



**HAL**  
open science

# Dépistage précoce de l'autisme en Guadeloupe par les médecins généralistes : état des lieux des connaissances et réalisation d'une plaquette d'information à leur destination

Nicolas Darthenucq

► **To cite this version:**

Nicolas Darthenucq. Dépistage précoce de l'autisme en Guadeloupe par les médecins généralistes : état des lieux des connaissances et réalisation d'une plaquette d'information à leur destination. Médecine humaine et pathologie. 2015. dumas-01215785

**HAL Id: dumas-01215785**

**<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01215785>**

Submitted on 20 Jul 2022

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

UNIVERSITE DES ANTILLES  
ET DE LA GUYANE  
2015

FACULTE DE MEDECINE  
HYACINTHE BASTARAUD  
N° 2015AGUY0874

## **DEPISTAGE PRECOCE DE L'AUTISME EN GUADELOUPE PAR LES MEDECINS GENERALISTES**

ETAT DES LIEUX DES CONNAISSANCES ET REALISATION D'UNE  
PLAQUETTE D'INFORMATION A LEUR DESTINATION

### **THESE**

Présentée et soutenue publiquement à la Faculté de Médecine Hyacinthe BASTARAUD  
des Antilles et de la Guyane  
Et examinée par les Enseignants de la dite Faculté

Le 28/09/2015

Pour obtenir le grade de

**DOCTEUR EN MEDECINE**

Par

**DARTHENUCQ Nicolas**

Examineurs de la thèse :

Mr le Professeur Eustase JANKY

Mme le Professeur Suzy DUFLO

Mr le Professeur Guillaume THIERY

Mme le Docteur Franciane GANE-TROPLENT

Président

Juge

Juge

Directeur

# UNIVERSITE DES ANTILLES ET DE LA GUYANE

\*\*\*\*\*



\*\*\*\*\*

## FACULTE DE MEDECINE HYACINTHE BASTARAUD

\*\*\*

**Présidente de l'Université :** Corinne MENCE-CASTER  
**Doyen de la Faculté de Médecine :** Raymond CESAIRE  
**Vice-Doyen de la Faculté de Médecine:** Suzy DUFLO

### Professeurs des Universités - Praticiens Hospitaliers

**Serge ARFI**

**Médecine interne**

CHU de FORT- DE - FRANCE

Tel : 05 96 55 22 55 - Fax : 05 96 75 84 45

**Bruno HOEN**

**Maladies Infectieuses**

CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES

Tel : 05 90 89 15 45

**Pascal BLANCHET**

**Chirurgie Urologique**

CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES

Tel : 05 90 89 13 95 - Tel/Fax 05 90 89 17 87

**André-Pierre UZEL**

**Chirurgie Orthopédique et Traumatologie**

CHU de POINTE-A-PITRE/ABYMES

Tel : 05 90 89 14 66 – Fax : 0590 89 17 44

**Pierre COUPPIE**

**Dermatologie**

CH de CAYENNE

Tel : 05 94 39 53 39 - Fax : 05 94 39 52 83

**Thierry DAVID**

**Ophtalmologie**

CHU de POINTE-A-PITRE/ABYMES

Tel : 05 90 89 14 55 - Fax : 05 90 89 14 51

**Suzy DUFLO**

**ORL – Chirurgie Cervico-Faciale**

CHU de POINTE-A-PITRE/ABYMES

Tel : 05 90 93 46 16

**Eustase JANKY**

**Gynécologie-Obstétrique**

CHU de POINTE-A-PITRE/ABYMES

Tel 05 90 89 13 89 - Fax 05 90 89 13 88

**Georges JEAN-BAPTISTE**

**Rhumatologie**

CHU de FORT- DE - FRANCE

<b>François ROQUES</b>	Tel : 05 96 55 23 52 - Fax : 05 96 75 84 44 <b>Chirurgie Thoracique et Cardiovasculaire</b> CHU de FORT- DE - FRANCE
<b>Jean ROUDIE</b>	Tel : 05 96 55 22 71 - Fax : 05 96 75 84 38 <b>Chirurgie Digestive</b> CHU de FORT- DE - FRANCE Tel : 05 96 55 21 01
<b>Jean-Louis ROUVILLAIN</b>	Tel : 05 96 55 22 71 - Fax : 05 96 75 84 38 <b>Chirurgie Orthopédique</b> CHU de FORT- DE - FRANCE Tel : 05 96 55 22 28
<b>André WARTER</b>	<b>Anatomopathologie</b> CHU de FORT- DE - FRANCE Tel : 05 96 55 23 50
<b>André CABIE</b>	<b>Maladies Infectieuses</b> CHU de FORT- DE - FRANCE Tel : 05 96 55 23 01
<b>Philippe CABRE</b>	<b>Neurologie</b> CHU de FORT- DE - FRANCE Tel : 05 96 55 22 61
<b>Raymond CESAIRE</b>	<b>Bactériologie-Virologie-Hygiène option virologie</b> CHU de FORT- DE - FRANCE Tel : 05 96 55 24 11
<b>Philippe DABADIE</b>	<b>Anesthésiologie/Réanimation</b> CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES Tel : 05 96 89 11 82
<b>Maryvonne DUEYMES-BODENES</b>	<b>Immunologie</b> CHU de FORT- DE - FRANCE Tel : 05 96 55 24 24
<b>Régis DUVAUFERRIER</b>	<b>Radiologie et imagerie Médicale</b> CHU de FORT- DE - FRANCE Tel : 05 96 55 21 84
<b>Annie LANNUZEL</b>	<b>Neurologie</b> CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES Tel : 05 90 89 14 13
<b>Louis JEHEL</b>	<b>Psychiatrie Adulte</b> CHU de FORT- DE - FRANCE Tel : 05 96 55 20 44
<b>Mathieu NACHER</b>	<b>Epidémiologie</b> CH de CAYENNE Tel : 05 94 93 50 24
<b>Guillaume THIERY</b>	<b>Réanimation</b> CHU de POINTE-A-PITRE/BYMES Tel : 05 90 89 17 74
<b>Magalie DEMAR</b>	<b>Parasitologie et Infectiologie</b> CH de CAYENNE Tel : 05 94 39 53 09

**Vincent MOLINIE**

**Anatomie Cytologie Pathologique**

CHU de FORT DE FRANCE

Tel : 05 9655 20 85/55 23 50

**Philippe KADHEL**

**Gynécologie-Obstétrique**

CHU de POINTE-A-PITRE/ABYMES

Tel : 05 90

### **Professeurs des Universités Associées**

**Jeannie HELENE-PELAGE**

**Médecine Générale**

Cabinet libéral au Gosier

Tel : 05 90 84 44 40 - Fax : 05 90 84 78 90

**Karim FARID**

**Médecine Nucléaire**

CHU de FORT- DE - FRANCE

Tel : 05 96 - Fax : 05 96

### **Maître de Conférences des Universités - Praticiens Hospitaliers**

**Christophe DELIGNY**

**Gériatrie et biologie du vieillissement**

CHU de FORT- DE - FRANCE

Tel : 05 96 55 22 55

**Jocelyn INAMO**

**Cardiologie**

CHU de FORT- DE - FRANCE

Tel : 05 96 55 23 72 - Fax : 05 96 75 84 38

**Franciane GANE-TROPLENT**

**Médecine générale**

Cabinet libéral les Abymes

Tel : 05 90 20 39 37

**Fritz-Line VELAYOUDOM épouse CEPHISE**

**Endocrinologie**

CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES

Tel : 05 90 89 1303

**Marie-Laure LALANNE-MISTRIH**

**Nutrition**

CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES

Tel : 05 90 89 1300

**Sébastien BREUREC**

**Bactériologie & Vénérologie**

CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES

Tel : 05 90 89 12 80

**Narcisse ELENGA**

**Pédiatrie**

CH de CAYENNE

## Chefs de Clinique des Universités - Assistants des Hôpitaux

**Rémi EYRAUD**

**Urologie**  
CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES  
Tel : 05 90 89 13 95

**Lauren BRUNIER-AGOT**

**Rhumatologie**  
CHU de FORT- DE - FRANCE  
Tel : 05 96 55 23 52

**Xavier BOUILLOUX**

**Chirurgie Orthopédique et Traumatologie**  
CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES  
Tel : 05 90 89 14 66

**Philippe CARRERE**

**Médecin Générale**  
CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES  
Tel : 06 90 99 99 11

**Cédric Sandy PIERRE**

**ORL**  
CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES  
Tel : 05 9089 13 95

**Pierre CARRET**

**Orthopédie**  
CHU de FORT –DE- FRANCE  
Tel : 05 90 55 22 28

**Julie SAMBOURG**

**Dermatologie – Maladies Infectieuses**  
CH de CAYENNE  
Tel : 05 94 39 53 59

**Katlyne POLOMAT**

**Médecine interne**  
CHU de FORT- DE - FRANCE  
Tel : 05 96 55 22 55

**Teddy TOTO**

**Gynécologie Obstétrique**  
CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES  
Tel : 06 90 37 32 40/0590 89 17 90

**Laurent BRUREAU**

**Urologie**  
CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES

**JACQUES-ROUSSEAU Natacha**

**Anesthésiologie/Réanimation**  
CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES  
Tel : 05 96 89 11 82

**GUILLE Jérémy**

**ORL**  
CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES  
Tel : 05 9089 13 95

**BLETTERY Marie**

**Rhumatologie 5D**  
CHU de FORT- DE - FRANCE  
Tel : 05 96 55 23 52 - Fax : 05 96 75 84 44

**SCHOELL Thibaut**

**Chirurgie thoracique et cardiovasculaire**  
CHU de FORT- DE - FRANCE  
Tel : 05 96 55 22 71 - Fax : 05 96 75 84 38

**ROUX Guillaume**

**Parasitologie**  
CH de CAYENNE  
Tel : 05 94 39 54 05 - Fax : 05 94 39 53 09

**Professeurs EMERITES**

**Bernard CARME**

**Parasitologie**

**CHARLES-NICOLAS Aimé**

**Psychiatrie Adulte**

# REMERCIEMENTS

Au Président du jury

A Monsieur le Professeur Eustase JANKY

Vous avez accepté de présider ce jury de thèse et je vous remercie de cet honneur. Soyez assuré de ma reconnaissance et de mon profond respect.

A ma Directrice de Thèse

A Madame le Docteur Franciane GANE-TROPLENT

Vous avez accepté de m'encadrer dans ce travail, de me guider et de l'analyser avec un œil critique pour valoriser ce travail de fin d'étude. C'était pour moi un plaisir et un honneur de faire ce travail avec vous, qui m'avez donné le goût pour cette spécialité durant mes stages, en me transmettant l'humanité qu'elle requiert. Soyez assuré de ma reconnaissance et de mon profond respect.

Aux membres du jury

A Madame le Professeur Suzy DUFLO

Je vous remercie d'avoir accepté de juger ce travail. Soyez assuré de ma profonde gratitude et de mon plus grand respect.

A Monsieur le Professeur Guillaume THIERY

Vous avez accepté de juger mon travail et je vous en remercie.

Soyez assuré de ma plus vive reconnaissance et de mon profond respect.



A mes Maitres qui m'ont formé,

Au Docteur Pierre Liange,

Mon cousin, tu as été là dans ce moment de construction intense, où mes bases ont tremblé, pour m'aider et me supporter dans ce travail comme dans la vie.

Pour tout cela, je ne te remercierai jamais assez.

A Mme Noelle BRU, Directrice de l'UFR de Sciences et Techniques de la Côte Basque, pour son aide aimable et précieuse dans le domaine statistique.

A ma famille,

A Kéti, mon étoile et ma partenaire de route pendant ces belles années, une part de moi-même et du soignant que je suis. Merci pour ton aide, ton soutien, ton amour et les 2 anges que tu m'as donnés pour illuminer le reste du chemin.

A Léo et Raphael, vous êtes le sens et le cœur de mon humanité.

A mes parents, je ne pourrai vous dire toute la reconnaissance que je vous porte pour votre soutien sans faille dans ce parcours difficile que j'ai entamé il y a quelques années. Vous êtes une force essentielle qui fait tourner mon monde.

A mes frères et sœurs, Thomas, Emilie, Lucas et Adélie, vous êtes les 2 bras et les 2 jambes de l'homme que je suis aujourd'hui.

A mes Amis, sincères et fidèles, qui se reconnaîtront par la force des liens tissés. Pour tout ce que vous m'avez donné et ce que je vous ai pris, un Merci fantastique, à votre image.

## **ABSTRACT**

Autism is a complex neuro-developmental problem with signs that doctors need to identify and diagnose in children before 3 years old, as proposed in the 3rd Autism Plan 2013-2017.

This thesis used questionnaire research to evaluate understanding of autism among doctors in Guadeloupe, with the goal of assessing and improving how autism is currently identified and diagnosed.

Results reveal that difficulties in understanding normal development of children and insufficient general understanding of autism prevented the doctors in this study from identifying early onset of autism and orienting children efficiently.

These results highlighted the need to better train and inform doctors in Guadeloupe about autism, and provided the basis for an information package designed to address the problem.

## **GLOSSAIRE**

APA American Psychiatric Association

ARS Agence Régionale de Santé

CAMSP Centre d'Action Médico-Sociale Précoce

CIM Classification Internationale des Maladies

CNV Copy Number Variation

CMPP Centre Médico-Psycho-Pédagogique

CRA Centre Ressources Autisme

CTRA Comité Technique Régional sur l'Autisme

DSM Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders

MDPH Maison Départementale des Personnes Handicapées

MG Médecin Généraliste

SESSAD Service d'Education Spécialisée et de Soins à Domicile

SNP Single Nucleotid Polymorphism

TDAH Trouble Déficit de l'Attention / Hyperactivité

TED Trouble Envahissant du Développement

TSA Trouble du Spectre Autistique

UECM Unité d'Enseignement en Classe Maternelle

## TABLE DES FIGURES

- Figure 1 : depuis combien de temps exercez-vous ?
- Figure 2 : milieu d'exercice
- Figure 3 : nombre de consultations quotidiennes
- Figure 4 : activité pédiatrique
- Figure 5 : durée moyenne de consultation
- Figure 6 : nombre de cas d'autisme suivis par MG
- Figure 7 : diagnostic d'autisme évoqué auprès du patient ou de sa famille
- Figure 8 : durée moyenne d'une consultation de dépistage
- Figure 9 : temps d'observation de l'enfant dans ses rapports familiaux
- Figure 10 : temps d'observation de l'enfant dans une situation de jeux
- Figure 11 : nombre de mois pour acquisition de la station assise
- Figure 12 : nombre de mois pour acquisition de la station debout avec appui
- Figure 13 : nombre de mois pour acquisition de la marche debout
- Figure 14 : nombre de mois pour acquisition du sourire réponse
- Figure 15 : nombre de mois pour vocalisations
- Figure 16 : nombre de mois pour pointage
- Figure 17 : fréquence estimée de la pathologie
- Figure 18 : connaissance des recommandations HAS de 2005
- Figure 19 : connaissance des signes d'alerte absolue
- Figure 20 : inquiétude parentale par rapport au développement de l'enfant
- Figure 21 : signes les plus importants entrant dans le diagnostic des TSA
- Figure 22 : âge d'apparition des premiers signes
- Figure 23 : connaissance d'outils standardisés du dépistage
- Figure 24 : annonce d'un trouble du développement
- Figure 25 : attitude devant un trouble du développement
- Figure 26 : diagnostics différentiels évoqués
- Figure 27 : connaissance de l'existence du CRA Guadeloupe
- Figure 28 : adressage en 1<sup>ère</sup> intention des enfants avec signes d'alerte de TSA
- Figure 29 : formation sur l'autisme
- Figure 30 : cause du retard diagnostic selon les MG
- Figure 31 : connaissance des signes d'alerte en fonction du temps d'installation
- Figure 32 : fréquence estimée de l'autisme en fonction du sexe du MG
- Figure 33 : analyse factorielle des correspondances multiples

# TABLE DES MATIERES

<b>ABSTRACT .....</b>	<b>9</b>
<b>GLOSSAIRE .....</b>	<b>10</b>
<b>TABLE DES FIGURES .....</b>	<b>11</b>
<b>INTRODUCTION .....</b>	<b>14</b>
<b>AUTISME : ETAT DES LIEUX EN 2014 .....</b>	<b>15</b>
1. Définition .....	15
1.1. Historique .....	15
1.2. Aspects cliniques : « la triade » .....	16
1.3. Classifications .....	18
2. Epidémiologie .....	19
2.1. Prévalence .....	19
2.2. Facteurs de risques et facteurs protecteurs d'apparition de l'autisme .....	20
3. Etat de la recherche .....	21
3.1. Aspects génétiques .....	21
3.2. Aspects neuroanatomiques .....	23
3.3. Recherche dans le diagnostic précoce .....	23
3.4. Composantes hormonales .....	25
4. Diagnostics différentiels et comorbidités .....	26
4.1. Diagnostics différentiels .....	26
4.2. Comorbidités .....	26
5. Signes précoces et dépistage .....	28
5.1. Rappels sur le développement normal (36) .....	28
5.2. Signes précoces ou signes d'alerte .....	31
5.3. Recommandations HAS .....	35
6. Etat des lieux des structures existantes .....	39
6.1. Identification des structures adaptés .....	39
6.2. En Guadeloupe .....	40
6.3. Coordination et adressage .....	42
<b>ETUDE .....</b>	<b>42</b>
1. Problématique .....	42
2. Matériels et méthodes .....	43
2.1. Type et lieu d'étude .....	43
2.2. Population .....	43
2.3. Recueil de données .....	44
2.4. Analyse statistique .....	46
3. Résultats .....	47
3.1. Participation .....	47
3.2. Description de l'échantillon : données socio-professionnelles .....	47

3.3.	Autisme en médecine générale .....	50
3.4.	Consultation de dépistage .....	51
3.5.	Développement normal de l'enfant .....	53
3.6.	Prévalence .....	56
3.7.	Connaissances des recommandations et des signes d'alerte absolue .....	57
3.8.	Inquiétude des parents .....	58
3.9.	Diagnostic des TSA.....	59
3.10.	Dépistage et annonce .....	61
3.11.	Diagnostic différentiel .....	63
3.12.	CRA .....	63
3.13.	Réseau d'adressage .....	64
3.14.	Formation .....	65
3.15.	Profil des MG à sensibiliser .....	66
4.	Discussion.....	68
4.1.	Réponses aux objectifs .....	68
4.2.	Limites de l'étude.....	69
4.3.	Discussion des résultats et comparaison aux travaux semblables.....	70
4.4.	Proposition de support d'information à destination des généralistes.....	77
	<b>CONCLUSION .....</b>	<b>79</b>
	<b>BIBLIOGRAPHIE .....</b>	<b>81</b>
	<b>ANNEXES .....</b>	<b>86</b>
	<b>SERMENT D'HIPPOCRATE .....</b>	<b>103</b>

## **INTRODUCTION**

L'autisme a été déclaré grande cause nationale en 2012 par le premier ministre Mr Fillon pour aider à faire face à une situation d'urgence.

En effet, cette pathologie touche plus de 400 000 personnes en France. Malgré une prévalence en hausse constante, ayant atteint près d'un enfant sur 150, de trop nombreux préjugés continuent à peser sur cet handicap et la France accuse encore un important retard en matière de diagnostic et d'accompagnement des personnes avec autisme.

Au cours de ces dernières années, une transition s'est effectuée dans notre compréhension de l'autisme : autrefois définie façon étroite et catégorique, il est aujourd'hui considéré comme un panel de conditions qui affectent de différentes façons les individus touchés (1).

Le plan Autisme 2013-2017 définit bien le rôle de première ligne des médecins généralistes dans le repérage et le diagnostic précoce des troubles du spectre autistique. Il met aussi l'accent sur leur manque de formation.

Les connaissances récentes ont beaucoup évolué et permettent de mieux préciser une place potentielle pour les médecins généralistes en tant qu'interlocuteurs de première ligne, au sein d'un dispositif plus global.

De façon récente, l'importante médiatisation a impacté et modifié les représentations de la population générale sur l'autisme. Cependant, les

médecins ont rarement été l'objet de cibles spécifiques en matière de communication ou de formation sur l'autisme.

Ce manque de formation et donc de connaissance des médecins généralistes sur ce sujet est notre hypothèse de départ que nous allons vérifier spécifiquement en Guadeloupe. Nous aborderons alors le travail d'étude auprès des médecins généralistes guadeloupéens pour identifier leurs connaissances et représentations du sujet, et ce afin de définir un média type plaquette d'information à leur destination pour continuer le travail de formation.

## **AUTISME : ETAT DES LIEUX EN 2014**

### **1. Définition**

#### **1.1. Historique**

L'histoire de l'autisme va de pair avec l'évolution de la pédopsychiatrie moderne. Elle commence par la découverte de Victor « l'enfant sauvage » de l'Aveyron. Retrouvé dans les bois, cet enfant d'une douzaine d'années vivait véritablement à l'état sauvage et n'avait pas développé de langage.

C'est le début d'un débat entre Inné et Acquis qui va faire évoluer la psychiatrie.

Au XIX<sup>ème</sup> siècle, un courant d'observation et de caractérisation plus clinique des troubles psychiatriques va voir le jour. On considère toujours les idiots, les imbéciles et les débiles mentaux sur le registre du déficit intellectuel.



Au XX ème siècle apparaît le terme de « psychose infantile ». On décrit des troubles de l'organisation de la personnalité et de la relation de l'enfant à lui-même et aux autres.

En 1943, Léo Kanner, psychiatre américain d'origine autrichienne est le premier à décrire et définir le syndrome autistique. L'autisme « infantile précoce » présente comme trouble fondamental l'inaptitude de ces enfants à établir des relations normales et à réagir normalement aux situations depuis le début de la vie. Pour lui, les deux symptômes cardinaux sont l'isolement (aloneness) et l'immuabilité (sameness)(2).

Plus tard, en France, suite à la mobilisation des associations de familles, se crée une véritable politique autour de l'autisme avec le premier plan autisme 2005-2007. Il va définir des priorités qui sont : une meilleure disponibilité en établissement adaptée aux personnes autistes, la création d'un Centre Ressources Autisme au niveau régional, et un ensemble de recommandations en matière de dépistage et de diagnostic. Il sera suivi d'un deuxième puis d'un troisième plan 2013-2017(3).

## **1.2. Aspects cliniques : « la triade »**

L'autisme est un trouble neuro-développemental d'apparition précoce.

Les caractéristiques essentielles du Trouble autistique sont un développement nettement anormal ou déficient de l'interaction sociale et de la communication,

et un répertoire considérablement restreint d'activités et d'intérêts. Le trouble autistique est parfois appelé autisme précoce, autisme infantile ou autisme de Kanner (4).

- 1. Altérations qualitatives des interactions sociales,**(5)Annexe 1
- 2. Altérations qualitatives de la communication,**(5)Annexe 2
- 3. Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, intérêts et activités.**(5)Annexe 3

4. Un autre critère important est un retard ou un fonctionnement anormal dans ces domaines, avant l'âge de 3 ans. (n'apparaît plus dans le DSM-V)

La clinique est variable d'un individu à l'autre et fonction de l'intensité des troubles, de l'âge développemental et de l'âge chronologique de l'enfant.

Il existe d'autres signes non spécifiques à l'autisme, hétérogènes dans leurs existences ou leurs intensités. Ils n'appartiennent pas aux critères de diagnostic mais sont fréquemment évoqués (5), comme l'hétérogénéité du développement, des anomalies morphologiques (6,7), des anomalies sensorielles, ou des anomalies motrices.

On constate une grande variabilité des modes de début :

- développement relativement normal pendant un ou deux ans
- puis une stagnation des acquisitions
- ou une vraie régression avec perte de quelques mots acquis par exemple
- un développement lacunaire dès les premiers mois

### 1.3. Classifications

Un Tableau comparatif nous permet de voir l'évolution des classifications.

DSM-III-TR (1987)	CIM-10 (1992)	DSM-IV-TR (2000)	DSM-V (2013)
<i>TED</i> Trouble autistique	<i>TED</i> Autisme infantile	<i>TED</i> Trouble autistique	<i>TSA</i> Troubles du spectre autistique
	Autisme atypique		
	Syndrome de Rett	Syndrome de Rett	
	Autres troubles désintégratifs	Troubles désintégratifs	
	Troubles hyperactifs avec retard mental		
	Syndrome d'Asperger	Syndrome d'Asperger	
	TED sans précision	TED non spécifié (dont autisme atypique)	

l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) publie en 1992 la Classification Internationale des Maladies, 10<sup>ème</sup> édition (CIM-10) (4) sur lequel s'appuie toujours actuellement en France les recommandations de l'HAS.

Les anciennes classifications internationales des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent (CIM-10 et DSM-IV) retiennent la triade, ainsi que l'âge de 30

mois pour affirmer le diagnostic d'autisme typique dans le cadre plus général des « troubles envahissants du développement ».

Aujourd'hui, la catégorie des Troubles envahissants du développement, regroupant l'ensemble des formes cliniques de l'autisme est en pleine mutation. Le DSM-V (Annexe 4) fait apparaître de nombreuses modifications par rapport au DSM-IV(8). La première est que l'autisme est désormais inclus dans une grande classe de « troubles neuro-développementaux » et le critère « début de l'enfance » n'est plus un critère nécessaire au diagnostic ce qui permettra d'éviter le problème des diagnostics tardifs à l'adolescence ou chez l'adulte. Les données empiriques sur l'autisme ont également amené l'APA à baser la description de l'autisme non plus sur la triade de symptômes mais sur seulement deux critères : des déficits de l'interaction sociale et de la communication ainsi que des comportements, intérêts et activités restreints et stéréotypés.

Le DSM-V a pour but d'unifier et de clarifier les diagnostics de TED. Un seul diagnostic de « Troubles du Spectre de l'Autisme » (ASD en anglais) sera donc désormais posé par les professionnels.

## **2. Epidémiologie**

### **2.1. Prévalence**

En France, une étude de 2012 sur des données des registres français de population des générations 1995-2002, montre un taux de prévalence dans la huitième année de vie de 31,9 pour 10 000 en haute Garonne et 34,9 pour

10 000 en Isère, avec une tendance à l'augmentation entre 1995 et 2002. Elles correspondent à une fourchette basse de ceux publiées dans la littérature internationale (9).

De manière globale, les dernières revues de littérature aboutissent aux évaluations de fréquence au niveau mondial s'étendant de 0.063 % à 2.6 % pour les TSA, avec des estimations hautes de fréquence approchant de 74/10 000 (10).

De plus le sex ratio est plus élevé chez les garçons que chez les filles. Dans une étude américaine sur des données de 4 états, la prépondérance des garçons ayant un diagnostic de TSA comparé aux filles varierait entre 4 contre 1 et 6.2 contre 1 (11).

En France, pour Delobel, le taux de prévalence était plus élevé chez les garçons que chez les filles avec un sex ratio de 3.8 en Haute Garonne et de 3.5 en Isère (9).

En Guadeloupe, la MDPH travaille actuellement sur le recensement des cas d'autisme mais aucun chiffre n'est disponible pour le moment.

## **2.2. Facteurs de risques et facteurs protecteurs d'apparition de l'autisme**

Les études épidémiologiques ont identifié des facteurs de risque variés mais aucune n'a prouvé qu'un facteur de risque seul fût nécessaire ou suffisant pour que se développe l'autisme.

- Facteurs de risques identifiés (12) :

- Age maternel et paternel avancé (13)
- Facteurs gestationnels : complications pendant la grossesse, exposition à des produits chimiques.
- Facteurs périnataux et néonataux (14)
  - présentation anormale
  - complications liées au cordon ombilical, détresse foetale
  - accouchement traumatique ou grossesse multiple
  - hémorragie maternelle
  - petit poids ou taille de naissance
  - malformations congénitales
  - score d'Apgar bas à 5 minutes
  - anémie néonatale
  - hyperbilirubinémie
- Facteur protecteur : supplémentation en acide folique maternel (15)

### **3. Etat de la recherche**

#### **3.1. Aspects génétiques**

Le syndrome autistique est soumis à un déterminisme génétique et dans plusieurs maladies génétiques bien caractérisées, un trouble autistique fait partie du phénotype.

## **PATHOLOGIES GENETIQUES**

## **% DE TSA**

X-FRAGILE	5 à 25 %
SCLEROSE TUBERCULEUSE	15 à 70 %
TRISOMIE 21	3 %
SD DE RETT,ANGELMAN,COHEN,PRADER-WILLI	Non précisé

Reconnaître les syndromes génétiques chez les patients autistes va donc être très important, autant pour le sujet lui-même et sa prise en charge que pour le conseil génétique de la famille (16).

### ✓ Les anomalies chromosomiques

Ces anomalies génétiques sont nombreuses dans l'autisme(17) et concernent plus de 10% des cas :

- Duplications 15q11q13 maternelle et 1q21.3 paternelle
- Délétions 16p11.2, 15q13.3, 22q13.3 (région SHANK3), 2p16 (région NRXN1), ...

Beaucoup de gènes impliqués sont en lien avec la synapse et donc le transfert des messages entre 2 neurones (ex : protéines de transport ou d'adhésion cellulaire comme la neuroglinine 4)

De nombreuses études sur des jumeaux monozygotes ont montré une concordance clinique proche des 80% montrant que le facteur génétique est

très important. Chez les apparentés de premier degré, la fréquence de l'autisme est de 2 à 8%, soit plus élevée que celui de la population générale (18).

✓ Facteurs épigénétiques(19)

Du fait de la complexité des mécanismes épigénétiques (méthylation de l'ADN, etc...) et de leur analyse, ce domaine de recherche reste difficile mais plein de promesses.

### **3.2. Aspects neuroanatomiques**

Les recherches en imagerie cérébrale (TDM, IRM, Diffusion Tensor Imaging) ont permis d'objectiver un certain nombre d'anomalies anatomo-fonctionnelles dans des régions corticales et sous-corticales comme le système limbique ou le cervelet. Elles sont liées à des connectivités neuronales atypiques dès la maturation neurologique prénatale.

- Accélération précoce de la croissance cérébrale (7)
- Augmentation du volume amygdalien, retrouvé chez les jeunes enfants mais plus chez les adolescents.(20,21)
- Anomalies du lobe temporal et du sillon temporal supérieur qui est impliqué dans la cognition sociale (information sociale, perception des mouvements du corps et surtout du regard) (22)
- Différences régionales entre substance blanche et substance grise (23)

### **3.3. Recherche dans le diagnostic précoce**

- ✓ Eye Tracking



Les anomalies du regard sont des signes précoces induisant souvent une inquiétude chez les parents d'enfants autistes; ceci parfois dès les premiers mois de vie, ce qui en fait un des premiers indicateurs repérables. Ami Klin a travaillé dessus ces dernières années à travers plusieurs études(24,25) avec des méthodes d'eye tracking. A l'aide de caméras et de supports vidéos, les mouvements oculaires et les temps de fixation de ces enfants sont enregistrés et analysés, dans différentes situations sociales et sur tel ou tel objet (objet/visage/yeux d'autrui/corps/ etc..).

Elle a ainsi mis en évidence que les très jeunes enfants plus tard diagnostiqués autistes présentaient un déclin précoce de l'attention portée aux yeux des personnes avec lesquelles ils interagissaient. Ce déficit n'existe pas à la naissance mais va apparaître souvent très précocement vers 2 à 6 mois. Un peu plus tard, on remarque que l'enfant autiste a tendance à ne pas concentrer son attention et donc son regard sur l'activité des personnes qui l'entourent mais plutôt sur des objets de son environnement. De même, il se concentre sur le corps des personnes, en évitant de regarder le visage et les yeux.

L'intensité de ces symptômes est corrélée au déficit cognitif et à une plus grande sévérité de l'autisme.

#### ✓ Conséquences

Ce déficit entraîne donc une cascade développementale négative puisque l'interaction visuelle avec l'entourage est une base importante de tous les apprentissages.

Les méthodes d'eye tracking constituent des éléments intéressants sur le plan du diagnostic puisqu'elles vont rechercher un marqueur évaluable non clinique et surtout très précoce. Il sera aussi à développer sur le plan thérapeutique, pour travailler sur la rééducation du regard.

### **3.4. Composantes hormonales**

#### ✓ Ocytocine

L'ocytocine est une hormone connue pour être impliquée dans les comportements sociaux comme l'interaction sociale, l'affection, et donc aide à construire l'enfant dans son entrée dans le monde et son rapport avec ses parents (26). Elle est significativement diminuée chez les enfants autistes. Une étude de 2010 a montré que l'administration d'ocytocine chez des adultes autistes de haut niveau permettait d'augmenter dans l'interaction les temps de fixation visuelle sur les régions informatives sur le plan social comme les yeux (27). C'est donc une piste thérapeutique intéressante pour améliorer les troubles de la vie quotidienne des autistes.

#### ✓ Canaux chlore et système GABAergique

Chez l'adulte, le GABA (Gamma Amino-Butyrique Acid) est le principal neurotransmetteur inhibiteur du cerveau et de nombreuses données suggèrent que ces signaux GABA sont déficients chez les personnes avec autisme.

Par conséquent, une substance diurétique comme le bumétanide, présente un intérêt puisqu'il va réduire le chlore intracellulaire et donc augmenter les signaux GABA nécessaires à la bonne maturation cérébrale. Cette hypothèse est

actuellement en plein étude mais les premiers résultats sont encourageants puisque cela améliorerait les aspects comportementaux des troubles autistiques, notamment le traitement simultané des informations dans les relations sociales, qui est difficile chez les personnes autistes (28).

## **4. Diagnostics différentiels et comorbidités**

### **4.1. Diagnostics différentiels**

- Les déficits sensoriels comme la surdité ou les troubles visuels
- Troubles spécifiques du langage : retard, dysphasie
- Troubles moteurs notamment de la coordination motrice
- Retard intellectuel
- Les carences affectives sévères peuvent présenter des anomalies d'apparence autistique mais se montrent sensibles à l'amélioration de l'environnement sur une courte période.
- Les psychoses sont rares et se caractérisent par des troubles qui les apparentent plus à la schizophrénie de l'adulte qu'aux troubles du développement (hallucinations auditives, délire, trouble du cours de la pensée).

### **4.2. Comorbidités**

Plus de 70 % des autistes présentent des pathologies développementales, médicales, ou psychiatriques associés, telles que (12,29) :

Au niveau développemental :

- Retard mental ou déficit cognitif

Il est fréquemment associé puisque environ 60 % des enfants autistes ont un score de quotient intellectuel inférieur à 70, selon les dernières études qui rassemblent les troubles envahissants du développement.

Le profil cognitif de ces personnes montrent une hétérogénéité des compétences avec parfois des îlots de compétence nettement supérieurs à la moyenne (calculateur de génie, talent musical majeur...).

- Troubles du langage
- Trouble déficit de l'attention hyperactivité (TDAH)
- Anomalies motrices : on note des retards dans la motricité globale, le maintien de la tête, la position assise ou la marche, sous tendus par des problèmes d'hypotonie et un déficit de coordination qui entrave la préparation et la réalisation du mouvement. On l'observe donc facilement dans les déplacements et la manipulation d'objets.

#### Au niveau médical :

- L'épilepsie touche 30 % des autistes. Cette fréquence est augmentée chez les individus avec un retard mental ou des syndromes génétiques associés. Chez les individus avec un syndrome d'Asperger, on trouve 3.9% avec un diagnostic d'épilepsie alors que le ratio est de 2% en population générale, soit une augmentation significative. Les types de crise les plus retrouvés sont les crises partielles complexes ainsi que les crises généralisées (30).

- Problèmes gastro-intestinaux (constipation ou diarrhée chronique, reflux gastro-oesophagien, maladie coeliaque, colites...)
- Troubles de régulation immunitaire (maladies auto-immunes, allergies)
- Syndromes génétiques (sclérose tubéreuse de Bourneville, X fragile, Trisomie 21, syndrome d'Angelman ou de Prader-Willy... )
- Troubles du sommeil (insomnie)

Au niveau psychiatrique, on observe des troubles anxieux, des troubles dépressifs, des troubles obsessionnels compulsifs, des troubles psychotiques ou autres troubles de la personnalité. Il existe souvent aussi des troubles de l'alimentation.

La connaissance et la recherche de ces troubles expliquent la réalisation d'un bilan initial chez les enfants à risque d'autisme(31). (Annexe 5)

## **5. Signes précoces et dépistage**

### **5.1. Rappels sur le développement normal(32)**

Le dépistage d'une anomalie du développement chez l'enfant avant 3 ans doit tenir compte des nombreuses variations individuelles sans inquiéter inutilement les parents. La reconnaissance des signes d'alerte nécessite d'avoir des repères chronologiques simples.

- ✓ Développement socio-communicatif(33)

La qualité de ce développement est la clé du développement relationnel de l'enfant et de ses apprentissages ultérieurs. L'enfant va s'orienter vers le monde humain et le préférer à celui des objets, ce qui s'oppose à ce qui se passe dans l'autisme. Pour être capable d'interagir socialement, ils vont devoir très tôt coordonner entre eux des compétences.

- Imitations des mimiques faciales : peut se mettre en place dès 1 ou 2 mois.
- Reconnaissance des visages : les visages sont des objets sociaux, en particulier celui de la mère qui est reconnu dans le premier mois de vie, voire les premiers jours. Le sourire réponse apparaît vers 2 mois.
- Reconnaissance des émotions : dès 3 mois, les bébés discriminent sur des visages d'adulte les émotions de base et la neutralité mais ce n'est que vers 12 mois qu'ils attribuent une signification émotionnelle aux expressions faciales.
- Attention conjointe : c'est le regard ou intérêt orienté vers ce qu'une autre personne regarde ou pointe. A partir de 6 mois, l'enfant peut saisir la direction que porte le regard et repérer un objet regardé par autrui si celui-ci est dans son champ de vision. Il faut attendre 18 mois pour qu'il fasse de même où que soit localisé l'objet, comme s'il se représentait le regard de l'autre.
- Pointage : parallèlement se met en place la compréhension d'un langage visuel dont l'enfant va se servir. Il comprend peu à peu que son regard propre informe et oriente ses parents. Il commence à

utiliser le bras vers 8 mois puis c'est le doigt pointé qui apparaît vers 12 mois.

- Langage oral et communication : vers 6-8 mois, le bébé réagit à son prénom. Il répète une syllabe vers 9 mois et les premiers mots viennent vers 10-12 mois. Il peut faire des phrases dès 18 mois. Entre 20 et 24 mois, il peut nommer une image ou associer 2 mots. Vers 3-4 ans, l'enfant dit son nom, son sexe et fait des phrases plus construites.

✓ Développement psycho-moteur

- La sensorialité évolue dans les premiers mois avec le perfectionnement de la vision et de l'audition. L'accommodation visuelle apparaît après 3 mois.
- Développement postural :  
Maintien de la tête: 3 mois  
Position assise: 8 mois; mais dès 6 mois, l'enfant tient assis un moment, le tronc penché en avant, en équilibre sur les mains posées en avant.  
Station debout: à 8-9 mois, l'enfant tient debout en « pointant les fesses vers l'arrière »; à 10-12 mois, la station debout est acquise.
- La préhension : divers stades dans la préhension des objets entre 5 mois (utilisation des 4 doigts et du bras) et 10 mois (pince digitale)

- La marche est acquise vers entre 12 et 18 mois. L'absence de marche indépendante à 20 mois est anormale.

## **5.2. Les signes précoces ou signes d'alerte.**

Les TSA sont envahissants et durables mais ils ne sont pas une fatalité. Savoir les détecter tôt, avant 3 ans, c'est faire gagner aux parents et à l'enfant un temps précieux en permettant une prise en charge précoce, capable d'en atténuer les effets, de favoriser le développement de l'enfant et d'améliorer la qualité de vie. Ceci est en lien avec une certaine plasticité cérébrale du jeune enfant (35). L'autisme exige donc un diagnostic précoce pour une intervention précoce.

Le médecin généraliste est en première ligne pour ce dépistage et il se doit de connaître ces signes précoces (31,34). (Annexe 6 : Tableau des signes précoces)

Pour faciliter ce repérage, les items relatifs au développement de l'enfant doivent être systématiquement renseignés dans les pages du carnet de santé de l'enfant réservées aux examens des 2<sup>ème</sup>, 4<sup>ème</sup>, 9<sup>ème</sup>, 24<sup>ème</sup> mois, et au cours de la 3<sup>ème</sup> année.

Le médecin devra rechercher ces signes sur la base :

- De l'interrogatoire des parents pour recueillir les éléments de la réactivité sociale de l'enfant.
- D'un examen clinique de l'enfant



- D'un temps d'observation suffisant dans l'interaction avec ses parents et son environnement.
- D'un temps de sollicitation sociale, de jeux.

De plus, des signes d'alerte adaptés des recommandations de la HAS 2005 sur le diagnostic de TED et de l'état des connaissances publié par la HAS en 2010 sont à rechercher systématiquement en plus de ceux figurant sur le carnet de santé.

<i>Chronologie</i>	<b><i>Signes d'alerte</i></b>
<i>A partir de 4 mois</i>	-Absence de mobilisation du regard (absence de mouvements adaptés des yeux) en situation d'interaction (notamment absence d'attention portée aux yeux de celui qui regarde l'enfant)
<i>A partir de 6 mois</i>	-Absence de prise d'initiative d'interaction sociale
<i>A partir de 7 mois</i>	-Absence de réponse discriminative (adaptée) aux expressions faciales positives et négatives -Absence de réponse discriminative (adaptée) aux expressions vocales de l'émotion

<i>A partir de 12 mois</i>	-Absence de réponse à l'appel de son prénom -Une hyper/hyporéceptivité sensorielle (absence de réaction à des bruits familiers ou réaction inadaptée et/ou exacerbée à des bruits éloignés ou à des odeurs familières)
<i>A partir de 15 mois</i>	-Absence de pointage en direction des objets, c'est-à-dire d'orientation du regard vers ces objets lorsqu'ils sont désignés
<i>A partir de 18 mois</i>	-Présence de mouvements atypiques et répétitifs avec les mains ou d'autres parties du corps

La fréquence et l'intensité de ces signes constituent des éléments essentiels d'appréciation de l'importance de l'alerte et sont à mentionner dans le courrier d'adressage à l'équipe diagnostic afin qu'elle soit en mesure de proposer une date de rendez-vous en conséquence. Le temps d'attente pour réaliser une évaluation ne doit pas dépasser 3 mois (31).

Les médecins généralistes devront aussi être vigilants lorsque des parents indiquent la présence d'antécédents de TED dans la fratrie. En effet, ces aspects sont corrélés fortement à la survenue ultérieure d'un trouble du développement parmi lesquels se trouvent les TED.

L'inquiétude parentale quant à un problème de développement de l'enfant est toujours une alerte à prendre en compte puisque 87.5 % des parents d'enfants

autistes rapportent ces problèmes avant tout repérage par un professionnel de la petite enfance (36).

Un autre indice de dépistage précoce pourrait être représenté par la réaction à la nouveauté des stimuli des enfants plus tard diagnostiqués autistes, parfois même avant 1 an, qui est atypique. L'enfant dès son plus jeune âge agit comme s'il refusait une intrusion sensorielle nouvelle et s'en détourne pour éviter l'angoisse provoquée(37).

Quelques signes ont une valeur d'alerte encore plus importante chez l'enfant de moins de 3 ans et nécessitent une orientation spécialisée rapide. On parle de signes d'alerte absolue, à côté desquels les médecins généralistes ne doivent pas passer.

- **Absence de babillage, de pointage et d'autres gestes sociaux à 12 mois.**
- **Absence de mots à 18 mois.**
- **Absence d'associations de mots à 24 mois.**
- **Pertes de langage ou de compétences sociales quel que soit l'âge.**

## **5.3. Recommandations HAS**

### **5.3.1. Intérêts du dépistage**

Le médecin généraliste est en première ligne dans son rôle de prévention et de dépistage, dans le suivi de l'évolution des enfants. Il est clairement défini par l'HAS que ce suivi doit être réalisé, en dehors de pathologies aiguës, lors de consultations obligatoires dédiées au dépistage individuel, au 4<sup>ème</sup> et 9<sup>ème</sup> mois puis à 2, 3, 4 et 6 ans (38).

Les troubles psychologiques et psycho-comportementaux sont recherchés lors de ces consultations, notamment l'autisme et les TED.

Le diagnostic très précoce des syndromes autistiques fait partie des urgences diagnostic bien identifiées.

En effet, la plasticité cérébrale et la relative souplesse des mécanismes psychiques à l'œuvre expliquent que l'intervention et la prise en charge la plus précoce possible permettront une amélioration significative de leur état et donc de leur qualité de vie ainsi que celle de leurs proches (35,39).

Les interventions comportementales ou développementales évaluées par l'HAS mettent en évidence plus précisément une amélioration du quotient intellectuel, des habiletés de communication, du langage, des comportements adaptatifs ou une diminution des comportements problématiques pour environ 50 % des enfants, avec ou sans retard mental(39). Ces effets perceptibles dès les premiers mois de l'intervention se prolongent par un impact positif sur le développement à plus long terme.

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.

C'est pourquoi ce dépistage doit avoir lieu **avant l'âge de 3 ans**.

En première ligne, les informations données aux parents par le médecin généraliste, donc avant la validation d'un diagnostic mais au vu d'éléments d'alerte ou signes précoces, doivent suivre quelques recommandations(31) :

-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 diagnostic, il est préférable d'**utiliser la notion de trouble du développement dont la nature est à préciser**.

Dans la recommandation HAS de 2005(38), le groupe de travail propose la réalisation du CHAT (si professionnel formé) à l'âge de 18 ou 24 mois.

A défaut, 4 questions peuvent être posées aux parents par le médecin généraliste pour l'orienter :

- ✓ votre enfant a-t-il déjà utilisé son index pour pointer ?
- ✓ votre enfant joue-t-il à faire semblant ?

- ✓ votre enfant vous imite-t-il ?
- ✓ votre enfant répond-il à vos sourires ?

### **5.3.2. Outils du dépistage spécifique**

De nombreux outils d'évaluation du développement et du comportement, spécifiques ou non, sont à disposition des cliniciens.

Mais depuis un certain temps des outils de dépistage standardisés et spécifiques de l'autisme ont vu le jour et participent au dépistage précoce des TSA.

Ceux-ci doivent être les plus sensibles possible pour éviter les faux positifs, ce risque négatif ayant pour conséquence de coller une étiquette difficile à enlever sur un enfant un peu en dehors de la « norme ».

- ✓ **CHAT**: Checklist for Autism in Toddlers (40,41)(Annexe 7)

Il est destiné à être utilisé auprès d'enfants de 18 mois et comprend deux sections, une à destination des parents, l'autre pour le professionnel.

Les items sont codés de façon binaire oui/non et ont été choisis afin de pointer les domaines de développement affectés très tôt dans l'autisme.

La première section est un ensemble de 9 questions posées aux parents par le médecin, concernant le jeu social, l'intérêt pour les autres enfants, le jeu symbolique, le pointage protodéclaratif, l'attention conjointe. La seconde section, destinée aux professionnels, permet de confirmer les dires des parents par l'observation directe de l'enfant sur 5 comportements cibles : contact visuel,

suivi du pointé, pointage proto-déclaratif, jeu de faire semblant et jeu fonctionnel.

Il dépiste les enfants à risque d'autisme : échec à 3 items clefs (pointage, attention conjointe et jeu symbolique) => risque important, échec à 2 items => risque modéré.

Il est très spécifique (98%) mais peu sensible (35%) ce qui n'autorise pas son utilisation en population générale. C'est pourquoi on lui associe souvent le M-CHAT.

✓ **M-CHAT** : Modified Checklist for Autism in Toddlers (42)(43) (Annexe 8)  
C'est une extension du CHAT pour les enfants de 16 à 30 mois et repose entièrement sur les parents comme source d'information. Il se compose de 23 questions, codées oui/non et inclut les 9 questions du CHAT. Il a été sélectionné parce qu'il permet de recueillir l'information à partir de l'expérience quotidienne des parents, de manière parfois plus pertinente qu'une observation ponctuelle lors d'une consultation.

Il est sensible à 87% et présente une très bonne spécificité (99%).

### ***5.3.3. Autres outils de diagnostic et d'évaluation(31)***

Ils vont être réalisés par des équipes spécialisées, pluridisciplinaires, comportant psychiatre, psychologue, psychomotricien, orthophoniste et permettent aussi bien l'état des lieux initial que le suivi de l'évolution de l'enfant.

- ✓ L'ADI (Autism Diagnostic Interview) (44) est un guide d'entretien avec les parents, structuré et portant sur les différents domaines de perturbation de l'autisme. Il repose donc sur l'observation parentale.
- ✓ L'ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule) (45,46) est une échelle d'observation clinique qui devient un instrument « gold standard » dans le diagnostic d'autisme.
- ✓ CARS (Childhood Autism Rating Scale)(44) est une échelle diagnostique d'utilisation simple qui va plutôt être utilisée pour évaluer le degré de sévérité, l'intensité du syndrome autistique. Elle consiste en une observation de l'enfant à l'instant « T » et s'adresse à des enfants de plus de 24 mois. Cette échelle est facile d'utilisation et peut donc être utilisée par des professionnels peu expérimentés à son usage.

On peut citer aussi le STAT (Screening Tool for Autism in Two-years-olds), l'ASQ (Autism Screening Questionnaire), l'ECI-4 (Early Childhood Inventory-4) ou encore le PDDST (Pervasive Developmental Disorders Screening Test)(47).

## **6. Etat des lieux des structures existantes**

### **6.1. Identification des structures adaptés**

Quelles que soient les structures, il est nécessaire de permettre une intervention coordonnée et pluridisciplinaire de professionnels formés et expérimentés dans les aspects psychopathologiques et du développement



(cognition, communication, sensorimotricité). Tout cela en favorisant la proximité avec le domicile du patient.

L'HAS définit que les structures adaptés à héberger ce genre d'équipe pluridisciplinaire sont :

- ✓ Le CAMSP(Centre d'Action Médico-Sociale Précoce)
- ✓ Le CMPP (Centre Médico-Psycho-Pédagogique)
- ✓ Les cabinets de praticiens libéraux coordonnés
- ✓ Les services de psychiatrie infanto-juvénile
- ✓ Les services de pédiatrie
- ✓ Unités d'évaluation
- ✓ CRA qui constitue aussi un recours en cas de désaccord entre équipe et famille par exemple.

## **6.2. En Guadeloupe**

En application du plan autisme 2013-2017 et de la dernière circulaire gouvernementale de juillet 2014 (48),le maillage territorial guadeloupéen de diagnostic et de prise en charge est actuellement en train d'être concerté, sous le pilotage de l'ARS et par le CTRA (Comité Technique Régionale sur l'Autisme). Leur dernière réunion date du jeudi 4 décembre 2014 et décrit bien la première étape en cours comme le diagnostic régional de l'existant : identification des acteurs, des territoires suffisamment ou insuffisamment pourvus, des ressources et des besoins.

Ils travaillent en association avec :

- le Centre de Ressources Autisme (CRA) de Guadeloupe
- la MDPH
- les responsables d'établissements sanitaires, d'établissements et services médico-sociaux(directeur du CHU de PAP...)
- les responsables de l'éducation nationale via le rectorat de Guadeloupe.
- l'association « **j'existe** » créée en Guadeloupe depuis 1993.

Pour le moment, les diagnostics et prise en charge précoce sont essentiellement effectués auprès des 3 CAMSP de Guadeloupe.

En effet, lesCentresd'ActionMédico-SocialePrécoce ont pour vocation essentielle la prise en charge précoce des jeunes enfants (moins de 6 ans) risquant de développer une situation de handicap.

CAMSP de Basse-Terre	CAMSP René Haltebourg	CAMSP de Point-à-Pitre
33 rue Martin Luther King, 97100 BASSE-TERRE	Résidence la distillerie - Bat E1- Porte 2 – Grand-camp 97142 ABYMES	CHU POINT-A-PITRE, Villa n°3 BP 465 97159 POINT-A-PITRE CEDEX
05 90 99 28 13	05 90 89 77 67	05 90 89 17 43
Direction D. Joelle PLENET (à noter : héberge le CRA de Guadeloupe au sein de leur structure)	Direction M. Guy SAINT- MARTIN	

(Annexe 9 : sectorisation de la psychiatrie en Guadeloupe)

- ✓ Le CRA

Les CRA ont dans leurs missions la sensibilisation des professionnels de santé de première ligne que sont les MG. Il peut donc être un interlocuteur privilégié pour ces MG, afin d'accompagner, d'orienter, d'aider les praticiens qui font face à des problèmes de diagnostic ou de prise en charge de patients autistes ou à

risque. Celui de Guadeloupe n'effectue pas lui-même des diagnostics en première ligne mais oriente les patients, les familles, ainsi que les professionnels de santé. Dans un second temps et à la demande des CAMSP, il va effectuer des évaluations mais jusqu'à très récemment, il y manquait un médecin référent.

### **6.3. Coordination et adressage**

L'orientation de l'enfant vers un professionnel de santé plus spécialisé se fera par le professionnel de santé de première ligne (le plus souvent le médecin généraliste) le plus tôt possible, en préparant bien la famille et en favorisant les conditions d'accueil de l'enfant par l'équipe d'accueil.

Entre le début de prise en charge diagnostique et le diagnostic final, le délai maximal ne devrait pas dépasser 3 mois.

## **ETUDE**

### **1. Problématique**

- ✓ Hypothèse : Malgré l'identification claire des médecins généralistes en première ligne dans le dépistage précoce de l'autisme et la médiatisation de cette pathologie, nous émettons l'hypothèse que ceux-ci n'ont pas assez de connaissances et donc de formation sur le sujet pour pouvoir remplir leur mission de repérage précoce préconisé par le dernier plan autisme 2013-2017.

- ✓ Objectif principal : évaluer l'état des connaissances des médecins généralistes guadeloupéens sur l'autisme et son dépistage précoce, pour connaître la faisabilité de ce dépistage par les généralistes.
- ✓ Objectif secondaire : déterminer les axes d'information principaux nécessaires aux médecins généralistes localement qui seront transmis par la réalisation d'une plaquette d'information à leur destination. Existe-t-il un profil de médecin généraliste plus sensibilisé à ce dépistage, mieux informé ?

## **2. Matériels et méthodes**

### **2.1. Type et lieu d'étude**

Nous avons réalisé une enquête épidémiologique observationnelle transversale en adressant un questionnaire aux médecins généralistes libéraux de Guadeloupe.

### **2.2. Population**

#### ***2.2.1. Effectif***

Nous avons répertorié via les pages jaunes internet actualisés 210 médecins généralistes libéraux installés en Guadeloupe, avec un numéro de téléphone fixe. Nous avons utilisé dans un premier temps un listing de 185 médecins généralistes libéraux avec adresse mail valide, fruit de travaux antérieurs suivis par le Dr GANE-TROPLENT en 2014, qui a été complété et corrigé par la suite pour monter à 206 médecins.

### ***2.2.2. Critères d'inclusion***

L'enquête a été adressée à l'ensemble des médecins généralistes libéraux de la Guadeloupe, hors dépendances administratives (Les Saintes, Marie-Galante, La Désirade).

Les critères d'inclusion sont :

- ✓ Exercer comme médecin généraliste en secteur libéral
- ✓ Installation obligatoire
- ✓ Exercer en Guadeloupe continentale
- ✓ Être informatisé et posséder une adresse mail valide

### ***2.2.3. Critères d'exclusion***

- ✓ Exercer comme médecin généraliste remplaçant
- ✓ Réponse au questionnaire après la fin du recueil de données le 11/01/2015

## **2.3. Recueil de données**

### ***2.3.1. Mode de recrutement***

Nous avons envoyé un premier courriel le 24/11/2014 à destination des 206 médecins généralistes possédant une adresse mail, leur demandant de participer à ce questionnaire en ligne ; ceci de manière anonyme.

Une relance par courriel est renvoyée une semaine plus tard.

Puis, nous avons effectué un démarchage téléphonique des 210 médecins libéraux installés en Guadeloupe et possédant un numéro de ligne fixe accessible sur les pages jaunes.

Enfin, une dernière relance courriel, avec le listing des adresses mails mise à jour par le démarchage téléphonique, est envoyé le 02/01/2015.

La clôture du recueil de données est faite le 11 janvier 2015.

### ***2.3.2. Le questionnaire***

Nous avons réalisé un questionnaire disponible en ligne sur internet via le logiciel Google forms. Les médecins généralistes pouvaient donc suivre le lien donné par courriel et remplir ce questionnaire directement sur internet.

Ce questionnaire est composé de 36 questions sur 6 pages, et répartis en 4 parties :

- ✓ La première partie (questions 1 à 7) comporte les renseignements sur la pratique du médecin généraliste : sexe, âge, durée et milieu d'exercice, activité quotidienne dont pédiatrique, durée de consultation.
- ✓ La deuxième partie (questions 8 à 20) reprend des spécificités de l'activité autour de l'enfant dont le nombre d'enfants autistes suivis et des consultations systématiques, ainsi que la connaissance du développement normal de l'enfant.
- ✓ La troisième partie (questions 21 à 32) concerne les connaissances sur l'autisme et son diagnostic précoce : fréquence, connaissance des critères diagnostiques, des recommandations HAS et des signes d'alerte, âge d'apparition des premiers signes, outils de dépistage, diagnostics différentiels, annonce d'un trouble du développement.

- ✓ La quatrième partie (questions 33 à 36) traite du réseau et de la formation.

Pour simplifier le temps de remplissage du questionnaire par le médecin et donc optimiser le taux de réponse, nous avons opté pour 25 questions fermés et 11 ouvertes.

## **2.4. Analyse statistique**

Nous avons recherché des liaisons entre les variables qualitatives par le test du  $\chi^2$ , ainsi que le test de Fisher exact pour les petits échantillons (effectifs théoriques inférieurs à 5). Pour chaque recherche, notre hypothèse de départ était que la différence observée entre les groupes résultait du hasard de l'échantillonnage. La valeur  $p$  définissait la probabilité de cette hypothèse. Nous avons retenu comme seuil de significativité la valeur  $p < 0.05$ .

- Si  $p > 0.05$ , hypothèse de départ est retenue et la différence observée entre les groupes était liée au hasard de l'échantillonnage.
- Si  $p < 0.05$ , notre hypothèse de départ est rejetée et il existait une différence statistiquement significative entre les groupes comparés (avec un risque de 5% de se tromper et que l'hypothèse de départ était vraie).

Nous avons aussi utilisé une technique d'analyse des correspondances multiples pour comparer plusieurs variables qualitatives entre elles (49).

### **3. Résultats**

#### **3.1. La participation**

Sur les 206 médecins ayant reçu le courriel, nous avons reçus 61 réponses au questionnaire soit une participation de 29.61 %.

#### **3.2. Description de l'échantillon : données socio-professionnelles**

##### **✓ Sexe**

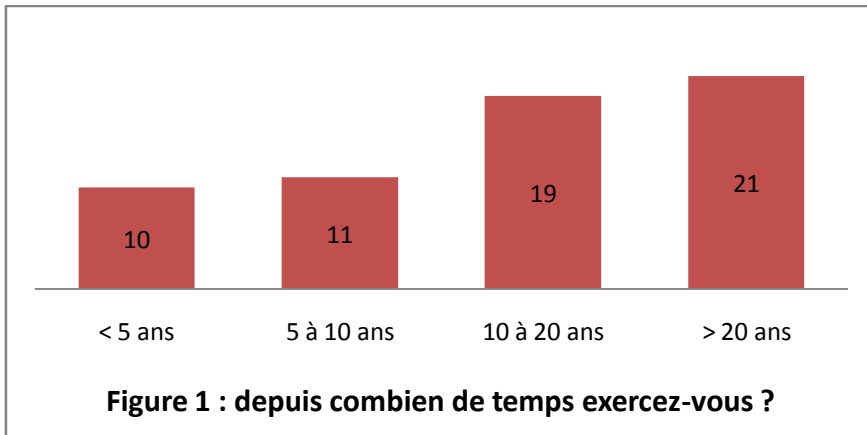
La population de l'étude se compose de 30 femmes médecins généralistes (MG) soit 49% et 31 MG hommes soit 51%. Le Sex ratio est de 1.03.

##### **✓ Age**

L'âge moyen était de 49 ans, la plus jeune avait 31 ans et le plus âgé 83. La répartition est homogène avec un écart type de 15 ans.

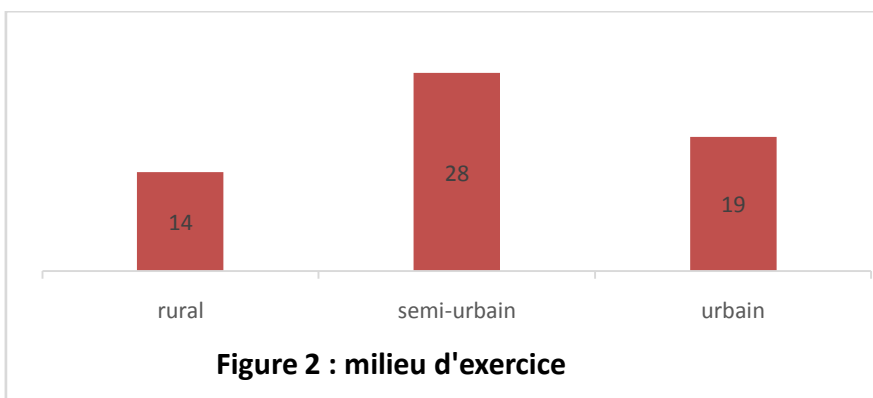
##### **✓ Expérience professionnelle**





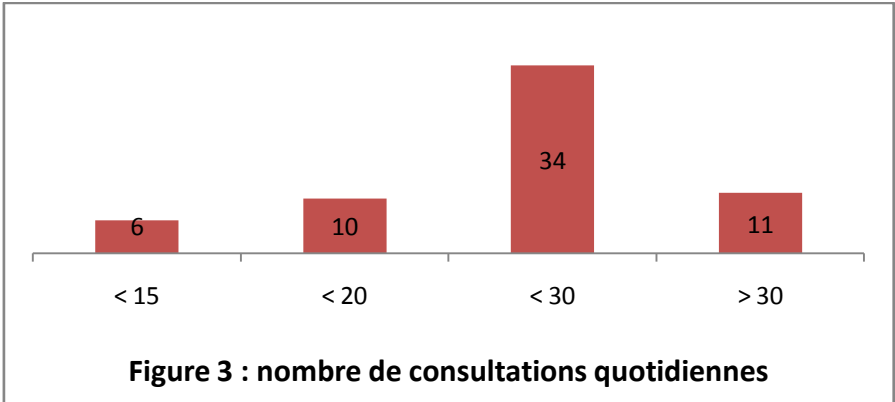
21 MG (34%) étaient installés depuis plus de 20 ans, 19 MG (31%) entre 10 et 20 ans d'installation tandis que 11 MG (18%) ont entre 5 et 10 ans d'installation. Les jeunes médecins ou nouvellement installés, 10 MG, représente 16% de la population.

✓ ***Milieu d'exercice***

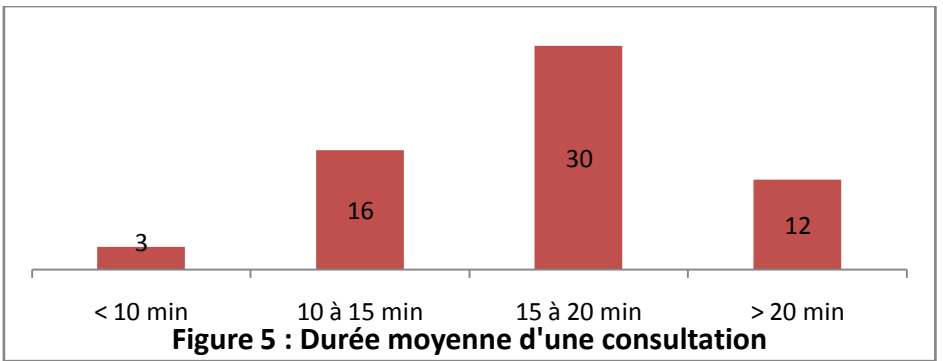
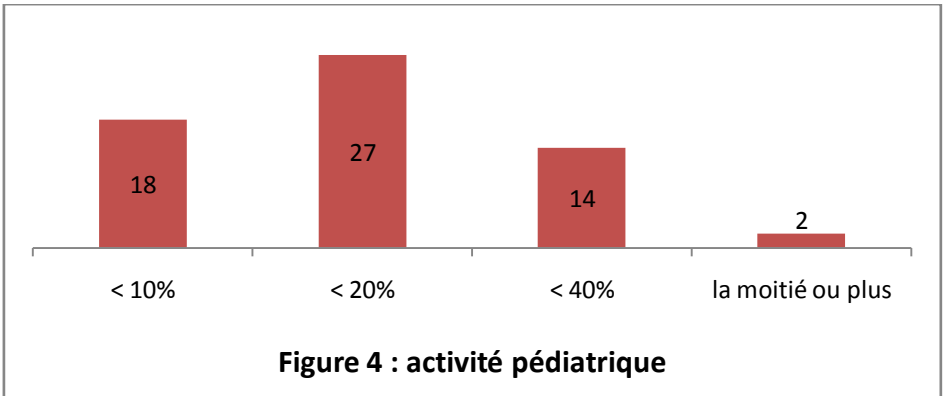


19 MG (31%) déclarent exercer en milieu urbain, 28 MG (46%) en milieu semi-urbain et 14 MG (23%) en milieu rural.

✓ ***Activité quotidienne et durée de consultation***

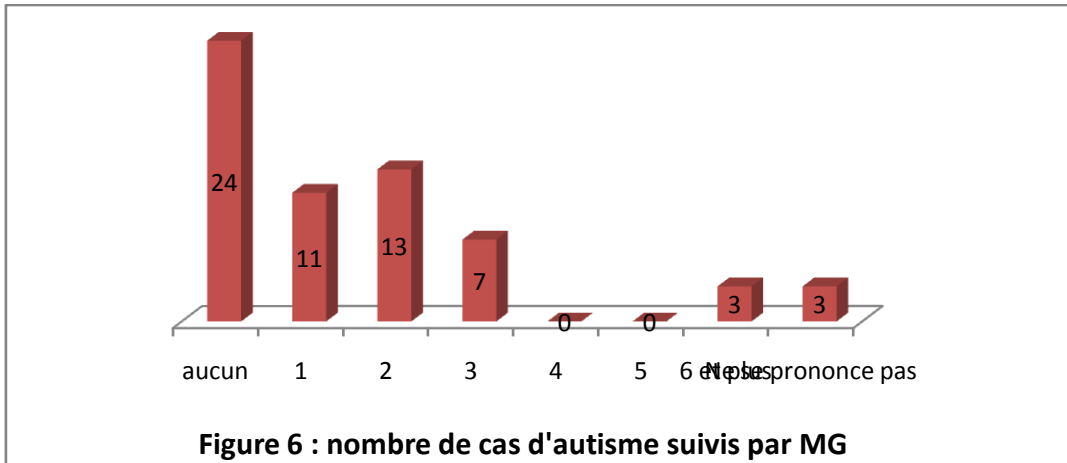


16 MG (26%) voient moins de 20 patients par jour tandis que 45 MG (74%) en voient plus de 20 par jour, avec un pic à plus de 30 patients jour pour 18% (11 MG) d'entre eux. Dans cette activité, la pédiatrie représente moins de 20% pour 45 MG soit 74 % et plus de 20% pour 16 MG (26%) dont 2 MG qui ont plus de la moitié de leur activité qui concerne la pédiatrie.

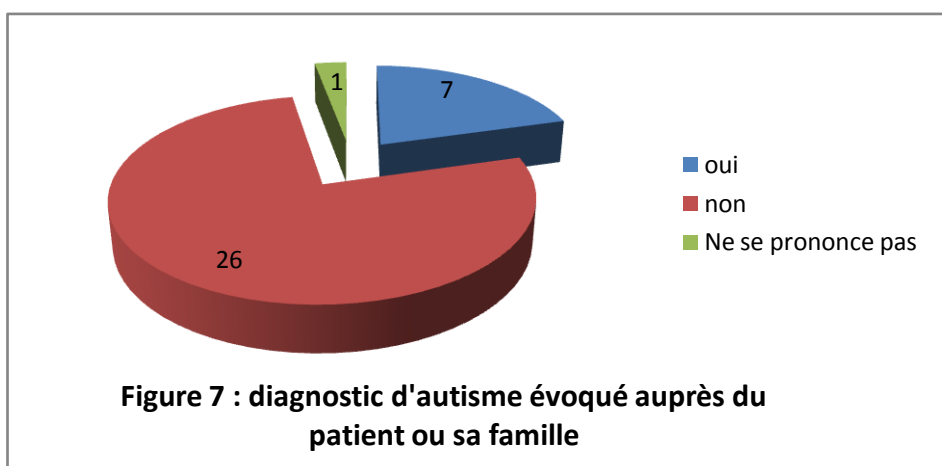


Une consultation standard dure moins de 15 minutes pour 31% des interrogés soit 19 MG et plus de 15 minutes pour 69% (42 MG) dont seulement 12 d'entre eux (20%) passent plus de 20 minutes en consultation.

### 3.3. Autisme en médecine générale



34 MG (56%) déclarent suivre un ou des patients autistes, 24 MG (39%) n'ont pas à leur connaissance de patients autistes et 3 MG (5%) ne se prononcent pas. 11 MG soit 18% n'en suivent qu'un seul, deux pour 13 MG (21%), trois pour 7 MG (11%) tandis que 3 MG (5%) en suivent plus de 5.

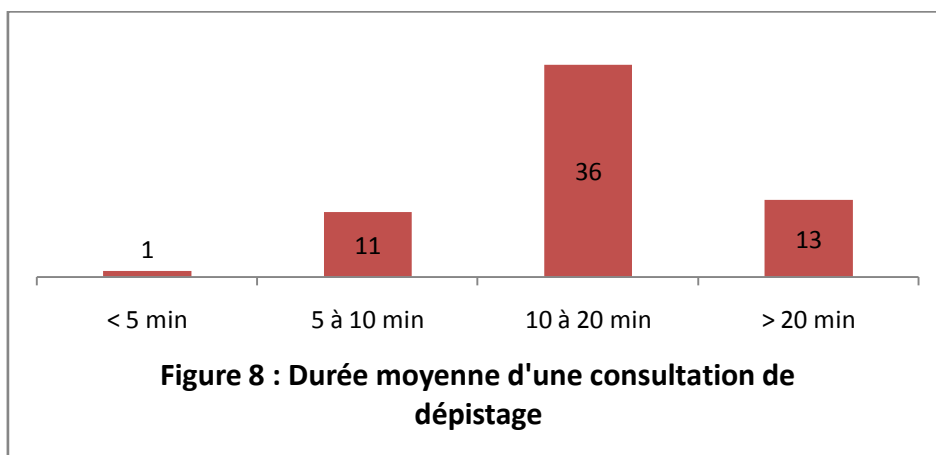


Chez les médecins généralistes qui sont confrontés à l'autisme, seul 7 d'entre eux soit 11% ont évoqué au patient ou à sa famille le terme d'autisme. Le reste soit 26 (43%) ne l'ont pas évoqué. Un seul ne se prononce pas.

Dans les médecins généralistes qui n'ont pas évoqué le terme d'autisme avec le patient, les réponses invoquées sont :

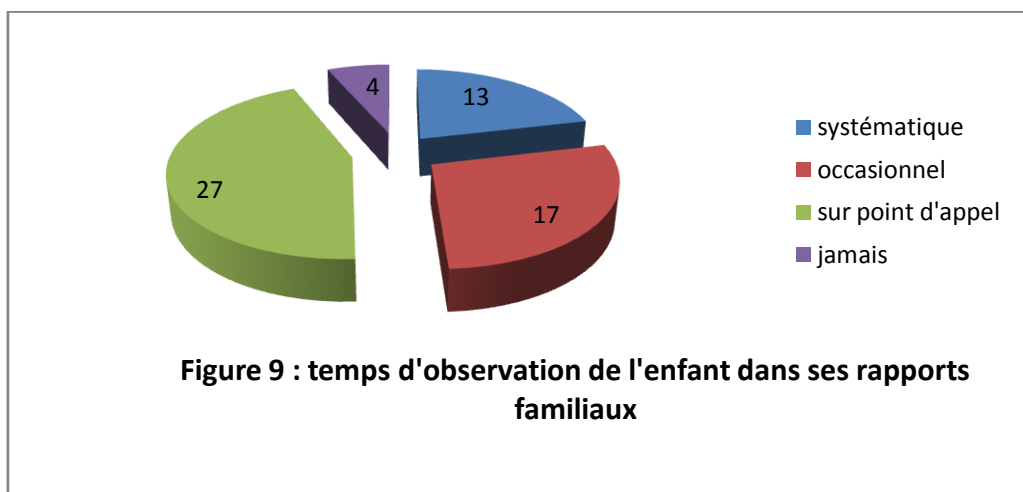
- Un diagnostic déjà posé (cité 15 fois)
- Le manque de compétence pour poser ce diagnostic (cité 5 fois)
- Un diagnostic trop lourd et complexe, ou incertain (cité 6 fois)
- Ils préfèrent évoquer un trouble du développement nécessitant un avis spécialisé (cité 4 fois)
- L'inquiétude vis-à-vis des répercussions et de l'angoisse soulevées par un tel diagnostic dans la famille (cité 2 fois)
- L'absence ou le besoin de formation sur le sujet est cité 2 fois.

### 3.4. Consultation de dépistage

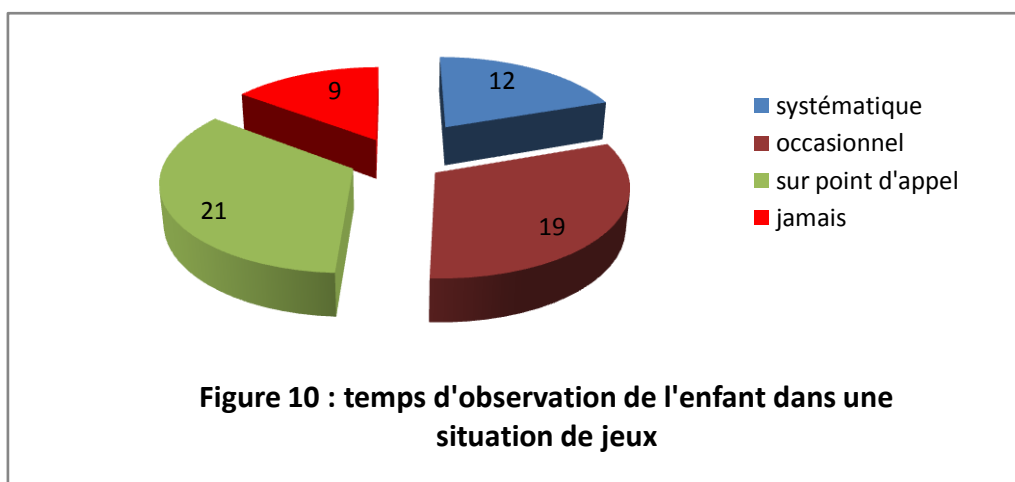


Lors d'une consultation obligatoire ou dédié au dépistage, c'est à dire sans motif aigu (certificats, vaccins, suivi annuel), 59% (36 MG) des généralistes passent entre 10 et 20 minutes avec le ou la patiente. 21% (13 MG) passent plus de 20 minutes en consultation.

Un médecin déclare passer moins de 5 minutes à ces consultations et 11 MG soit 11% entre 5 et 10 minutes.



13 MG (21%) prennent un temps d'observation de l'enfant dans sa structure familiale de manière systématique, 17 MG (28%) le font occasionnellement, 27 MG (44%) sur point d'appel et 4 MG (7%) ne le font jamais.



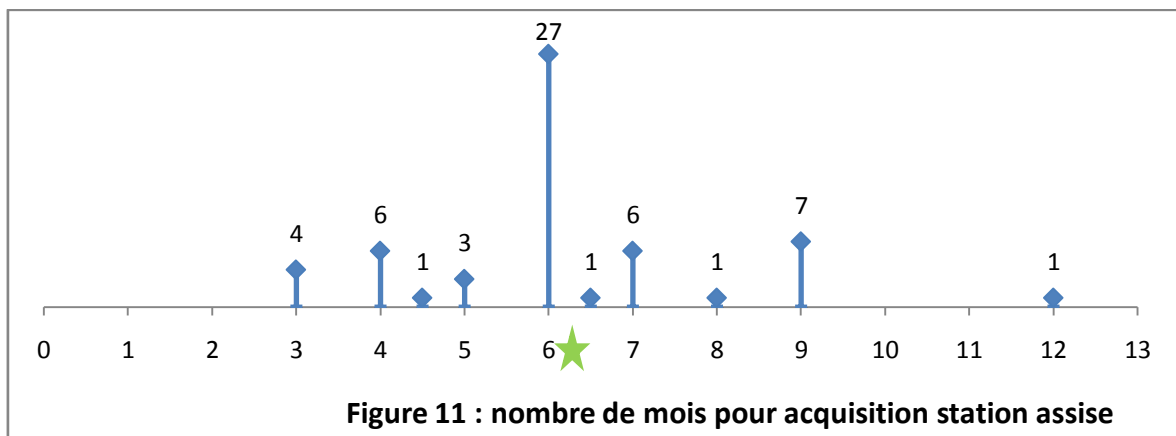
12 MG (20%) prennent un temps spécifique d'observation de l'enfant dans une situation de jeux de manière systématique, 19 (31%) occasionnellement, 21 (34%) sur point d'appel et 9 ne le font jamais.

### 3.5. Développement normal de l'enfant

On a interrogé les MG sur leurs connaissances du développement normal de l'enfant en estimant en mois (+/- 3) l'âge d'acquisition de différentes compétences de référence, que sont :

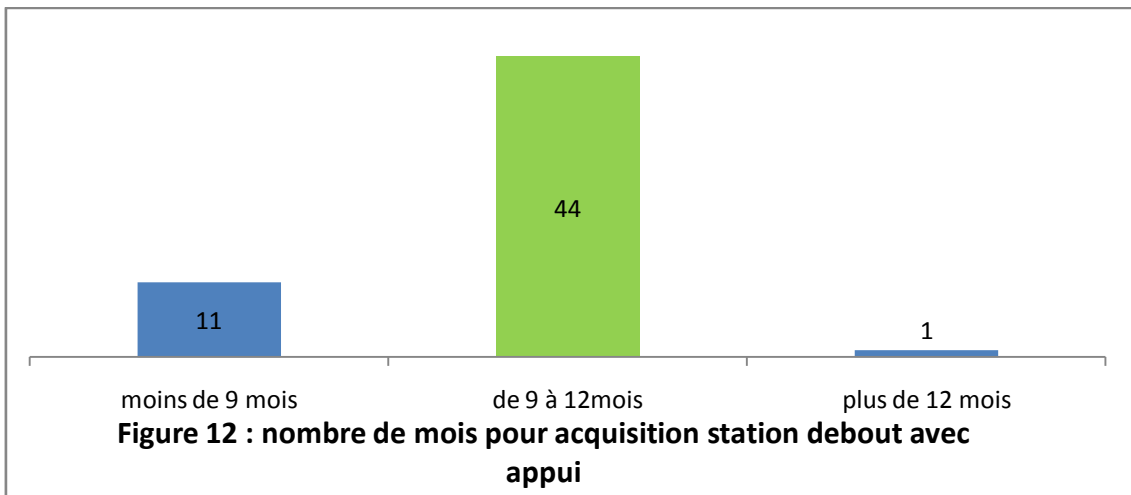
- ★ - la station assise vers 6 mois
- la station debout avec appui vers 9-12 mois
- la marche debout vers 12-18 mois
- le sourire réponse à partir de 2 mois
- les vocalisations dès le premier mois
- le pointage vers 9-12 mois

#### Répartition des résultats pour chaque compétence

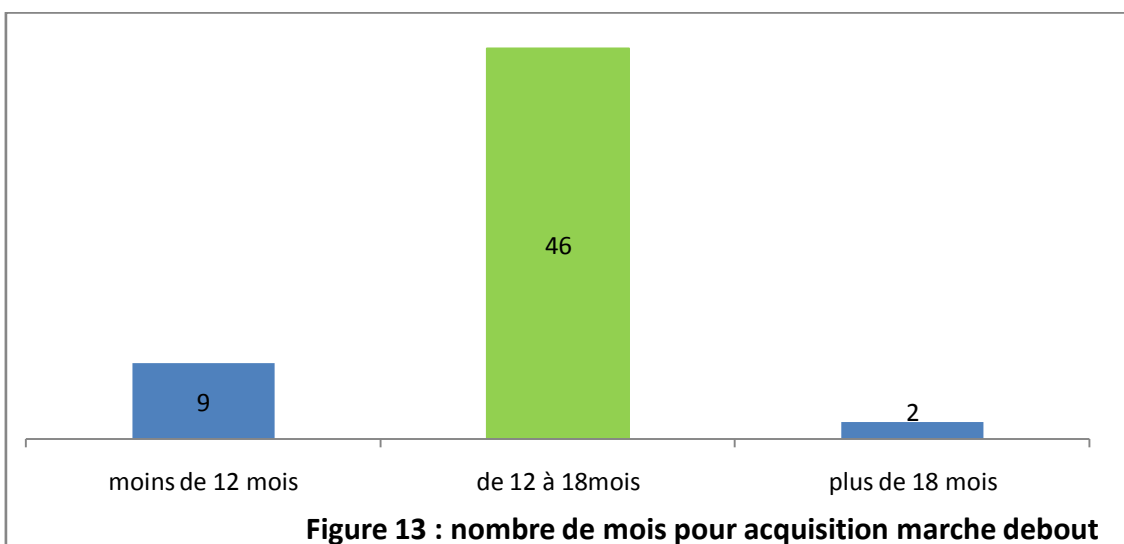


27 MG soit 47% estiment l'acquisition de la station assise à 6 mois.

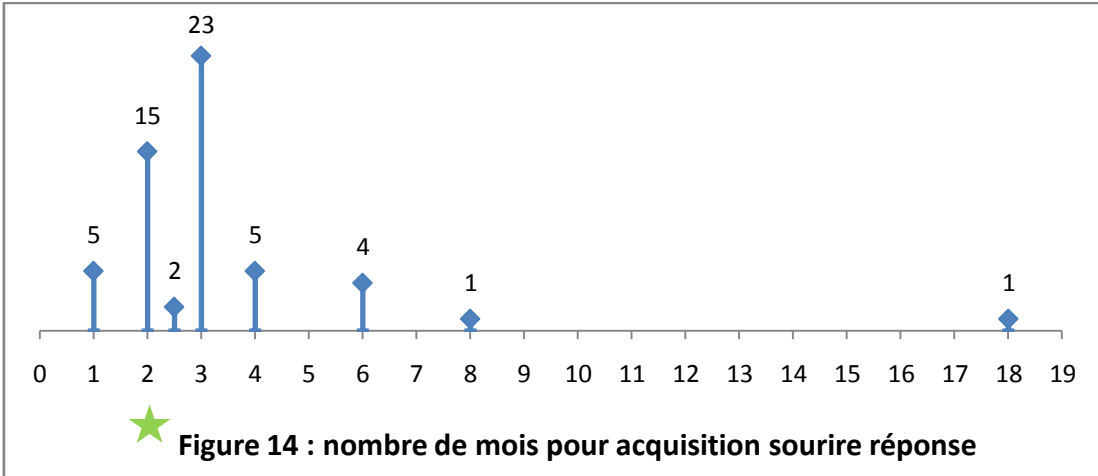
4 MG l'estiment vers 3 mois tandis qu'un MG l'évalue vers 1 an.



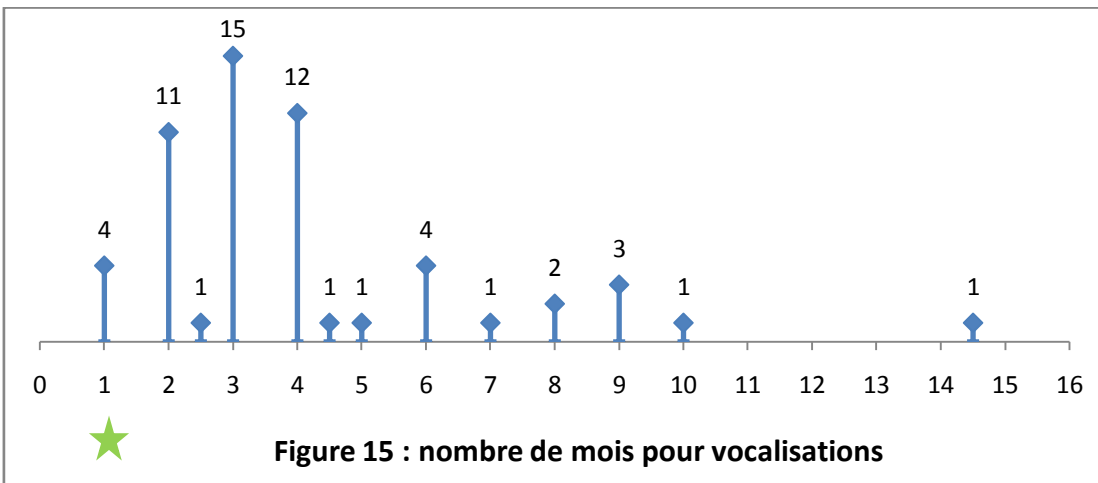
44 MG soit 78% estiment l'acquisition de la station debout avec appui entre 9 et 12 mois.



46 MG soit 80% évaluent correctement la marche debout dans la période de 12 à 18 mois. Un MG estime l'acquisition de la marche vers 30 mois.

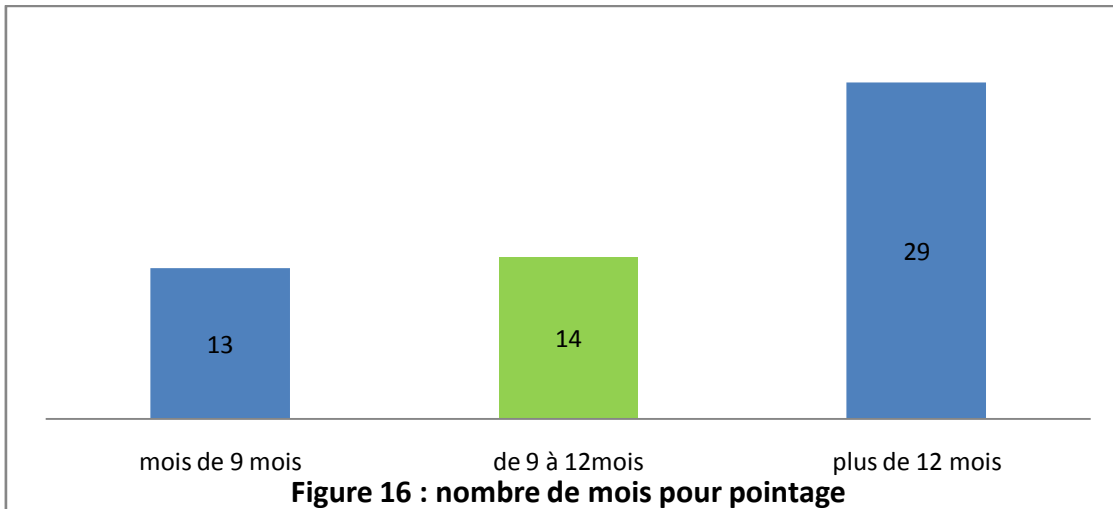


40 MG soit 65% estiment l'apparition du sourire réponse chez l'enfant entre 2 et 3 mois. Un MG estime cette acquisition vers 18 mois.



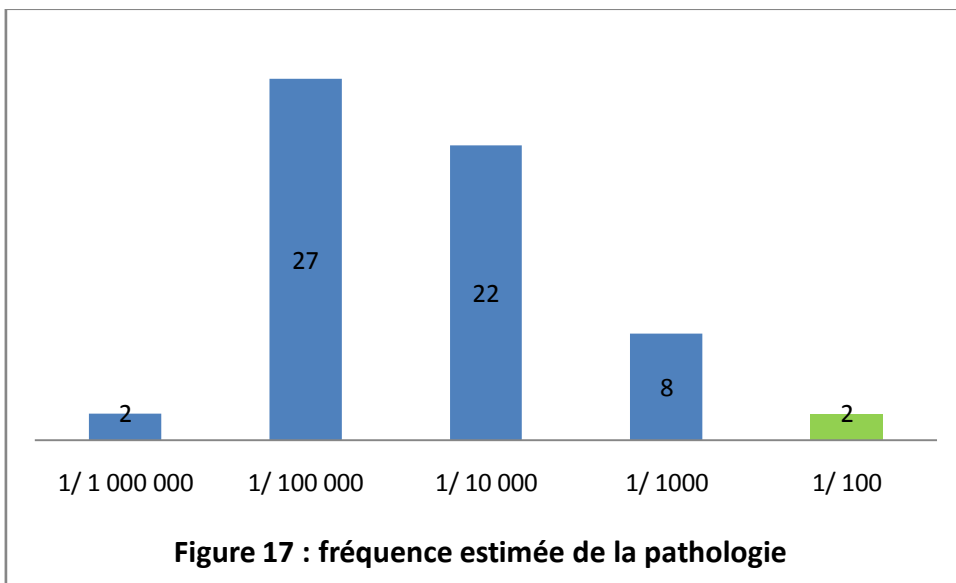
La réponse la plus fréquemment donnée est 3 mois pour l'apparition de vocalisations, par 15 MG soit 25%. Les autres réponses sont assez disparates, un MG l'estime vers 15 mois.





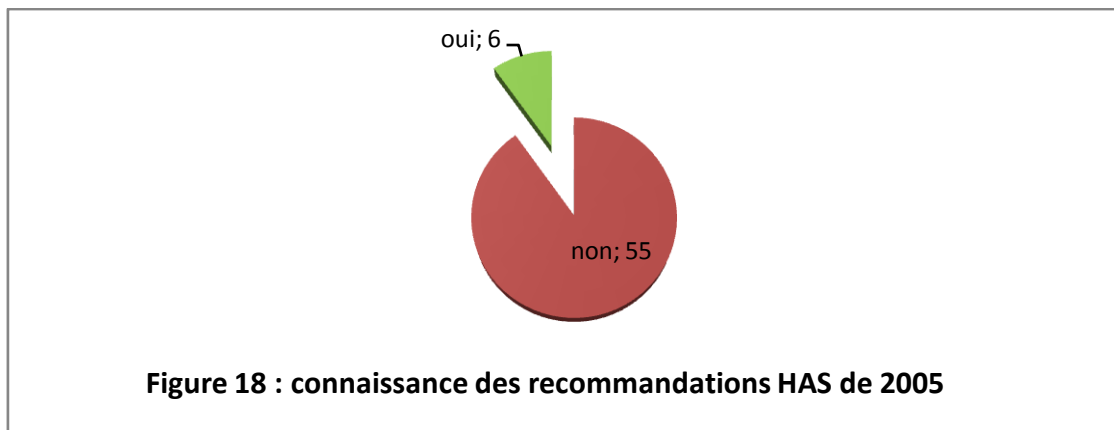
14 MG soit 22% observent le pointage d'un enfant dans la période de 9 à 12 mois. 3 MG vont placer cette acquisition entre 18 et 20 mois.

### 3.6. Prévalence

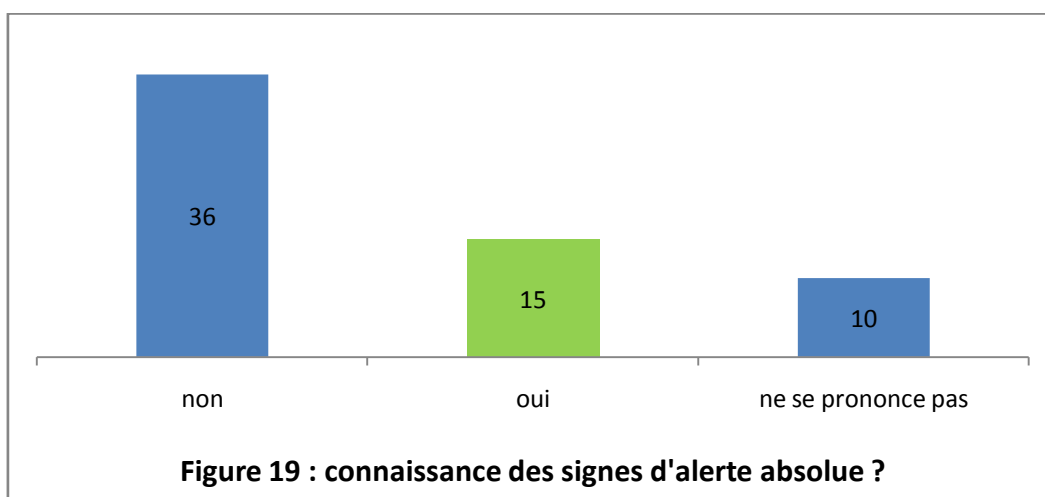


Le plus grand nombre soit 27 MG estiment la fréquence de l'autisme à 1/100 000. 51 MG soit 83% estiment la prévalence de l'autisme inférieure ou égale à 1/10 000.

### 3.7. Connaissances des recommandations et des signes d'alerte absolue



55 MG soit 90% ne connaissent pas les recommandations de bonnes pratiques de l'HAS sur l'autisme sorties en 2005.



36 MG soit 59 % déclarent ne pas connaître les signes d'alerte et 10 (16%) ne se prononcent pas sur la question.

21 MG ont cité ce qui leur paraissait être ces signes d'alerte absolue.

2 d'entre eux seulement ont pu les citer tous.

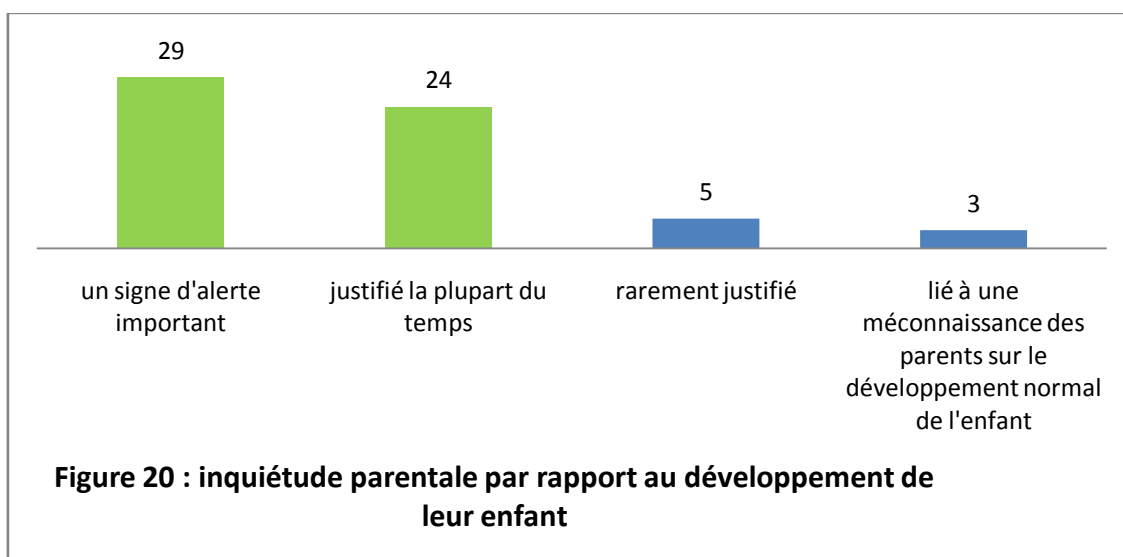
Dans ces signes :

- L'absence de babillage, de pointage et d'autres gestes à 12 mois revient 8 fois.
- L'absence de mots à 18 mois est citée 3 fois,
- L'absence d'associations de mots à 24 mois est citée 2 fois
- La perte de langage ou de compétence à tout âge revient 3 fois.

4 MG ont confondu la triade autistique avec les signes d'alerte.

On note dans les autres réponses que les anomalies du regard (fixation, décrochage visuel, contact oculaire ...) reviennent le plus souvent puisqu'évoqué par 13 MG.

### 3.8. Inquiétude des parents



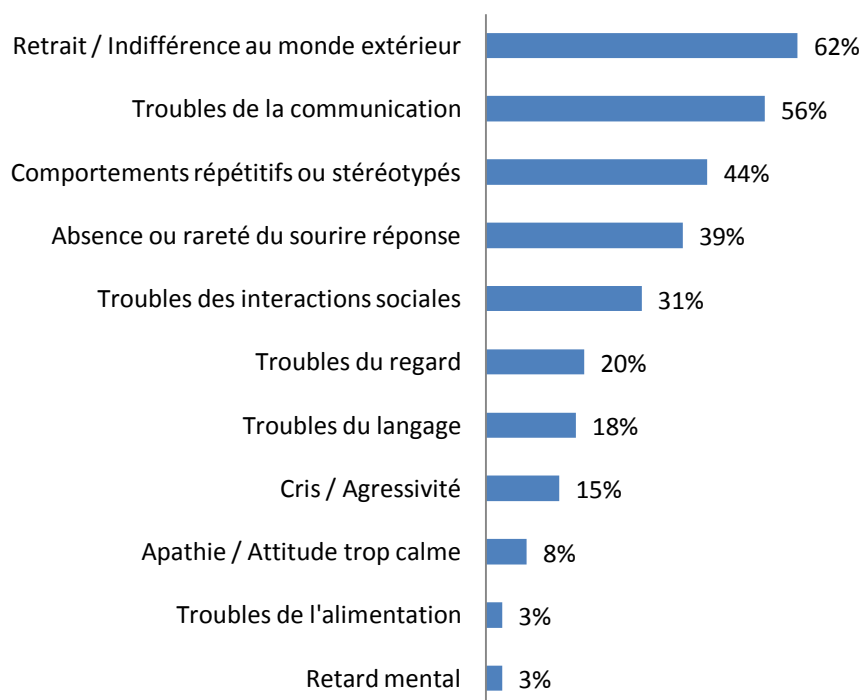
Un parent inquiet pour un problème de développement de son enfant est toujours à prendre avec intérêt par le MG qui reçoit cette plainte.

Dans notre étude la majorité des MG soit 53 MG (86%) la considèrent comme importante ou justifiée et donc vont la prendre en compte dans leur raisonnement comme un signe d'alerte supplémentaire. 5 MG (8%) la trouvent rarement justifiée et 3 MG (5%) pensent que cette inquiétude est liée à une méconnaissance des parents sur le développement normal d'un enfant.

### **3.9. Diagnostic des TSA**

Nous avons interrogé les MG sur les 3 signes les plus importants du diagnostic des TSA (troubles de la communication, des interactions sociales et comportements répétitifs et stéréotypés)

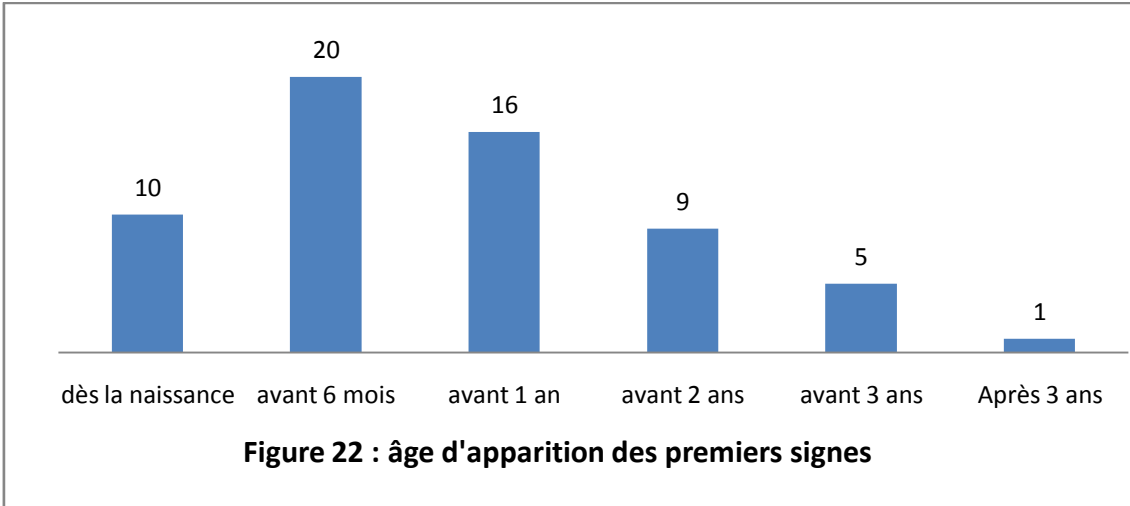
**Figure 21 : Signes les plus importants entrants dans le diagnostic des Troubles du Spectre Autistique (TSA)**



La réponse la plus commune est l'indifférence au monde extérieur pour 62 %, rejoignant l'image commune de l'enfant autiste perdu dans ses pensées.

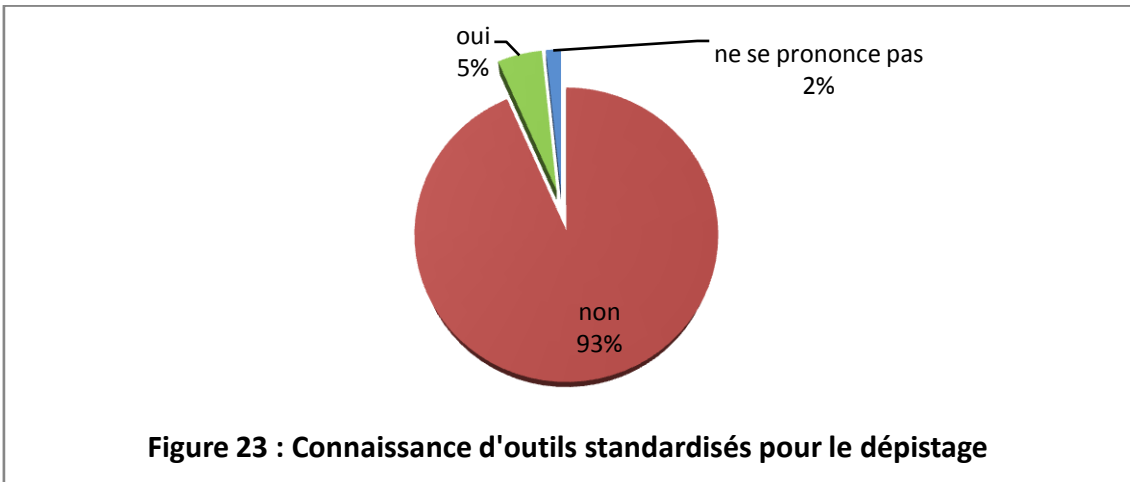
Les troubles de la communication et les comportements répétitifs sont retrouvés à 56 et 44 %, tandis que les troubles des interactions sociales ne sont cités que par 31 % des MG.

**Il est à noter que 2 MG ont pu citer la triade complète de l'autisme.**



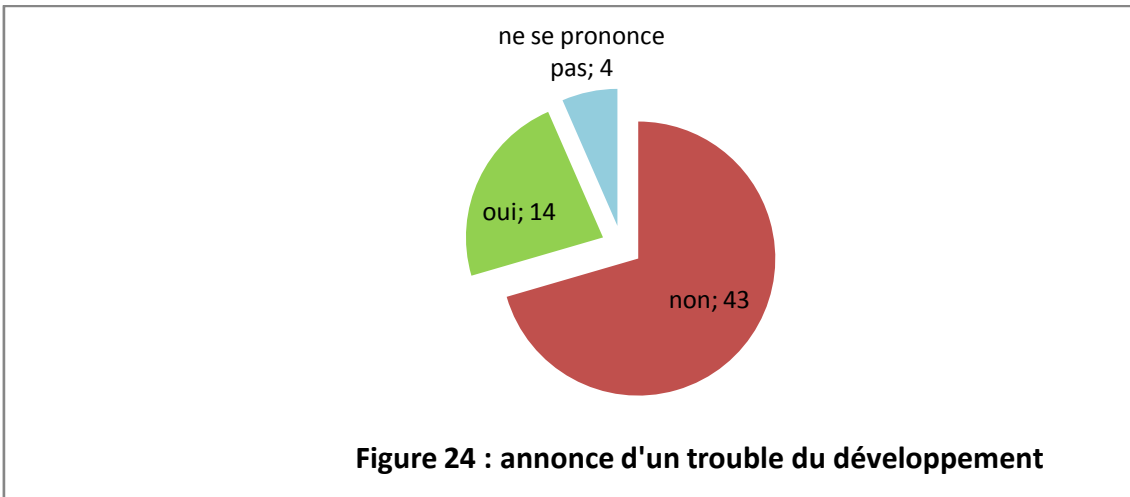
46 MG (75%) estiment l'âge d'apparition des premiers signes avant 1 an tandis qu'un seul MG l'estime après 3 ans.

### 3.10. Dépistage et annonce

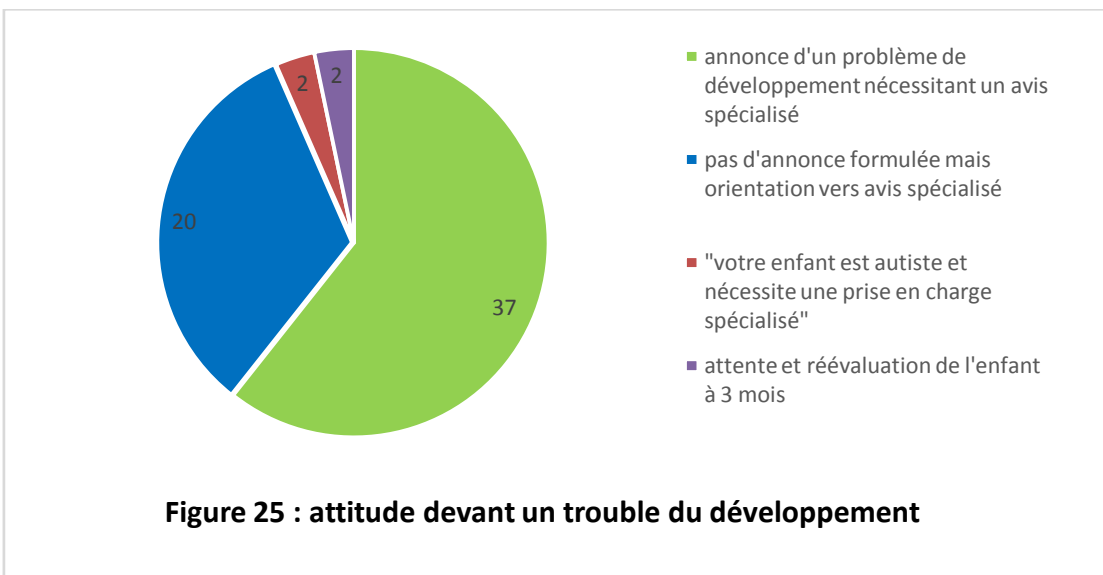


Les MG dans leur ensemble (93 %) ne connaissent pas d'outils de dépistage ou d'évaluation à utiliser pour les enfants présentant un TSA.

Seuls 2 pourront citer la CHAT et un seul pour l'ADOS et l'ADI.

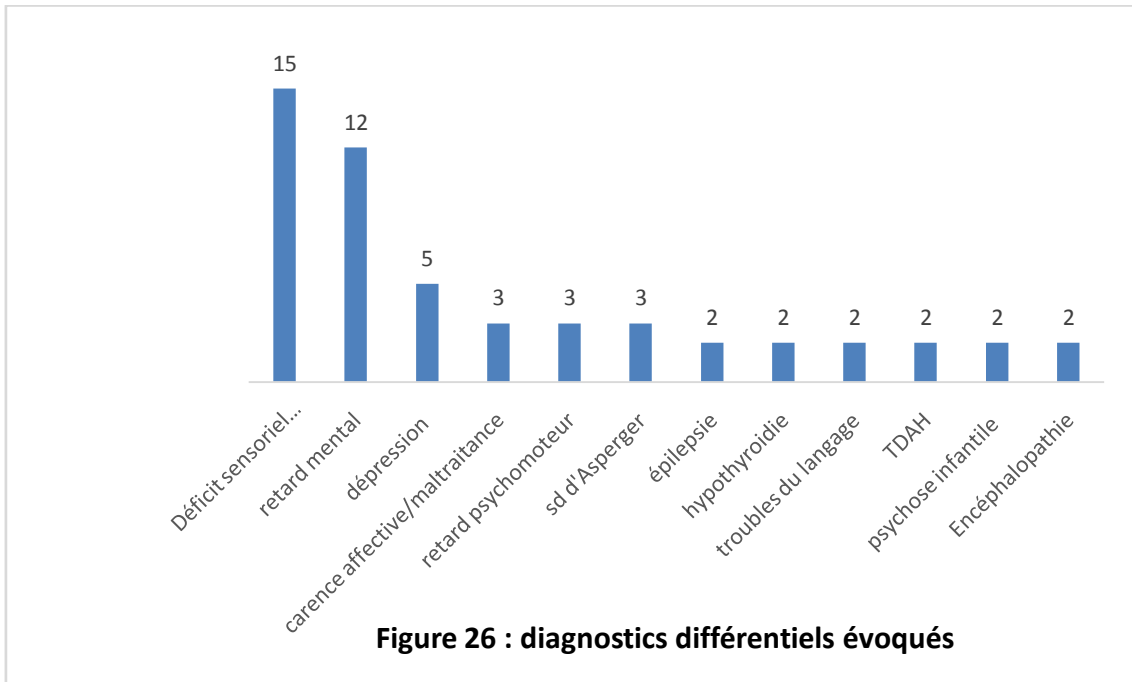


43 MG (soit 70 %) n'ont jamais évoqué ce type de diagnostic avec le patient et la famille.



La majorité des MG (37 soit 61%) déclare annoncer « un problème de développement » nécessitant un avis spécialisé. 20 MG (32%) orientent vers un avis spécialisé sans annonce particulière. 2 MG vont utiliser directement le terme d'autisme et orienter l'enfant. 2 autres préfèrent attendre et réévaluer l'enfant à 3 mois.

### 3.11. Diagnostic différentiel



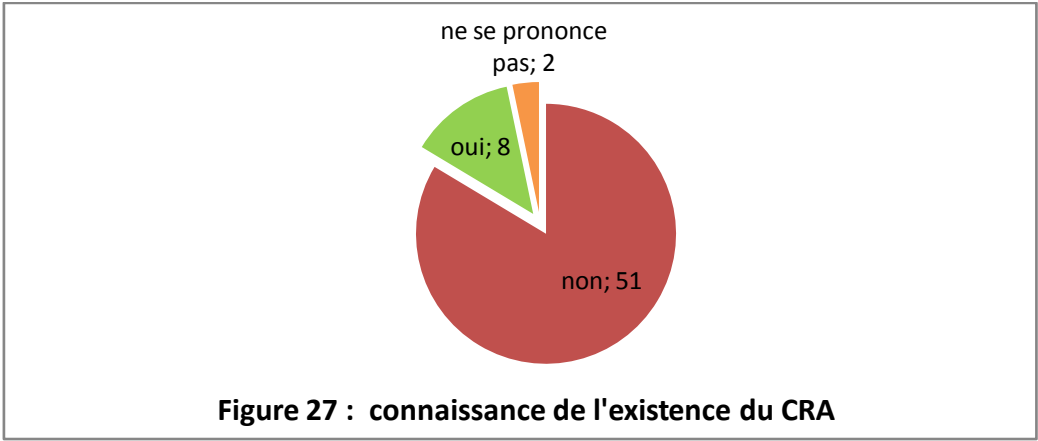
24 MG (40%) ne peuvent pas citer de diagnostic différentiel.

La surdit  ou d ficit sensoriel (cit  15 fois) ainsi que le retard mental (cit  12 fois) sont les deux diagnostics diff rentiels les plus identifi s par les MG.

Ont  t  cit  une fois : hydroc phalie, maladie g n tique, trisomie, syndrome de Rett, tumeur c r brale, anorexie mentale et syndrome d'alcoolisation fo tale.

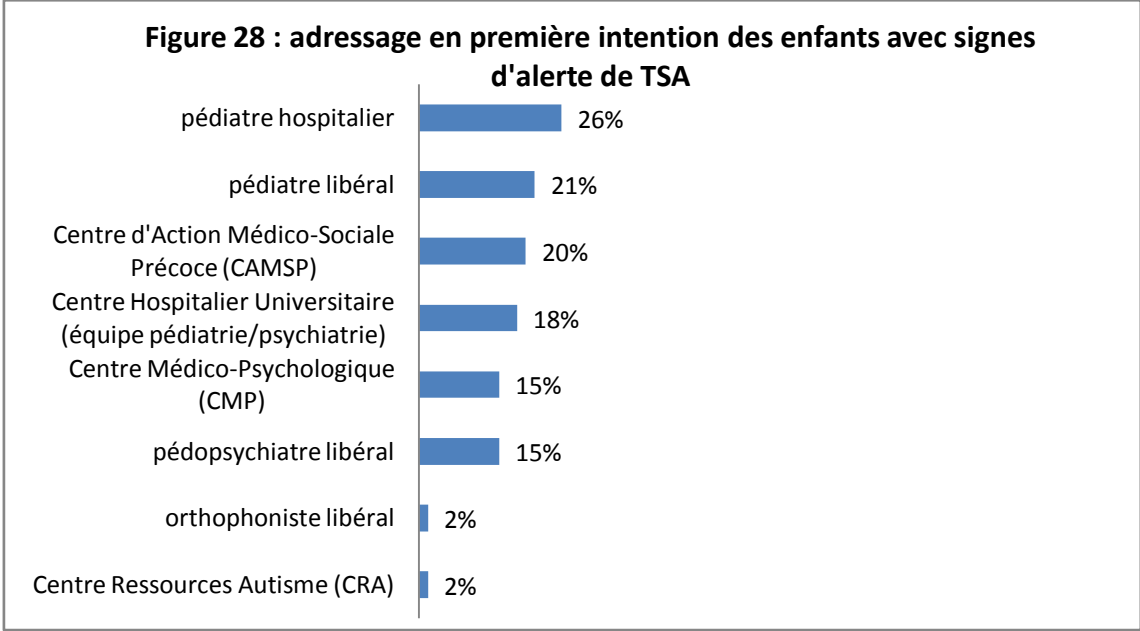
### 3.12. CRA





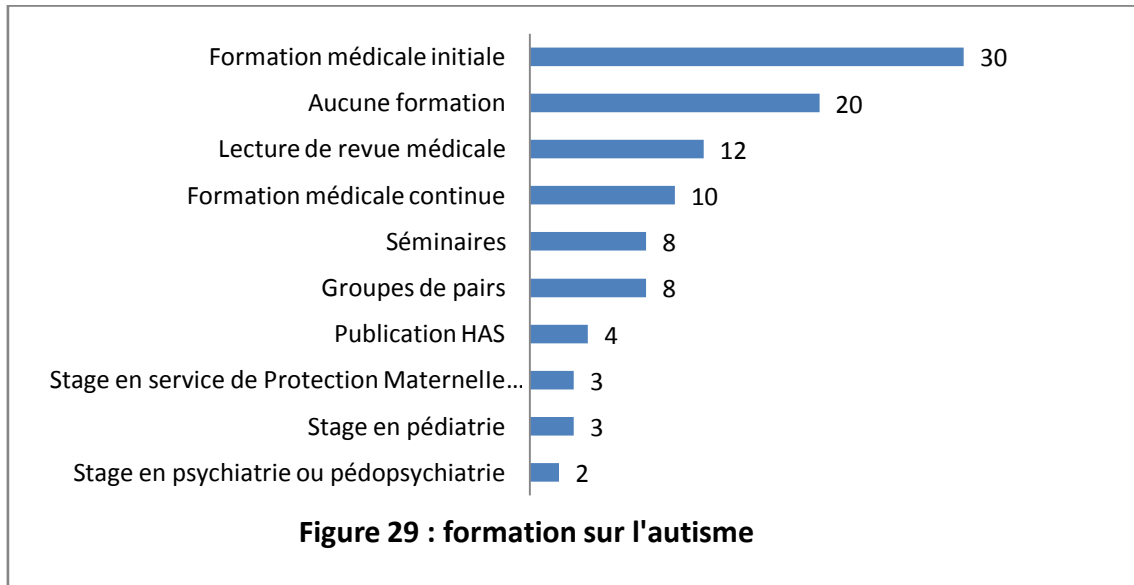
Seul 8 MG soit 13 % connaissent l'existence du CRA de Guadeloupe.

### 3.13. Réseau d'adressage

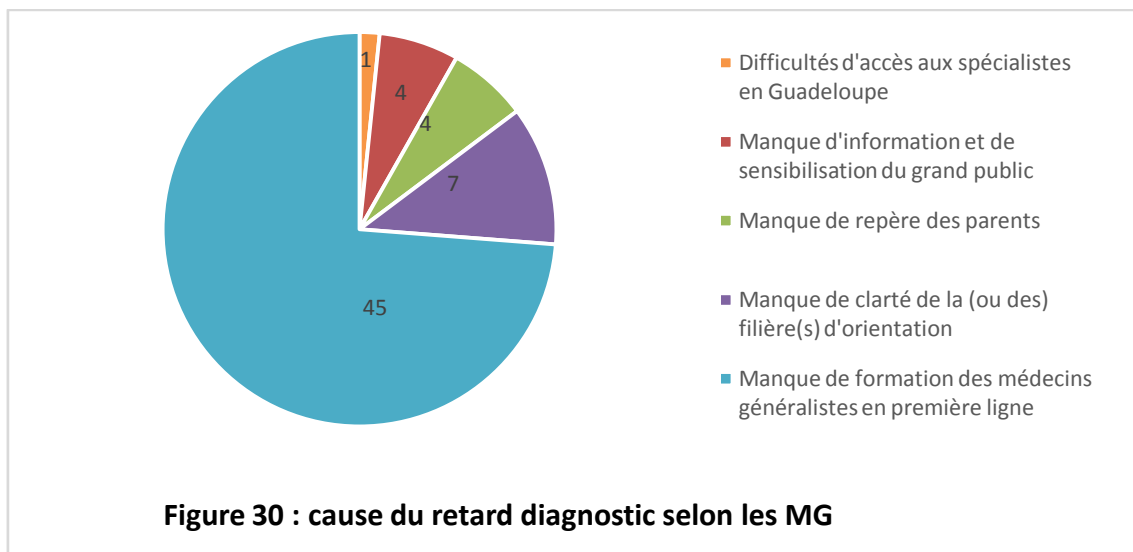


En effet, le pédiatre hospitalier est le premier recours pour 26% des MG mais dans une fourchette équivalente, un pédiatre libéral (21%), le CAMSP (20%) , le CMP (15%), le CHU (équipe pédiatrie/psychiatrie) (18%) et le pédopsychiatre libéral (15%) restent des interlocuteurs privilégiés en première intention.

### 3.14. Formation



Dans notre étude, 20 MG soit 33% déclarent n'avoir eu aucune formation sur l'autisme. 30 MG soit 46% ont reçu une formation sur l'autisme au cours de leur cursus initial. Dans les autres sources de formation, la lecture de revue médicale revient chez 12 MG, la formation médicale continue (séminaires et groupes de pairs) chez 10 MG alors que les stages et les publications HAS sont moins cités.

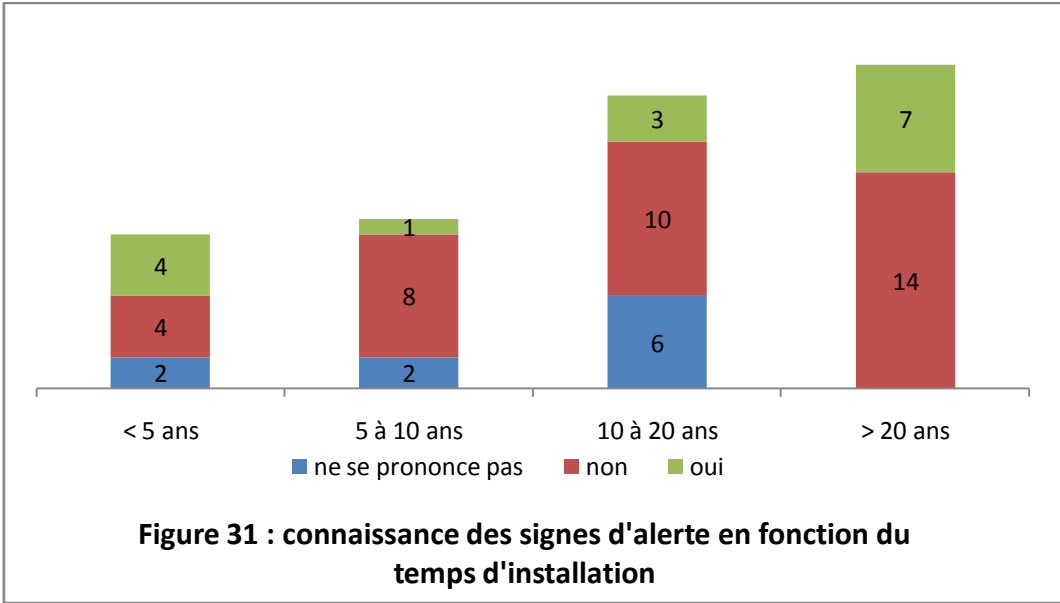


Quand on interroge les MG sur la cause principale du retard diagnostic observé dans cette pathologie, la première raison invoquée est le manque de formation des MG sur le sujet pour 45 d'entre eux soit 74 %.

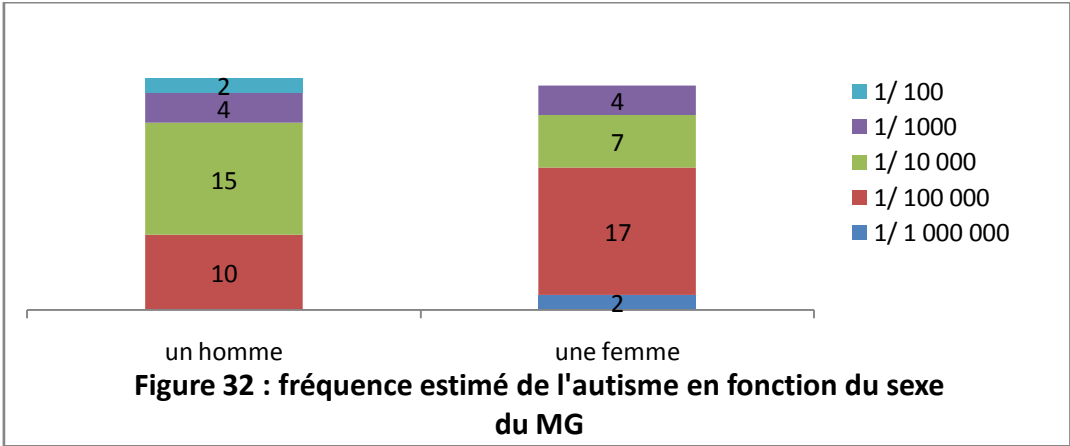
7 MG (11%) expliquent ce retard par des filières d'orientation mal définies. 4 MG pensent que c'est lié à un manque de repère des parents, 4 MG au manque d'information du grand public. 1 seul MG trouve des difficultés aux spécialistes en Guadeloupe.

### 3.15. Profil des MG à sensibiliser

Après analyse (Annexe 10), il n'apparaît aucun lien statistique significatif entre les connaissances de base sur l'autisme (fréquence, signes d'alerte, âge de début, triade autistique, existence du CRA, consultation d'annonce) et les caractéristiques socio-professionnelles des MG (sexe, expérience, milieu d'exercice, activité quotidienne et pédiatrique, patients autistes suivis)

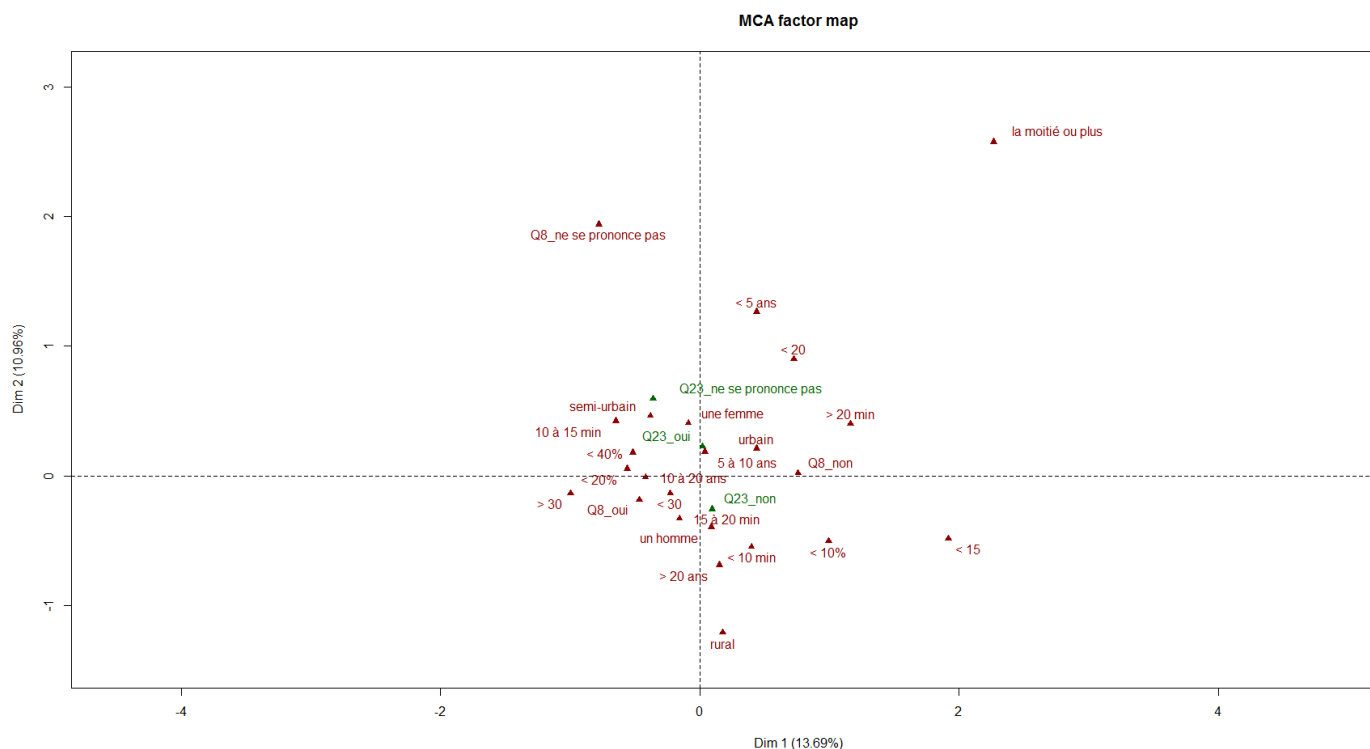


Cependant, le lien le plus proche reste la durée d'exercice et la connaissance présumée des signes d'alerte absolue. On se rend compte que les jeunes médecins (moins de 5 ans d'installation) et les médecins avec beaucoup plus d'expérience (plus de 20 ans) déclarent connaître les signes d'alerte de manière plus importante que les autres.



De plus, les MG hommes réalisent mieux la fréquence actuelle importante de l'autisme par rapport aux femmes.

**Figure 33 : analyse factorielle des correspondances multiples**



En utilisant ce travail statistique, le profil de MG qui reconnaît le mieux les signes d’alerte absolue serait plutôt : une femme , qui exerce en milieu urbain, depuis 5 à 10 ans et qui a une activité pédiatrique comprise entre 20 et 40% de sa patientèle.

## 4. Discussion

### 4.1. Réponses aux objectifs

Les MG dans leur ensemble présentent une connaissance incomplète et insuffisante sur l’autisme et son dépistage. Ces connaissances sont variées mais trop lacunaires pour pouvoir assurer un dépistage efficace de l’autisme en première ligne et donc repérer les signes d’alerte d’un trouble du comportement nécessitant une prise en charge adaptée.

Nous avons pu voir quelles informations sur l'autisme sont mieux assimilées que d'autres et ceci permettra d'adapter l'information aux MG via la plaquette de sensibilisation que nous avons élaboré.

Cependant, notre étude ne nous permet pas d'isoler réellement un profil de MG à sensibiliser mais dégage juste quelques tendances.

La formation ou l'information sur l'autisme devra donc être diffusée avec le même message à l'ensemble de la profession de MG en Guadeloupe.

#### **4.2. Limites de l'étude**

La méthodologie exposait à plusieurs biais et limites :

- Un biais de sélection puisque le moyen de contacter les MG était le courriel et donc une voie informatisée. De plus, la réponse au questionnaire était conditionnée par l'intérêt des médecins sur ce sujet et une démarche de chacun d'amélioration de sa pratique médicale.
- Un biais d'évaluation puisque le questionnaire était soumis à l'auto remplissage.
- Un biais de confusion : les réponses proposées à certaines questions n'étaient peut-être pas assez exhaustives ou précises pour refléter l'avis de certains MG ; même si le choix d'un minimum de réponses ouvertes était guidé par la nécessité d'un temps de réponse le plus court possible pour remplir le questionnaire afin de ne pas freiner certains MG et donc avoir un échantillon le plus grand possible.

- Notre échantillon, de petite taille, ne nous a pas permis d'avoir une puissance statistique importante. Nous avons dégagé quelques tendances de MG mieux informés sur le sujet mais pas ou peu de lien statistique significatif.

### **4.3. Discussion des résultats et comparaison aux travaux semblables**

Il est à noter, que malgré une publication scientifique accrue ces derniers temps sur l'autisme, aucune enquête à grande échelle sur évaluation des pratiques des MG n'a été menée par rapport au repérage des signes d'autisme. Néanmoins plusieurs thèses sur le sujet ont été réalisées par mes confrères (50-53).

#### ***4.3.1. Activité pédiatrique et connaissance de l'autisme***

Notre étude n'a pas mis en lumière de lien entre une patientèle à prédominance pédiatrique et le repérage des signes précoces. Alors que pour Desmarchelier (50), qui a interrogé 10 MG et 2 pédiatres, un suivi plus régulier de jeunes enfants entraînent une attention plus particulière aux consultations de dépistage. En revanche, avec une patientèle plus âgé, les MG se concentrent plus sur le traitement des pathologies aiguës et feront moins de dépistage.

#### ***4.3.2. Patients autistes et annonce***

On a pu observer que plus de la moitié (56%) des MG guadeloupéens ont dans leur patientèle un ou des patients autistes. Or, ce n'est finalement pas un facteur influençant les MG sur la connaissance des signes précoces d'autisme

par rapport à ceux qui n'en connaissent pas directement, puisque nous n'avons pas de lien statistique significatif entre ces deux facteurs.

Pour ces MG confrontés à l'autisme, le terme ou l'évocation de ce diagnostic n'a pas été utilisé pour la plupart (76%). On peut considérer que ce sont des résultats encourageants puisque les dernières recommandations HAS (34) nous indiquent que ce n'est pas le rôle du MG d'annoncer le diagnostic mais que celui-ci doit être donné après les résultats d'une évaluation pluridisciplinaire.

Selon le travail de Geoffroy de 2007 (52) qui a interrogé 22 MG d'enfants autistes dans la région de Rouen, 7 MG sur 20 vont parler de trouble du comportement et puis orienter l'enfant vers un avis spécialisé. Cela correspond à notre étude où 31 MG (61%) déclarent adopter cette attitude devant une suspicion d'autisme.

#### ***4.3.3. Consultation de dépistage***

80% des généralistes ont au moins une consultation aussi longue pour un examen systématique que pour un motif aigu. Cela prouve l'intérêt des médecins pour ces consultations de médecine plus préventive et l'investissement temps qu'ils y mettent.

Les MG guadeloupéens privilégient un temps d'observation de l'enfant dans ses rapports familiaux que ce soient de manière systématique, occasionnelle, ou sur point d'appel (93% d'entre eux).

Pour initier une situation de jeux avec l'enfant, ce qui peut mettre en évidence certains signes précoces comme les troubles de l'attention conjointe, du



pointage protodéclaratif, du jeu de faire semblant et du jeu social, on voit une adhésion large (85%) des MG mais légèrement moindre que pour l'observation simple. Ceci est probablement expliqué par le manque de temps des MG. De manière plus radicale, c'est aussi une des conclusions de Desmarcheliers dans son étude (50) qui montre que le temps de jeu partagé est rarement possible par manque de temps.

Il est donc important d'essayer au maximum, pour les MG, de trouver ce temps d'observation et de jeux au moins sur point d'appel chez un enfant à risque.

#### ***4.3.4. Développement normal de l'enfant***

La bonne connaissance du développement normal de l'enfant est une condition préalable au repérage d'anomalies, d'autant plus que le spectre autistique est large et que parfois la frontière est mince entre variations individuelles et caractères pathologiques. Nos résultats mettent en lumière une bonne connaissance de ce développement normal par la majorité des MG guadeloupéens concernant les acquisitions motrices principales que sont la station assise, la station debout avec appui et la marche debout.

Par contre les compétences comme le sourire réponse, les vocalisations ainsi que le pointage sont moins bien visualisés par les MG alors que ce sont des repères aussi importants, notamment pour le dépistage de l'autisme.

#### ***4.3.5. Prévalence et âge de début des signes***

L'estimation de la prévalence de l'autisme a permis de voir la représentation de cette pathologie dans l'esprit des MG guadeloupéens comme une pathologie rare. Seul 2 médecins ont rapporté une prévalence proche de 1/100.

Dans le travail de thèse de Boulé de 2005 (51) qui a interrogé 248 professionnels de la petite enfance dont 172 MG en pays d'origine, 43% des personnes interrogées ne connaissent pas la fréquence et 22% ne donnent aucune réponse. Donc malgré 10 ans de médiatisation, les représentations sur la prévalence de l'autisme n'ont pas changé et ce travail doit continuer. Par contre à la question de l'âge d'apparition des premiers signes d'autisme, on observe que les MG ont conscience de la précocité de ces signes puisque 46 d'entre eux estiment qu'ils apparaissent avant l'âge de 1 an.

#### ***4.3.6. Connaissance de la triade autistique, des signes d'alerte et des recommandations HAS***

Nos résultats ont mis en évidence la mauvaise connaissance de la triade autistique (décrite seulement par 2 MG guadeloupéens), des recommandations HAS (90% n'en connaissent pas l'existence) et des signes d'alerte absolue (connues de manière parcellaire puisque 21 MG ont pu en citer un ou plusieurs). De plus, à part 3 d'entre eux, la plupart des MG n'ont pas associé les signes d'alerte à un âge plus ou moins précis ce qui montre bien le flou existant sur le repérage de difficultés selon l'âge et donc la subjectivité de chaque médecin selon ses connaissances ou son expérience.

Ces résultats sont moins bons que ceux de Geoffroy (52) pour qui 35% des MG ont retrouvé la triade de l'autisme.

Concernant l'âge de début des signes, on retrouve 75% de nos MG qui pensent que les signes apparaissent avant la première année. Ils ont conscience de la précocité d'apparition des premiers signes et cela correspond aux travaux de Chagvardieff de 2009 (53) qui a travaillé avec 47 MG sur le dépistage et pour qui 40% des MG visualisaient l'apparition de ces signes avant 18 mois et 47% entre 18 mois et 3 ans. Pour Boulé (51), 82% des MG les repèrent avant 2 ans. Actuellement nous pouvons repérer ces signes très précocement avant la première année et ce message semble être passé dans l'esprit collectif des MG.

#### ***4.3.7. CRA et réseau***

Dans notre étude, seul 13% des MG connaissaient l'existence d'un CRA en Guadeloupe. Pourtant celui-ci possède comme mission l'information, la formation et le conseil auprès des acteurs de santé de première ligne que sont les MG sur les TSA et troubles apparentés. Il est donc un interlocuteur privilégié pour orienter les MG qui sont seuls face à cette problématique en cabinet.

L'effort de médiatisation doit se poursuivre et le CRA de Guadeloupe a dans ce sens engagé quelques actions concrètes comme l'organisation d'un colloque sur l'autisme en avril 2015 ayant réuni plus de 200 personnes (en collaboration avec l'URPS). De même, dans le cadre de la journée mondiale de sensibilisation à l'autisme, une marche bleue à destination de tous les publics a eu lieu le 09 avril 2015.

On a pu voir que les MG guadeloupéens s'adressaient en première intention plutôt à un pédiatre hospitalier ou libéral (47%) lors de la découverte d'un enfant avec des signes d'alerte de TSA. En comparaison, dans l'étude de Geoffroy en 2007(52), les MG adressaient leurs patients à risque préférentiellement à un neuropédiatre (27%), au CMP (20%), à l'ORL (17%) et au psychiatre ou pédopsychiatre (10%). En analysant le délai diagnostique en fonction de la première orientation, il conclut que ce délai est plus rapide, entre 2 et 5 ans en passant par un pédiatre ou neuropédiatre par le CMP ou autre orientation pour lesquels le délai est supérieur à 4 ans.

Il apparaît donc que la connaissance du parcours diagnostique le plus performant permet un diagnostic et une prise en charge plus rapide.

En Guadeloupe dans l'attente des conclusions du CTRA, il est clair que pour les jeunes enfants (moins de 6 ans) la meilleure orientation est le CAMSP. Ces structures possèdent toutes des équipes formées au diagnostic et à la prise en charge de l'autisme, ce qui va raccourcir les délais diagnostiques et donc l'errance que vivent parfois les patients et leurs familles.

#### ***4.3.8. Formation***

L'autisme et autres TED sont abordés de manière sommaire, dans notre cursus initial au sein de l'item n°32 de l'Examen Classant National : Développement psychomoteur du nourrisson et de l'enfant : aspects normaux et pathologiques (sommeil, alimentation, contrôles sphinctériens, psychomotricité, langage,

intelligence). L'installation précoce de la relation parent-enfant et son importance. Troubles de l'apprentissage.

Or, la formation initiale est la première source d'information sur l'autisme décrite par nos MG guadeloupéens puisque elle est citée par 30 d'entre eux.

20 MG ne déclarent aucune formation.

Il apparaît clairement qu'il faudrait au mieux renforcer l'enseignement spécifique sur les TSA au niveau du programme de l'ECN pour permettre aux futurs MG de partir avec une base plus solide sur le sujet.

En effet, le manque de formation des MG est identifié comme principal facteur du retard diagnostique observé pour les enfants autistes pour 73% de notre échantillon. En déclarant cela, ils sont demandeurs de formation sur le sujet, ce qui rejoint les résultats de Chagvardieff (53) qui montrent que 91% des MG interrogés sont désireux de formation complémentaire.

Donc outre la formation initiale à étoffer, il faut agir sur tous les leviers utiles en terme de formation médicale continue (séminaires, colloques, publications scientifiques) et notamment notre choix de sensibiliser les MG à ce sujet via une plaquette d'information spécifique, qui pour le moment n'a pas été réalisée en Guadeloupe.

On a pu montrer aussi qu'il ne ressortait pas statistiquement de population particulière de MG à sensibiliser mais que ce travail est destiné à tous.

#### **4.4. Proposition de support d'information à destination des généralistes**

Le support choisi étant une plaquette d'information ou brochure ne permet pas d'être exhaustif et nécessite de choisir l'information la plus pertinente à diffuser aux MG afin que celui-ci alors sensibilisé puisse s'en servir pour se former de manière complémentaire selon ses lacunes.

En s'inspirant aussi de travaux équivalents réalisés par d'autres CRA en France, nous avons identifié quelques points les plus importants à faire figurer sur ce média :

- Le réseau guadeloupéen
- Identification du CRA et de ses missions
- Un arbre décisionnel d'orientation (repris du CRA aquitaine)
- Les signes d'alerte absolue
- La triade autistique
- L'existence d'outils de dépistage.

## Signes précoces des troubles du spectre de l'Autisme

### → Procédure d'orientation des patients et structures ressources en Guadeloupe



L'autisme est un trouble du développement apparaissant dès la petite enfance et qui se manifeste par des difficultés :

- D'interaction sociale (tendance au repli et à l'isolement)
- De communication tant sur le plan expressif (accès au langage oral peu fonctionnel et souvent limité, voire absence de langage) que réceptif (compréhension limitée de consignes orales)
- Du comportement (gestes répétitifs, intérêts restreints, pas de jeux de faire semblants, rituels)

### Signes d'alerte absolue (HAS, 2005)



1. Absence de babillage, de pointage ou d'autres gestes sociaux à 12 mois
2. Absence de mots à 18 mois
3. Absence d'association de mots à 24 mois
4. Perte de langage ou de compétences sociales quel que soit l'âge

## Algorithme décisionnel pour les jeunes enfants

**Niveau 1** - Surveillance de routine du développement (examen systématique ou consultation à la demande des parents en cas d'inquiétudes)

Recherche d'un trouble du développement ou des signes d'appel (Examen audition + vision)

- Si positif : réévaluer en consultation une semaine après
- Si négatif : réévaluer 1 mois après (quand inquiétudes) ou attendre le prochain examen systématique

**Niveau 2** - Diagnostic « simple » (consultations spécialisées : CAMSP pédopsychiatres, et pédiatres)

#### DEPISTAGE (AVANT 2 ans)

Confirmation d'un problème de développement - confirmation des signes d'appel (jugement clinique / CHAT / M-CHAT / ADI / ADOS)

- Si positif : Consultations régulières + prises en charge
- Si négatif : surveillance mensuelle

#### DIAGNOSTIC + EVALUATION

Confirmation de la présence d'un Trouble (chez un enfant de plus de 2ans)

- ☒ Observation - entretien structuré avec les parents - examen du développement et examen psychopathologique - consultation génétique et neuro-pédiatrique
- ☒ Si positif : Prise en charge avec un triple volet thérapeutique - éducatif - pédagogique

**Niveau 3** - Diagnostic « complexe » (Centre Ressource Autisme)

### → Niveau 2 : diagnostic « simple »

Secteur Basse Terre ☎ 05 90 80 52 82	Secteur Grande Terre ☎ 05 90 89 15 26
<b>Intra Hospitalier</b>	<b>Extra Hospitalier</b>
U.F. Arc en ciel Poste 5482	CMP de P-à-P/Abymes ☎ 0590 891526
U.F. Adonis Poste 5483	CMP de Ste-Anne ☎ 0590 881005
Externat psychothérapique ☎ 0590 805287	CMP de M-à-l'Eau ☎ 0590 246354
<b>Extra Hospitalier</b>	CMP de M-Galante ☎ 0590 979954
CMP de Basse-Terre ☎ 0590 810843	HDJ de P-à-Pitre ☎ 0590 891741
CMP de Capesterre BE ☎ 0590 840170	☎ 0590 891746
CMP de P-à-Fitre, ☎ 0590 829134	C.A.M.S.P.S. ☎ 0590 891043
CMP de Pointe-Noire ☎ 0590 999200	Accueil Familial thérapeutique
HDJ de B-Mahault ☎ 0590 263814	☎ 0590 213118
<b>C.A.M.S.P du CHU</b>	<b>C.A.M.S.P René Haltebourg-Abymes</b>
☎ 05 90 99 28 13	☎ 05 90 89 77 67

### Centre Ressources Autisme Guadeloupe

- Directeur adjoint du CHM délégués aux établissements médico-sociaux : Mme CHRISTOPHE M. 05 90 80 52 52
- Médecin référent CRA : Dr HALLEY
- Psychologue Mme CHARLES FRANCOIS C.
- Educatrice spécialisée : Mme BON M-C
- Secrétaire/Documentaliste : Mme EUGENE V.

05.90.25.23.90

🏠 Immeuble NEVADA- Bâtiment A- N°39  
rue thomas Edison  
ZI de Jarry 91122 BAIE-MAHAULT  
☎ 05 90 25 23 90

#### Missions du CRA :

- Le dépistage et le diagnostic des personnes avec un trouble du spectre autistique (TSA)
- L'accueil et le conseil des personnes avec un TSA et leur famille
- La réalisation de bilans et d'évaluations approfondies
- L'information, la formation et le conseil auprès de l'ensemble des acteurs impliqués dans le diagnostic et la prise en charge des TSA et troubles apparentés
- Promouvoir la recherche sur les TSA



## CONCLUSION

Le 3ème plan Autisme 2013-2017 a établi un ensemble d'actions à poursuivre dont la promotion de la formation des médecins généralistes. Le repérage et le diagnostic précoce vont permettre une prise en charge précoce, la plus adaptée possible, en améliorant à terme les compétences et donc la qualité de vie de ces patients.

Le but de notre étude était de faire un état des lieux des connaissances MG Guadeloupéens nécessaires à l'application d'une politique globale de dépistage de cette pathologie.

Les MG sont intéressés par cette problématique, probablement suite à une certaine médiatisation réussie autant sur le plan national que local.

Mais les MG Guadeloupéens ont encore des représentations parfois archaïques sur l'autisme (prévalence, signes précoces) et une connaissance trop parcellaire des signes cliniques de l'autisme et plus particulièrement des signes d'alerte. Par conséquent le dépistage ne se fait pas assez précocement et on observe souvent un retard diagnostic important chez ces patients.

Il est donc important de continuer de sensibiliser et informer les MG guadeloupéens sur le dépistage des signes précoces et pour ce faire nous avons choisi de communiquer via une plaquette d'information qui sera distribué à l'ensemble des MG Guadeloupéens.

Mieux connaître l'autisme, c'est accélérer le processus d'établissement du diagnostic.



Une meilleure lisibilité du réseau Guadeloupéen de prise en charge précoce de ces patients doit être formalisée maintenant, autour des CAMSP (en 2ème ligne).

La recherche actuelle sur l'autisme avance à grands pas ces dernières années et des nouveautés aussi bien sur le plan diagnostic que thérapeutique vont apparaître dans les années à venir. C'est donc un sujet en perpétuelle évolution qu'il faudra continuer à suivre avec intérêt pour l'amélioration globale de nos pratiques en tant que MG et évidemment pour une meilleure prise en charge de nos futurs patients autistes et de leur famille qui viendront ouvrir la porte de nos cabinets.

## BIBLIOGRAPHIE

- (1) Elsabbagh M, McBreen M. L'étiologie de l'autisme. 2012; Available at: <http://www.enfant-encyclopedie.com/documents/Elsabbagh-McBreenFRxp1.pdf>. Accessed 05/08, 2013.
- (2) Hochmann J. Le devenir des idées en pédopsychiatrie, à travers l'histoire de l'autisme. *Neuropsychiatr Enfance Adolesc* 2012 5;60(3):207-215.
- (3) Carlotti m. synthèse du 3ème plan autisme (2013-2017). 2013 jeudi 2 mai 2013.
- (4) Organisation Mondiale de la Santé (OMS). CIM-10 / ICD-10 Classification internationale des troubles mentaux et des troubles du comportement : critères diagnostiques pour la recherche. Paris: Masson; 2000.
- (5) Rogé B. Autisme, comprendre et agir. Paris: Dunod; 2003.
- (6) Courchesne E, Pierce K. Brain overgrowth in autism during a critical time in development: implications for frontal pyramidal neuron and interneuron development and connectivity. *International Journal of Developmental Neuroscience* 2005 0;23(2-3):153-170.
- (7) Courchesne E, Campbell K, Solso S. Brain growth across the life span in autism: Age-specific changes in anatomical pathology. *Brain Res* 2011 3/22;1380(0):138-145.
- (8) Barthélémy C. Autisme(s): évolution nosographique, vers le DSM-V. 2011; Available at: [https://reseauconceptuel.umontreal.ca/rid=1MWJVJC5T-27S179R-1LZ/TSA\\_DSM-5-Catherine-Barthelemy.pdf](https://reseauconceptuel.umontreal.ca/rid=1MWJVJC5T-27S179R-1LZ/TSA_DSM-5-Catherine-Barthelemy.pdf). Accessed 23/06, 2014.
- (9) Delobel M, Van Bakel M-, Klapouszczak D, Vignes C, Maffre T, Raynaud J-, et al. Prévalence de l'autisme et autres troubles envahissants du développement : données des registres français de population. *Généralisations 1995-2002. Neuropsychiatr Enfance Adolesc* 2013 1;61(1):23-30.
- (10) French LR, Bertone A, Hyde KL, Fombonne E. Chapter 1.1 - Epidemiology of Autism Spectrum Disorders. In: Hof JDBR, editor. *The Neuroscience of Autism Spectrum Disorders* San Diego: Academic Press; 2013. p. 3-24.
- (11) Rice C, Nicholas J, Baio J, Pettygrove S, Lee L, Van Naarden Braun K, et al. Changes in autism spectrum disorder prevalence in 4 areas of the United States. *Disability and Health Journal* 2010 7;3(3):186-201.

- (12) Lai M, Lombardo MV, Baron-Cohen S. Autism. *The Lancet* 2014 3/8-14;383(9920):896-910.
- (13) Hultman CM, Sandin S, Levine SZ, Lichtenstein P, Reichenberg A. Advancing paternal age and risk of autism: new evidence from a population-based study and a meta-analysis of epidemiological studies. *Mol Psychiatry* 2011 print;16(12):1203-1212.
- (14) Gardener H, Spiegelman D, Buka SL. Perinatal and Neonatal Risk Factors for Autism: A Comprehensive Meta-analysis. *Pediatrics* 2011 August 01;128(2):344-355.
- (15) Surén P, Roth C, Bresnahan M, et al. Association between maternal use of folic acid supplements and risk of autism spectrum disorders in children. *JAMA* 2013 February 13;309(6):570-577.
- (16) Zafeiriou DI, Ververi A, Dafoulis V, Kalyva E, Vargiami E. Autism spectrum disorders: The quest for genetic syndromes. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics* 2013;162(4):327-366.
- (17) Murdoch JD, State MW. Recent developments in the genetics of autism spectrum disorders. *Curr Opin Genet Dev* 2013 6;23(3):310-315.
- (18) Ronald A, Hoekstra RA. Autism spectrum disorders and autistic traits: A decade of new twin studies. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics* 2011;156(3):255-274.
- (19) Bonnet-Brilhault F. Correspondances génotype/phénotype et l'autisme : modèles et stratégies. *L'Encéphale* 2011 2;37(1):68-74.
- (20) Schumann CM, Hamstra J, Goodlin-Jones BL, Lotspeich LJ, Kwon H, Buonocore MH, et al. The Amygdala Is Enlarged in Children But Not Adolescents with Autism; the Hippocampus Is Enlarged at All Ages. *The Journal of Neuroscience* 2004 July 14;24(28):6392-6401.
- (21) Nordahl C, Scholz R, Yang X, et al. Increased rate of amygdala growth in children aged 2 to 4 years with autism spectrum disorders: A longitudinal study. *Arch Gen Psychiatry* 2012 01/01;69(1):53-61.
- (22) Saitovitch A, Bargiacchi A, Chabane N, Brunelle F, Samson Y, Boddaert N, et al. Social cognition and the superior temporal sulcus: Implications in autism. *Rev Neurol* 2012 10;168(10):762-770.

- (23) Duerden EG, Mak-Fan KM, Taylor MJ, Roberts SW. Regional differences in grey and white matter in children and adults with autism spectrum disorders: an activation likelihood estimate (ALE) meta-analysis. *Autism Research* 2012;5(1):49-66.
- (24) Jones W, Klin A. Attention to eyes is present but in decline in 2-6-month-old infants later diagnosed with autism. *Nature* 2013 Dec 19;504(7480):427-431.
- (25) Shic F, Bradshaw J, Klin A, Scassellati B, Chawarska K. Limited activity monitoring in toddlers with autism spectrum disorder. *Brain Res* 2011 3/22;1380(0):246-254.
- (26) Apter-Levi Y, Zagoory-Sharon O, Feldman R. Oxytocin and vasopressin support distinct configurations of social synchrony. *Brain Res* 2014 9/11;1580(0):124-132.
- (27) Andari E, Duhamel J, Zalla T, Herbrecht E, Leboyer M, Sirigu A. Promoting social behavior with oxytocin in high-functioning autism spectrum disorders. *Proceedings of the National Academy of Sciences* 2010 March 02;107(9):4389-4394.
- (28) Lemonnier E, Degrez C, Phelep M, Tyzio R, Josse F, Grandgeorge M, et al. A randomised controlled trial of bumetanide in the treatment of autism in children. *Transl Psychiatry* 2012 Dec 11;2:e202.
- (29) Simonoff E, Pickles A, Charman T, Chandler S, Loucas T, Baird G. Psychiatric Disorders in Children With Autism Spectrum Disorders: Prevalence, Comorbidity, and Associated Factors in a Population-Derived Sample. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry* 2008 8;47(8):921-929.
- (30) Mannion A, Leader G. Epilepsy in autism spectrum disorder. *Research in Autism Spectrum Disorders* 2014 4;8(4):354-361.
- (31) Haute Autorité de Santé. Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme. 2005.
- (32) Lion François L, Des Portes V. Les grandes étapes du développement psychomoteur entre 0 et 3 ans. *La revue du praticien* 2004:1991-7.
- (33) Baghdadli A. développement socio-communicatif du bébé et ses troubles. réseau GRANDIR 2011.
- (34) Haute Autorité de Santé. autisme et autres troubles envahissants du développement. 2010.

- (35) Houzel D, Moussaoui E, Ferretti A. Le diagnostic précoce des troubles autistiques de l'enfant en pratique. *L'Évolution Psychiatrique* 2004 0;69(4):627-639.
- (36) Guinchat V, Chamak B, Bonniau B, Bodeau N, Perisse D, Cohen D, et al. Very early signs of autism reported by parents include many concerns not specific to autism criteria. *Research in Autism Spectrum Disorders* 2012 0;6(2):589-601.
- (37) Planche P. La réaction à la nouveauté : un indice de dépistage précoce de l'autisme ? *Annales Médico-psychologiques, revue psychiatrique* 2010 10;168(8):578-583.
- (38) Haute Autorité de Santé. Recommandations pour la pratique clinique. Propositions portant sur l dépistage individuel chez l'enfant de 28 jours à 6 ans, destinées aux médecins généralistes, pédiatres, médecins de PMI et médecins scolaires. 2005.
- (39) Haute Autorité de Santé. synthèse de recommandation de bonne pratique : Autisme et TED, interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l' adolescent. mars 2012.
- (40) Baird, G., Charman, T., Baron-Cohen, S., Cox, A., Swettenham, J., Wheelwright, S., Drew, A. A Screening Instrument for Autism at 18 Months of Age: A 6-Year Follow-up Study. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry* 2000 6;39(6):694-702.
- (41) Charman T. Dépistage des troubles du spectre autistique : les leçons de la recherche et de la pratique clinique. *enfance* 2009;1:9-23.
- (42) Robins DL, Fein D, Barton ML, Green JA. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: An Initial Study Investigating the Early Detection of Autism and Pervasive Developmental Disorders. *J Autism Dev Disord* 2001;31(2):131-144.
- (43) Rogé B, Chabrol H, Unaldi I. Le dépistage précoce de l'autisme : Quelle faisabilité ? *Enfance* 2009;2009(01):27-40.
- (44) Saemundsen E, Magnússon P, Smári J, Sigurdardóttir S. Autism Diagnostic Interview-Revised and the Childhood Autism Rating Scale: Convergence and Discrepancy in Diagnosing Autism. *J Autism Dev Disord* 2003 06/01;33(3):319-328.
- (45) Lord C, Risi S, Lambrecht L, Cook E, Jr., Leventhal B, DiLavore P, et al. The Autism Diagnostic Observation Schedule—Generic: A Standard Measure of

Social and Communication Deficits Associated with the Spectrum of Autism. J Autism Dev Disord 2000 06/01;30(3):205-223.

(46) Gray K, Tonge B, Sweeney D. Using the Autism Diagnostic Interview-Revised and the Autism Diagnostic Observation Schedule with Young Children with Developmental Delay: Evaluating Diagnostic Validity. J Autism Dev Disord 2008 04/01;38(4):657-667.

(47) Rogé B. Dépistage de l'autisme : avancées de la recherche et réalité clinique. le bulletin scientifique de l'arapi 2010 printemps:21-23.

(48) Ministère des affaires sociales et de la santé Secrétaire d'Etat chargé des personnes handicapées et de la lutte contre l'exclusion, Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie. INSTRUCTION N° DGCS/SD3B/DGOS/SDR4/CNSA/2014/221 du 17 juillet 2014 relative au cadre national de repérage, de diagnostic et d'interventions précoces pour les enfants avec autisme ou autres troubles envahissants du développement prévu par le plan autisme (2013-2017). 2014 17/07/2014.

(49) Falissard B. Comprendre et utiliser les statistiques dans les sciences de la vie. Paris: Masson; 2005.

(50) Noura Desmarchelier-Idir. Repérage des signes précoces d'autisme infantile : a propos d'une enquête auprès des médecins généralistes. Clermont-Ferrand: Université d'Auvergne Clermont 1; 2006.

(51) A. Boulé. Dépistage précoce de l'autisme infantile et réseau. A propos d'une enquête auprès des professionnels de la Santé et de l'Education du secteur denaisien. Lille: Université du droit et de la santé Lille 2; 2005.

(52) O. Geoffroy. Diagnostic précoce de l'autisme : rôle du médecin traitant. Rouen: Université de Rouen; 2007.

(53) A. Chagvardieff. L'autisme en médecine générale: stratégies de dépistage précoce des troubles envahissants du développement entre 0 et 3 ans. Marseille: Université de la Méditerranée Aix-Marseille 2; 2009.

## ANNEXES

### Annexe 1 : **Altérations qualitatives des interactions sociales réciproques**

L'interaction sociale va se définir par l'ensemble des comportements permettant d'entrer en contact avec l'autre, en dehors de la communication verbale. C'est l'intégration de l'existence de soi et de l'autre. Elle se manifeste par :

- L'intérêt de l'environnement
- L'attention conjointe : initier le contact avec l'autre par le regard ou en pointant du doigt
- Les mimiques sociales : sourire, regard
- L'accès aux jeux interactifs

Les signes observés au niveau des interactions sociales sont donc :

- Altération dans l'utilisation des multiples comportements non verbaux qui régissent l'interaction sociale. Exemples : mauvais contact oculaire, mimiques faciales et gestuelles pauvres, postures corporelles inadéquates.
- Incapacité à établir ou maintenir des relations avec des pairs. Exemples : peu ou pas d'intérêt pour les relations d'amitiés, même si les plus âgés peuvent évoluer et s'y intéresser mais être incapable de comprendre les conventions de l'interaction.
- Manque de réciprocité sociale ou émotionnelle. Exemples : l'enfant ne participe pas ou peu aux échanges sociaux comme des jeux simples, il préfère les activités solitaires. Il n'a pas de notion d'autrui donc il est peu capable de remarquer la détresse ou la joie d'autres personnes, il ignore très souvent les autres enfants.

- Pas ou peu d'activités spontanées de partage des plaisirs ou intérêts avec d'autres personnes. Exemples : montrer, pointer du doigt (proto-déclaratif), apporter des objets qui l'intéressent à autrui.

## Annexe 2 : **Altérations qualitatives de la communication**

La communication est atteinte de manière marquée et durable, sur les capacités verbales et non verbales. On observe :

### Au niveau verbal :

- Un retard ou absence totale d'acquisition du langage oral est fréquemment observé sur le plan expressif mais aussi sur le plan réceptif, c'est-à-dire de la compréhension.

Il peut être précédé par une absence de babillage communicatif et peu ou pas de vocalisations. L'installation du langage est donc un facteur pronostic favorable.

- Une incapacité relative à engager ou à soutenir une conversation avec autrui.
- Un usage stéréotypé et répétitif du langage. Exemples : écholalies, émissions vocales idiosyncrasiques (l'idiosyncrasisme désigne l'utilisation de néologismes, de mots ou de phrases « hors contexte », inadaptés par rapport à la situation), il répète des phrases ou des mots sans se préoccuper de leur signification, parfois des comptines.
- En présence de langage, La prosodie (timbre de voix, intonation, vitesse) est anormale, monotone, rendant la charge émotionnelle pauvre. Exemples : ton inapproprié au contexte, des phrases affirmatives peuvent finir avec des accents interrogatifs.

### Au niveau verbal réceptif :

- La compréhension est souvent tardive et il peut être incapable de comprendre des directives ou questions simples. Il reste souvent impassible face aux tentatives de communication.

### Au niveau non verbal :



- Des perturbations dans la pragmatique (utilisation sociale) du langage se traduisent par l'incapacité à coordonner la parole avec la gestuelle et donc un manque d'habileté conversationnelle et socio-émotionnelle.
- On observe peu ou pas de geste d'anticipation, il ne tend pas les bras quand on vient le chercher ; pas ou peu d'imitation dans la communication gestuelle comme le « faire coucou, au revoir ou ainsi font font »

Autres signes :

- Dans le plus jeune âge, une absence de jeu d'imitation sociale ou des gestes ritualisés. Ils surviennent parfois mais hors de propos et de façon mécanique.
- Une absence de jeu de « faire semblant », spontané et à propos de tout. On note aussi une imagination très pauvre.

### **Annexe 3 : Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités**

- Les activités et les centres d'intérêts sont limités et stéréotypés. Leur préoccupation est anormale par leur contenu ou leur focalisation. Exemples : ils peuvent être préoccupés par un seul sujet, très limité comme les dates ou les numéros de téléphone.
- L'enfant affectionne les activités routinières et l'immuabilité. Il adhère de manière compulsive à des habitudes ou à des rituels spécifiques et non fonctionnels. Les changements sont mal supportés, d'où une ritualisation de la vie quotidienne sous différentes formes. Ils insistent pour que les choses restent toujours pareilles et peuvent manifester une détresse importante suite à un changement mineur de leur environnement comme la place de ses couverts à table.
- On observe des maniérismes moteurs stéréotypés et répétitifs. Par exemple Cela peut être exprimé par un balancement, une posture anormale (démarche sur la pointe des pieds ou postures corporelles bizarres) ou des mouvements complexes du corps (plongeons, oscillations), des mouvements des mains (torsions des doigts, battements des mains, tapotements). Ces stéréotypies peuvent être gestuelles, verbales ou sonores.
- Son intérêt va s'orienter souvent vers un objet (en oubliant les autres) ou une partie de l'objet, qu'il va manipuler de façon répétitive ou détournée car il s'intéresse à des éléments non fonctionnels des matériels de jeux.

- Au niveau sensoriel, une indifférence au monde sonore quotidien contraste avec des réactions sélectives par exemple la peur de certains bruits de la vie courante. On observe une fascination pour certaines lumières, une attirance ou aversion pour certaines textures, ce qui donne souvent une sélectivité extrême sur le plan alimentaire. Il existe parfois une fascination pour le mouvement comme les roues d'une petite voiture qui tournent.

Annexe 4 : **DSM-V (2013) Trouble du Spectre autistique**(doit présenter les critères 1,2 et 3)

1- Déficit persistant dans la communication sociale et les interactions sociales (tous les symptômes)

- déficit marqué de la communication non verbale et verbale utilisée dans les interactions sociales
- manque de réciprocité sociale
- incapacité à développer et maintenir des relations appropriées au niveau de développement avec autrui

2- Caractère restreint, répétitifs des comportements, intérêts et activités (au moins 2 des symptômes)

- stéréotypies motrices ou verbales, ou comportements sensoriels inhabituels
- attachement excessif aux routines et patterns ritualisés de comportement
- intérêts restreints, fixés

3- Les symptômes doivent être présents dans la petite enfance mais peuvent ne pas s'exprimer jusqu'à ce que les exigences sociales dépassent les capacités limitées

## Annexe 5 : **Bilan initial chez les enfants en cours de diagnostic d'autisme**

On a bien compris dès lors que l'autisme s'associe à certaines anomalies, troubles ou maladies plus ou moins fréquentes et qui doivent être recherchés par l'interrogatoire des parents et l'examen physique de l'enfant.

- ✓ Un examen clinique complet recherchera systématiquement :
  - Les antécédents familiaux : autisme/TED, retard mental, anomalies congénitales, fausses couches à répétition ou décès périnataux.
  - Les antécédents personnels de l'enfant : pré- et périnataux, médico-chirurgicaux, épisode épileptique, régression/stagnation/fluctuation importante du développement, retard dans la chronologie du développement (autonomie, pointer, premiers mots ou phrases, compréhension d'une consigne simple)
  - L'examen physique cherchera des signes cutanés de phacomatose, des anomalies morphologiques mineures, des anomalies des mensurations et de leur courbe (taille, poids, périmètre crânien), un examen neurologique complet.
- ✓ Un examen otorhinolaryngologique pratiqué par un spécialiste en ORL pédiatrique, avec examen clinique des tympans et des cavités nasales et buccale, ainsi qu'un audiogramme par Potentiels Evoqués Auditifs.
- ✓ Une consultation neuropédiatrique : le neuro pédiatre pratique un examen clinique et décide en fonction des résultats de cet examen,

d'éventuelles explorations par imagerie médicale (scanner cérébral, IRM cérébrale...)

- ✓ Une consultation génétique avec au minimum un caryotype standard et une recherche de l'X fragile.

## Annexe 6

### TABLEAU RÉCAPITULATIF DES SIGNES PRÉCOCES

#### SIGNES D'ALERTE POUVANT FAIRE PENSER À L'AUTISME

Avertissement : Pris individuellement, chacun de ces signes n'est pas caractéristique de l'autisme. C'est la concordance et la persistance de plusieurs symptômes dans chacune des 4 catégories suivantes qui doit vous alerter.

	Troubles des interactions sociales	Troubles de la communication verbale et non verbale	Comportements stéréotypés et répétitifs	Autres manifestations
DE 0 À 6 MOIS	<ul style="list-style-type: none"> <li>- absence ou rareté du sourire social (3mois)</li> <li>- impression d'indifférence au monde sonore</li> <li>- anomalies du regard : fugacité, regard vague, périphérique</li> <li>- pas de suivi visuel</li> <li>- pas de fixation visuelle</li> <li>- absence de geste d'anticipation : ne tend pas les bras quand on va le chercher dans son berceau (à la fin de cette période)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- apathie</li> <li>- impression d'anormalité (bébé trop calme ou excité)</li> <li>- absence de babillage</li> <li>- peu de vocalisations</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>- anomalies ou retards moteurs, troubles de la motricité, anomalie du tonus, défaut d'ajustement : bébé mou, bébé raide</li> <li>- hypo ou hypertonie (hypo actif ou hyper excitable)</li> <li>- troubles du sommeil, sommeil très insuffisant</li> <li>- pleurs très fréquents sans raison apparente</li> </ul>
DE 6 À 12 MOIS	<ul style="list-style-type: none"> <li>- désintérêt pour les personnes (défaut du contact)</li> <li>- ne répond pas à son prénom</li> <li>- intolérance au contact physique</li> <li>- impression d'indifférence au monde extérieur</li> <li>- peu de réaction à la séparation</li> <li>- absence de réactions joyeuses à l'arrivée des parents</li> <li>- absence ou faible attention conjointe</li> <li>- attention difficile à fixer, regard difficile à capter</li> <li>- pas de présentation d'objet</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- absence de geste d'anticipation : ne tend pas les bras quand on va le chercher</li> <li>- pas d'imitation dans la communication gestuelle : faire « coucou », « au revoir », « bravo », « ainsi font font font »...</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- sensibilité exacerbée aux modifications de l'environnement</li> <li>- réaction paradoxale au bruit</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- troubles de l'alimentation (difficulté à passer à la nourriture solide, habitudes mono-alimentaires...), troubles digestifs possibles</li> <li>- retard moteur</li> </ul>
DE 12 À 24 MOIS	<ul style="list-style-type: none"> <li>- ne pointe pas du doigt</li> <li>- semble ignorer les autres</li> <li>- semble préférer l'isolement, la solitude</li> <li>- anomalie du jeu : absence de faire semblant et/ou d'imitation sociale (dînette, petites voitures...)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- absence ou retard de langage (pas de mots-phrases)</li> <li>- difficultés de communication réceptive comme expressive</li> <li>- impassibilité face aux tentatives de communication</li> <li>- absence d'imitation</li> <li>- langage limité, sans tentative de communiquer par la mimique ou le geste</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- manipulation étrange des objets (les faire tourner, les aligner, les flairer)</li> <li>- mouvements inhabituels du corps (balancements, battements rapides des mains en ailes de papillons)</li> </ul>	
APRÈS 24 MOIS	<ul style="list-style-type: none"> <li>- absence d'intérêt pour les autres enfants,</li> <li>- absence ou pauvreté des jeux</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- langage dont l'objet n'est pas de communiquer ou d'échanger</li> <li>- tendance de l'enfant à répéter ce qu'on lui dit (écholalie)</li> <li>- façon inhabituelle de parler (par exemple : voix atone, arythmique, criarde ou chantante)</li> <li>- inversion pronominale (« tu » à la place du « je »)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- préoccupation persistante pour certaines parties d'objets</li> <li>- attachement inhabituel à des objets</li> <li>- insistance à poursuivre les actes routiniers strictement et dans le détail</li> <li>- inconsolable face au changement même minime dans l'environnement</li> <li>- « main outil » : l'enfant utilise la main de l'autre pour attraper des choses (traiter les autres comme des objets)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- troubles des apprentissages car handicap cognitif</li> <li>- déficience intellectuelle variable selon les formes d'autisme mais présente dans 30% des cas (toutes formes d'autisme confondues)</li> <li>- auto ou hétéro agressivité (automutilation, se cogner la tête, se mordre, s'arracher les cheveux)</li> <li>- instabilité émotionnelle : éclats de rire ou crises de larmes sans que l'on sache pourquoi</li> <li>- absence de sens du danger-insensibilité ou hypersensibilité à la douleur ou aux sensations</li> </ul>

## Annexe 7 : **CHAT**

### **1<sup>ère</sup> partie : Questions aux parents +**

**Si la réponse est non pour deux questions ou plus, l'autisme est suspecté (sauf en cas de retard sévère de développement)**

1. Votre enfant aime-t-il être balancé, est-ce qu'il aime que vous le fassiez sauter sur vos genoux ? OUI NON
2. Votre enfant s'intéresse-t-il aux autres enfants ? OUI NON
3. Votre enfant aime-t-il grimper ? Comme par exemple dans les escaliers ? OUI NON
4. Votre enfant aime-t-il jouer à faire coucou, à se cacher ? OUI NON
5. Votre enfant fait-il semblant, par exemple de faire une tasse de thé en utilisant une tasse et une théière jouet (ou une tasse de café avec les jouets correspondants) ? OUI NON
6. Est-ce que votre enfant utilise son index pour demander quelque chose ? OUI NON
7. Est-ce que votre enfant utilise son index pour pointer pour indiquer son intérêt pour quelque chose ? OUI NON
8. Votre enfant peut-il jouer correctement avec de petits objets comme des voitures ou des cubes, sans les porter à la bouche, les agiter ou les laisser tomber ? OUI NON
9. Votre enfant vous apporte-t-il des objets pour vous montrer quelque chose ? OUI NON

### **2<sup>ème</sup> partie : Observations du médecin**

**Si la réponse est non pour deux questions ou plus, l'autisme est Suspecté**

1. Durant la consultation, l'enfant a-t-il initié un contact visuel avec vous ? OUI NON
2. Attirez l'attention de l'enfant, puis pointez un objet intéressant dans la pièce en disant « Oh, regarde ! c'est un. . . » (nom de l'objet). Regardez le visage de l'enfant. L'enfant regarde-t-il pour voir ce que vous pointez ? OUI NON
3. Attirez l'attention de l'enfant, puis donnez-lui une tasse jouet et la théière et dites « Peux-tu faire une tasse de thé ? » (ou une tasse de café avec les jouets correspondants). L'enfant fait-il semblant de faire le thé (ou le café), de le boire, etc... (il peut utiliser d'autres objets pour faire semblant) ?  
NB : Le jeu doit être initié dans un contexte familier à l'enfant, une situation qu'il a eu l'occasion d'observer dans sa famille. S'il n'a pas pu observer le fait de faire du thé ou du café, choisir un autre scénario plus courant dans la famille OUI NON
4. Demandez à l'enfant « Où est la lumière ? » ou « Montre-moi la lumière ». L'enfant pointe-t-il avec son index en direction de la lampe ? OUI NON
5. L'enfant peut-il construire une tour avec des cubes (combien de cubes ?) Précisez le nombre de cubes. OUI NON

## Annexe 8 : M-CHAT: Version française

Remplissez les questions en fonction du comportement habituel de votre enfant. Si le comportement se manifeste de façon irrégulière (par exemple si vous ne l'avez vu qu'une seule fois ou deux), ignorez-le dans vos réponses.

1. Votre enfant aime-t-il être balancé sur vos genoux? Oui Non
2. Votre enfant s'intéresse-t-il à d'autres enfants? Oui Non
3. Votre enfant aime-t-il monter sur des meubles ou des escaliers? Oui Non
4. Votre enfant aime-t-il jouer aux jeux de cache-cache ou 'coucou me voilà'? Oui Non
5. Votre enfant joue-t-il a des jeux de faire semblant, par exemple, fait-il semblant de parler au téléphone ou joue t-il avec des peluches ou des poupées ou à d'autres jeux?
6. Votre enfant utilise-t-il son index pour pointer en demandant quelque chose? Oui Non
7. Votre enfant utilise-t-il son index en pointant pour vous montrer des choses qui l'intéressent? Oui Non
8. Votre enfant joue-t-il correctement avec de petits jouets (des voitures, des cubes) sans les porter à la bouche, tripoter ou les faire tomber? Oui Non
9. Votre enfant amène-t-il des objets pour vous les montrer? Oui Non
10. Votre enfant regarde-t-il dans vos yeux plus d'une seconde ou deux? Oui Non
11. Arrive-t-il que votre enfant semble excessivement sensible à des bruits? (Jusqu'à se boucher les oreilles) Oui Non
12. Votre enfant vous sourit-il en réponse à votre sourire? Oui Non
13. Votre enfant vous imite-t-il? (par exemple, si vous faites une grimace, le ferait-il en imitation?) Oui Non
14. Votre enfant répond-il à son nom quand vous l'appellez? Oui Non
15. Si vous pointez vers un jouet de l'autre côté de la pièce, votre enfant suivra t-il des yeux? Oui Non
16. Votre enfant marche t-il sans aide? Oui Non
17. Votre enfant regarde t-il des objets que vous regardez? Oui Non
18. Votre enfant fait-il des gestes inhabituels avec ses mains près du visage? Oui Non
19. Votre enfant essaie t-il d'attirer votre attention vers son activité? Oui Non
20. Vous êtes vous demandé si votre enfant était sourd? Oui Non
21. Votre enfant comprend-il ce que les gens disent? Oui Non
22. Arrive t-il que votre enfant regarde dans le vide ou qu'il se promène sans but? Oui Non
23. Votre enfant regarde t-il votre visage pour vérifier votre réaction quand il est face à une situation inhabituelle? Oui Non



## Annexe 9 : Questionnaire de l'étude

### **DEPISTAGE PRECOCE DE L'AUTISME EN GUADELOUPE PAR LES MEDECINS GENERALISTES**

#### ETAT DES LIEUX ET REALISATION D'UNE PLAQUETTE D'INFORMATION A LEUR DESTINATION

##### 1 ère partie : renseignements pratiques

1. Depuis combien de temps exercez- vous en libéral :
  - < 5 ans
  - 5 à 10 ans
  - 10 à 20 ans
  - > 20 ans
2. Homme ou femme ?
3. Quel âge avez-vous ?
4. Quel est votre milieu d'exercice principal ?
  - Urbain
  - Semi-urbain
  - Rural
5. Combien d'actes quotidiens effectuez-vous environ ?
  - < 15
  - < 20
  - < 30
  - > 30
6. Quelle est la durée moyenne de vos consultations ?
  - < 10 min
  - 10 à 15 min
  - 15 à 20 min
  - > 20 min
7. Estimation de votre activité pédiatrique ?
  - < 10 %
  - < 20 %
  - < 40 %
  - Plus de la moitié
8. Avez-vous dans votre patientèle, un ou des patients diagnostiqués autistes
  - Oui / Non
9. Si oui,
  - combien :
  - 10 . Avez-vous déjà évoqué avec un patient et/ou sa famille , le terme d'autisme avant un avis spécialisé ?
  - 11. Oui / Non et si Non : pourquoi ?

12. Lors d'une consultation pédiatrique systématique sans motif aiguë ( vaccins, certificats médicaux , suivi annuel ) ,la consultation moyenne dure :

- < 5 min
- 5 à 10 min
- 10 à 20 min
- > 20 min

13. Lors d'une consultation pédiatrique systématique sans motif aiguë, après un examen clinique complet vous arrive-t-il de prolonger la consultation avec un temps d'observation

De l'enfant et de ses rapports familiaux (liens mere/ père/ frere ou sœur )

- Systématiquement
- Occasionnellement
- Parfois sur point d'appel
- Jamais

14. D'une situation de jeux avec l'enfant

- Systématiquement
- Occasionnellement
- Parfois sur point d'appel
- Jamais

15. Connaissance du développement normal de l'enfant : estimez l'âge d'acquisition de ces facultés (+- 3 mois)

- 15. Station assise :
- 16. Station debout avec appui :
- 17. Marche debout :
- 18. Sourire réponse :
- 19. Vocalisations (faire des sons ) :
- 20. Pointage :

## 2ème partie : Diagnostic précoce de l'autisme

21. Estimez la fréquence de cette pathologie en population générale :

- 1 / 1 000 000
- 1 / 100 000
- 1 / 10 000
- 1 / 1000
- 1 / 100

22. Avez-vous déjà pris connaissance des recommandations de bonne pratique de l'HAS sur l'Autisme de 2005 ?

- Oui / Non

23. Connaissez-vous les signes d'alerte absolue du diagnostic d'autisme chez les enfants de moins de 3 ans ?

- Oui / Non

- si oui, lesquels pouvez-vous citer selon l'âge en mois :
24. L'inquiétude parentale quant au développement de leur enfant vous apparaît en général comme :
- Un signe d'alerte important
  - Justifié la plupart du temps
  - Rarement justifié
  - Lié à une méconnaissance des parents sur le développement normal de l'enfant
25. A partir de quel(s ) âge(s) peuvent apparaître les premiers signes d'autisme ?
- Dès la naissance
  - Avant 6 mois
  - Avant 1 an
  - Avant 2 ans
  - Avant 3 ans
  - Après 3 ans
26. Quels sont les 3 signes les plus importants pour vous, qui entrent dans le diagnostic des Troubles du Spectre Autistique ?
- Troubles d'acquisition de la marche
  - Troubles du langage
  - Troubles de la communication
  - Retard mental
  - Troubles du regard
  - Troubles de l'alimentation
  - Apathie/ Attitude trop calme
  - Hypotonie / Dystonie
  - Troubles du sommeil
  - Retrait / Indifférence au monde extérieur
  - Comportements répétitifs ou stéréotypés
  - Absence ou rareté du sourire réponse
  - Cris / Agressivité
  - Troubles des interactions sociales
27. Avez-vous connaissance d'outils standardisés pour le dépistage ou l'évaluation d'enfants présentant un TSA ?
- Oui / Non
28. Si oui , Lesquels :
29. Pouvez-vous citer les principaux diagnostics différentiels des TSA avant 3 ans ?

30. Avez –vous déjà annoncé un trouble du développement à un patient et sa famille ?

- Oui/Non

31. Comment avez-vous ou auriez-vous procédé en pareil cas :

- Attente et réévaluation de l'enfant à ..... mois de distance
- Pas d'annonce formulée mais orientation avis spécialisé
- Annonce d'un problème de développement nécessitant un avis spécialisé
- Votre enfant est autiste et nécessite une prise en charge spécialisée

3<sup>ème</sup> partie : Réseau et Formation

32. Connaissez-vous l'existence d'un Centre Ressources Autisme en Guadeloupe ?

- Oui / Non

33. A qui adressez-vous, en première intention, un enfant qui présente des signes d'alerte de TSA ?

- Pédiopsychiatre libéral
- Psychiatre libéral
- Pédiatre libéral
- Pédiatre hospitalier
- Orthophoniste libéral
- CHU (équipe pédiatrie / psychiatrie)
- Centre de Ressources Autisme (CRA)
- Centre Médico-Psychologique (CMP)
- Centre d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP)

34. Votre formation concernant l'autisme et son dépistage s'est déroulée pendant :

- Formation médicale initiale
- Stage en Psychiatrie/ Pédopsychiatrie
- Stage en Pédiatrie
- Stage en PMI
- Formation médicale continue, groupes de pairs, Séminaire
- Lecture de revue médicale
- Publication HAS
- E-learning
- Autre : .....
- Aucune formation reçue

35. Selon vous, le retard diagnostique fréquemment observé est dû en premier lieu à :

- Manque d'information et de sensibilisation du grand public
- Manque de repères des parents
- Manque de formations des médecins généralistes en première ligne
- Difficultés d'accès aux spécialistes en Guadeloupe
- Manque de clarté de la (ou des) filière(s) d'orientation

Annexe 10 :

## La sectorisation en Guadeloupe

### ADULTES

**Secteur 96G01** ☎ 05 90 80 52 62  
Basse-Terre, St-Claude, Gourbeyre  
Baillif, Vx-Habts, Bouillante, Pte-Noire

Intra Hospitalier  
U.F. Acajou Poste 5464  
U.F. Mahogany Poste 5463

Extra Hospitalier  
CMP de Basse-Terre ☎ 0590 816221  
CMP de Bouillante ☎ 0590 996300  
HDJ de Basse-Terre ☎ 0590 816031

**Secteur 96 G 04** ☎ 05 90 89 17 00  
Abymes, Marie-Galante

Intra Hospitalier  
U.F. 0430 ☎ 0590 891713

Extra Hospitalier  
CMP des Abymes ☎ 0590 201484  
CMP de M-Galante ☎ 0590 976160  
HDJ des Abymes ☎ 0590 201474  
Atelier thérapeutique ☎ 0590 202900

**Secteur 96G02** ☎ 05 90 80 55 40  
Vieux-Fort, Trois-Rivières,  
Capesterre BE, Goyave, Petit-Bourg

Intra Hospitalier  
U.F. Bois de Rose Poste 5461  
U.F. Poinsettias Poste 5462

Extra Hospitalier  
CMP Capesterre BE ☎ 0590 869856  
CMP de Petit-Bourg ☎ 0590 410636  
HDJ de Goyave ☎ 0590 955756

**Secteur 96 G 05** ☎ 05 90 89 17 07  
Pointe-à-Pitre, Gosier, Sainte-Anne

Intra Hospitalier  
U.F. 0460  
☎ 0590 891716

Extra Hospitalier  
CMP de P-à-Pitre ☎ 0590 911197  
CMP du Gosier ☎ 0590 843977  
CMP de Ste-Anne ☎ 0590 889858  
HDJ du Gosier ☎ 0590 846655  
Atelier thérapeutique ☎ 0590 202900

**Secteur 96 G 03** ☎ 05 90 80 52 53  
Deshaies, Ste-Rose  
Lamentin, Baie-Mahaut

Intra Hospitalier  
U.F. Amandiers Poste 5451  
U.F. Manguiers Poste 5453

Extra Hospitalier  
CMP de B-Mahaut ☎ 0590 382919  
CMP de Ste-Rose ☎ 0590 282063  
HDJ de B-Mahaut ☎ 0590 382919

**Secteur 96 G 06** ☎ 05 90 80 52 72  
Moule, Désirade, St-François  
Anse-Bertrand, Pt-Louis, Petit-Canal

Intra Hospitalier  
U.F. Fougères Poste 5471  
U.F. Bégonias Poste 5475

Extra Hospitalier  
CMP du Moule ☎ 0590 234160  
CMP de M-à-l'Eau ☎ 0590 242740  
HDJ de M-à-l'Eau ☎ 0590 242774

**Département de Psychiatrie Sociale Intersectoriel (D.P.S.I.)**  
☎ 05 90 80 55 51

**Secteur 96P01 : S.M.P.R.**

Centre Pénitentiaire de Baie-Mahaut ☎ 05 90 38 94 60  
Maison d'arrêt de Basse-Terre ☎ 05 90 99 44 20

**Secteur 96 G 07** ☎ 05 90 89 15 26  
Iles du Nord

Intra Hospitalier  
CH L-Constant Fleming  
☎ 0590 522632

Extra Hospitalier  
CMP de St-Martin  
☎ 0590 510510

**Secteur 96 I 01** ☎ 05 90 80 52 82

Intra Hospitalier  
U.F. Arc en ciel Poste 5482  
U.F. Adonis Poste 5483  
Externat psychothérapique ☎ 0590 805287

Extra Hospitalier  
CMP de Basse-Terre ☎ 0590 810863  
CMP de Capesterre BE ☎ 0590 860170  
CMP de P-à-Pitre, ☎ 0590 829134  
CMP de Pointe-Noire ☎ 0590 999200  
HDJ de B-Mahaut ☎ 0590 263814

**Secteur 96 I 02** ☎ 05 90 89 15 26

Extra Hospitalier  
CMP de P-à-P/Abymes ☎ 0590 891526  
CMP de Ste-Anne ☎ 0590 881005  
CMP de M-à-l'Eau ☎ 0590 246354  
CMP de M-Galante ☎ 0590 979954  
HDJ de P-à-Pitre ☎ 0590 891741  
☎ 0590 891746  
C.A.M.S.P.S.  
Accueil Familial thérapeutique  
☎ 0590 213118

● Centre Médico-Psychologique

**Secteur 96 I 03** ☎ 05 90 89 15 26  
Iles du Nord

Intra Hospitalier  
Hôpital de St-Martin  
☎ 0590 522632

Extra Hospitalier  
CMP de St-Martin  
☎ 0590 510518

C.A.M.P.S. de Basse-Terre  
☎ 05 90 99 28 13

### ENFANTS ET ADOLESCENTS

## Annexe 11 : Résultats des tests du khi deux

Lien entre	Résultat : Fisher's Exact Test for Count Data
Q1+Q21	p-value = 0.1003
<b>Q1+Q23</b>	<b>p-value = 0.05355</b>
Q1+Q26	p-value = 0.9546
Q1+Q27_ter <sup>1</sup>	p-value = 0.2708
Q1+Q31	p-value = 0.1712
Q1+Q33	p-value = 0.8818
<b>Q2+Q21</b>	<b>p-value = 0.05618</b>
Q2+Q23	p-value = 0.8242
Q2+Q26	p-value = 0.5997
Q2+Q27_ter	p-value = 0.2917
Q2+Q31	p-value = 1
Q2+Q33	p-value = 0.358
Q4+Q21	p-value = 0.9118
Q4+Q23	p-value = 0.5973
Q4+Q26	p-value = 0.4409
Q4+Q27_ter	p-value = 0.3471
Q4+Q31	p-value = 0.5785
Q4+Q33	p-value = 0.5216
Q5+Q21	p-value = 0.5645
Q5+Q23	p-value = 0.08519
Q5+Q26	p-value = 0.5093
Q5+Q27_ter	p-value = 0.08274
Q5+Q31	p-value = 0.4844
Q5+Q33	p-value = 0.2938
Q6+Q21	p-value = 0.6078
Q6+Q23	p-value = 0.1913
Q6+Q26	p-value = 0.5727
Q6+Q27_ter	p-value = 0.2522
Q6+Q31	p-value = 0.5646
Q6+Q33	p-value = 0.4737
Q7+Q21	p-value = 0.8159
Q7+Q23	p-value = 0.7333
Q7+Q26	p-value = 0.5789
Q7+Q27_ter	p-value = 0.2308
Q7+Q31	p-value = 0.3388
Q7+Q33	p-value = 0.7329

<sup>1</sup>Q27\_ter a été créée en comptant le nombre de termes cités sachant que l'optimum est 3 et équivaut à une citation des 3 termes suivants : « Troubles de la communication ET comportements répétitifs ou stéréotypés ET Troubles des interactions sociales »

Q8+Q21	p-value = 0.8742
Q8+Q23	p-value = 0.2665
Q8+Q26	p-value = 0.4972
Q8+Q27_ter	p-value = 0.312
Q8+Q31	p-value = 0.4917
Q8+Q33	p-value = 0.4955

## SERMENT D'HIPPOCRATE

Au moment d'être admis à exercer la médecine, en présence des maîtres de cette école et de mes condisciples, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité qui la régissent.

Mon premier souci sera, de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous les éléments physiques et mentaux, individuels collectifs et sociaux. Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions.

J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou dignité.

Même sous la contrainte, je ne ferai usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité.

J'informerai les patients de décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences.

Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer leurs consciences.

Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera.

Je ne me laisserai influencer ni par la recherche du gain ni par la recherche de la gloire.

Admis dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me sont confiés.

Reçu à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers.

Et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs.

Je ferai tout pour soulager les souffrances, sans acharnement.

Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission.

Que je sois modéré en tout, mais insatiable de mon amour de la science.

Je n'entreprendrai rien qui ne dépasse mes compétences ; je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité.

Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses,

Que je sois déshonoré et méprisé si j'y manque.



DARTHENUCQ nicolas

DEPISTAGE PRECOCE DE L'AUTISME EN GUADELOUPE PAR LES MEDECINS GENERALISTES - Etat des lieux de leurs connaissances et réalisation d'une plaquette d'information à leur destination

Thèse de Médecine Générale, Université des Antilles et de la Guyane 2015

Numéro d'identification : 2015AGUY0874

Mots clefs : Austime, Dépistage précoce, Médecine Générale, Troubles envahissants du développement

Résumé

La connaissance de l'autisme et de ses signes précoces, trouble neuro-développemental complexe, par les médecins généralistes est une condition obligatoire au dépistage précoce de cette pathologie chez les enfants avant 3 ans, qui est un des objectifs du 3<sup>ème</sup> plan autisme 2013-2017.

Pour tenter d'améliorer le dépistage précoce de cette pathologie, un questionnaire a été adressé aux médecins généralistes guadeloupéens dans le but d'évaluer leurs connaissances sur l'autisme, de les sensibiliser, et donc d'améliorer les pratiques en matière de dépistage précoce de l'autisme en Guadeloupe.

Les résultats de cette enquête montrent que les médecins généralistes ont des difficultés de connaissance du développement normal de l'enfant, qu'ils ont une connaissance globale de l'autisme insuffisante, ce qui ne leur permettent pas d'identifier les signes précoces et donc d'orienter efficacement ces enfants.

Cette enquête a permis de juger de la nécessité de la formation et de l'information des médecins généralistes Guadeloupéens sur le sujet et le réseau de prise en charge Guadeloupéen, ce qui a conduit à la réalisation d'une plaquette d'information à leur destination.

Jury : Président : Monsieur le Professeur Eustase JANKY

Juge : Madame le Professeur Suzy DUFLO

Juge : Monsieur le Professeur Guillaume THIERY

Directeur : Madame le Docteur Franciane GANE-TROPLENT