



HAL
open science

Le modèle d'intervention précoce dans les troubles du spectre autistique : état des lieux et réflexion sur les obstacles à son application à partir de l'analyse rétrospective de trente-huit parcours précoces dans le département des Alpes-Maritimes

Mathilde Clarenc

► **To cite this version:**

Mathilde Clarenc. Le modèle d'intervention précoce dans les troubles du spectre autistique : état des lieux et réflexion sur les obstacles à son application à partir de l'analyse rétrospective de trente-huit parcours précoces dans le département des Alpes-Maritimes. Médecine humaine et pathologie. 2015. dumas-01295959

HAL Id: dumas-01295959

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01295959v1>

Submitted on 31 Mar 2016

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.

UNIVERSITÉ DE NICE SOPHIA-ANTIPOLIS
FACULTÉ DE MEDECINE DE NICE

**Le modèle d'intervention précoce dans les troubles
du spectre autistique : état des lieux et réflexion sur
les obstacles à son application à partir de l'analyse
rétrospective de trente-huit parcours précoces dans
le département des Alpes-Maritimes.**

THESE

Pour obtenir le grade de **Docteur en Médecine**

Présentée et soutenue publiquement devant la Faculté de Médecine de Nice

par

Mathilde CLARENC

le 23 octobre 2015

Examineurs de la thèse :

Madame le Professeur Florence ASKENAZY

Présidente

Monsieur le Professeur Michel BENOIT

Assesseur

Monsieur le Professeur Guy DARCOURT

Assesseur

Madame le Docteur Sevan OKSAYAN

Assesseur

Madame le Docteur Sylvie SERRET

Assesseur

Madame le Docteur Stéphanie VESPERINI

Directrice de thèse

UNIVERSITÉ DE NICE SOPHIA-ANTIPOLIS
FACULTÉ DE MEDECINE DE NICE

**Le modèle d'intervention précoce dans les troubles
du spectre autistique : état des lieux et réflexion aux
obstacles à son application à partir de l'analyse
rétrospective de trente-huit parcours précoces dans
le département des Alpes-Maritimes.**

THESE

Pour obtenir le grade de **Docteur en Médecine**

Présentée et soutenue publiquement devant la Faculté de Médecine de Nice

par

Mathilde CLARENC

le 23 octobre 2015

Examineurs de la thèse :

Madame le Professeur Florence ASKENAZY

Présidente

Monsieur le Professeur Michel BENOIT

Assesseur

Monsieur le Professeur Guy DARCOURT

Assesseur

Madame le Docteur Sevan OKSAYAN

Assesseur

Madame le Docteur Sylvie SERRET

Assesseur

Madame le Docteur Stéphanie VESPERINI

Directrice de thèse

UNIVERSITÉ DE NICE-SOPHIA ANTIPOLIS

FACULTÉ DE MÉDECINE

Liste des professeurs au **1er décembre 2014** à la Faculté de Médecine de Nice

Doyen	M. BAQUÉ Patrick
Vice-Doyen	M. BOILEAU Pascal
Assesseurs	M. ESNAULT Vincent M. CARLES Michel Mme BREUIL Véronique M. MARTY Pierre
Conservateur de la bibliothèque	Mme DE LEMOS Annelyse
Directrice administrative des services	Mme CALLEA Isabelle
Doyens Honoraires	M. AYRAUD Noël M. RAMPAL Patrick M. BENCHIMOL Daniel
Professeurs Honoraires	
M. BALAS Daniel	M. INGLESAKIS Jean-André
M. BLAIVE Bruno	M. LALANNE Claude-Michel
M. BOQUET Patrice	M. LAMBERT Jean-Claude
M. BOURGEON André	M. LAZDUNSKI Michel
M. BOUTTÉ Patrick	M. LEFEBVRE Jean-Claude
M. BRUNETON Jean-Noël	M. LE BAS Pierre
Mme BUSSIERE Françoise	M. LE FICHOUX Yves
M. CAMOUS Jean-Pierre	M. LOUBIERE Robert
M. CHATEL Marcel	M. MARIANI Roger
M. COUSSEMENT Alain	M. MASSEYEFF René
M. DAR COURT Guy	M. MATTEI Mathieu
M. DELLAMONICA Pierre	M. MOUIEL Jean
M. DELMONT Jean	Mme MYQUEL Martine
M. DEMARD François	M. OLLIER Amédée
M. DOLISI Claude	M. ORTONNE Jean-Paul
M. FRANCO Alain	M. SCHNEIDER Maurice
M. FREYCHET Pierre	M. SERRES Jean-Jacques
M. GÉRARD Jean-Pierre	M. TOUBOL Jacques
M. GILLET Jean-Yves	M. TRAN Dinh Khiem
M. GRELLIER Patrick	M. ZIEGLER Gérard
M. HARTER Michel	

M.C.A. Honoraire

Mlle ALLINE Madeleine

M.C.U. Honoraires

M. ARNOLD Jacques
 M. BASTERIS Bernard
 Mlle CHICHMANIAN Rose-Marie
 Mme DONZEAU Michèle
 M. EMILIOZZI Roméo
 M. FRANKEN Philippe
 M. GASTAUD Marcel
 M. GIRARD-PIPAU Fernand
 M. GIUDICELLI Jean
 M. MAGNÉ Jacques
 Mme MEMRAN Nadine
 M. MENGUAL Raymond
 M. POIRÉE Jean-Claude
 Mme ROURE Marie-Claire

PROFESSEURS CLASSE EXCEPTIONNELLE

M. AMIEL Jean	Urologie (52.04)
M. BENCHIMOL Daniel	Chirurgie Générale (53.02)
M. BOILEAU Pascal	Chirurgie Orthopédique et Traumatologique (50.02)
M. DAR COURT Jacques	Biophysique et Médecine Nucléaire (43.01)
M. DESNUELLE Claude	Biologie Cellulaire (44.03)
Mme EULLER-ZIEGLER Liana	Rhumatologie (50.01)
M. FENICHEL Patrick	Biologie du Développement et de la Reproduction (54.05)
M. FUZIBET Jean-Gabriel	Médecine Interne (53.01)
M. GASTAUD Pierre	Ophthalmologie (55.02)
M. GILSON Éric	Biologie Cellulaire (44.03)
M. GRIMAUD Dominique	Anesthésiologie et Réanimation Chirurgicale (48.01)
M. HASSEN KHODJA Reda	Chirurgie Vasculaire (51.04)
M. HÉBUTERNE Xavier	Nutrition (44.04)
M. HOFMAN Paul	Anatomie et Cytologie Pathologiques (42.03)
M. LACOUR Jean-Philippe	Dermato-Vénérologie (50.03)
Mme LEBRETON Élisabeth	Chirurgie Plastique, Reconstructrice et Esthétique (50.04)
M. MICHIELS Jean-François	Anatomie et Cytologie Pathologiques (42.03)
M. MOUROUX Jérôme	Chirurgie Thoracique et Cardiovasculaire (51.03)
M. PAQUIS Philippe	Neurochirurgie (49.02)
M. PRINGUEY Dominique	Psychiatrie d'Adultes (49.03)
M. QUATREHOMME Gérald	Médecine Légale et Droit de la Santé (46.03)
M. M.ROBERT Philippe	Psychiatrie d'Adultes (49.03)
M. SANTINI Joseph	O.R.L. (55.01)
M. THYSS Antoine	Cancérologie, Radiothérapie (47.02)
M. VAN OBBERGHEN Emmanuel	Biochimie et Biologie Moléculaire (44.01)

PROFESSEURS PREMIERE CLASSE

M. BAQUÉ Patrick	Anatomie - Chirurgie Générale (42.01)
M. BATT Michel	Chirurgie Vasculaire (51.04)
M. BÉRARD Étienne	Pédiatrie (54.01)
M. BERNARDIN Gilles	Réanimation Médicale (48.02)
M. BONGAIN André	Gynécologie-Obstétrique (54.03)
M. CASTILLO Laurent	O.R.L. (55.01)
Mme CRENESSE Dominique	Physiologie (44.02)
M. DE PERETTI Fernand	Anatomie-Chirurgie Orthopédique (42.01)
M. DRICI Milou-Daniel	Pharmacologie Clinique (48.03)
M. ESNAULT Vincent	Néphrologie (52-03)
M. FERRARI Émile	Cardiologie (51.02)
M. GIBELIN Pierre	Cardiologie (51.02)
M. GUGENHEIM Jean	Chirurgie Digestive (52.02)

Mme ICHAI Carole
 M. LONJON Michel
 M. MARQUETTE Charles-Hugo
 M. MARTY Pierre
 M. MOUNIER Nicolas
 M. PADOVANI Bernard
 Mme PAQUIS Véronique
 M. RAUCOULES-AIMÉ Marc
 Mme RAYNAUD Dominique
 M. ROSENTHAL Éric
 M. SCHNEIDER Stéphane
 M. THOMAS Pierre
 M. TRAN Albert

Anesthésiologie et Réanimation Chirurgicale (48.01)
 Neurochirurgie (49.02)
 Pneumologie (51.01)
 Parasitologie et Mycologie (45.02)
 Cancérologie, Radiothérapie (47.02)
 Radiologie et Imagerie Médicale (43.02)
 Génétique (47.04)
 Anesthésie et Réanimation Chirurgicale (48.01)
 Hématologie (47.01)
 Médecine Interne (53.01)
 Nutrition (44.04)
 Neurologie (49.01)
 Hépatogastro-entérologie (52.01)

PROFESSEURS DEUXIEME CLASSE

M. ALBERTINI Marc
 Mme ASKENAZY-GITTARD Florence
 M. BAHADORAN Philippe
 M. BARRANGER Emmanuel
 M. BENIZRI Emmanuel
 Mme BLANC-PEDEUTOUR Florence
 M. BREAUD Jean
 Mlle BREUIL Véronique
 M. CANIVET Bertrand
 M. CARLES Michel
 M. CASSUTO Jill-Patrice
 M. CHEVALLIER Patrick
 Mme CHINETTI Giulia
 M. DUMONTIER Christian
 M. FERRERO Jean-Marc
 M. FONTAINE Denys
 M. FOURNIER Jean-Paul
 M. FREDENRICH Alexandre
 Mlle GIORDANENGO Valérie
 M. GUÉRIN Olivier
 M. HANNOUN-LEVI Jean-Michel
 M. IANNELLI Antonio
 M. JOURDAN Jacques
 M. LEVRAUT Jacques
 M. PASSERON Thierry
 M. PICHE Thierry
 M. PRADIER Christian
 M. ROGER Pierre-Marie
 M. ROHRLICH Pierre
 M. RUIMY Raymond
 Mme SACCONI Sabrina
 M. SADOUL Jean-Louis
 M. STACCINI Pascal
 M. TROJANI Christophe
 M. VENISSAC Nicolas

Pédiatrie (54.01)
 Pédopsychiatrie (49.04)
 Cytologie et Histologie (42.02)
 Gynécologie Obstétrique (54.03)
 Chirurgie Générale (53.02)
 Cancérologie – Génétique (47.02)
 Chirurgie Infantile (54.02)
 Rhumatologie (50.01)
 Médecine Interne (53.01)
 Anesthésiologie Réanimation (48.01)
 Hématologie et Transfusion (47.01)
 Radiologie et Imagerie Médicale (43.02)
 Biochimie-Biologie Moléculaire (44.01)
 Chirurgie plastique
 Cancérologie ; Radiothérapie (47.02)
 Neurochirurgie (49.02)
 Thérapeutique (48.04)
 Endocrinologie, Diabète et Maladies métaboliques (54.04)
 Bactériologie-Virologie (45.01)
 Gériatrie (48.04)
 Cancérologie ; Radiothérapie (47.02)
 Chirurgie Digestive (52.02)
 Chirurgie Thoracique et Cardiovasculaire (51.03)
 Anesthésiologie et Réanimation Chirurgicale (48.01)
 Dermato-Vénérologie (50-03)
 Gastro-entérologie (52.01)
 Épidémiologie, Économie de la Santé et Prévention (46.01)
 Maladies Infectieuses ; Maladies Tropicales (45.03)
 Pédiatrie (54.01)
 Bactériologie-virologie (45.01)
 Neurologie (49.01)
 Endocrinologie, Diabète et Maladies Métaboliques (54.04)
 Biostatistiques et Informatique Médicale (46.04)
 Chirurgie Orthopédique et Traumatologique (50.02)
 Chirurgie Thoracique et Cardiovasculaire (51.03)

PROFESSEUR DES UNIVERSITÉS

M. SAUTRON Jean-Baptiste

Médecine Générale

MAITRES DE CONFÉRENCES DES UNIVERSITÉS - PRATICIENS HOSPITALIERS

Mme ALUNNI Véronique	Médecine Légale et Droit de la Santé (46.03)
M. AMBROSETTI Damien	Cytologie et Histologie (42.02)
Mme BANNWARTH Sylvie	Génétique (47.04)
M. BENOLIEL José	Biophysique et Médecine Nucléaire (43.01)
Mme BERNARD-POMIER Ghislaine	Immunologie (47.03)
Mme BUREL-VANDENBOS Fanny	Anatomie et Cytologie pathologiques (42.03)
M. DELOTTE Jérôme	Gynécologie-Obstétrique (54.03)
M. DOGLIO Alain	Bactériologie-Virologie (45.01)
M. FOSSE Thierry	Bactériologie-Virologie-Hygiène (45.01)
M. GARRAFFO Rodolphe	Pharmacologie Fondamentale (48.03)
Mme GIOVANNINI-CHAMI Lisa	Pédiatrie (54.01)
Mme HINAULT Charlotte	Biochimie et biologie moléculaire (44.01)
Mlle LANDRAUD Luce	Bactériologie-Virologie (45.01)
Mme LEGROS Laurence	Hématologie et Transfusion (47.01)
Mme MAGNIÉ Marie-Noëlle	Physiologie (44.02)
Mme MOCERI Pamela	Cardiologie (51.02)
Mme MUSSO-LASSALLE Sandra	Anatomie et Cytologie pathologiques (42.03)
M. NAÏMI Mourad	Biochimie et Biologie moléculaire (44.01)
M. PHILIP Patrick	Cytologie et Histologie (42.02)
Mme POMARES Christelle	Parasitologie et mycologie (45.02)
M. ROUX Christian	Rhumatologie (50.01)
M. TESTA Jean Épidémiologie	Économie de la Santé et Prévention (46.01)
M. TOULON Pierre	Hématologie et Transfusion (47.01)

PROFESSEURS ASSOCIÉS

M. HOFLIGER Philippe	Médecine Générale
Mme POURRAT Isabelle	Médecine Générale
M. PRENTKI Marc	Biochimie et Biologie moléculaire

MAITRES DE CONFÉRENCES ASSOCIÉS

Mme CHATTI Kaouthar	Biophysique et Médecine Nucléaire
M. DARMON David	Médecine Générale
M. GARDON Gilles	Médecine Générale
Mme MONNIER Brigitte	Médecine Générale
M. PAPA Michel	Médecine Générale

PROFESSEURS CONVENTIONNÉS DE L'UNIVERSITÉ

M. BERTRAND François	Médecine Interne
M. BROCKER Patrice	Médecine Interne Option Gériatrie
M. CHEVALLIER Daniel	Urologie
Mme FOURNIER-MEHOUAS Manuella	Médecine Physique et Réadaptation
M. QUARANTA Jean-François	Santé Publique

REMERCIEMENTS

A notre Maître et Présidente du Jury

Madame le Professeur Florence ASKENAZY

Nous vous remercions infiniment de l'honneur que vous nous faites en acceptant de présider ce jury et de juger notre travail.

J'ai pu apprécier la qualité et la richesse de vos enseignements dispensés durant nos semestres d'internat.

Je vous suis très reconnaissante de votre accueil en tant qu'interne dans votre service et je vous remercie du partage de vos expériences, de votre soutien et également de votre disponibilité dans les situations cliniques délicates.

Veillez recevoir par ce travail un signe de ma très haute considération.

A notre maître et juge

Monsieur le professeur Guy DARCOURT

Nous vous remercions infiniment de l'honneur que vous nous faites en acceptant de siéger dans ce jury et de juger notre travail.

Je vous suis très reconnaissante de nous avoir fait découvrir un versant de la psychiatrie à travers votre enseignement d'une grande pédagogie durant nos années d'étude.

Plus personnellement je vous remercie du temps que vous m'avez accordé durant la préparation de ce travail et de l'expérience que vous avez accepté de partager avec moi.

Par ce travail, veuillez trouver l'expression de mon profond respect et de toute mon admiration.

A notre maître et juge

Monsieur le professeur Michel BENOIT

Nous vous remercions infiniment de l'honneur que vous nous faites en acceptant de siéger dans ce jury et de juger notre travail.

Je vous remercie de votre accueil, de votre accompagnement, du partage de votre expérience ainsi que de vos enseignements durant nos semestres en tant qu'interne dans votre service, desquels je garde un excellent souvenir.

A notre Maître et juge

Madame le Docteur Sylvie SERRET

Nous vous remercions infiniment de l'honneur que vous nous faites en acceptant de siéger dans ce jury et de juger notre travail.

Je vous suis extrêmement reconnaissante de votre accueil et de votre attitude bienveillante durant mon stage dans votre service.

A titre personnel, je vous remercie de m'avoir confortée dans mon choix de pédopsychiatrie. Mon semestre à vos côtés au Centre Ressource Autisme a été la confirmation que le domaine des troubles autistiques était un domaine que j'appréciais particulièrement et que je souhaite désormais, sans aucune hésitation, en faire ma spécialité.

J'ai appris énormément grâce à vous et ma pratique sera à jamais marquée par votre enseignement.

Veillez trouver par ce travail un signe de ma profonde gratitude, de mon estime et de mes remerciements les plus sincères.

A notre Maitre et juge

Madame le Docteur Stéphanie VESPERINI

Je te remercie infiniment de m'avoir fait l'honneur de me confier ce sujet de thèse et d'avoir accepté de le diriger.

Je te suis profondément reconnaissante de ton extrême disponibilité, de ta patience, de ta bienveillance et de tous les précieux conseils prodigués au cours de ce travail.

J'ai grandement apprécié tes qualités pédagogiques et ton partage d'expérience tout au long de ce parcours.

Je te remercie de m'avoir permis, par tes encouragements et ta guidance, de réaliser ce travail. Travailler à tes cotés à été d'un grand enrichissement.

Reçois ici le témoignage de ma profonde gratitude et de mes remerciements les plus sincères.

A notre Maitre et juge

Madame le Docteur Sevan Oksayan

Nous vous remercions infiniment de l'honneur que vous nous faites en acceptant de siéger dans ce jury et de juger notre travail.

Je te remercie de ton soutien tout au long de ces quatre années d'internat et durant ce travail de thèse. Je te remercie pour le partage de ton expérience particulièrement lors des stages passés ensemble. J'ai beaucoup aimé travailler à tes côtés.

Sois assurée de mon profond respect et de ma reconnaissance.

A ma famille :

A ma mère, merci pour ton amour qui me fait avancer chaque jour, ton soutien sans faille pour qui je suis et ce que je fais, pour tes conseils si précieux à mes yeux. Tu es pour moi un modèle auquel j'aspire chaque jour. Je n'ai pas de mots assez forts pour te remercier d'avoir fait de moi ce que je suis aujourd'hui.

A mon père Pierre, merci d'avoir toujours été là pour moi, pour ton amour et ta bienveillance. Merci de répondre présent sans hésitation à chaque fois que j'en ai besoin, de m'aider dans toutes les situations. Merci de veiller sur moi tout simplement.

A mon père Daniel, merci pour ton amour et ton soutien. Tu fais parti de mon équilibre. Merci de m'avoir accompagnée dans chaque étape de ma vie et de m'avoir permis de grandir avec épanouissement.

A Djamel, merci pour ton amour qui me porte chaque jour. Pour ton soutien, ta patience et tes encouragements tout au long de cette année. Tu éclaires mon chemin chaque matin. Merci de me rendre si heureuse et épanouie. A tes côtés je n'ai plus peur, tu es mon repère. Petite tortue qui me protège. Que notre avenir ensemble soit aussi beau que mon amour pour toi est grand.

A mes frères Benjamin et Quentin, deux frères extraordinaires qui font toute mon admiration et ma fierté de grande sœur. Quel bonheur de savoir qu'il y a des gens qui nous aimeront et que j'aimerais quoi qu'il arrive ! L'avenir s'ouvre aussi pour vous et je sais qu'il sera grand et beau.

A ma grand-mère Suzanne, un pilier indispensable dans ma vie. Merci d'être toujours près de moi. A nos longues conversations, nos éclats de rires, nos journées au soleil, notre complicité si précieuse qui m'accompagne au quotidien.

A mes grands-parents Pierre et Odile, quelle fierté de présenter ce travail devant vous aujourd'hui. Vous avez fait de chacune de mes vacances à vos côtés des moments de bonheur d'enfance inoubliables. J'aurai une tendre pensée pour vous si un jour je pose une plaque avec votre nom sur la porte d'un cabinet.

A mes grands-parents Raymond et Jeanine, merci pour votre amour depuis toujours et votre accueil si bienveillant. Avec toute mon admiration pour qui vous êtes et tout ce que vous m'avez apporté. A nos après-midi puzzle dans le grenier d'Osmerly en écoutant les Beatles, nos parties de fléchettes acharnées et nos soirées bercées d'histoires mémorables si chères à mes souvenirs d'enfance.

A mon grand-père Claude et Isabelle, je suis ravie d'avoir traversé cet internat avec votre soutien et vos encouragements. J'espère que nous continuerons à nous découvrir et à partager de bons moments ensemble.

A toute la famille Loubarie au grand complet qui m'a soutenue depuis le début. **Franck** et ses histoires à mourir de rire, **Bruno** et ses prouesses physiques incroyables, **Charlotte**, **Julien**, **Enzo** et **Eva** mes cousins formidables, promus à de brillants avenir j'en suis sûre, **Josiane** et **Alexia**, deux mamans que j'admire pour leur gentillesse et de qui je voudrais m'inspirer, **Jean-louis** et **Josiane** pour leur accueil toujours extraordinaire et si bienveillant à mon égard.

A toute ma famille de Mazamet qui m'a soutenu pendant toutes mes études et même avant ! Mes cousins **Julien** et **Bastien**, merci pour ses vacances où vous avez veillé sur moi comme des grands frères, **Nicolas** et **Thomas** je prends exemple sur les magnifiques familles que vous avez su fonder, ma cousine **Anne-Laure**, à nos soirées à discuter et à ta petite princesse que j'ai hâte de rencontrer. A mes oncles et tantes, **tatie Zaza**, **tonton Philippe**, **tatie Domi**, **tonton Nano**, **tatie Jo** et **tonton Jean-Pierre**, merci pour tous ces moments de bonheurs passés ensembles.

A ma belle famille, merci pour votre accueil et votre gentillesse tout au long de cette année. Vous m'avez accompagnée, encouragée, nourrie aussi de nombreux dimanches soirs ! Merci pour la relecture et vos précieux conseils. J'espère partager à vos côtés encore de très bons moments.

A mes amis :

A Manon, qui eût cru que la fille aux jolies tresses dans la voiture blanche que je voyais tous les matins sur le parking de la faculté serait un jour ma meilleure amie. A dix ans d'une amitié sans faille, à nos journées shopping, nos après-midi autour d'un thé, nos messages de soutien quotidiens durant les révisions. Merci d'être toujours là pour moi, de partager mes doutes, mes joies, mes peines. Il me tarde de découvrir ce que cette nouvelle vie de médecin nous réserve !

A Sévan, ma plus belle rencontre de cet internat. Quelle joie d'avoir passé ces quatre années avec toi ! En choisissant Nice je ne pensais pas avoir la chance de me faire des amies comme toi. Merci pour cette belle amitié qui ne fait que commencer ! Je sais que nous serons là l'une pour l'autre pour ces débuts de nouvelle carrière de psychiatre.

A Louise-Emilie, Nîmes puis Nice nous auront permis de nous découvrir et de créer ces liens si importants pour moi. A nos goûts communs, nos discussions si intéressantes, nos soirées endiablées. C'est pour toi maintenant la dernière ligne droite et je serai là pour te soutenir comme tu l'as fait pour moi.

A Aurélie, entre Nice et Marseille il n'y a qu'un pas et je sais que la distance n'enlèvera rien à ces quatre années d'amitié, bien au contraire. A ce fameux voyage en Grèce qui nous a permis de découvrir des paysages sublimes mais aussi de faire naître cette amitié si importante pour moi désormais.

A mes amis de la faculté de Nîmes, loin des yeux mais proches du cœur, à tous ces moments de bonheur partagés avec vous. **Caroline** une amie extraordinaire, à nos vacances mémorables en Corse ou ailleurs, nos fous-rires sans limites, nos soirées toujours incroyables, **Naïké** et **Nicolas**, magnifiques parents qui donnent envie de faire pareil, merci pour votre accueil et votre sens de l'hospitalité sans faille, **Marie**, une amie fidèle, j'admire ton optimisme à toute épreuve et j'essaye chaque jour de m'en inspirer, **Audrey**, une gentillesse inégalable, à notre amour commun de la mode.

Aux co-internes extraordinaires que j'ai rencontrés tout au long de mon internat, **Laure** qui me fera toujours rire même pendant les stages les plus stressants, **Léna**, jolie maman épanouie, j'admire ta force de caractère et ton courage, **Claire** merci pour ta douceur sans pareil et ton soutien, à nos soirées marseillaises, **Pierre-Julien**, l'ami dévoué sur qui on peut toujours compter, à nos footing fréjussiens, **Nicolas**, depuis nos débuts de novices à Sainte-Marie, l'internat à Pasteur puis le covoiturage à Antibes : que de chemin parcouru ! à **Pierre-Yves**, nos footings sur la promenade et nos goûts musicaux communs qui je l'espère donneront encore lieu à de nombreuses soirées !

A toute l'équipe du Centre Ressource Autisme de Nice, **Evelyne, Andréia, Stéphanie, Priscilla, Sarah, Anne-Lise, Fanny** et tous les autres, merci de m'avoir accueillie avec tant de bienveillance et de m'avoir fait découvrir ce service extraordinaire. Vous m'avez prouvé qu'une équipe soudée et épanouie pouvait faire un travail de qualité. J'ai pris énormément de plaisir à travailler avec vous et j'espère un jour faire partie d'une équipe comme la votre.

A l'équipe de Pédiatrie d'Antibes qui m'a soutenue dans cette dernière ligne droite pas toujours facile, à **Anthony** pour avoir sauvé ma bibliographie, **Alexandra** pour tes relectures et ton aide informatique d'experte, **Héloïse** pour ton soutien psychologique et ta bienveillance, **Ali, Maximilien** et **Monsieur Moreigne** pour m'avoir fait découvrir la pédiatrie. A toutes les filles du service qui m'ont accueillie et accompagnée avec tant de gentillesse malgré mes compétences limitées.

A tous ceux que je n'ai pas cités mais qui m'ont accompagnée tout au long de ces quatre années, l'équipe du M1B de Pasteur, tous les médecins qui m'ont permis d'aimer la psychiatrie et de devenir celle que je suis désormais grâce à leurs précieux conseils.

Et une pensée toute particulière à **Mamounette**, tu m'as appris à être forte et à surmonter toutes les épreuves de la vie avec courage et ténacité. Je sais à quel point tu aurais aimé être présente aujourd'hui mais que désormais de là-haut tu veilleras toujours sur moi.

TABLE DES MATIERES

LISTE DES ABREVIATIONS	16
INTRODUCTION	17
A. AUTISME : HISTORIQUE ET DESCRIPTION DES TROUBLES	19
1. <i>Historique des troubles du spectre autistique : évolution terminologique et conceptuelle</i>	19
2. <i>Description clinique et critères diagnostiques des troubles du spectre autistique</i>	21
B. ACTUALITES DANS LE CHAMPS DE L'AUTISME	27
1. <i>Les avancées du DSM-5 : une approche dimensionnelle</i>	27
2. <i>L'hypothèse neurodéveloppementale : définition et arguments en faveur</i>	29
C. MODALITES D'ORGANISATION EN FRANCE DU REPERAGE DU DIAGNOSTIC ET DE L'INTERVENTION PRECOCES	47
1. <i>Les textes officiels : cadre réglementaire</i>	47
2. <i>Principes de repérage, de diagnostic, d'interventions précoces et organisation pratique en France</i>	54
ARGUMENTAIRE	59
A. LE MODELE D'INTERVENTION PRECOCE.....	60
1. <i>Définition</i>	60
2. <i>Principes généraux</i>	61
B. PROBLEMATIQUE : UN DECALAGE ENTRE THEORIE ET PRATIQUE ?.....	70
PARTIE EXPERIMENTALE	73
A. MATERIEL ET METHODE	73
1. <i>Présentation de l'étude</i>	73
2. <i>Population étudiée</i>	74
3. <i>Méthodologie</i>	76
B. RESULTATS.....	81
1. <i>Description des résultats</i>	81
DISCUSSION	96
A. ETAT DES LIEUX DES PARCOURS PRECOCES DANS NOTRE DEPARTEMENT	96
1. <i>Les caractéristiques de la population</i>	96
2. <i>Résumé des principaux résultats de l'étude</i>	96
B. ANALYSE DES PARCOURS DE SOINS DES ENFANTS DE NOTRE ETUDE : POINTS FORTS ET OBSTACLES.....	98
1. <i>Les points forts des parcours de soins</i>	98
2. <i>Les faiblesses apparues dans nos parcours de soins</i>	104
3. <i>Conclusion et réflexions sur l'analyse de nos parcours précoces</i>	114
C. REFLEXIONS A PROPOS DES PARCOURS PRECOCES ET DU MODELE D'INTERVENTION PRECOCE.....	116
1. <i>Proposition de quelques pistes d'amélioration</i>	116
2. <i>Réflexion sur les limites intrinsèques du modèle d'intervention précoce</i>	119
D. LIMITES DE NOTRE ETUDE.....	121
1. <i>Taille de l'échantillon</i>	121
2. <i>Type d'étude</i>	121
CONCLUSIONS	122
BIBLIOGRAPHIE	124
ANNEXE	131
ANNEXE 1 : QUESTIONNAIRE	131

LISTE DES ABREVIATIONS

ADOS	Autism Diagnostic Observation Schedule
ADI-R	Autism Diagnostic Interview - Revised
ADN	Acide Désoxyribo Nucléique
ADOS-T	Autism Diagnostic Observation Schedule - Toddler Module
CAMSP	Centre d'Action Médico-Sociale Précoce
CARS	Childhood Autism Rating Scale
CFTEA	Classification Française des Troubles mentaux de l'Enfant et de l'Adolescent
CHAT	Checklist for Autism in Toddlers
CIM	Classification Internationale des Maladies
CRA	Centre Ressource Autisme
DSM	Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders
M-CHAT	Modified - Checklist for Autism in Toddlers
OMS	Organisation Mondiale de la Santé
PEP 3	Psycho Educational Profile 3 ^{ème} version
PMI	Protection Maternelle et Infantile
SESSAD	Service d'Education Spéciale et de Soins à Domicile
TED	Trouble Envahissant du Développement
TED-NS	Trouble Envahissant du Développement - Non Spécifié

INTRODUCTION

Depuis leur définition princeps par Leo Kanner en 1943, les troubles du spectre autistique suscitent un intérêt grandissant, aussi bien dans la communauté scientifique que médicale, donnant lieu à de nombreuses avancées théoriques et cliniques.

Autrefois appelé « psychose infantile », « trouble autistique » dans les années 1990 et actuellement « trouble du spectre de l'autisme » depuis la parution de la 5^{ème} classification américaine (DSM-5) en 2013, l'autisme infantile a subi des modifications terminologiques qui mettent en évidence les nombreuses évolutions conceptuelles de cet ensemble de troubles.

De telles avancées n'ont pu se faire qu'à la lumière des découvertes scientifiques de ces deux dernières décennies. C'est le cas de l'approche dimensionnelle des troubles du spectre autistique objectivée dans le DSM-5 ou de la modélisation d'une nouvelle hypothèse étiologique neurodéveloppementale.

Il semble désormais établi que les troubles du spectre autistique soient un ensemble de troubles neurodéveloppementaux très précoces, parfois dès la maturation cérébrale, influencé par des interactions entre facteurs de risque génétiques et environnementaux, entraînant des anomalies structurales et fonctionnelles à l'origine des comportements atypiques observés en clinique.

A la lumière de cette théorie neurodéveloppementale, et de multiples travaux cliniques, un modèle d'intervention qui préconise une prise en charge très précoce des enfants avant l'âge de trois ans a pu être élaboré. Aujourd'hui, il s'affiche comme le modèle de référence dans plusieurs pays.

La France travaille à la mise en place d'un réseau de repérage, de diagnostic et d'intervention dès dix-huit mois, dont les modalités d'application sont exposées dans les différentes recommandations de la Haute Autorité de Santé et les plans autisme ministériels successifs.

Les premiers éléments de clinique quotidienne, notamment à travers les récits parentaux et les constats des autorités de santé laissent toutefois apparaître des parcours de soins hétérogènes, souvent marqués par d'importants retards au diagnostic et à la prise en charge, très fréquemment teintés d'insatisfaction parentale.

Cette impression de décalage entre théorie et pratique soulève alors la question des obstacles à l'application de ce modèle et amène à s'interroger sur les forces mais également les limites du modèle d'intervention précoce dans l'organisation actuelle du système de soins français. Ce questionnement est accentué par le manque de données de terrain à ce sujet.

Ce travail propose un état des lieux de trente-huit parcours de soins d'enfants avec autisme dans le département des Alpes-Maritimes ainsi qu'une réflexion préliminaire sur les obstacles à l'application d'un modèle d'intervention précoce et propose enfin quelques pistes afin de les améliorer.

A. AUTISME : HISTORIQUE ET DESCRIPTION DES TROUBLES

1. Historique des troubles du spectre autistique : évolution terminologique et conceptuelle.

1.1 A travers les écrits de quelques grands cliniciens

Emprunté de l'Allemand *Autismus*, le terme d'« *autisme* » provient de la racine grecque « *autos* » qui signifie « *soi-même* » et fut utilisé pour la première fois par le psychiatre Allemand Eugen BLEULER en 1911 dans son ouvrage « *La démence précoce ou le groupe de schizophrène* ».

En supprimant le radical « *eros* », il crée alors le terme d'« *autisme* » pour se démarquer de ce que FREUD nommait « *l'autoérotisme* ».

L'autisme désigne alors un symptôme secondaire présent dans le trouble schizophrénique qui correspond pour BLEULER à une éviction de la confrontation au réel.

En 1930, Mélanie KLEIN emploie le terme de « *schizophrénie infantile* » et décrit pour la première fois deux tableaux d'enfants présentant « *un manque de contact affectif* » ainsi que des « *stéréotypies* ». Descriptions par la suite identifiées comme similaires à l'autisme de KANNER.

En 1943, le pédopsychiatre Léo KANNER publie un article intitulé « *Trouble Autistique du Contact Affectif* » où il propose une description clinique de onze enfants présentant des signes similaires, auparavant étiquetés sous diverses pathologies (1).

Il les regroupe alors sous l'appellation « *autisme infantile précoce* ». Il individualise ainsi l'« *autisme* » comme une entité clinique globale et unique.

Le terme connu d'« *autisme de KANNER* » sera donné par la suite aux enfants présentant ce syndrome.

En 1983, la psychiatre Lorna WING établit la « *triade de WING* », triade autistique de référence. Elle se base sur des travaux et observations antérieurs de Hans ASPERGER et y ajoute la notion de continuum des troubles autistiques, introduisant ainsi la notion aujourd'hui utilisée de « *spectre des troubles autistiques* ».

1.2 A travers la classification américaine des maladies mentales du DSM I au DSM IV

Dans les deux premières éditions de la classification américaine des maladies mentales de l'Académie Américaine de Psychiatrie, *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM), publiées respectivement en 1952 (2) et 1968 (3), le terme d'autisme apparaît comme un symptôme de la schizophrénie (« comportements autistiques »).

La reconnaissance de l'autisme en tant que diagnostic distinct est établie pour la première fois en 1980 dans la troisième édition de cette classification, DSM-III, avec l'apparition de la catégorie « Trouble Envahissant du Développement » regroupant quatre troubles dont « l'autisme infantile » (4).

Ces troubles sont désormais différenciés du groupe des états psychopathologiques tels que la schizophrénie apparaissant après l'enfance et marquant une rupture avec la réalité.

Les troubles envahissants du développement sont alors définis dans le DSM-III comme un ensemble de troubles caractérisé par des altérations de certaines fonctions cognitives affectant les capacités de communication et de socialisation de l'individu.

Le diagnostic d'autisme infantile, lui, est posé lorsqu'un ensemble de six critères préalablement définis est présent.

Afin de pallier une approche catégorielle jugée trop restrictive et ainsi élargir le concept diagnostique de l'autisme, la catégorie « autisme infantile » est renommée « trouble autistique », dans la version révisée du DSM-III (DSM-III-R) en 1987 (5).

Les critères diagnostiques des troubles envahissants du développement sont également simplifiés et ordonnés selon un algorithme unique faisant alors apparaître les trois grands domaines d'altération encore en vigueur aujourd'hui (communication, interactions sociales et comportement).

En 1994, dans la quatrième édition du DSM (DSM-IV) (6), les syndromes inclus dans la catégorie des « troubles envahissants du développement » sont réévalués. Ils sont désormais au nombre de cinq dont le « trouble autistique ».

Les critères diagnostiques sont également élargis permettant ainsi une meilleure inclusion des individus présentant une forme clinique moins typique.

2. Description clinique et critères diagnostiques des troubles du spectre autistique

Actuellement, la classification des troubles envahissants du développement et des troubles du spectre de l'autisme peut se faire selon trois références, les deux premières étant les plus utilisées :

- la classification internationale des maladies – 10^{ème} édition (CIM-10) publiée par l'Organisation Mondiale de la Santé (7)
- le Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux – 5^{ème} édition (DSM-5) (8)
- la Classification française des troubles mentaux de l'enfant et l'adolescent révisée en 2000 (CFTEA-R-2000) (9).

2.1. Critères diagnostics des troubles envahissants du développement et des troubles autistiques dans la CIM-10

La classification internationale des maladies est une classification médicale codifiée, publiée par l'Organisation Mondiale de la Santé, conçue pour permettre l'analyse statistique, l'interprétation et la comparaison des données de morbidité et mortalité.

Elle est mono axiale : chaque pathologie correspond à un code unique et statistique ; chaque pathologie codée est attribuée à une seule catégorie de la classification.

Il s'agit d'un outil qui offre une plus grande flexibilité diagnostique et semble plus adapté au travail clinique.

La classification des troubles psychiatriques apparaît pour la première fois dans la sixième révision – CIM-6 publiée en 1949.

L'ultime version disponible à ce jour est la CIM-10 réalisée par l'Organisation Mondiale de la Santé en 1990 et utilisée par la plupart des pays mondiaux en pratique clinique quotidienne depuis 1994 (7).

Les troubles envahissants du développement et du spectre de l'autisme sont référencés dans l'ouvrage « classification internationale des troubles mentaux et des troubles du comportement ».

Nous utiliserons cette classification internationale des maladies – 10^{ème} édition (CIM-10) comme référence pour définir les troubles envahissants du développement et du spectre de l'autisme au cours de notre étude.

2.1.1 Les troubles envahissants du développement

Les troubles envahissant du développement, selon la classification internationale des maladies – 10^{ème} édition (CIM-10), sont un groupe de troubles caractérisés par :

- des altérations qualitatives des interactions sociales réciproques et des modalités de communication ;
- un répertoire d'activités restreint, répétitif et stéréotypé.

Ces anomalies qualitatives constituent une caractéristique envahissante du fonctionnement du sujet en toute situation.

Huit catégories de troubles envahissants du développement sont identifiées dans la Classification Internationale des Maladies – 10^{ème} édition :

- F 84.0 autisme infantile ;
- F 84.1 autisme atypique ;
- F 84.2 syndrome de Rett ;
- F 84.3 autre trouble désintégratif de l'enfance ;
- F 84.4 hyperactivité associée à un retard mental et à des mouvements stéréotypés ;
- F 84.5 syndrome d'Asperger ;
- F 84.8 autre trouble envahissant du développement ;
- F 84.9 trouble envahissant du développement, sans précision.

2.1.2. L'autisme infantile

L'autisme infantile, selon la Classification Internationale des Malades – 10^{ème} édition est caractérisé par :

- Un développement altéré, manifeste avant l'âge de 3 ans ;
- avec une perturbation caractéristique du fonctionnement dans chacun des trois domaines suivants :
 - altérations qualitatives des interactions sociales réciproques ;
 - altérations qualitatives de la communication ;
 - comportement au caractère restreint, répétitif et stéréotypé.

2.2 Description clinique des troubles du spectre de l'autisme

2.2.1. Les altérations qualitatives des interactions sociales réciproques

Les altérations qualitatives des interactions sociales réciproques sont marquées par des difficultés dans l'attention conjointe autour d'une tâche, associées à une absence de plaisir dans l'interaction avec autrui.

A l'extrême on peut retrouver une absence totale de réciprocité relationnelle et émotionnelle mimant une indifférence sociale.

Il existe des difficultés majeures d'utilisation et d'adaptation des comportements sociaux ainsi qu'une absence de comportement d'anticipation.

Cela se traduit par une appréciation inadéquate des signes sociaux et émotionnels.

Ces troubles sont également marqués par une absence de jeu symbolique et dans le domaine du « faire semblant ».

2.2.2 Les altérations qualitatives de la communication

Les altérations qualitatives de la communication sont marquées par des difficultés tant sur le plan verbal que sur le plan non verbal.

On note dans le registre de la communication verbale, un champ sémantique souvent restreint qui peut être accompagné ou non d'écholalies immédiates ou différées, parfois un langage idiosyncrasique et très souvent une compréhension déficitaire.

Lors des échanges verbaux, on remarque une faible synchronisation et un manque global de réciprocité.

Lorsqu'il est présent, le langage est souvent marqué par un manque de souplesse et des difficultés d'expression dans des domaines faisant référence à l'imaginaire et à la fantaisie.

L'utilisation de termes abstraits, l'accès au second degré ou à l'humour restent complexes.

La syntaxe est souvent erronée avec par exemple des inversions pronominales « je / tu » fréquentes.

La prosodie est également particulière avec un ton souvent monocorde ou une modulation et une intonation inadéquates.

L'altération de la communication non verbale se traduit par une absence de gestuelle à visée communicative comme les pointages proto déclaratifs ou démonstratifs par exemple.

Une instrumentalisation du corps de l'autre est fréquemment utilisée en guise de demande.

Les gestes conventionnels comme « au revoir » ou « bravo » sont peu présents.

Le regard direct fait souvent défaut et peut être plus souvent périphérique. Le faciès semble fréquemment amimique et on remarque un manque de réaction émotionnelle aux sollicitations verbales d'autrui.

2.2.3 Les comportements au caractère restreint, répétitif et stéréotypé

Ces comportements sont marqués par une absence de jeu spontané.

L'attachement à des objets inhabituels surtout chez le petit enfant (cailloux, morceaux de gomme par exemple) est fréquent.

Les jouets, s'ils sont utilisés, le sont de manière inappropriée, souvent non fonctionnelle.

L'intérêt de l'enfant peut porter sur une caractéristique précise non fonctionnelle du jouet comme sa couleur ou sa consistance par exemple.

Il existe une grande immuabilité et une forte résistance aux changements pouvant donner lieu à d'importants troubles du comportement.

Cela s'associe souvent à de nombreux rituels sans caractère fonctionnel.

Sont fréquemment retrouvées des stéréotypies motrices du corps comme le flapping ou des extrémités comme l'agitation des doigts devant les yeux.

Il peut enfin exister un maniérisme des extrémités ainsi que des postures anormales comme la marche sur la pointe des pieds par exemple

2.2.4 Autres particularités

Il existe d'autres caractéristiques souvent associées au trouble du spectre autistique mais qui ne sont pas spécifiques de cette pathologie.

On peut retrouver parmi les plus fréquentes :

- Des troubles du sommeil à type d'endormissement tardif ou de réveils nocturnes calmes ;
- Des troubles alimentaires marqués par une grande sélectivité selon des critères inhabituels (couleur, forme des aliments par exemple) ;
- Des troubles de l'acquisition de la propreté avec un retard important ou une mauvaise compréhension des signaux corporels ;
- Un retard de développement psychomoteur ;
- Des troubles sensoriels notamment une hypersensibilité auditive ou cutanée.

B. ACTUALITES DANS LE CHAMPS DE L'AUTISME

La conception actuelle des troubles du spectre autistique s'articule autour de deux nouvelles approches complémentaires : une approche dimensionnelle révélée par les avancées du DSM-5 et une approche développementale avec l'émergence de l'hypothèse étiologique neurologique.

1. Les avancées du DSM-5 : une approche dimensionnelle

La dernière révision du manuel diagnostique de l'Association Psychiatrique Américaine publiée en Mai 2013, le DSM-5, fait état d'une évolution conceptuelle certaine.

Cette ultime version tente de proposer une classification guidée aussi bien par l'utilité clinique que par les preuves scientifiques (8).

La clinique, regroupant les individus selon la probabilité de leurs besoins communs, la recherche regroupant, quant à elle, les individus par la probabilité d'une origine commune.

L'organisation de l'ensemble des catégories diagnostiques du DSM-5 est marquée par d'importants changements notamment dans le domaine des troubles de l'enfance et de l'adolescence.

En effet, le système catégoriel du DSM-IV pour le moins rigide, s'est parfois montré difficilement applicable en pratique clinique : la grande variété des présentations cliniques des patients, la complexité et le retentissement des troubles en fonction des ressources de l'individu n'étant que peu pris en compte, les limites entre les diverses catégories diagnostiques reflétant souvent mal la réalité du terrain.

De plus, les critères diagnostics de nombreux troubles manquaient de congruence avec les connaissances scientifiques récentes, les troubles comorbides trop nombreux et les catégories « non précisé ailleurs » trop souvent utilisées.

Fort de ces constats et s'appuyant sur les avancées scientifiques de la dernière décennie en matière de connaissance du développement cérébral, le DSM-5 est caractérisé par l'apparition d'une nouvelle catégorie intitulée « troubles neurodéveloppementaux ». Elle regroupe, après modifications, les anciens diagnostics des troubles de première enfance, deuxième enfance et adolescence du DSM-IV.

Dans le domaine qui nous concerne, le terme de « trouble envahissant du développement » est par exemple remplacé par celui de « trouble du spectre de l'autisme », terme plus approprié et meilleur reflet de l'état des connaissances actuelles.

En effet, le choix du mot « spectre » souligne une volonté de continuum, une approche dimensionnelle soulignant la variabilité des manifestations et des difficultés liées à un même diagnostic chez différents individus.

Le « trouble du spectre de l'autisme » regroupe désormais sous une seule entité, quatre des cinq sous-types précédemment répertoriés au DSM-IV dans la rubrique « trouble envahissant du développement » (autisme, syndrome d'Asperger, trouble désintégratif de l'enfance et TED NS), témoignant ainsi d'une vision plus globale de cette unité clinique, sans distinction entre les différents sous types.

A noter que le syndrome de Rett ne fait désormais plus partie de cette classification.

Les critères diagnostiques du trouble du spectre autistique ont été modifiés à la fois dans leur dénomination mais aussi dans leur nombre.

Le DSM-5 recense désormais non plus trois mais deux grandes catégories de troubles : la communication sociale et les interactions sociales d'une part, les comportements, champs d'intérêt et activités d'autre part, qui comportent les mêmes éléments que ceux du DSM-IV hormis deux exceptions :

- Les « troubles / retards du langage » ne font plus partie de cette catégorie de symptômes dans le DSM-5.
- Le symptôme clinique « sensibilité inhabituelle aux stimuli sensoriels », qui n'apparaissait pas dans le DSM-IV, fait désormais partie de la catégorie « comportements, champs d'intérêt et activités ».

Dans une volonté de vision dimensionnelle de l'individu et de son trouble, le terme de « déficit qualitatif » est remplacé par celui de « difficulté persistante ».

De plus et confirmant cette dynamique globale, un cinquième item est ajouté aux critères diagnostiques, précisant la nécessité d'une limitation ou entrave au fonctionnement quotidien de la personne pour poser le diagnostic de trouble du spectre autistique : « Les symptômes entraînent des déficits importants au point de vue clinique dans le domaine social, professionnel ou encore dans d'autres domaines de fonctionnement ».

Par souci d'une approche dimensionnelle considérant le niveau d'atteinte et de besoin de chacun, chaque déficit est caractérisé selon trois échelles de sévérité basées sur le niveau de soutien ou d'assistance requis par l'individu.

Enfin, le critère du DSM-IV qui préconisait une apparition des troubles avant l'âge de trente-six mois a été remplacé par une définition plus large en meilleure adéquation avec les données actuelles : « Les symptômes doivent être présents dès la petite enfance mais ne peuvent se manifester pleinement que lorsque la limitation des capacités empêche de répondre aux exigences sociales ».

2. L'hypothèse neurodéveloppementale : définition et arguments en faveur

Les troubles neurodéveloppementaux sont un ensemble de troubles neurologiques survenant précocement au cours du développement, marqués par une modification de la croissance cérébrale ou du système nerveux central, entraînant des atteintes cognitives, comportementales et sensorimotrices. Les étiologies sont multiples. Parmi les plus fréquentes on retrouve les causes génétiques, toxiques, infectieuses ou encore les malformations cérébrales.

Les troubles neurodéveloppementaux présentent une grande hétérogénéité de symptômes, variant qualitativement et quantitativement selon les syndromes, les individus et le temps, à l'origine de difficultés fonctionnelles plus ou moins marquées.

L'identification précoce permet de favoriser une prise en charge rapide et une évolution plus favorable de l'enfant.

2.1 Les facteurs génétiques et environnementaux

Loin des théories des années 1970 attribuant le trouble autistique à une mauvaise relation mère/enfants, la base neurologique de ce trouble associée à des anomalies du système nerveux central est désormais établie et validée par l'ensemble de la communauté scientifique.

Les recherches étiologiques sont multiples mais les facteurs génétiques et environnementaux semblent se distinguer en terme d'intensité et de fréquence et représentent les premiers arguments en faveur du modèle neurodéveloppemental.

L'engouement de cette dernière décennie au sujet des troubles du spectre autistique et de leur probable étiologie précoce a entraîné au niveau international la constitution de cohortes de suivi permettant aujourd'hui de réaliser des études prospectives sur des échantillons qualitativement et quantitativement corrects.

C'est le cas par exemple de la cohorte américaine de familles à risque MARBLES (Markers of Autism Risk in Babies Learning Early Signs), la cohorte de naissances norvégienne MOBA (Norwegian Mother and Child Cohort Study) (10) ou de la cohorte de fratries anglaise BASIS (British Autism Study of Infant Siblings).

2.1.1 Les facteurs de risque génétiques

Cinq découvertes scientifiques majeures ont permis de mettre en évidence l'implication de la génétique dans l'étiologie des troubles du spectre autistique.

Le déséquilibre du sex-ratio

Les études épidémiologiques s'intéressant aux facteurs démographiques des troubles autistiques mettent en lumière un constat concernant des atteintes inégales entre les sexes.

Les derniers chiffres de la Haute Autorité de Santé dans son argumentaire de 2010 estiment un sex-ratio en moyenne à 4,2 garçons pour une fille (11).

Ce déséquilibre suggère l'existence probable sur le chromosome X de gènes, dont les mutations s'expriment sur un mode récessif lié au sexe. Il s'agit d'un premier argument en faveur d'une probable influence génétique dans l'étiologie du trouble.

La récurrence des apparentés du premier degré

Un deuxième argument provient des premières observations cliniques de récurrence des cas de troubles autistiques dans les fratries. Elles font également émettre à la communauté scientifique l'hypothèse d'une possible influence génétique dans l'étiologie de ce trouble.

Une des premières études américaines sur cent quatre-vingt cinq familles datant de 1991 révèle un risque relatif de récurrence familiale estimé à 4,5% (12).

Ces chiffres sont corroborés par d'autres études similaires. L'exemple d'une étude de 1994 elle aussi américaine sur cent enfants comparant des sujets avec autisme à des sujets porteurs d'une trisomie 21 estimait un risque relatif familial du même ordre : 3% (13).

Quinze ans plus tard, en 2006, une étude japonaise sur deux cent quarante et une fratries tente de différencier le risque relatif selon le sexe du premier enfant atteint et conclut à un risque relatif estimé à 7% si le premier enfant est un garçon et jusqu'à 20 % s'il s'agit d'une fille (14).

Aujourd'hui, les antécédents familiaux de trouble du spectre autistique constituent un véritable facteur de risque validé par l'ensemble de la communauté médicale et scientifique.

Les chiffres de référence nationale publiés en 2010 par la Haute Autorité de Santé font état d'un risque relatif de récurrence de 4% si le premier enfant affecté est un garçon et de 7 % si ce dernier est une fille. Ce risque atteint 25% à 30% si deux enfants sont atteints (11).

Cependant ces études de fratries ne permettent pas d'évaluer le rôle précis de la composante génétique dans l'étiologie de ces troubles car des facteurs environnementaux peuvent représenter des biais de confusion.

C'est pourquoi, en parallèle, de multiples études sont menées sur des jumeaux mono et dizygotes et représentent le troisième argument en faveur d'un trouble précoce (15).

Il s'agit ainsi du premier modèle permettant de distinguer l'influence de l'hérédité de celle de l'environnement.

La différence de concordance phénotypique entre jumeaux mono et dizygotes

La première étude scientifique date de 1977. Elle est menée sur vingt et une paires de jumeaux mono et dizygotes atteints de trouble du spectre autistique et révèle des chiffres de concordance phénotypique de 36% chez les jumeaux monozygotes alors que celle chez les jumeaux dizygotes s'avère nulle (16).

Dix ans plus tard, deux études, américaine et scandinave montrent une héritabilité forte avec une concordance quasi complète respectivement de 95% et 91% (17) (18).

La part alors attribuée aux facteurs génétiques est particulièrement importante.

Cependant, à partir des années 90, les études palliant une méthodologie jusque-là jugée aléatoire et incluant une évaluation structurée des enfants inclus (ADI, ADOS) estiment à 60% la concordance phénotypique chez les jumeaux monozygotes pour les troubles du spectre autistique, concluant alors à une influence modérée des facteurs génétiques (19) (15) (20).

Pour autant, la part génétique dans la genèse des troubles du spectre autistique reste encore incertaine car plusieurs recherches plus récentes (revue américaine de 2010 (21), revue Danoise de 2014 (22) ou étude japonaise de 2015 (23)) retrouvent des chiffres plus élevés avec un taux de concordance génétique de 80% en moyenne pour les jumeaux monozygotes.

Mais, plus que la valeur absolue de ces résultats, qui semble varier d'une méthodologie à l'autre, c'est la différence des concordances génétiques entre mono et dizygotes existant de manière très significative dans chaque étude, qui éclaire le mieux sur l'influence des facteurs génétiques dans l'étiologie des troubles.

Dans tous les cas, les auteurs concluent que l'héritabilité génétique dans l'étiologie des troubles autistiques est non négligeable.

Cependant, nous verrons que la composante génétique peut être importante mais qu'elle n'exclut pas pour autant une composante environnementale.

C'est dans ce contexte d'avancées majeures concernant la part génétique dans l'étiologie des troubles autistiques que la recherche s'est intéressée à la mise en évidence de gènes ou mutations génétiques potentiellement responsables.

Les anomalies génétiques

Fort des conclusions issues des études sur les jumeaux, de nombreuses équipes travaillent alors sur la recherche du « gène de l'autisme » ou de « la » mutation génétique responsable des troubles.

Cependant, ces travaux dans le domaine des troubles du spectre autistique restent complexes. En effet, il apparaît rapidement, comme dans beaucoup d'autres pathologies psychiatriques, que ce trouble ne résulte pas d'une affection monogénique car il ne répond pas aux règles de la transmission héréditaire mendélienne et les chercheurs se heurtent à de multiples difficultés (24).

La première résulte de l'hétérogénéité de la clinique autistique. Les études génétiques, en nécessitant l'inclusion d'un grand nombre de sujets, entraînent le risque paradoxal de biaiser les résultats en mélangeant de ce fait plusieurs tableaux d'autisme.

La seconde difficulté est liée à l'hétérogénéité génétique du trouble autistique qui peut résulter de différents mécanismes : le polyallélisme (mutations multiples d'un même gène), le non allélisme (mutation unique affectant plusieurs gènes), ou encore le multiallélisme (implication de plusieurs gènes mutés).

Enfin, le caractère polygénique du déterminisme génétique des troubles autistiques (variabilité d'un caractère déterminé par un grand nombre de gènes ayant chacun plusieurs allèles) explique également les difficultés de la recherche dans ce domaine.

Les premières conclusions montrent donc qu'une multitude de gènes influencent la susceptibilité à chacun des troubles. Le terme de « mutation privée » est alors énoncé par les chercheurs: les mutations pouvant se situer sur différents gènes ou à différents endroits du même gène selon les sujets.

Dans les années 2000, en lien avec l'émergence du modèle neurodéveloppemental et les données de l'imagerie cérébrale anatomique et fonctionnelle, une structure cérébrale particulière semble retenir l'attention des chercheurs : la synapse glutamatergique. Elle devient rapidement une cible causale privilégiée et objet de nombreuses études.

En 2003, les travaux de l'équipe du Docteur Bourgeron lancent les recherches sur la piste de la « voie synaptique ». Ils identifient deux mutations altérant deux gènes sur le chromosome X codant pour des neuroligines (les neuroligines 3 et 4), protéines impliquées dans l'adhésion synaptique entre les neurones pré et post synaptiques (25).

Des mutations identiques sont retrouvées quelques années plus tard par d'autres équipes chez d'autres patients atteints de trouble autistique (26) (27).

Les résultats semblent encourageants car, même si ces mutations ne sont pas retrouvées chez tous les patients et ne permettent donc pas de comprendre l'ensemble des atteintes génétiques associées au syndrome, ils ont permis la découverte d'autres gènes de vulnérabilité aux troubles autistiques jouant un rôle dans la voie synaptique.

C'est le cas par exemple en 2007 de la découverte de SHANK 3, région localisée sur le chromosome 22 et codant pour une protéine d'« échafaudage » nécessaire au bon assemblage des protéines intervenant dans le contact synaptique (28) (29) (30).

Plusieurs anomalies restrictives de SHANK 3 ont été mises en évidence : une mutation, une perte de copie et une perte de matériel génétique, chez quatre enfants présentant un déficit sévère de langage et un retard mental.

Au contraire une duplication de cette même région a été retrouvée chez un autiste avec syndrome d'Asperger.

Cette découverte conforte la pertinence de la « voie synaptique » dans la vulnérabilité à l'autisme et témoigne du rôle majeur du nombre de copies du SHANK 3 dans le développement du langage et de la communication sociale.

Un phénotype spécifique du SHANK 3 a également été décrit très récemment dans une étude française de 2015 (31) à travers deux cas cliniques d'adolescents avec autisme porteurs d'une anomalie génétique proche (mutation/micro délétion du gène SHANK 3 induisant un codon stop prématuré), de la même histoire clinique (régression progressive des acquisitions, troubles du comportement puis catatonie après un événement stressant) et de la même efficacité thérapeutique (réversion des signes de catatonie et des symptômes régressifs sous lithium) mettant ainsi en avant le lien indispensable entre clinique et génétique dans la compréhension des troubles autistiques.

Toujours en 2007, un quatrième gène codant pour la Neurexine 1, une protéine jouant un rôle dans la transmission synaptique a été identifié, validant une fois de plus l'intérêt de ces recherches (32).

Les altérations de ces gènes synaptiques n'expliquent qu'une faible partie des cas d'autisme mais ils confirment l'intérêt de la voie synaptique dans la recherche des facteurs étiologiques des troubles autistiques.

Un bilan datant de 2010 publié par un groupement d'équipe mondiale, the Autism Genetic Project, répertorie, malgré une validité statistique parfois faible, une vingtaine de régions réparties sur huit chromosomes pouvant être impliquées dans l'étiologie des troubles du spectre autistique (33).

Cette multiplicité des régions ou des gènes identifiés limite encore aujourd'hui la portée scientifique des résultats et la pratique pour le diagnostic clinique mais elle ouvre le champ de la recherche.

Il est par ailleurs clairement établi que les facteurs génétiques ne représentent pas la totalité des causes étiologiques probables. En effet, les études sur les jumeaux monozygotes par exemple ne révèlent pas une concordance phénotypique totale ce qui implique que les 20% à 40% de non concordance observée selon les études sont donc liée à l'influence des facteurs environnementaux.

Les anomalies épigénétiques

Les études des jumeaux atteints de trouble du spectre autistique amènent un questionnement qui va au-delà de la génétique : comment expliquer que les jumeaux monozygotes présentent quasi systématiquement des degrés de sévérité différents ?

L'hypothèse des facteurs épigénétiques a été avancée. En effet leur modification peut être concomitante à celle des gènes sans en altérer leur structure ADN. C'est le cas par exemple de l'apposition de groupements « méthyl » ou « acétyl » sur les acides aminés des protéines histones autour desquelles s'entoure l'ADN.

En 2013, l'équipe londonienne du King's College publie les conclusions de ses travaux sur le mécanisme de méthylation de l'ADN du génome de cinquante paires de jumeaux monozygotes atteints pour certains de troubles du spectre de l'autisme (34).

Plus de vingt-sept mille sites ont ainsi été analysés et les résultats sont en faveur d'un rôle important de l'épigénétique dans ce trouble.

En effet, la méthylation de certains sites était systématique pour les jumeaux monozygotes ayant un trouble de sévérité identique, plusieurs sites étaient spécifiques de certains symptômes et le nombre de sites méthylés était corrélé à la sévérité du trouble.

Ces modèles distincts de changements épigénétiques confirment l'importance de ce phénomène qui s'ajoute à celui de la génétique dans le développement des symptômes de l'autisme. Il permet également de mieux comprendre les mécanismes de médiation des interactions entre gènes et environnement, en jeu dans les troubles du spectre de l'autisme.

2.1.2 Les facteurs environnementaux

Alors qu'une grande partie de la communauté scientifique s'accordait à dire que les origines des troubles du spectre autistique étaient principalement génétiques (jusqu'à 80 % pour certaines études), ces avancées en terme d'épigénétique relancent la question des facteurs environnementaux.

De plus, une étude suédoise publiée en 2014 menée sur plus de deux millions d'enfants entre 1982 et 2006 vient confirmer ces résultats (35).

En effet, plus de quatorze mille enfants avec un diagnostic de trouble du spectre autistique ont été identifiés et les analyses statistiques de risque relatif de récurrence dans différents contextes (jumeaux mono ou dizygote, fratrie, demi-frère maternel ou paternel, cousins) concluent à une héritabilité de l'ordre de 0.50 pour les troubles autistiques.

Ce résultat laisse donc une place non négligeable aux facteurs de risque environnementaux qui constituent désormais une part importante de la recherche dans ce domaine.

La période pré et périnatale fait l'objet d'une attention particulière dans la mise en évidence de facteurs de risque afin d'étayer les hypothèses étiologiques d'un trouble précoce.

Cependant les résultats sont actuellement mitigés car beaucoup de facteurs sont retrouvés de façon sporadique ou non significative.

Les facteurs de risque de la période pré, péri, et néonatale

Le premier facteur de risque validé et récurrent dans de nombreuses études est l'âge avancé des parents.

Une étude suédoise publiée en 2013 et menée sur plus de quatre cent dix-sept mille enfants entre 1984 et 2003 estime l'odds ratio à 1.75 pour des grossesses débutées entre quarante et quarante-cinq ans versus vingt-neuf ans. Il en est de même pour l'âge paternel avec un odds ratio à 1.39 pour une conception entre cinquante-cinq et cinquante-neuf ans versus trente-deux ans (36).

Les chiffres de référence nationaux français publiés par la Haute Autorité de Santé en 2010 basés sur une étude américaine font état du même risque : un odds ratio ajusté de 1.3 pour un âge maternel supérieur ou égal à trente-cinq ans (versus vingt-cinq / vingt-neuf ans) et de 1.4 pour un âge paternel supérieur à quarante ans (versus vingt-cinq / vingt-neuf ans) (11).

Plusieurs autres facteurs socio-démographiques ont été étudiés mais la plupart d'entre eux restent souvent peu ou non significatifs : antécédent de fausse couche, primiparité, stress maternel, antécédents familiaux psychiatriques. Le seul qui semble représenter un facteur de risque par des travaux français (15) (37), américains (38) et scandinaves (39) mais qui reste encore à valider est un lieu de naissance maternel en dehors de l'Europe, l'Amérique du nord ou l'Australie, impliquant des phénomènes de migration, avec, au maximum, un risque relatif de trouble du spectre autistique estimé à 2.22 (39).

L'exposition in utéro à certains médicaments représente un facteur de risque désormais bien documenté (40).

Il s'agit par exemple de la prise de traitements antiépileptiques comme le Valproate durant la grossesse qui, d'après une étude de cohorte danoise de 2013 incluant plus de six cent cinquante mille enfants, présente un risque absolu de 4,42% de développement d'un trouble du spectre autistique (41).

De même, en 2014, la revue *Pediatrics* publie un article sur les risques des antidépresseurs au cours de la grossesse : la prise prénatale d'inhibiteurs sélectifs de la recapture de la Sérotonine (ISRS) exposerait les garçons à naître à un risque relatif de 2,9 de développer un trouble du spectre autistique dans la petite enfance (42).

A l'inverse, certains traitements médicamenteux semblent avoir un rôle protecteur : exemple de l'acide folique dans une étude norvégienne issue de la cohorte MOBA sur environ quatre-vingt cinq mille enfants qui révèle que sa supplémentation durant la période périconceptionnelle diminuerait le risque de développement de trouble du spectre autistique : 0,10% versus 0,21% d'enfants atteints respectivement avec et sans supplémentation (43).

De nombreux autres critères ont été exploités dans les différentes revues de la littérature (37) (38) (44) : grossesse multiple, diabète gestationnel, hypertension gravidique, infections gestationnelles, saignement vaginal, prise de poids importante ou encore obésité. Cependant, les conclusions, hétérogènes, montrent souvent des biais qui nécessitent des études complémentaires pour leurs validations.

En ce qui concerne la période péri et néonatale, là aussi les nombreuses études révèlent des facteurs de risque avérés.

C'est le cas de la prématurité dans laquelle le risque d'autisme semble augmenter avec la précocité de l'âge de naissance : 1,44%, 2,57%, et jusqu'à 5,4% de risque de trouble du spectre autistique respectivement avant trente-sept, trente-cinq et trente-trois semaines d'aménorrhée (37).

Une souffrance néonatale aiguë ayant pour conséquence une hypoxie avec un score d'APGAR bas (inférieur à sept) semble également représenter un facteur de risque important retrouvé dans la littérature (45).

Il existe de multiples autres critères référencés dans les travaux : césarienne, présentation par le siège, pré éclampsie, durée de l'accouchement, petit poids de naissance, hyperbilirubinémie, encéphalopathie, exposition aux polluants aériens, mais de même que pour les facteurs prénataux, leur validité reste encore à établir (37) (38) (46).

De nouvelles pistes de recherche

Le placenta représente actuellement un outil de recherche prometteur pour la communauté scientifique dans l'étude des facteurs de risque environnementaux.

En 2013 par exemple, une étude américaine issue de la cohorte de famille à risque MARBLES (famille ayant déjà un enfant atteint d'autisme) s'intéresse aux inclusions trophoblastiques présentes ou non après l'accouchement dans cent dix-sept placentas à risque comparés à un groupe témoin. L'objectif était d'étudier si la présence de telles inclusions pouvait représenter un facteur prédictif de risque de troubles autistiques pour les enfants à naître. Leurs résultats semblent prometteurs (47).

En effet, les premières conclusions mettent en évidence d'une part une forte probabilité pour les placentas à risque d'être porteurs d'inclusions trophoblastiques (au minimum deux) (odds ratio estimé à huit) et d'autre part une importante valeur prédictive de ces inclusions en matière de risque de troubles autistiques. En effet, à partir de quatre inclusions retrouvées, la sensibilité était de 19% et la spécificité de 99,9%.

Toutes ces données sur les facteurs de risque aussi bien génétiques qu'environnementaux associés aux troubles du spectre autistique convergent vers une même cible : le développement et la maturation cérébrale précoce.

Il apparaît désormais de façon établie que l'influence précoce de ces différents facteurs à différentes périodes du développement neurofonctionnel précoce entraîne une trajectoire neurobiologique altérée donnant alors lieu à un trouble déviant du développement.

Ces multiples facteurs ne sont ni uniques ni indépendants, c'est bien une interaction complexe qui sous-tend le développement du trouble et rend l'étiopathogénie de ce modèle précoce si difficile à établir.

Un troisième pan de la recherche consiste à étudier, grâce aux nouvelles techniques d'imagerie non invasives, les anomalies morphologiques et neurofonctionnelles potentiellement présentes chez ces enfants atteints de trouble du spectre autistique, conséquences de l'influence des facteurs de risque.

2.2 Les anomalies neurologiques du développement cérébral précoce

Les anomalies neurologiques du développement cérébral précoce représentent le second argument en faveur du modèle étiologique neurodéveloppemental.

En effet, les recherches scientifiques mettent en lumière deux types d'anomalie neurologique précoce qui, en totale corrélation, semblent sous-tendre les déficits observés dans les troubles du spectre autistique : les anomalies structurales et les anomalies fonctionnelles. Une maturation cérébrale dysfonctionnelle pourrait être à l'origine de ces différentes anomalies.

Grâce aux techniques d'imagerie anatomique par résonance magnétique, les différentes études au cours des années 2000 concluent toutes à l'existence, chez les enfants porteurs d'un trouble du spectre autistique, d'anomalies structurelles affectant le processus de maturation cérébrale au cours des premières années de vie (48) (49).

Une équipe en 2004 conclut même que 95% des enfants âgés de deux à six ans avec un trouble de spectre autistique présenteraient un développement cérébral anormal dont la sévérité dépendrait de l'ampleur des anomalies (50).

2.2.1 Les anomalies de la maturation cérébrale précoce.

La maturation cérébrale s'effectue chronologiquement en sept étapes : la neuro et gliogenèse, la migration puis la différenciation cellulaire, la maturation avec production axonale et dendritique, la myélinisation, la synaptogenèse et enfin l'apoptose et l'élimination synaptique. Deux étapes semblent dysfonctionner dans les troubles du spectre autistique : la myélinisation et l'apoptose entraînant un développement neurologique atypique et donnant lieu à plusieurs hypothèses étiologiques neurophysiologiques des manifestations précoces.

Dysfonctionnement de la myélinisation

Un trouble dans le processus de myélinisation provoque un ralentissement voire une rupture complète des transmissions de signaux nerveux dans certaines parties du circuit neuronal.

L'hypothèse d'une dérégulation de ce processus de myélinisation avec une altération des différentes couches de myéline est mise en avant chez les enfants avec un trouble du spectre autistique (49).

En effet, certaines études semblent faire un lien significatif entre les déficits fonctionnels des troubles et une augmentation de la substance blanche par sur-myélinisation (51).

Une autre conséquence de ce phénomène d'hyper production de myéline pourrait être l'apparition d'une macrocéphalie.

Dysfonctionnement de l'apoptose

L'hypothèse d'une apoptose anormale voire anarchique, entre la naissance et l'âge de deux ans, au cours de laquelle des neurones aux connexions anormales ou mal positionnés seraient éliminés est posée par plusieurs équipes de chercheurs (50). Cette perte de connexions neuronales avec dans le même temps la perte de la génération suivante alors non connectée, entraînerait une dysrégulation importante en aval, par effet « dominos », notamment pour le développement potentiel de certaines habiletés par exemple (52).

Une apoptose dysfonctionnelle pourrait également être à l'origine d'une macrocéphalie par augmentation cette fois-ci du volume de substance grise (neurones et axones non myélinisés).

Les multiples travaux mettent donc en lumière, chez ces enfants atteints de trouble du spectre autistique, l'existence de dysfonctionnements très précoces du développement cérébral ayant pour conséquence des anomalies morphologiques et par la suite des déficits fonctionnels.

L'hypothèse du modèle neurodéveloppemental est donc renforcée par cette corrélation entre la morphogénèse cérébrale, fondement structural de l'intégrité des fonctions neuronales qui se développent en parallèle.

2.2.2 Les anomalies structuro-fonctionnelles précoces.

L'étude de ces troubles fonctionnels se fait également en regard des anomalies du comportement autistique.

Plusieurs structures semblent présenter des particularités anatomo-fonctionnelles précoces pouvant expliquer pour une part certaines caractéristiques cliniques et mettre encore une fois en avant l'importance d'une lecture neurodéveloppementale du trouble.

La macrocéphalie

La macrocéphalie peut donc être la conséquence de ces deux dysfonctionnements (défaut d'apoptose ou sur-myélinisation) qu'ils soient isolés ou concomitants.

Plusieurs travaux révèlent que l'autisme serait fortement associé à une macrocéphalie transitoire entre l'âge de deux et quatre ans avec des concordances allant parfois, selon les études, jusqu'à 90% (49). Cette anomalie semble toutefois se résorber progressivement à partir de l'âge de cinq ou six ans.

Il a également été mis en évidence que ce phénomène de macrocéphalie pourrait être corrélé au degré de sévérité des troubles chez ces enfants de deux à quatre ans notamment dans les domaines moteurs, sensoriels et attentionnels (49).

De même, le phénomène de régression des acquis socio-communicatifs et comportementaux souvent observé en clinique vers dix-huit mois semblerait également en lien avec ces dysfonctionnements de la maturation cérébrale précoce à l'origine de la macrocéphalie (53).

Les anomalies du tronc cérébral

Il s'agit d'un autre exemple qui illustre le lien entre dysfonctionnement de maturation, anomalie anatomique et déficit fonctionnel dans les troubles du spectre autistique.

Le développement initial du tronc cérébral et notamment des systèmes vestibulaires (équilibre) et cochléaires (audition) peut directement être affecté par un défaut de myélinisation.

Une hypotrophie du tronc cérébral chez des enfants avec autisme a été mise en évidence et confirmée à de nombreuses reprises depuis une trentaine d'année (54) (55).

Cette hypotrophie serait, selon plusieurs groupes de chercheurs, à l'origine d'une inhibition cortico-sous-corticale entraînant alors un important trouble du filtrage et de la modulation de l'information sensorielle (56).

Cette anomalie de filtration des entrées sensorielles au niveau de la région réticulée pourrait expliquer en partie les troubles sensorimoteurs (hypo ou hypertonie) fréquemment observés chez les jeunes enfants avec autisme.

Les études rétrospectives de films familiaux repèrent d'ailleurs dès les premiers mois de vie ce type de troubles chez de nombreux nourrissons : hypotonie, manque d'expression faciale par exemple, puis des troubles de la posture chez des enfants plus grands entre douze et vingt-quatre mois (57).

De plus, ce déséquilibre du tronc cérébral pourrait, par cette même étiologie d'affection de la formation réticulée et des afférences sensorielles, être également à l'origine de certains troubles comme le repli affectif, les difficultés d'apprentissage ou les retards d'acquisition du langage (56).

Les anomalies du cervelet

Une atrophie du cervelet chez des enfants avec autisme a été mise en évidence par certaines études (58). Le rôle de cette structure et plus particulièrement les conséquences de son altération ont donc fait l'objet de nombreuses recherches dont les conclusions semblent lui attribuer une responsabilité dans plusieurs domaines des troubles du spectre autistique (50).

Le dysfonctionnement lié à l'atrophie du cervelet pourrait être à l'origine de plusieurs particularités que l'on retrouve lors des observations cliniques : un comportement exploratoire anormal (difficultés à transférer son attention vers un autre stimuli), une réduction de l'inhibition comportementale (impulsivité), une persévération accrue avec une diminution des comportements orientés vers un but (inaptitude à se concentrer, distraction rapide), une réduction du temps passé à l'exploration d'informations nouvelles et enfin une augmentation de mouvements redondants avec un objet ou un traitement incomplet des particularités d'un objet (56) (59).

Certaines équipes avancent même l'explication que l'engagement dans des mouvements stéréotypés par des enfants présentant une atrophie de cervelet pourrait être un comportement palliatif à l'exploration de l'environnement (59).

Ces difficultés dans l'ajustement du corps en mouvement, dans la planification, la coordination et l'exécution de mouvements souvent retrouvés en clinique pourraient donc trouver une partie de leur étiologie dans cette anomalie structurale.

Les anomalies des lobes cérébraux pariétaux

Les lobes temporaux sont également impliqués dans le traitement d'informations sensorielles nécessaires à l'analyse des dispositions d'autrui, y compris dans la prise en compte du regard et de l'expression faciale.

Plusieurs études fonctionnelles ont mis en évidence des déficits de perfusion sanguine bilatéraux dans les aires cérébrales postérieures et notamment temporales d'enfants avec un trouble du spectre autistique (60). Ceci pourrait alors en partie expliquer ce déficit faisant référence à la « théorie de l'esprit » de Baron-Cohen.

Sur le plan neuronal, les études révèlent que cette altération est due à une dysfonction de l'aire d'intégration polysensorielle située dans le lobe temporal supérieur.

Une altération de cette même aire pourrait également être à l'origine des difficultés pour les enfants avec autisme à exprimer des émotions par le langage ou à utiliser des expressions émotives.

Cette hypo perfusion bilatérale semble également être directement corrélée au degré de sévérité de l'autisme estimé par l'Autism Diagnosis Interview-Revised (ADI-R) (60).

L'exemple de ces altérations précoces au cours de la maturation cérébrale puis du développement des structures sous-corticales nous offre une vision intégrée des explications structuro-fonctionnelles précoces qui sous-tendent les recherches étiologiques des troubles du spectre autistique et qui s'intègrent parfaitement dans le modèle actuel neurodéveloppemental.

2.3 Conclusion

Le modèle neurodéveloppemental est depuis quelques années au niveau international, le modèle étiopathogénique de référence des troubles du spectre autistique.

A partir de l'observation clinique des comportements atypiques des jeunes enfants, les recherches scientifiques notamment physiopathologiques sur l'émergence des troubles ont permis de mettre en lumière un ensemble d'évènements influents et liés, tels que les facteurs de risque génétiques et environnementaux ou les altérations structuro-fonctionnelles précoces du développement cérébral.

Les découvertes récentes dans le domaine épigénétique amènent désormais à concevoir le processus autistique comme un modèle complexe, polyfactoriel et intégratif prouvant ainsi la pertinence de ce modèle neurodéveloppemental.

Ce concept ouvre donc la voie de la compréhension quant au processus thérapeutique et affirme l'importance d'un projet de soins précoce multidisciplinaire et plurifocal.

C. MODALITES D'ORGANISATION EN FRANCE DU REPERAGE DU DIAGNOSTIC ET DE L'INTERVENTION PRECOCES

Au cours des années 2005, 2008 puis 2013, le gouvernement français publie successivement trois plans autisme visant à améliorer, au niveau national, la prise en charge des personnes avec autisme et de leur famille aussi bien en matière de dépistage, de diagnostic, de prise en charge thérapeutique que d'accompagnement et de conseils (61) (62) (63).

Ces plans autisme ont permis entre autres la création de plusieurs guides de recommandations nationaux afin d'harmoniser les pratiques cliniques.

Le modèle d'intervention précoce des enfants présentant un trouble du spectre autistique constitue désormais le modèle de référence préconisé en France. Les moyens mis en place pour favoriser son application n'ont été possibles qu'à la lumière de l'évolution des plans de soins, avec notamment la création d'un dispositif de réseau repérage, diagnostic et intervention précoces.

1. Les textes officiels : cadre réglementaire

Le champ de l'autisme est actuellement encadré et réglementé en France par plusieurs guides de référence nationaux. Il s'agit d'une part des trois « Plans Autisme » exposant les axes et objectifs de travail du gouvernement desquels découlent, d'autre part, trois ouvrages théoriques et pratiques publiés par la Haute Autorité de Santé : des recommandations pour le diagnostic de l'autisme en 2005, un état des connaissances en 2010 et un guide de bonne pratique des interventions thérapeutiques en 2012.

L'ensemble de ces textes fixe donc le cadre de politique générale en matière de santé publique dans le champ des troubles autistiques en France et s'impose à chaque praticien travaillant dans ce domaine.

Le détail de l'évolution des mesures des plans autisme nous permet de mieux comprendre les étapes de la mise en place du modèle d'intervention précoce et également d'apercevoir déjà les premières difficultés ou obstacles à son application.

1.1 Plan autisme 2005-2006 : « nouveau regard, nouvelle impulsion »

Déjà en 2005, la problématique de la détresse des familles pour obtenir un diagnostic fiable de trouble autistique et bénéficier de conseils adaptés en matière d'orientation et de prise en charge est mise en avant par les autorités de santé.

La première mission de ce plan autisme est de répondre au droit des familles de personne avec autisme à être « accueillies, écoutées et entendues. »

C'est pourquoi l'un des objectifs majeurs est l'augmentation du nombre de centres experts (Centre Ressource Autisme), dont les missions sont alors redéfinies. Accueil, orientation, évaluation, information et recherche en sont les principaux axes. Le premier plan autisme prévoit en deux ans la création d'un centre ressource par région.

Ce premier plan de soins fait également état d'un douloureux parcours d'errance des familles trop souvent confrontées au manque de connaissances des professionnels consultés en première intention, entraînant des défauts de repérage et des retards de diagnostic et de prise en charge.

Pour palier ce constat, il met en place deux projets répondant à deux objectifs.

D'une part former les professionnels de santé à la détection de l'autisme grâce à l'élaboration de recommandations professionnelles relatives au dépistage précoce et au diagnostic des troubles autistiques par la Fédération Française de Psychiatrie (en collaboration avec L'Agence Nationale d'Accréditation et d'Evaluation en Santé) (64).

D'autre part, diffuser auprès des professionnels de la petite enfance les outils de sensibilisation nécessaires à la détection de l'autisme et ce, par le biais d'une campagne de sensibilisation auprès de l'ensemble des professionnels de la petite enfance menée par le Ministère de la santé et de la protection sociale.

Les recommandations professionnelles furent publiées en juin 2005 sous l'égide de la Haute Autorité de Santé.

En parallèle, centrée sur ces recommandations, une action nationale de formation des professionnels de santé a été conduite grâce à deux programmes de sensibilisation des médecins et auxiliaires médicaux en milieu hospitalier sur les premiers signes de l'autisme, organisés en 2006 et 2007 par l'Association Nationale de Formation Hospitalière

1.2 Plan autisme 2008-2010 : « construire une étape de la politique des troubles envahissants du développement et en particulier de l'autisme »

La période couvrant le premier plan autisme est marquée par de nombreuses avancées en matière de prise en charge globale des personnes avec autisme notamment avec l'installation dans chaque région d'un centre ressource autisme ou encore l'élaboration de recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme en juin 2005.

C'est avec ce même objectif d'amélioration globale du système de soins dans le domaine de l'autisme que le second plan autisme est publié en 2008. Il a pour mission, grâce à trente nouvelles mesures, de remédier aux insuffisances persistantes constatées dans certains domaines. Les études épidémiologiques mettent par exemple en lumière un défaut d'évaluation des signes précoces des troubles autistiques de la part des professionnels de première ligne, ou un âge moyen de diagnostic de trouble autistique qui reste trop tardif.

Le premier axe de travail de ce second plan autisme est donc d'obtenir une meilleure connaissance des troubles envahissants du développement et de l'autisme pour promouvoir une meilleure formation des professionnels concernés.

Ainsi, la première mesure de ce second projet est l'élaboration d'un corpus de connaissances commun sur l'autisme et les troubles envahissants du développement. Ce socle de connaissances communes, validées et actualisées devant ainsi permettre, autour d'un langage commun, de mettre en place des actions de sensibilisation et de formation des différents professionnels et acteurs dans ce domaine.

Cet état des connaissances fut publié en janvier 2010 par la Haute Autorité de Santé (11).

Le second objectif de ce plan autisme est, comme lors du premier plan de soins, d'améliorer le niveau de formation des professionnels de première ligne mais également et ce qui est nouveau, de permettre aux familles un meilleur accès à l'information. En parallèle, une campagne de sensibilisation du grand public est étudiée.

La seconde partie du projet de soins fait état du même constat qu'en 2005 lors du premier plan autisme : les professionnels qui interviennent en première ligne dans le repérage des troubles de l'autisme sont insuffisamment formés en dépit du guide de recommandations de bonne pratique clinique pour le diagnostic de l'autisme publié par la Haute Autorité de Santé en 2005. La durée restreinte des enseignements et leur contenu peu spécifique y sont incriminés.

C'est pourquoi le second plan autisme propose des actions de formation initiale comprenant un volume horaire plus important ainsi que des contenus plus spécifiques et adaptés dans les domaines sanitaires, médico-sociaux et également pédagogiques.

En ce qui concerne les familles, un meilleur accès aux informations concernant les troubles autistiques leur est proposé avec une large diffusion du corpus de connaissances publié par la Haute Autorité de Santé. En parallèle, une campagne de sensibilisation en direction du grand public est élaborée par le biais de guides et brochures basés sur le corpus de connaissances.

La question du bénéfice en matière de pronostic d'une intervention précoce, possible grâce à un repérage et un diagnostic précoces, est clairement établie depuis la publication des recommandations de bonne pratique en matière d'autisme par la Haute Autorité de Santé en 2005. Cependant, l'intégration de ces recommandations dans la pratique des professionnels de santé semble encore insuffisante à la vue des conclusions d'enquêtes menées suite aux actions du premier plan autisme.

Pour faire de cette pratique un objectif majeur, le second plan autisme propose la mise en place de plusieurs mesures spécifiques.

Pour ce qui est du repérage précoce, les connaissances cliniques notamment en matière de dépistage des signes d'alerte seront largement diffusées aux différents professionnels de ce domaine.

En ce qui concerne le diagnostic précoce, la réduction des délais d'accès aux soins sera favorisée par un renforcement des moyens financiers des équipes spécialisées.

Enfin, un dernier constat de ce second plan autisme est la complexité, pour les familles des personnes avec autisme, du parcours diagnostique ainsi que de l'organisation des prises en charge. Ces parcours s'avèrent souvent très longs car basés sur une collaboration pluridisciplinaire et de ce fait, éprouvants pour les familles.

Ainsi, afin d'organiser une meilleure coordination de l'ensemble des intervenants depuis le diagnostic jusqu'à la prise en charge, le second plan autisme propose l'expérimentation de nouveaux parcours de soins, répondant à un cahier des charges précis, sur la base du volontariat.

De plus, le renforcement des interventions précoces, y compris en amont du diagnostic est clairement encouragé et favorisé grâce à des actions spécifiques concernant les centres des soins spécifiques de la petite enfance tels que les Centres d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP) ou les Services d'Education Spéciale et de Soins à Domicile (SESSAD).

1.3 Plan autisme 2013-2017

Fort des avancées possibles grâce aux actions des deux plans précédents en matière d'accompagnement des personnes avec autisme et de leur famille et d'amélioration des connaissances scientifiques théoriques et pratiques, le troisième plan autisme pointe cependant plusieurs domaines qui restent à améliorer.

C'est le cas par exemple du diagnostic et de l'intervention précoces qui, dans une lutte contre le sur-handicap, la diminution du stress familial et le surcoût économique, constitue le principal axe de travail de ce troisième plan autisme.

En effet, le rapport gouvernemental fait état d'un handicap « encore mal et trop tardivement diagnostiqué » ainsi que des interventions qui demeurent « quantitativement et qualitativement peu adaptées ».

Il y est alors détaillé un projet de création d'un réseau national basé pour la première fois sur un triptyque de repérage, diagnostic et intervention précoces dès dix-huit mois qui constitue un des objectifs majeurs de ce plan avec une mise en œuvre spécifique dans chaque région.

Nous exposerons plus en détails les modalités et différents niveaux de ce réseau dans la partie suivante consacrée à l'organisation pratique du repérage, du diagnostic et de l'intervention précoce en France.

Le dispositif de repérage est renforcé par une mesure s'adressant plus particulièrement aux professionnels de santé de première ligne. Elle propose l'amélioration du dépistage précoce grâce à une meilleure utilisation du carnet de santé à travers les items spécifiques des certificats obligatoires des neuf et vingt-quatrième mois.

Cette mesure fait suite à la refonte globale du carnet de santé et à l'analyse des rapports faits sur l'évaluation du carnet de santé par les parents et les professionnels.

Il ressort par exemple de ces rapports que seuls trente-neuf pour cents des trois cent familles interrogées avaient identifié l'espace dédié au repérage des troubles précoces chez l'enfant.

L'amélioration de l'accès au diagnostic précoce est également étudiée avec des propositions de diffusion plus large des formations aux outils spécifiques au-delà des formateurs déjà agréés.

Enfin, le réseau de prise en charge précoce et intensive est également renforcé par plusieurs mesures afin de pouvoir débiter, comme recommandé par le guide de bonne pratique de la Haute Autorité de Santé, une intervention spécifique et adaptée, à partir de dix-huit mois et ce, en amont de la confirmation diagnostique.

Il s'agit là de l'apparition du modèle d'intervention précoce dans le système de soins français comme référence de prise en charge.

L'objectif était notamment de créer d'une part des pôles régionaux d'interventions très précoces autour de centres spécifiques constitués par l'association d'un CAMSP et d'un SESSAD, et d'autre part des unités d'enseignements en école maternelle associant enseignants et professionnels médico-sociaux.

De plus, le plan autisme préconise dès 2014, l'application de ce réseau dans chaque région sous la direction des Agences Régionales de Santé afin de promouvoir un maillage territorial effectif. Une circulaire en ce sens fut publiée le 17 juillet 2014. Ainsi, chaque région est désormais tenue de décliner sa démarche pour la mise en œuvre de cette action coordonnée et notamment son schéma d'application du réseau de repérage, diagnostic et intervention précoces.

De façon similaire aux deux plans autisme précédents, le problème du manque de formation des professionnels médicaux, paramédicaux et des professionnels de la petite enfance reste d'actualité.

Le troisième plan autisme envisage donc d'introduire dans les cursus de formation initiale des professionnels de santé des modules conformes à l'état des connaissances de la Haute Autorité de Santé afin d'améliorer le repérage précoce et l'orientation des enfants vers des interventions adaptées.

Pour ce qui est de la formation continue, là aussi, des programmes consacrés à l'autisme seront développés à destination des professionnels de santé déjà en fonction dans ce domaine.

Le troisième plan autisme prévoit également la formation des personnels du secteur social, médico-social ainsi que des travailleurs sociaux à travers un plan d'action national de formation continue relatif à l'accompagnement des troubles autistiques. Les personnels de la communauté éducative sont également concernés par ce plan global de formation par le biais d'enseignements spécifiques portant sur l'état des connaissances de 2010.

A travers ces trois plans successifs et les recommandations qui en découlent, on observe la mise en place de nombreuses mesures visant à améliorer le repérage et le diagnostic précoces afin de rendre fonctionnel le triptyque dépistage, diagnostic, intervention précoces, nécessaire au bon fonctionnement du modèle d'intervention précoce.

Nous verrons dans l'argumentaire quelles sont encore actuellement les limites à l'application d'un tel système de prise en charge.

2. Principes de repérage, de diagnostic, d'interventions précoces et organisation pratique en France

2.1 Les grands principes du repérage, du diagnostic et de l'intervention précoces en France

Il est actuellement reconnu que l'amélioration du pronostic global est favorisée par une mise en route précoce de prises en charge éducatives, comportementales et développementales.

D'où l'importance d'un repérage précoce dont les modalités dépendent de l'organisation de chaque pays.

A titre d'exemple à l'échelle mondiale, L'American Academy of Pediatrics recommande depuis 2007 à travers un protocole décisionnel, un dépistage systématique des enfants à neuf, dix-huit et vingt-quatre ou trente mois lors des visites médicales obligatoires (65). Ainsi aux Etats-Unis, la procédure standardisée se base sur un algorithme détaillé incluant de façon formalisée cette procédure de dépistage systématique ainsi que les inquiétudes parentales et les facteurs de risque de trouble autistique. Ainsi, un score est calculé pour chaque enfant, donnant lieu à une conduite à tenir individuelle spécifique (66).

En France, le dépistage est dit « de masse ». Il est opportuniste et sans indication de dépistage ciblé. Il s'agit donc plus précisément d'un « repérage » en population générale qui repose uniquement sur l'observation du développement de l'ensemble de la population pédiatrique : *« Une attention particulière portée au développement des enfants lors des visites de routine »*

Ce repérage est assuré par les professionnels dits de première ligne : professionnels de la petite enfance, médecins de ville, membres de la communauté éducative, Centre d'Aide Médico-Social Précoce et Protection Maternelle et Infantile constituant un « réseau d'alerte » (64).

Cette démarche se base sur le repérage de signes dits « d'alerte » qui peuvent être mis en évidence au cours des examens de santé systématiques des nourrissons ou à la demande spécifique de parents inquiets, devant conduire rapidement à un avis spécialisé (11):

- absence de babillage, de pointer ou d'autres gestes sociaux à douze mois ;
- absence de mots à dix-huit mois ;
- absence d'association de mots (non écholaliques) à vingt-quatre mois ;
- perte de langage ou de compétence sociales quel que soit l'âge.

Les items spécifiques du développement de l'enfant inscrits dans le carnet de santé constituent également une aide à ce repérage.

La procédure diagnostique consiste en l'utilisation d'outils standardisés (ADI (67), ADOS (68), CARS) afin d'effectuer une observation pluridisciplinaire de l'enfant. Cette procédure d'évaluation formalisée est considérée comme fiable à partir de l'âge de deux ans (64). Elle est réalisée par une équipe spécialisée et se solde par une annonce diagnostique aux parents associée à un compte rendu écrit ainsi qu'une procédure d'accompagnement individuel.

Enfin, les techniques thérapeutiques se basent sur des approches éducatives, développementales et comportementales délivrées de manière intensive : il est préconisé une moyenne d'au moins vingt-cinq heures de thérapie par semaine pouvant inclure professionnels et parents. La méthode dite de Denver qui intègre toutes les caractéristiques d'approche recommandées apparaît comme une référence dans le domaine de l'interaction chez l'enfant très jeune (dès dix-huit mois) dans les recommandations officielles de 2012 mais ne constitue pas une obligation d'utilisation.

2.2 Les modalités d'organisation en France

En France, le modèle d'intervention se base donc sur un triptyque de repérage, diagnostic et prise en charge précoces dont les modalités d'organisation ont été formulées dans les différentes recommandations de la Haute Autorité de Santé depuis 2005 (64) et s'articulent sur plusieurs niveaux détaillés dans le troisième plan autisme (63).

Le réseau de repérage et de diagnostic précoces est ainsi décliné selon trois niveaux d'intervention dans un souci de coordination temporelle et spatiale :

- Un réseau d'alerte basé sur le repérage des troubles précoces par les professionnels de la petite enfance, les médecins de ville, les membres de la communauté éducative ainsi que les Centres d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP) et les Protections Maternelle et Infantile (PMI).
- Un réseau de diagnostic simple constitué par les équipes hospitalières pluridisciplinaires de première ligne, les services de pédiatrie et de pédopsychiatrie, les Centres d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP), les Protections Maternelle et Infantile (PMI), les Centres Médico-Psycho-Pédagogiques (CMP), ainsi que les médecins libéraux.
- Un réseau de diagnostic complexe dans chaque région centré sur les Centres Ressources Autisme associés à une équipe hospitalière experte dans chaque Centre Hospitalo-Universitaire.

Les modalités de dépistage, exposées dans les recommandations de la Haute Autorité de Santé depuis 2005 s'organisent comme suit :

De façon générale lors d'une consultation de médecine de première ligne, des signes de trouble du développement ainsi que des signes plus spécifiques de trouble du spectre autistique doivent être recherchés.

Une consultation sans particularité ne retrouvant pas de signes d'alerte dans le cadre d'une visite obligatoire ne nécessite pas de suivi particulier hormis une réévaluation lors du prochain examen obligatoire. En revanche, une consultation de parents inquiets du développement de leur enfant ne retrouvant pas de signes d'alerte devra, quant à elle, donner lieu à une seconde évaluation à un mois.

Lorsque l'examen clinique retrouve des signes d'alerte, un examen complémentaire auditif et visuel doit être immédiatement demandé afin d'éliminer un diagnostic différentiel. L'enfant sera alors revu pour une seconde évaluation à une semaine.

Une réévaluation négative devra se solder par un rendez vous de contrôle pour surveillance, à un mois si les parents se disent inquiets du développement de leur enfant, à l'occasion de la prochaine visite obligatoire dans les autres cas.

Une réévaluation positive devra quant à elle entraîner une consultation chez un praticien spécialiste du réseau de « diagnostic simple ».

A ce niveau, il s'agira de confirmer l'existence d'un trouble du développement et la présence de signes d'alerte de trouble autistique. Cette évaluation clinique peut se faire grâce à des outils de dépistage simple comme le CHAT pour les enfants de dix-huit à vingt-quatre mois par exemple.

En ce qui concerne les délais, les recommandations de bonne pratique de la Haute Autorité de Santé indiquent qu'un enfant présentant des signes évocateurs doit être adressé dans les trois mois à une équipe spécialisée dans l'évaluation des troubles du spectre autistique, soulignant ainsi la nécessité d'un diagnostic précoce.

Le réseau de prise en charge précoce est quant à lui organisé autour de pôles régionaux d'interventions constitués par les CAMSP et les SESSAD qui proposent des prises en charge très précoces.

Il existe en France quelques centres spécialisés appliquant la méthode d'intervention précoce de Denver comme par exemple le Centre de l'hôpital Saint Jean de Dieux à Lyon ou de l'hôpital Necker à Paris.

D'autres projets comme à l'hôpital de jour de Sainte-Marguerite à Marseille sont en cours d'élaboration.

Enfin à titre d'expérimentation locale, nous pouvons citer l'Unité de Jeunes Enfants du centre hospitalier de Nice qui propose des prises en charge spécifiques pour des enfants dès dix-huit mois.

Pour ce qui est des interventions spécifiques, les recommandations de bonne pratique (69) préconisent leur démarrage dans les trois mois qui suivent le diagnostic et avant l'âge de quatre ans. Pour les nourrissons repérés précocement, elles peuvent également être débutées en amont du diagnostic dès l'âge de dix-huit mois, renforçant la volonté gouvernementale d'une intervention précoce.

ARGUMENTAIRE

En juin 2013, le ministère de la santé publie le troisième plan autisme (63). Dans une lutte contre le sur-handicap, la mise en place d'un modèle d'intervention précoce constitue l'axe prioritaire de ce plan de soins à travers un réseau de repérage - diagnostic et intervention précoces.

Il est spécifié que des interventions éducatives, comportementales et développementales doivent être débutées de façon précoce, dès dix-huit mois, avant même une confirmation diagnostique.

Les arguments en faveur de ce modèle sont triple et basés sur trois niveaux de bénéfice : individuel avec une amélioration de la trajectoire développementale de l'enfant, familial avec une diminution du stress et de l'errance des accompagnants, sociétale avec une limitation du coût économique lié au handicap.

L'objet de notre argumentaire sera de répondre au questionnement suivant : quelles sont les étapes nécessaires à la mise en place du modèle d'intervention précoce et où en sommes-nous de ces étapes aujourd'hui en France ?

Il s'agira dans un premier temps de définir un modèle d'intervention précoce ainsi que ces principes généraux. Dans un second temps, nous tenterons d'exposer la problématique de notre étude qui interroge sur l'existence d'un décalage entre la théorie du modèle d'intervention précoce et sa pratique de terrain.

A. LE MODELE D'INTERVENTION PRECOCE

1. Définition

Un modèle d'intervention précoce se définit chez des enfants présentant une suspicion ou un diagnostic de trouble autistique par le démarrage avant l'âge de trois ans d'une prise en charge basée sur une approche comportementale, développementale et éducative, adaptée spécifiquement à ses besoins et réalisée de manière soutenue (vingt-cinq heures hebdomadaires).

Il se base sur les recommandations médicales actuelles qui préconisent des interventions en amont d'une confirmation diagnostic, possibles dès dix-huit mois.

Ces techniques de prise en charge précoce découlent du modèle étiologique neurodéveloppemental et utilisent les propriétés de plasticité cérébrale des très jeunes enfants pour améliorer leur trajectoire développementale.

Le défi et la nécessité d'un tel modèle d'intervention sont donc un repérage ainsi qu'un adressage très précoce et efficace en amont afin de lutter contre le sur-handicap et limiter le stress et l'errance des familles.

2. Principes généraux

2.1 Une étiologie précoce

L'hypothèse désormais retenue des troubles du spectre autistique est celle d'un trouble neurodéveloppemental affectant négativement certaines capacités d'interactions sociales, les habiletés de communication ainsi que le nombre de champs d'intérêts.

Nous disposons actuellement de nombreux arguments scientifiques soutenant cette origine neurodéveloppementale, qu'ils soient directs (anomalies précoces du développement cérébral mises en évidence) ou indirects (facteurs de risque reconnus tels que génétiques ou obstétricaux).

Ces interactions entre évènements épigénétiques et facteurs environnementaux entraîneraient donc des altérations cérébrales structurelles et fonctionnelles précoces, dès la période de maturation cérébrale.

La perturbation de ces fonctions serait alors effective dès la petite enfance à l'origine de l'altération des comportements socio-communicatifs et du développement atypique que l'on connaît de ces enfants.

Au-delà de son soutien au modèle d'interaction précoce, c'est une explication des disparités inter et intra individuelles que ce concept neurobiologique nous propose, chacune des étapes du développement neurofonctionnel pouvant alors être atteinte.

A travers ce modèle neurodéveloppemental, c'est donc l'hypothèse d'une étiologie précoce des troubles autistiques qui est confirmée.

Il s'agit ainsi du premier argument scientifique fondant la base du modèle d'interaction précoce des troubles autistiques.

2.2 Des manifestations précoces

La catégorie des troubles du spectre autistique est caractérisée par une grande variabilité clinique. Cependant l'apparition précoce des premiers signes, actuellement très documentée dans la littérature internationale, reste une constante des différentes formes cliniques.

C'est sur ce constat que se base le second argument du modèle d'interaction précoce.

La question des signes précoces objectivables a été explorée dans la littérature par plusieurs méthodologies notamment le visionnage de films familiaux, le suivi prospectif de cohortes à risque ou encore à partir d'études de questionnaires parentaux.

Ce dernier type d'étude semble toutefois encore nécessiter des améliorations méthodologiques avant une application standardisée car les résultats montrent de trop importantes lacunes (70).

L'analyse rétrospective d'enregistrements de vidéos d'enfants présentant un trouble du spectre autistique intéresse particulièrement les équipes médicales depuis 1978 (71) (72) permettant ainsi de combler les lacunes anamnestiques des entretiens parentaux.

Malgré des biais méthodologiques certains, ces travaux ont permis d'établir la présence de particularités comportementales précoces en fonction des âges des enfants (73).

Parfois dès la naissance, on remarque des nourrissons « trop calmes », qui semblent « indifférents » ou qui « dorment beaucoup » (57).

Plusieurs équipes et notamment celle du Pr Maestro à Pise mettent en évidence, de façon régulière dès six mois : des interactions sociales pauvres (peu d'orientation du regard, de vocalisations dirigées, de sourire adressé), une baisse de l'intersubjectivité (manque d'anticipation, défaut de compréhension du pointage, faible harmonisation des comportements) et un niveau d'activité restreint (peu d'exploration d'objets par exemple) (74) (75).

Ces signes ne semblent pas pour autant être prédictifs d'une évolution vers un trouble du spectre autistique (73).

Cependant, les signes potentiellement présents avant l'âge de six mois ne sont pas retrouvés dans toutes les études et notamment les cohortes prospectives à risque (antécédents familiaux de trouble du spectre autistique) (76) (77) (78) qui s'orientent vers une apparition des troubles entre six et douze mois, par régression ou défaut d'acquisition, prédominant dans le domaine socio-communicatif (contact oculaire et vocalisations dirigées) (79).

Même s'ils ne sont que peu spécifiques, les signes à partir de douze mois sont plus nombreux et retrouvés de façon plus systématique dans les différents types d'études (80). Ils prouvent alors un déclin dans la trajectoire des acquisitions socio-communicatives d'au moins une partie de ces enfants.

Dans le domaine de la communication, des signes souvent remarqués aux alentours de douze mois sont une non réponse à l'appel de son prénom, un déficit des gestes communicatifs tels que le pointage par exemple, ainsi qu'une communication verbale peu présente.

En ce qui concerne les comportements sociaux, le contact visuel, les regards adressés et les sourires sociaux font défaut, les expressions faciales en particulier positives sont pauvres, l'intensité de l'attention portée en relation duelle est faible, l'imitation est peu développée et l'isolement prédomine.

Enfin les activités restent restreintes et les jeux, s'ils sont présents, sont limités (73).

Des études prospectives ont pu mettre en lumière un certain nombre de signes prodromaux prédictifs d'un futur diagnostic positif de trouble du spectre autistique comme : un manque d'intérêt pour les visages (81) et les scènes sociales repéré cliniquement ou mesuré par potentiels évoqués visuels à six mois (82), des troubles de l'attention visuelle avec un manque de flexibilité et un désengagement oculaire entre sept et quatorze mois (83) (84), une intensité d'engagement peu marquée dans interaction parent-enfant et des affects positifs restreints à douze mois (85).

A partir de dix-huit mois, plusieurs combinaisons de manifestations semblent être hautement prédictives d'une évolution vers un trouble du spectre autistique (plus de 70%) : déficit du contact oculaire et manque de gestes socio-communicatifs, déficit du contact oculaire et manque de jeux imaginatifs, manque de gestes socio-communicatifs et comportements répétitifs (86).

Ces différents travaux montrent donc un intérêt certain dans l'observation du développement précoce des enfants, avant même un diagnostic clinique de trouble du spectre autistique car ils nous permettent de mieux en comprendre l'histoire naturelle.

Il apparaît clairement que des signes cliniques de trouble du spectre autistique peuvent se manifester de manière précoce, parfois dès la naissance, ou chez les enfants à partir de six mois et de façon plus fréquente à partir d'un an.

Malgré leur manque de spécificité individuelle, des signes sont repérés dans l'ensemble des domaines affectés par les troubles autistiques et certaines combinaisons symptomatologiques peuvent, elles, se montrer plus prédictives.

2.3 Un repérage précoce et efficace

En parallèle de ces observations, le modèle d'intervention précoce se base sur une observation retrouvée dans de multiples études scientifiques depuis plusieurs années : les manifestations cliniques en lien avec un trouble du développement socio-communicatif peuvent être repérées précocement en particulier par les parents. Leurs inquiétudes étant souvent corrélées par la suite à une évolution des enfants vers un trouble du spectre autistique.

Les études rétrospectives réalisées à partir de questionnaires destinés aux parents permettent à la fois de valider l'hypothèse de manifestations précoces et d'estimer l'âge de repérage de ces signes par les parents.

Plusieurs travaux sur ce sujet font un même constat : les premières inquiétudes parentales sont précoces avec un âge moyen de repérage des signes qui varie entre douze et vingt mois selon les études mais qui, de façon générale, est effectif avant vingt-quatre mois (87) (88) (89).

En proportion, certaines études estiment à 83% le nombre de parents inquiets avant vingt-quatre mois et jusqu'à 50% avant douze mois (90).

La nature des premières inquiétudes évoquées par les parents est également souvent similaire. Les troubles du langage et de la communication (retard de langage) prédominent largement, viennent ensuite les troubles du développement social (manque de réaction à l'environnement, interactions pauvres, défaut de contact visuel). Enfin, les troubles du comportement et les retards de développement physique sont également repérés précocement par les parents (91) (92).

Ces résultats montrent que ces signes sont, certes, souvent peu spécifiques (retard de langage) mais qu'ils font l'objet d'un repérage précoce possible par les parents, argument sur lequel se base également le principe d'intervention précoce.

Concernant l'intérêt d'un tel repérage, il est aujourd'hui largement validé par les communautés médicales et scientifiques que des inquiétudes parentales précoces sont significativement prédictives d'une trajectoire développementale défavorable (93).

Plus spécifiquement pour les troubles du spectre autistique, des études prospectives montrent un constat similaire avec une concordance significative entre des inquiétudes développementales à douze mois, notamment dans le domaine de la communication et chez les fratries à risque, avec un diagnostic de trouble du spectre autistique à trente-six mois (94).

Il apparaît dans une récente étude que des préoccupations concernant le développement moteur et des comportements sensoriels anormaux peuvent, dès six mois, être prédictives de l'évolution vers un trouble du spectre autistique. A partir de douze mois, des préoccupations au sujet de la communication sociale et des comportements répétitifs sont également très significatifs (95).

L'hypothèse d'un repérage à la fois précoce et efficace par les parents est donc possible. En ce sens, l'ensemble des études encourage à faire bénéficier les parents d'une place centrale dans le parcours diagnostique de leur enfant, encourageant les équipes médicales à être plus qu'attentives à leurs inquiétudes.

2.4 Des outils de dépistage et de diagnostic standardisés et efficaces

La stratégie la plus efficace pour identifier les signes précoces de l'autisme chez le très jeune enfant fait encore débat et différents modèles de repérage sont possibles : la surveillance du développement socio-communicatif en population générale ou le dépistage ciblé.

Plusieurs équipes internationales ont donc cherché à développer des outils spécifiques afin de promouvoir le dépistage précoce durant la phase prodromale du développement des troubles du spectre autistique (96).

Il en existe actuellement plus d'une vingtaine, disponibles pour certains à partir de douze mois mais aucun ne se démarque significativement (97).

A titre d'exemple, le CHAT (Check List for Autism in Toddlers) (98) et le M CHAT (Modified Check List for Autism in Toddlers) (99) sont deux outils largement utilisés pour la surveillance du développement des jeunes enfants dès dix-huit mois.

Le CHAT est composé d'items à destination des parents associés à une observation de l'enfant en situation de jeu. Les études cliniques lui accordent une excellente spécificité (0.98) dans le repérage des troubles du spectre autistique (100). Cependant, sa faible sensibilité (inférieure à 0,40) a favorisé le développement d'une échelle modifiée : la M CHAT (99) qui semble être bien plus sensible (0.87) malgré des difficultés de calcul en population générale (101).

Cette échelle inclut des items supplémentaires notamment concernant les anomalies de communication sociale, les comportements répétitifs et les anomalies sensorielles et se révèle être un instrument efficace dans la détection précoce des troubles du spectre autistique (102).

Certains pays comme l'Espagne ou la Suède ont validé l'utilisation de cette échelle en pratique courante après des travaux estimant la valeur prédictive positive significative (103) (104).

En parallèle, il existe de nouveaux outils de diagnostic précoce efficaces.

Le diagnostic de trouble du spectre autistique se base sur une évaluation exclusivement clinique, pluridisciplinaire, au cours d'une démarche standardisée et utilisant des outils spécifiques (ADI-R, ADOS, CARS). Actuellement, cette procédure diagnostique est considérée comme fiable à partir de l'âge de deux ans (105).

La valeur prédictive positive d'un diagnostic précoce a été étudiée à de nombreuses reprises mais les conclusions scientifiques semblent partagées, mettant en avant une instabilité diagnostique avant l'âge de vingt-quatre mois (76) (105) (106) (107).

Cependant, dans un objectif de diagnostic très précoce et répondant aux innovations en termes de dépistage, de nouveaux modules diagnostiques applicables chez de très jeunes enfants ont été élaborés.

C'est le cas par exemple de l'ADOS-T (The Autism Diagnostic Observation Schedule-toddler module) (108) qui représente une extension de l'ADOS standard pour des enfants non verbaux entre douze et trente mois. Les premiers résultats aux alentours de 86% en matière de sensibilité et de spécificité font de cette échelle de diagnostic précoce un outil clinique majeur (109).

L'existence et la mise à disposition de ces outils de repérage et de diagnostic précoces représentent un soutien précieux au modèle d'intervention précoce des troubles du spectre autistique car ils permettent de répondre de façon rapide et standardisée aux inquiétudes parentales.

2.5 Un modèle d'intervention précoce standardisé et efficace

Enfin, un dernier point nécessaire à la justification du modèle d'interaction précoce repose sur l'existence de protocoles de prise en charge précoce validés et efficaces.

Les approches éducatives disponibles destinées aux enfants plus grands mettent l'accent sur les apprentissages en vue de compenser les déficits et ne tiennent pas suffisamment compte de tous les aspects du développement précoce.

La psychologie dans ce domaine souligne l'importance des aspects socio-émotionnels qui sous-tendent le développement cognitif et social. Il s'agit donc de relancer le processus de développement de ces jeunes enfants en s'appuyant sur la plasticité cérébrale (110).

Des travaux scientifiques ont mis en évidence l'amélioration de la trajectoire développementale cérébrale à la suite de techniques comportementales précoces, signant ainsi de leur efficacité prometteuse (110) (111).

C'est le cas par exemple du modèle d'intervention précoce de Denver qui a montré pour la première fois une normalisation de l'activité corticale dans certaines circonstances, améliorant ainsi les compétences sociales des enfants traités (112).

Il s'agit d'un modèle d'intervention développemental et comportemental global dès douze mois qui tente de compenser les déficits initiaux des jeunes enfants avec un trouble du spectre autistique dans l'engagement social, l'imitation et le partage émotionnel.

Les premières études d'efficacité randomisées de ce modèle ont également montré des progrès significatifs dans les différents domaines de développement notamment une amélioration du fonctionnement intellectuel et des comportements adaptatifs après deux ans de prise en charge comparés à des enfants ayant reçu un traitement moins intensif et moins spécifique (112).

Une amélioration dans les domaines du langage et de la communication (contact oculaire, langage réceptif et expressif), des interactions sociales ainsi qu'une réduction des comportements inadaptés après en moyenne douze semaines de prise en charge ont également été démontrés par des études prospectives (113).

En ce qui concerne les accompagnants, là aussi les conclusions sont positives : les parents acquièrent les techniques rapidement (114), le stress parental semble mieux contrôlé (115), l'alliance thérapeutique semble de meilleure qualité (116) et une intervention minimale d'une heure par semaine pendant douze semaines suffit à montrer des améliorations notamment de la communication sociale (114).

Des travaux ont également étudié la possibilité de pratiquer ce type de prise en charge en groupe avec par exemple un ratio de trois enfants par intervenant. Les résultats sont satisfaisants avec une amélioration développementale significative comparée au groupe témoin et équivalente aux prises en charge individuelles (117).

De plus, la question du bénéfice à long terme a été mise en évidence avec le maintien à deux ans des acquisitions en matière de compétence intellectuelle, d'adaptation comportementale, de sévérité des symptômes et des troubles du comportement (118).

Toutes ces données prouvent la possibilité de mise en place et surtout l'efficacité d'un tel modèle d'intervention précoce.

Pour conclure, la mise en évidence d'une étiologie neurodéveloppementale précoce des troubles du spectre autistique, donnant lieu à des anomalies socio-communicatives et comportementales qui à la fois se manifestent et sont repérables de façon précoce, la valeur prédictive positive des inquiétudes parentales précoces au sujet de ces manifestations, l'existence et la spécificité des outils de repérage et de diagnostic à partir de douze mois et enfin la possibilité d'une intervention efficace chez des enfants jeunes représentent l'ensemble des éléments médico-scientifiques justifiant de la pertinence du modèle d'intervention précoce.

B. PROBLEMATIQUE : UN DECALAGE ENTRE THEORIE ET PRATIQUE ?

Au regard de ses principes généraux, le modèle d'intervention précoce apparaît comme un modèle qui présente de nombreux points forts notamment grâce à son action précoce sur la plasticité cérébrale, améliorant ainsi les trajectoires développementales et favorisant la lutte contre le sur-handicap. C'est également un modèle qui, grâce à ses interventions très précoces, diminue l'errance et le stress des familles.

En France, il s'affiche désormais clairement comme la référence à appliquer et les modalités théoriques de son dispositif sont établies avec toujours plus de précision dans les différentes recommandations médicales et gouvernementales.

Cependant, à travers d'une part les constats des autorités de santé qui objectivent encore d'importants retards et dysfonctionnements et d'autre part les récits des familles qui illustrent des parcours précoces longs et complexes, un décalage semble exister entre la théorie de ce modèle d'intervention et la pratique réelle appliquée sur le terrain.

Des difficultés de repérage précoce de la part des professionnels de première ligne sont mises en évidence dans les constats initiaux de chacun des trois plans autisme et tentent d'être améliorées à chaque publication à travers de multiples mesures de formation par exemple. Cependant, ces constats similaires successifs paraissent signer des avancées qui demeurent pour le moment peu efficaces.

De même, les récits des parents évoquent très fréquemment des retards de dépistage, parfois malgré leurs inquiétudes et leur insistance, entraînant alors un défaut d'adressage et pour certains des parcours longs et chaotiques.

Concernant le diagnostic précoce, là aussi les constats des autorités de santé et des familles d'enfants avec autisme font état d'importants retards entraînant alors un défaut de prise en charge.

Alors que la prévalence est actuellement estimée en France à 1/150 (11), le troisième plan autisme estimait qu'en 2010, seuls soixante-quinze mille personnes avec un trouble du spectre autistique étaient diagnostiquées et prises en charge dans le secteur médico-social.

Une étude française de 2001 venait corroborer ce constat évaluant en moyenne à quinze mois le délai entre les premières inquiétudes parentales et la première consultation spécialisée entraînant alors d'importants retards diagnostiques (87).

De même, les facteurs pourvoyeurs d'inégalités dans ces parcours de soins sont peu documentés. Les conclusions des travaux analysant les facteurs potentiellement associés à un diagnostic précoce semblent peu pertinents et difficilement extrapolables (119) (87). En effet, beaucoup de critères démographiques, cliniques ou familiaux sont identifiés dans des études cliniques mais de manière souvent sporadique et même parfois contradictoire. C'est notamment le cas pour les antécédents familiaux de trouble autistique qui, selon les études, sont associés (120) ou non (121) à un diagnostic précoce.

Enfin, la prise en charge précoce, spécifique et intensive comme le préconise le modèle d'intervention précoce semble également se heurter à des difficultés d'application.

D'une part, il apparaît actuellement difficile de proposer des prises en charge réellement intensives pour les enfants de moins de trois ans.

En effet, les CAMSP et les SESSAD proposent des interventions à hauteur d'environ six heures hebdomadaires maximum, bien loin des vingt-cinq heures désormais recommandées par les textes officiels.

D'autre part, très peu d'unités spécialisées dans ces nouvelles méthodes thérapeutiques sont actuellement disponibles en France. Au-delà des quelques centres spécialisés dans les techniques d'intervention précoce (les centres Denver par exemple), la majorité des établissements de soins notamment les CAMSP ne proposent pas systématiquement des prises en charge spécifiques des troubles autistiques. Notons néanmoins qu'il existe quelques SESSAD spécialisés mais dont les capacités d'accueil sont limitées.

Certes, le dispositif français est aujourd'hui capable de proposer pour ces enfants une prise en charge très précoce avant deux ans mais semble se heurter à des difficultés en matière de volume horaire et de spécificité des méthodes appliquées.

Un dernier point qui illustre également ce décalage entre la théorie et les applications pratiques réside dans le discours des familles qui nous sont rapportés lors des consultations. En effet, ils qualifient très fréquemment leur parcours précoce avec des termes de nature négative tels que « mal accompagnés », « peu écoutés », « mal renseignés » et se montrent souvent peu satisfaits.

Ce modèle se révèle donc être un modèle exigeant aussi bien en ce qui concerne sa mise en place et son fonctionnement que son coût économique.

Il s'agit d'un modèle global dont l'application et surtout l'efficacité nécessitent un fonctionnement coordonné de l'ensemble du triptyque de repérage, diagnostic et prise en charge précoce.

Il exige une organisation de terrain complexe avec un maillage territorial exhaustif ainsi qu'une coordination des réseaux fluide afin de promouvoir l'égalité des chances pour l'ensemble des enfants porteurs de ce handicap. En effet, les enfants n'ayant pas bénéficiés au préalable d'un parcours précoce optimal notamment en matière de repérage et de diagnostic peuvent ne pas avoir accès à ce type de prise en charge dans les délais désormais recommandés.

Ainsi, les outils et les procédures cliniques de repérage se doivent d'être sensibles et spécifiques, les évaluations diagnostiques fiables et standardisées. Ces démarches reposent donc sur des équipes nécessairement formées et expérimentées.

Enfin, les pratiques interventionnelles font appel à des techniques protocolaires et standardisées, nécessitant également des équipes aguerries et des moyens adaptés.

Le financement de l'ensemble de ces dispositifs représente un investissement économique important.

De plus, ce modèle ne doit pas se limiter aux enfants repérés précocement par leurs parents.

La mise en place d'un tel réseau représente un véritable défi qui doit au contraire, dans un objectif d'égalité d'accès aux soins, permettre la prise en charge des enfants non dépistés dans le cadre familial et rendre ainsi ce modèle accessible au plus grand nombre, quelles que soient leurs caractéristiques cliniques, sociales ou démographiques.

Malgré ce décalage qui semble exister entre théorie et pratique, il existe actuellement peu de données de terrain récentes et fiables au niveau national sur les parcours de soins des familles d'enfants avec autisme, ce qui limite l'évaluation de l'application du modèle d'intervention précoce en France.

Dans ce contexte, nous avons donc décidé dans un premier temps de faire un état des lieux des parcours précoces des familles : depuis leurs premières inquiétudes développementales jusqu'à la première prise en charge de l'enfant afin de savoir dans quelles mesures le modèle d'intervention précoce était appliqué en France et pouvoir étudier les forces et les obstacles à cette application. Dans un second temps nous avons tenté de discuter des limites propres à ce modèle et de dégager quelques pistes de réflexion pour améliorer les parcours de soins.

PARTIE EXPERIMENTALE

A. MATERIEL ET METHODE

1. Présentation de l'étude

Notre étude s'intéresse au parcours de soins précoces d'enfants présentant un trouble du spectre autistique diagnostiqué au Centre Ressource Autisme de Nice.

1.1 Type d'étude

Il s'agit d'une étude observationnelle rétrospective sur dossiers cliniques complétée par un entretien téléphonique avec les familles des enfants inclus.

1.2 Objectif de l'étude

Etablir un état des lieux sur le parcours précoce d'un groupe d'enfants présentant un trouble du spectre autistique.

Il s'agira de recueillir des données concernant certaines caractéristiques de la population notamment l'existence de facteurs de risque puis différentes caractéristiques du parcours de soins notamment à propos du suivi initial, des premières inquiétudes, de la première consultation spécialisée, du diagnostic, de la première intervention et enfin de l'avis des parents.

2. Population étudiée

2.1 Critères d'inclusion

- enfants nés entre 2000 et 2014 ;
- enfants présentant un diagnostic clinique d'autisme typique F 84.0 selon la classification CIM-10 ;
- enfants présentant un diagnostic clinique posé par le CRA du CHU de Nice après une évaluation standardisée entre 2010 et 2015;
- enfants dont le lieu de résidence durant les trois premières années de vie était le département des Alpes-Maritimes (06) ;
- enfants dont les parents ont donné leur consentement oral à l'inclusion dans l'étude.

Inclusion des patients :

L'inclusion des cas se fera lors du premier appel téléphonique de la famille dès lors que le responsable légal de l'enfant aura donné un accord oral.

2.2 Critères d'exclusion

- Enfants dont les parents ont refusé l'inclusion dans l'étude ;
- Enfants dont les parents n'ont pas répondu à l'appel téléphonique ;
- Enfants présentant une pathologie chronique associée ayant justifié d'une attention particulière dans les premières années de vie.

2.3 Diagnostic de trouble autistique

Le diagnostic d'autisme infantile était défini selon les critères de la classification mondiale de l'OMS et correspondait à la référence F 84.0.

Le diagnostic était posé à la suite d'une évaluation standardisée comprenant l'ensemble des échelles validées suivantes : ADI, ADOS, CARS, VINELAND, bilan psychomoteur, bilan orthophonique, suivi d'une réunion pluridisciplinaire de synthèse conformément aux recommandations en vigueur.

Ce bilan était réalisé par l'équipe du Centre Ressource Autisme du CHU de Nice uniquement. Pour l'ensemble des enfants, une consultation d'annonce diagnostique avec restitution des bilans avait été réalisée en amont de l'étude.

2.4 Taille de la population

Du fait du caractère descriptif et rétrospectif de l'étude, la taille de l'échantillon n'a pas pu être déterminée préalablement, en fonction d'un calcul de puissance statistique.

Nous avons fait en fonction de la base de données du Centre Ressource Autisme des Alpes Maritimes.

La base de données comportait quatre-vingt quinze enfants présentant un diagnostic d'autisme F 84.0.

Quarante et un ont été exclus du fait de leur domiciliation en dehors du département des Alpes-Maritimes ou de leur arrivée après l'âge de trois ans.

Huit ont été exclus car ils présentaient une pathologie associée ayant nécessité un suivi précoce et huit car les parents n'ont pas répondu aux appels téléphoniques.

En tenant compte des critères d'inclusion et d'exclusion, nous avons ainsi inclus trente-huit enfants dans notre étude.

2.5 Durée de l'étude

Calendrier de la recherche :

Le début des inclusions a eu lieu en avril 2015. La durée de la période d'inclusion correspondant à la durée totale de l'étude a duré un mois et la durée de participation de chaque participant correspondait au temps de l'appel téléphonique.

3. Méthodologie

3.1 Modalité de recueil des données

Le recueil des données a été élaboré à l'aide d'un questionnaire dont le remplissage a été effectué par un seul et même investigateur (cf Annexe 1 : Questionnaire).

Ce questionnaire a été conçu par l'équipe du Centre Ressource Autisme sous la direction du Docteur Vesperini.

Deux étapes ont été nécessaires au remplissage de ce questionnaire :

- une étude préalable des dossiers médicaux papier des enfants inclus ;
- un entretien téléphonique avec les parents des enfants afin de compléter les données manquantes.

La consultation des dossiers s'est déroulée au Centre Ressource Autisme du CHU Lénval de Nice.

3.2 Données recueillies

Le questionnaire recueille plusieurs types d'informations. D'une part, des caractéristiques démographiques et d'autre part des caractéristiques concernant différentes étapes du parcours de soins précoce des enfants inclus.

3.2.1 Caractéristiques de la population

Nous avons tout d'abord recueilli des données démographiques concernant chaque enfant enfin de pouvoir les comparer aux chiffres de référence actuels dont :

- la date de naissance ;
- le sexe ;
- le rang dans la fratrie.

Nous avons ensuite recherché l'existence de facteurs de risque de trouble du spectre autistique à savoir :

- l'âge des parents au moment de la naissance de l'enfant ;
- les antécédents obstétricaux ;
- les antécédents familiaux de trouble autistique.

Enfin, nous avons voulu étudier l'accès aux soins des familles dans notre département en déterminant à quelle distance se trouvait la structure pédopsychiatrique la plus proche durant les premières années de vie de l'enfant.

3.2.2 Caractéristiques du suivi initial

Le suivi initial nous a paru intéressant à étudier car il semble jouer un rôle déterminant dans le dépistage précoce des troubles. Ainsi, plusieurs types d'informations ont été recueillis notamment :

- le type de professionnel en charge du suivi initial ;
- le remplissage correct du carnet de santé lors des visites obligatoires.

De plus, au regard des constats fait dans les différents plans autisme, nous nous sommes interrogées sur l'influence des connaissances initiales des familles concernant les troubles du spectre autistique dans le repérage des enfants. Nous avons alors recherché leur niveau de connaissance du mot autisme et de ses principaux signes d'alerte ainsi que la délivrance d'informations concernant le développement socio communicatif global de l'enfant.

3.2.3 Caractéristiques des premiers signes repérés

Nous nous sommes ensuite interrogées sur les caractéristiques des premiers signes des troubles et notamment leur type, l'âge auquel ils ont été repérés chez les enfants, par quelle personne ils ont été repérés, et enfin quelle avait été la démarche des parents suite à ce repérage. Ceci afin de pouvoir d'une part objectiver l'existence ou non de manifestations précoces ainsi que la proportion et les caractéristiques du repérage familial précoce et d'autre part étudier les spécificités d'entrée des enfants dans le réseau de soins.

3.2.4 Caractéristiques de la première consultation spécialisée

La première consultation spécialisée représente une étape déterminante dans le parcours de soins des enfants. Ainsi, nous avons recueilli plusieurs type d'informations à ce sujet afin d'essayer d'évaluer, à travers ses caractéristiques, la qualité de l'adressage, la réactivité et l'efficacité des différents acteurs de ce réseau.

Nous avons donc recherché :

- la personne ayant adressé l'enfant vers cette consultation ;
- la structure choisie ainsi que le délai d'obtention d'un rendez-vous ;
- l'âge de l'enfant et la suite donnée par le spécialiste.

3.2.5 Contexte du diagnostic

Avec un même objectif d'évaluer l'efficacité, les forces et les limites du réseau de diagnostic précoce, nous avons recueilli plusieurs informations concernant le diagnostic notamment :

- la personne ayant adressé l'enfant vers cette consultation et l'intentionnalité de l'adressage ;
- le délai d'obtention d'un rendez-vous ainsi que l'âge de l'enfant au moment du diagnostic ;
- l'évocation d'un diagnostic par des professionnels en amont.

3.2.6 Caractéristiques de la première intervention

L'intervention précoce représente une des étapes du triptyque du modèle en vigueur. Ainsi, nous avons voulu étudier ses caractéristiques et sa spécificité à travers :

- l'âge de l'enfant au démarrage de la prise en charge ;
- le type de prise en charge que nous avons regroupé selon le lieu dans un premier temps puis selon trois catégories :
 - les prises en charge psychothérapeutiques individuelles ou institutionnelles (groupe d'enfants, arthérapie, musicothérapie, psychothérapie) ;
 - les prises en charge rééducatives libérales (orthophonie, psychomotricité) ;
 - les prises en charge éducatives, comportementales et développemental (SESSAD spécialisé dans les TSA, Unité de Jeunes Enfants du CHU Lenval).

3.2.7 Avis parental sur le parcours de soins

Au regard des constats des autorités de santé concernant les difficultés rencontrées par les parents tout au long du parcours de soins, nous avons choisi de recueillir également plusieurs données subjectives concernant leur avis sur l'accompagnement dont ils avaient pu bénéficier et des informations qui leur avaient été fournies ainsi que leur ressenti général durant cette période.

Enfin, à travers l'outil particulier qu'est le « nuage de mots » qui illustre les sentiments exprimés spontanément par les familles, nous avons tenté de mettre en lumière des données difficilement objectivables de façon chiffrée.

En effet dans cette représentation, la taille de chaque mot est fonction de son occurrence.

3.3 Méthode statistique

Toutes les données recueillies ont été traitées à l'aide du logiciel Microsoft Excel.

L'analyse statistique a été réalisée avec l'aide de l'infirmier de l'équipe du Centre Ressource Autisme.

Il s'agit essentiellement de statistiques descriptives:

- moyenne et écart type des caractères quantitatifs ;
- fréquence relative, exprimée en pourcentage, d'un caractère qualitatif ;
- représentation graphique des distributions de fréquence sous forme d'histogrammes.

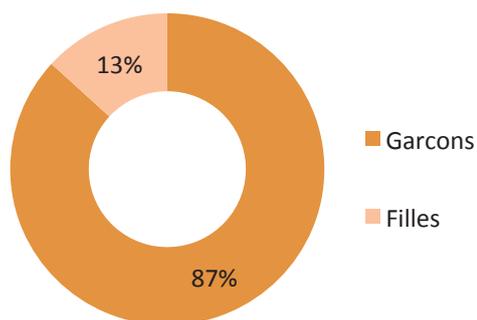
Le caractère rétrospectif de l'étude et le mode de recrutement des patients n'autorisent pas le recours aux statistiques inférentielles.

B. RESULTATS

1. Description des résultats

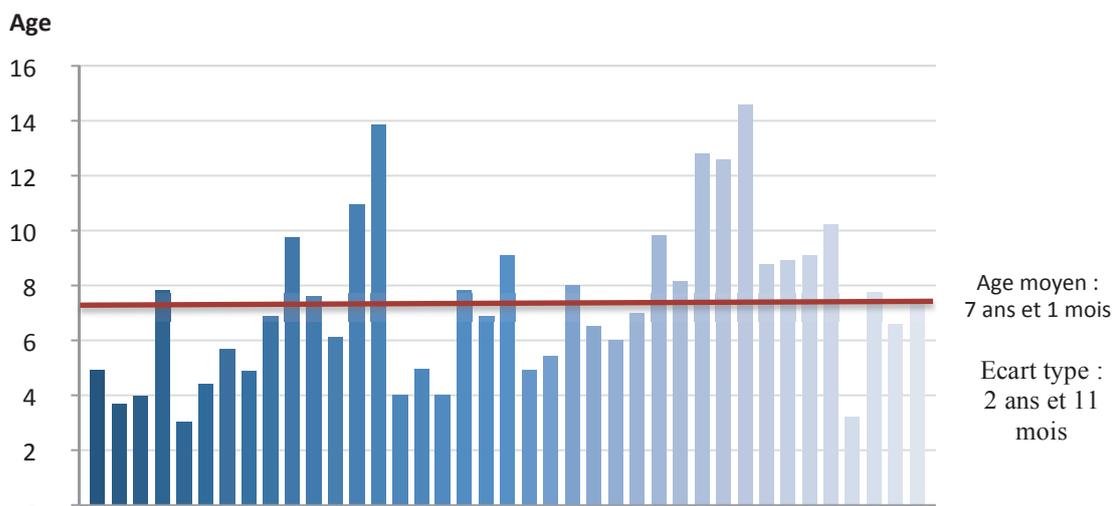
1.1 Caractéristiques de la population

- Les 38 enfants inclus dans l'étude se répartissaient comme suit : 33 garçons et 5 filles.



Graphique 1 : Répartition des enfants par sexe.

- L'âge moyen des enfants au moment de l'étude était de 7 ans 2 mois.

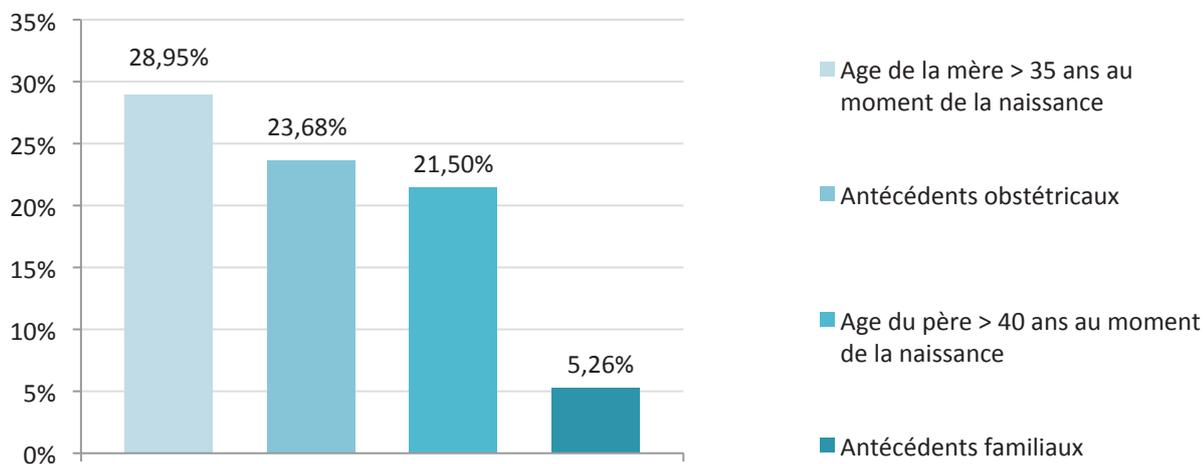


Graphique 2 : Répartition des enfants par âge.

- 21 enfants étaient des aînés soit 55,26% des cas.
- Le foyer comportait en moyenne 2,02 enfants.

➤ Concernant la recherche de facteur de risque :

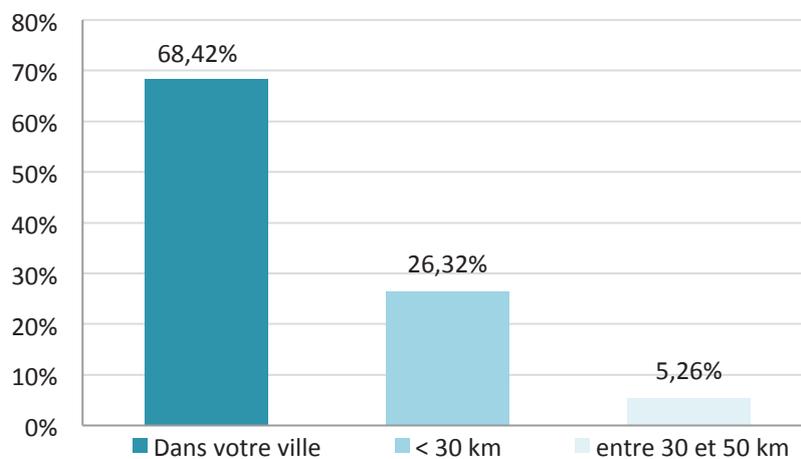
- Il existait 9 cas d'antécédents obstétricaux ;
- 8 pères avaient un âge supérieur à 40 ans à la naissance ;
- 11 mères avaient un âge supérieur à 35 ans à la naissance ;
- Il existait pour 2 enfants un second cas d'autisme dans la famille.



Graphique 3 : Facteurs de risque de trouble autistique.

➤ Concernant l'accès aux soins des familles, il existait une structure d'accueil pédopsychiatrique :

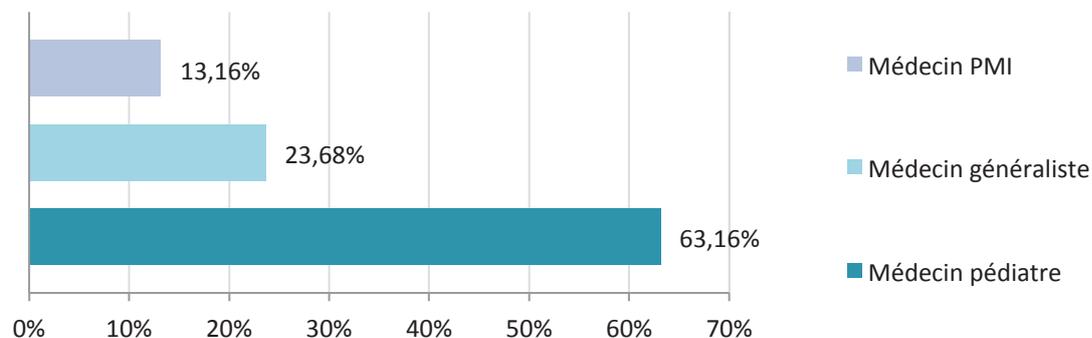
- Au sein même de leur ville pour 26 d'entre eux ;
- A moins de 30 kilomètres pour 10 d'entre eux ;
- Entre 30 et 50 kilomètres pour 2 d'entre eux.



Graphique 4 : Distance d'accès à une structure spécialisée.

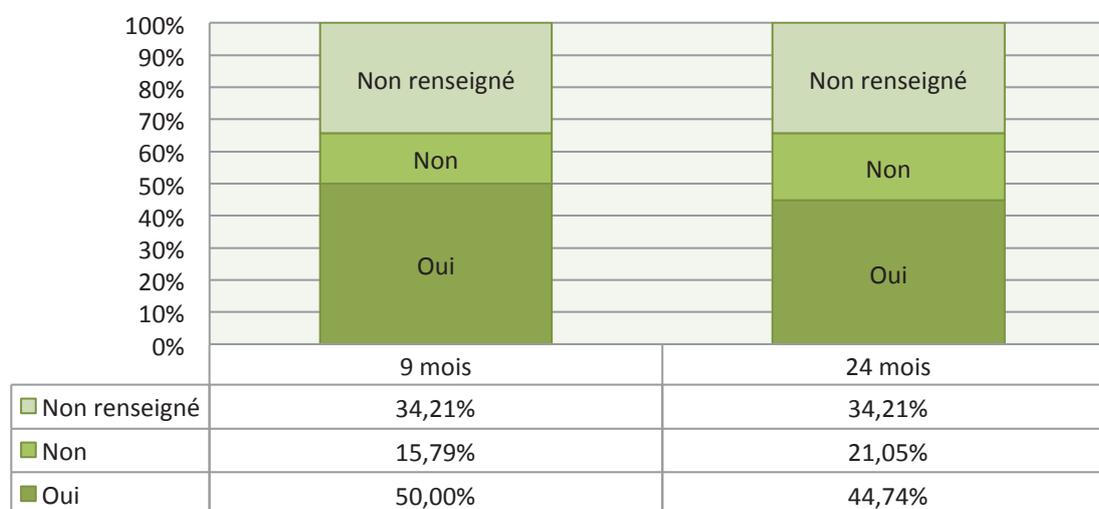
1.2 Caractéristiques du suivi initial

- Le suivi médical initial était assuré par :
 - Un pédiatre libéral pour 24 enfants ;
 - Un médecin généraliste pour 9 enfants ;
 - Un médecin de protection maternelle infantile pour 5 enfants.



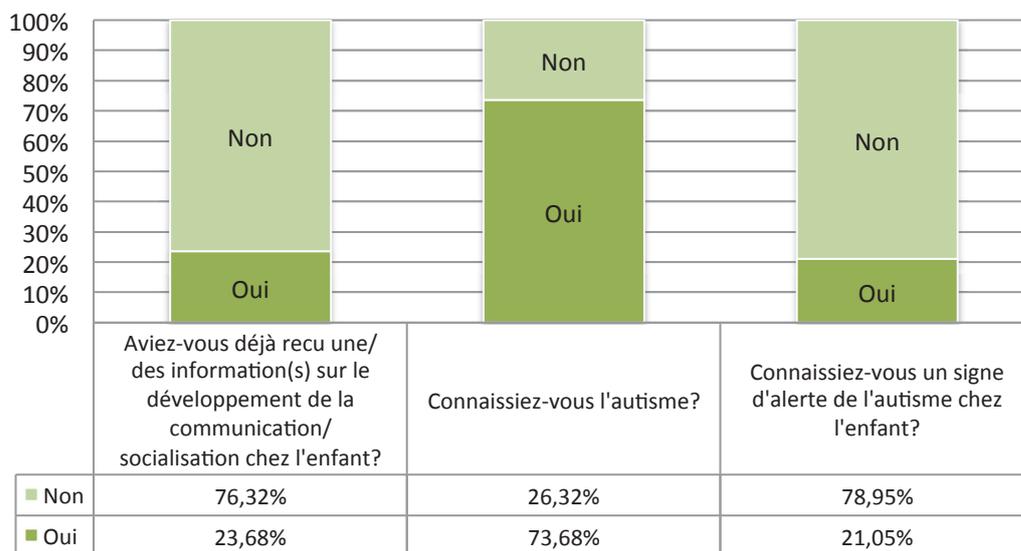
Graphique 5 : Type de suivi médical initial.

- Le carnet de santé lors l'examen médical obligatoire des neuf mois :
 - Etait rempli pour 19 enfants ;
 - N'était pas rempli pour 6 enfants ;
 - L'information n'était pas communiquée pour 13 enfants.
- Le carnet de santé lors de l'examen médical obligatoire des vingt-quatre mois :
 - Etait rempli pour 17 enfants ;
 - N'était pas rempli pour 8 enfants ;
 - L'information n'était pas communiquée pour 13 enfants.



Graphique 6 : Remplissage du carnet de santé lors des visites obligatoires.

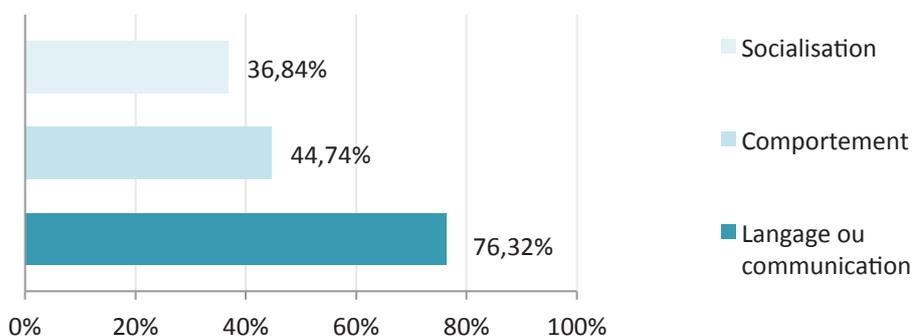
- En ce qui concerne le niveau de connaissance initiale des parents avant d'entamer les démarches diagnostiques pour leur enfant :
 - 9 parents avaient reçu des informations sur le développement socio-communicatif normal de l'enfant ;
 - 28 parents connaissaient le mot autisme ;
 - 8 parents pouvaient citer au moins un signe d'alerte de l'autisme.



Graphique 7 : Connaissance initiale des parents en terme de développement socio-communicatif et troubles autistiques.

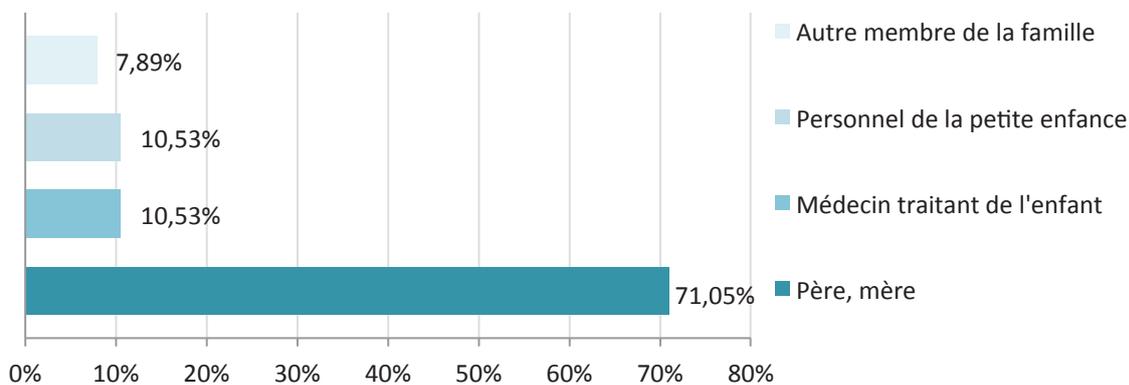
1.3 Caractéristiques des premiers signes cliniques repérés

- Des signes concernant le domaine du langage et de la communication ont été repérés chez 29 enfants ;
- Des signes appartenant au domaine de la socialisation ont été repérés pour 14 enfants ;
- Des signes en lien avec le comportement ont été repérés chez 17 enfants.



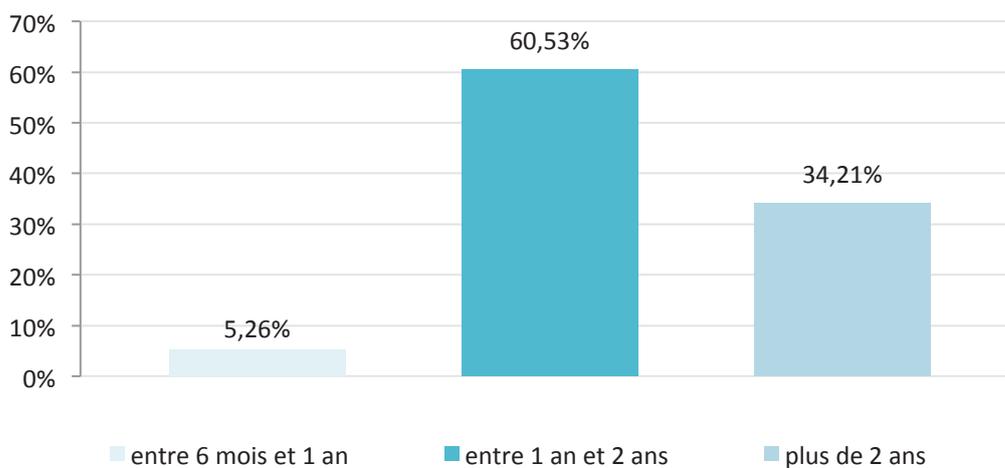
Graphique 8 : Type de premiers signes cliniques repérés.

- Les premiers signes de trouble du spectre autistique ont été repérés par :
 - Les parents eux-mêmes pour 27 enfants ;
 - Un autre membre de la famille pour 3 enfants ;
 - Le médecin traitant pour 4 enfants ;
 - Le personnel de la petite enfance pour 4 enfants.



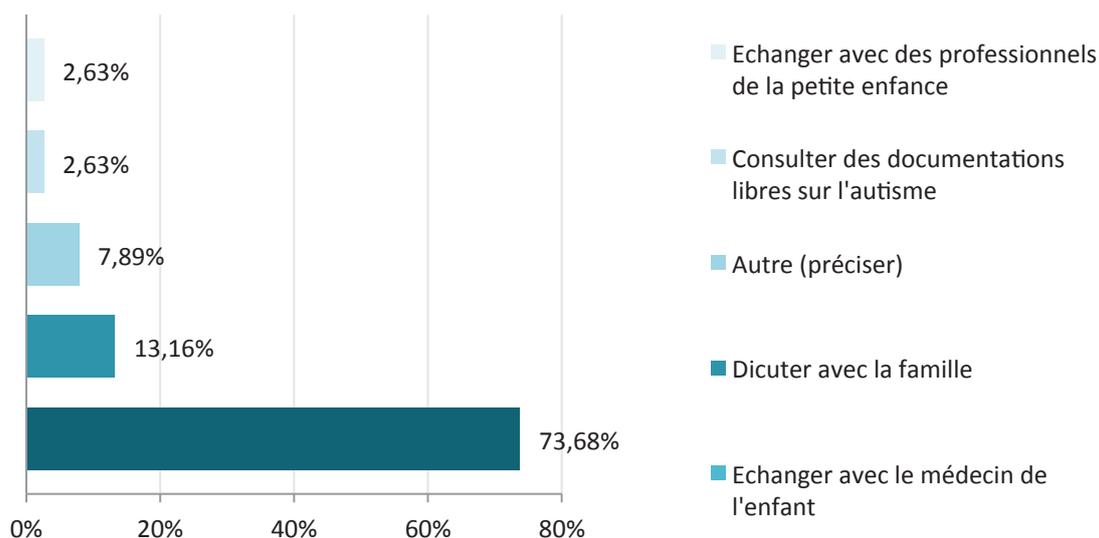
Graphique 9 : Personne à l'origine du repérage des premiers signes de trouble autistique.

- En ce qui concerne l'âge des enfants au moment du repérage des premiers signes cliniques de trouble du spectre autistique :
 - 2 enfants avaient entre 6 mois et 1an ;
 - 23 enfants avaient entre 1 et 2 ans ;
 - 13 enfants avaient plus de 2 ans.



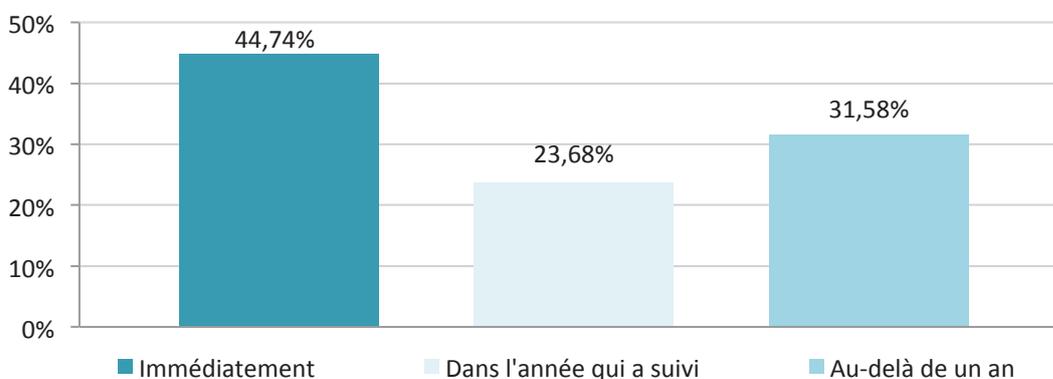
Graphique 10 : Age de repérage des premiers signes de trouble autistique.

- Après avoir repéré les premiers signes de trouble du spectre autistique :
 - 1 famille a consulté des documentations libres sur l'autisme ;
 - 1 famille a échangé avec le personnel de la petite enfance ;
 - 5 familles en ont discuté avec d'autres membres de leur famille ;
 - 28 familles en ont fait part à leur médecin traitant ;
 - 3 familles ont pris la décision de ne rien faire dans l'immédiat.



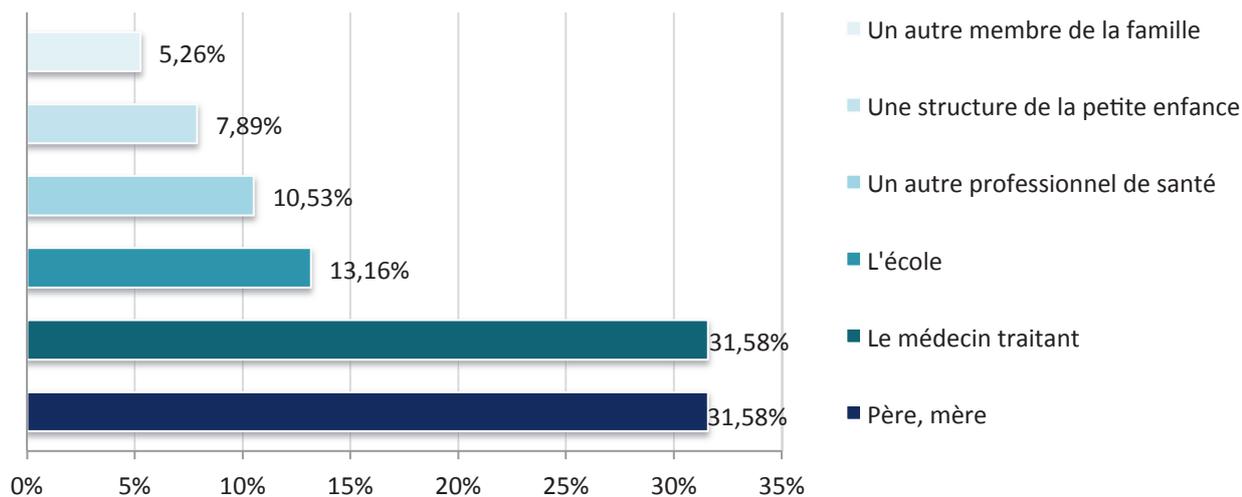
Graphique 11 : Première action des parents après le repérage des premiers signes de trouble autistique.

- La décision de prendre un rendez vous chez un professionnel spécialisé suite au repérage des premiers signes de trouble autistique chez leur enfant à été :
 - Prise immédiatement pour 17 familles ;
 - Prise au cours de l'année qui a suivi pour 9 familles ;
 - Prise au delà de 1 an pour 12 familles.



Graphique 12 : Délais de prise de décision d'une première consultation spécialisée.

- Cette première consultation chez un professionnel spécialisé a été prise à l'initiative :
 - Des parents pour 12 enfants ;
 - Par le médecin traitant de l'enfant pour 12 enfants ;
 - Par l'école pour 5 enfants ;
 - Par un autre professionnel de santé pour 4 enfants ;
 - Par une structure d'accueil de la petite enfance pour 3 enfants ;
 - A l'initiative d'un autre membre de la famille pour 2 enfants.

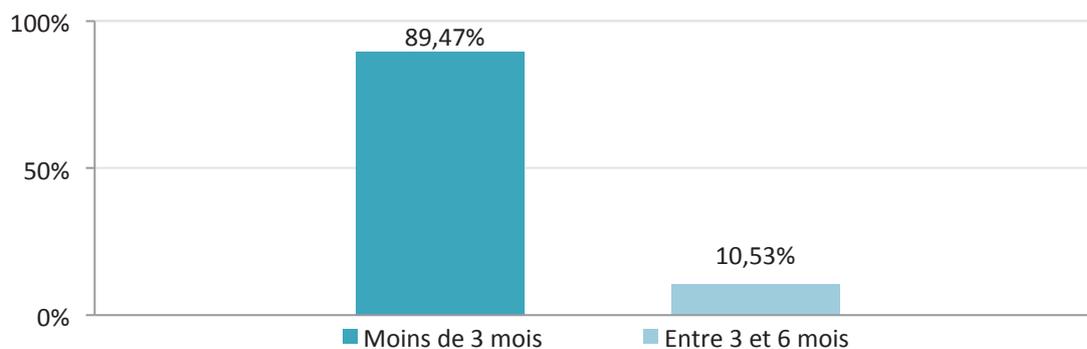


Graphique 13 : Personne à l'initiative de la première consultation spécialisée.

- Sur les 28 familles qui se sont tournées en première intention vers leur médecin traitant, seules 6 ont été orientées vers une consultation spécialisée.

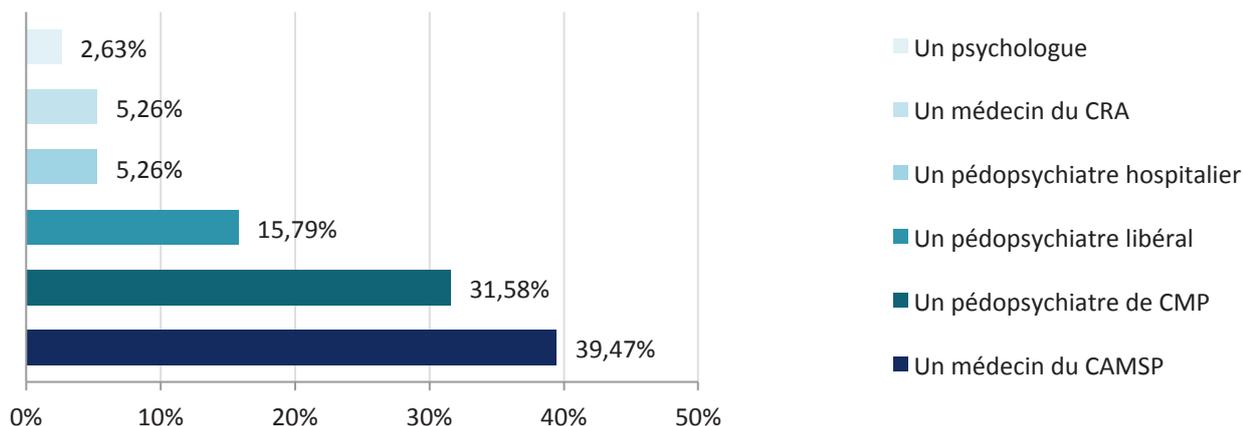
1.4 Caractéristiques de la première consultation spécialisée

- Le délai d'obtention du premier rendez vous de consultation spécialisé était de :
 - De moins de 3 mois pour 34 enfants ;
 - Compris entre 3 et 6 mois pour 4 enfants.



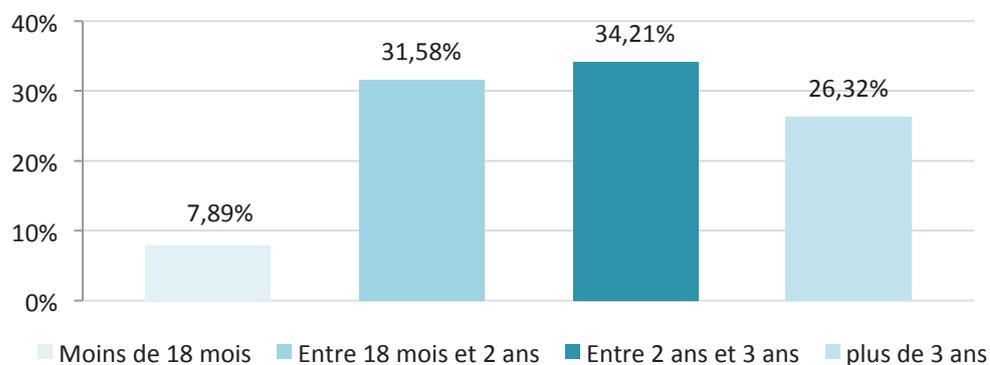
Graphique 14 : Délai d'obtention de la première consultation spécialisée.

- Le type de professionnel choisi pour la première consultation a été :
- Un médecin du CAMSP pour 15 enfants ;
 - Un pédopsychiatre de CMP pour 12 enfants ;
 - Un pédopsychiatre libéral pour 6 enfants ;
 - Un pédopsychiatre hospitalier pour 2 enfants ;
 - Un médecin du CRA pour 2 enfants ;
 - Un psychologue pour 1 enfant.



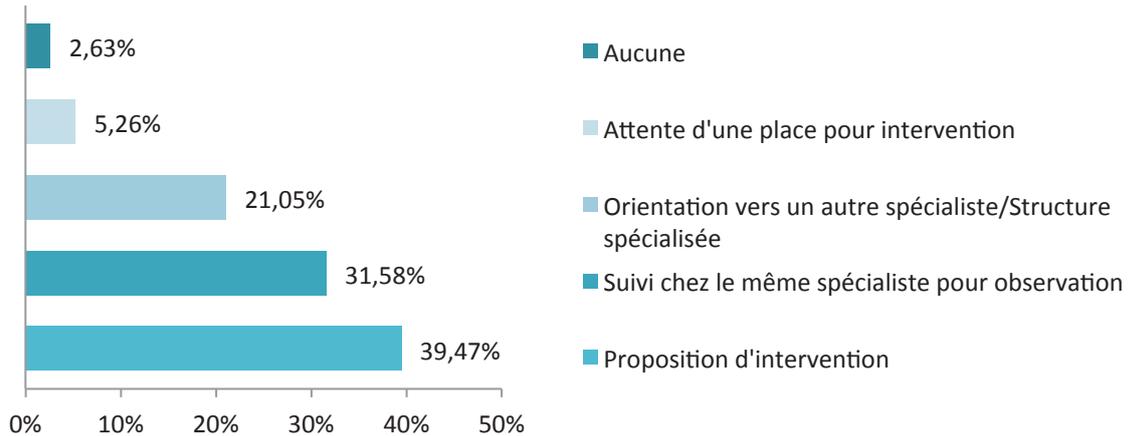
Graphique 15 : Type de professionnel choisi pour la première consultation spécialisée.

- Lors de cette première consultation spécialisée :
- 3 enfants avaient moins de 18 mois ;
 - 12 enfants avaient entre 18 et 24 mois ;
 - 13 enfants avaient entre 2 et 3 ans ;
 - 10 enfants avaient plus de 3 ans.



Graphique 16 : Age de l'enfant lors de la première consultation spécialisée.

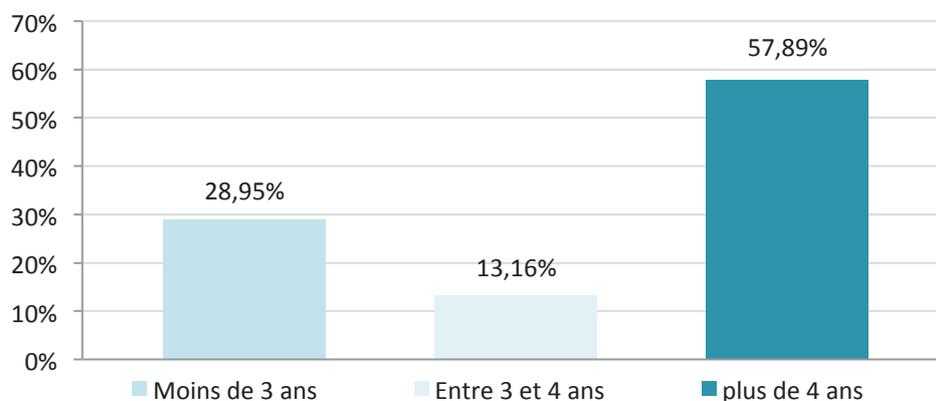
- Enfin, cette première consultation spécialisée s'est soldée par :
- Une proposition d'intervention pour 15 enfants ;
 - Un suivi chez le même spécialiste à but d'observation pour 12 enfants ;
 - Une orientation vers un autre centre spécialisé pour 8 enfants ;
 - Une mise sur liste d'attente par manque de place a été effectuée pour 2 enfants ;
 - Aucune suite n'a été donnée pour 1 enfant.



Graphique 17 : Décision prise suite à la première consultation spécialisée.

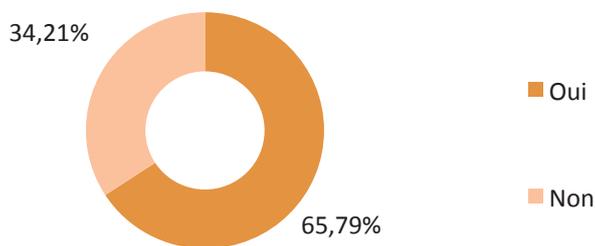
1.5 Contexte du diagnostic

- L'âge des enfants lors du diagnostic de trouble du spectre autistique au CRA était de :
- Moins de 3 ans pour 6 enfants ;
 - Entre 3 et 4 ans pour 20 enfants ;
 - Plus de 4 ans pour 12 enfants.



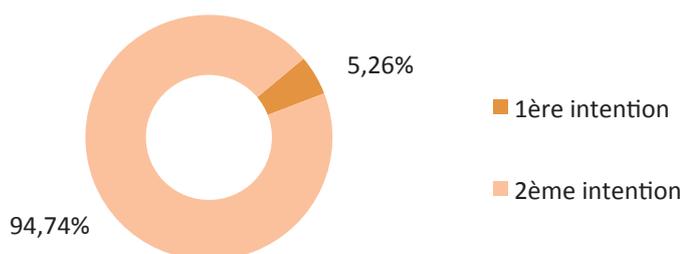
Graphique 18 : Age des enfants au moment du diagnostic formalisé de trouble autistique.

- Un diagnostic de trouble du spectre autistique ou de trouble envahissant du développement avait déjà été évoqué par d'autres professionnels aux parents en amont de la consultation au CRA pour 25 des 38 enfants.



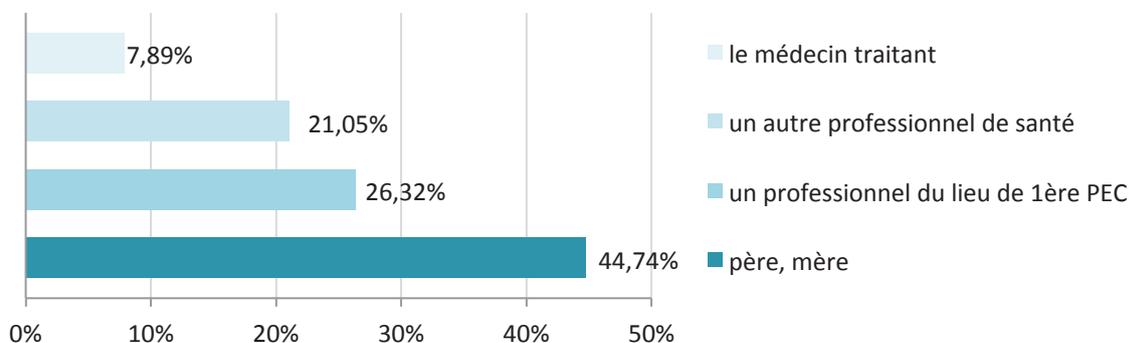
Graphique 19 : Existence en amont d'un diagnostic de TED ou trouble autistique.

- L'orientation au CRA s'est faite :
 - En première intention pour 2 enfants ;
 - En seconde intention pour les 36 enfants restants.



Graphique 20 : Intentionnalité de l'orientation au CRA.

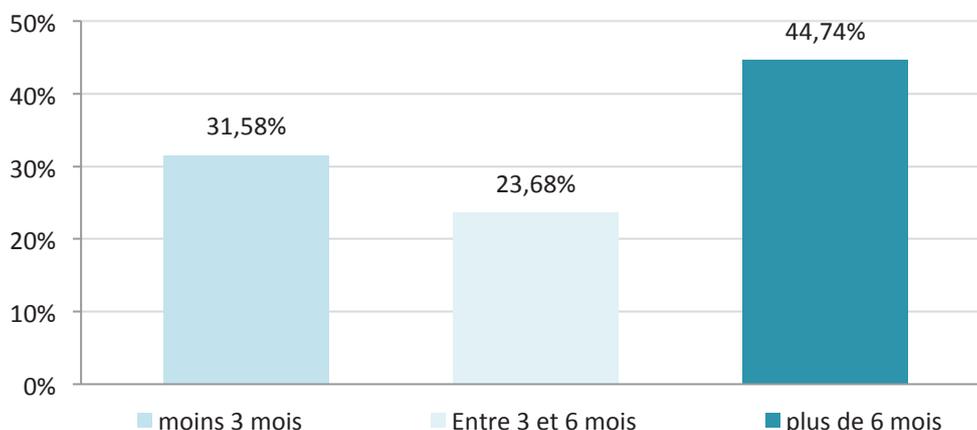
- Cette consultation au CRA s'est faite à l'initiative :
 - Des parents eux-mêmes pour 17 enfants ;
 - Du médecin du lieu de première prise en charge pour 10 enfants ;
 - Un autre professionnel de santé pour 8 enfants ;
 - Du médecin traitant pour 3 enfants.



Graphique 21 : Personne à l'initiative de l'orientation au CRA.

- Concernant le délai d'attente pour obtenir une première consultation au CRA, il était de :

- Moins de 3 mois pour 12 enfants ;
- Compris entre 3 et 6 mois pour 9 enfants ;
- Plus de 6 mois pour 17 enfants.

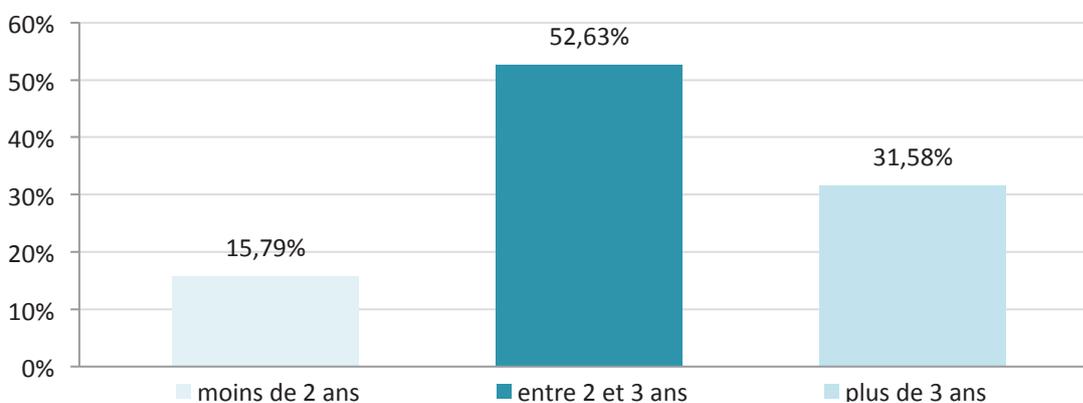


Graphique 22 : Délais d'obtention de la consultation au CRA.

- Sur les onze enfants diagnostiqués avant l'âge de 3 ans :
 - Aucun n'a attendu plus de six mois pour un premier rendez-vous ;
 - 4 ont attendu entre 3 et 6 mois pour un premier rendez-vous ;
 - 7 ont attendu moins de 3 mois pour un premier rendez-vous.

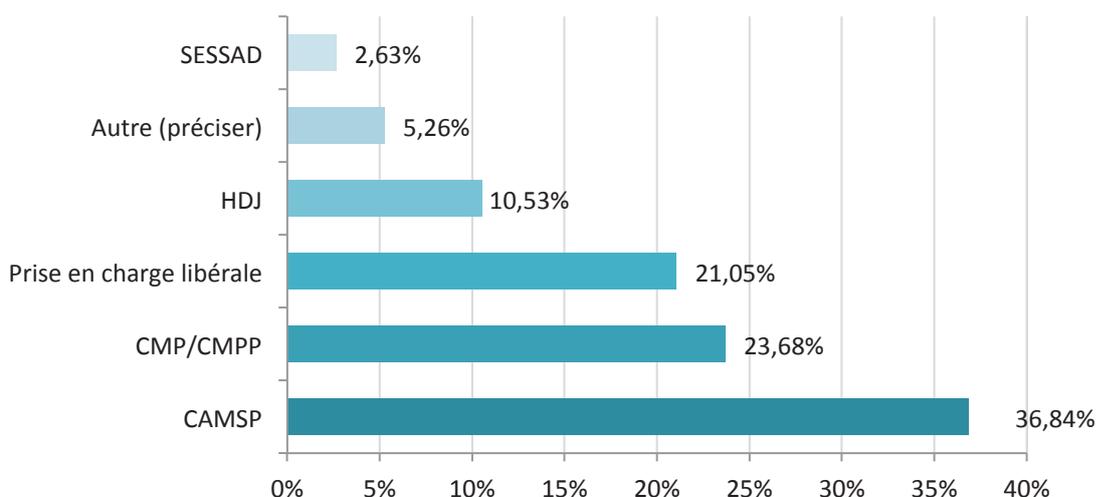
1.6 Caractéristiques de la première intervention

- L'âge des enfants lors de la première prise en charge était de :
 - Moins de 2 ans pour 6 enfants ;
 - Entre 2 et 3 ans pour 20 enfants ;
 - Plus de 3 ans pour 12 enfants.



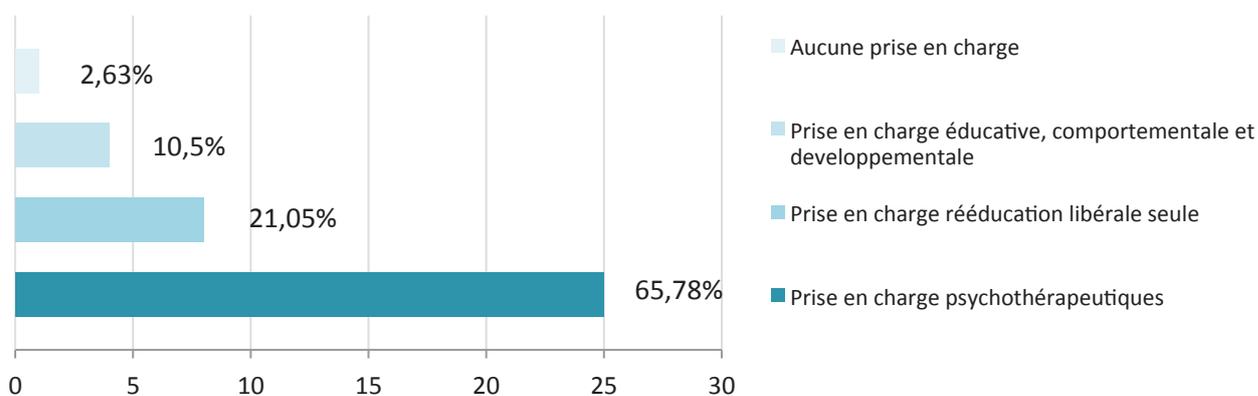
Graphique 23 : Age de l'enfant lors de la première prise en charge.

- Cette première prise en charge était assurée par :
 - Un CAMSP pour 14 enfants ;
 - Un CMP pour 9 enfants ;
 - Un hôpital de jour pour 4 enfants ;
 - Un SESSAD pour 1 enfant ;
 - Une prise en charge libérale a été choisie pour 8 enfants ;
 - D'autres prises en charge comme des groupes de parole ou de stimulation par le jeu ont été préférées pour 2 enfants.



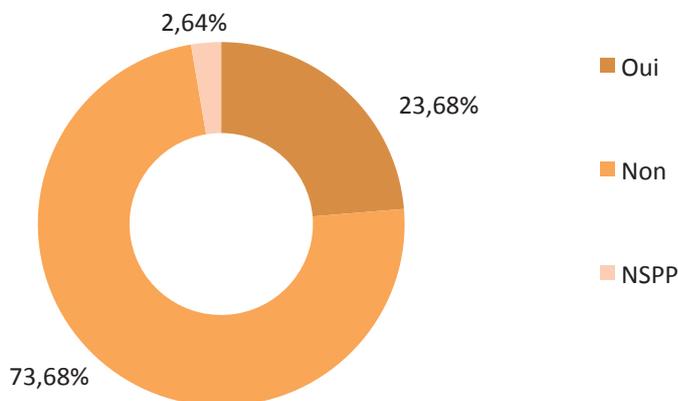
Graphique 24 : Lieu de première prise en charge.

- Cette première prise en charge était de type :
 - Suivi psychothérapique individuel ou institutionnel pour 25 enfants ;
 - Rééducative libérale seule pour 8 enfants ;
 - Educative, comportementale ou développementale pour 4 enfants.



Graphique 25 : Type de première prise en charge.

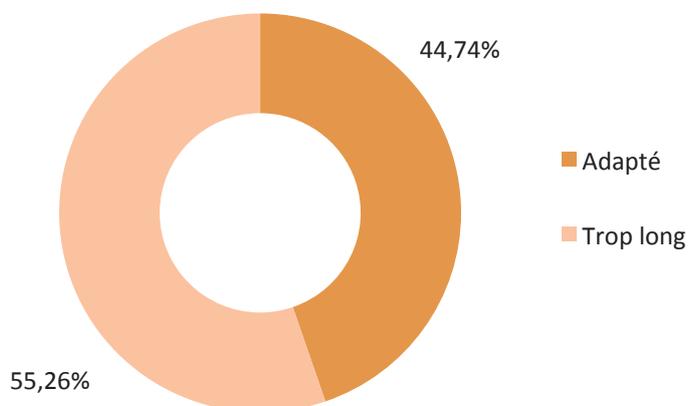
- 34 des 38 enfants avaient débuté une prise en charge avant le diagnostic au CRA
- Des bilans spécialisés ont été réalisés dans les 3 mois qui ont suivi le début de la prise en charge pour 9 enfants.



Graphique 26 : Existence de bilans spécialisés dans les trois mois suivant le début de la prise en charge.

1.7 Avis parental sur le parcours de soins

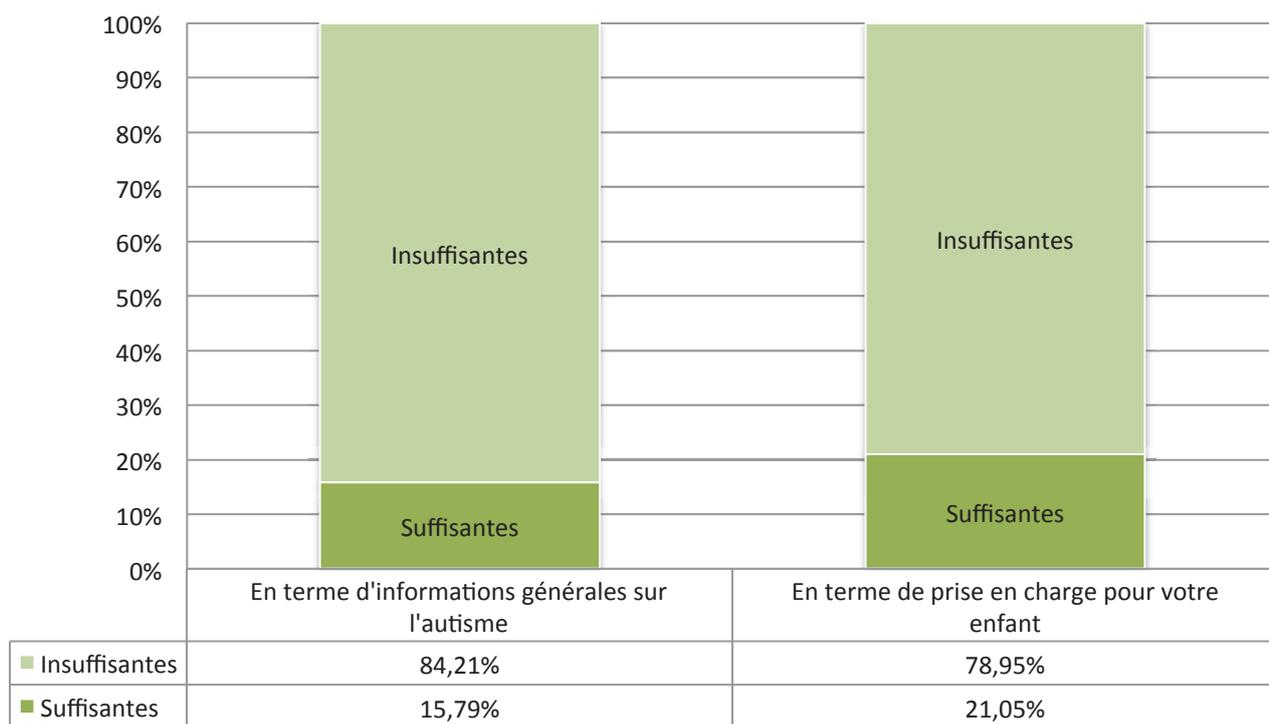
- Le délai du parcours des enfants depuis les premières inquiétudes jusqu'à la première prise en charge semblait :
 - Adapté pour 17 familles ;
 - Trop long pour 21 familles.



Graphique 27 : Avis parental sur les délais du parcours de soins.

- Les informations générales transmises par les professionnels de santé en dehors du CRA en matière de troubles autistiques paraissaient :
 - Claires et suffisantes pour 6 familles ;
 - Confuse et insuffisantes pour 32 familles.

- Les informations générales transmises par les professionnels de santé en dehors du CRA en matière de possibilité de prise en charge des enfants paraissaient :
 - Claires pour 9 familles ;
 - Suffisantes pour 8 familles ;
 - Confuses pour 19 familles ;
 - Insuffisantes pour 30 familles.



Graphique 28 : Avis parental sur les informations fournies lors du parcours de soins.

- Les sentiments exprimés par les familles à propos de leur parcours de soins étaient :

SENTIMENT EXPRIME	NOMBRE DE FAMILLES	POURCENTAGE DE L'ECHANTILLON
seule	15	53,57%
perdue	9	32,14%
inquiète	5	17,86%
incomprise	4	14,29%
pas entendue	3	10,71%
en colère	2	7,14%
pas accompagnée	2	7,14%
contrariée	2	7,14%
abandon	2	7,14%
désespoir	2	7,14%
acceptation	1	3,57%
angoissée	1	3,57%
bien accompagnée	1	3,57%
dans l'attente	1	3,57%
désemparée	1	3,57%
en détresse	1	3,57%
livrée à vous-même	1	3,57%
mal accompagnée	1	3,57%
neutre	1	3,57%
parcours du combattant	1	3,57%
pas aidée	1	3,57%
pas inquiète	1	3,57%
peu accompagnée	1	3,57%
rejetée	1	3,57%
sans aide	1	3,57%
satisfaite	1	3,57%
stressée	1	3,57%
très satisfaite	1	3,57%



Graphique 29 : Ressenti des familles à propos de leur parcours de soins.

DISCUSSION

A. ETAT DES LIEUX DES PARCOURS PRECOCES DANS NOTRE DEPARTEMENT

1. Les caractéristiques de la population

Les données épidémiologiques de référence font état d'un sexe ratio de 4,2 garçons pour une fille dans la population d'enfants autistes. Dans notre étude, les résultats semblent supérieurs à ces chiffres car on retrouve un ratio de 6.6 garçons pour une fille, donc une prépondérance masculine.

On retrouve également la présence de facteurs de risque de trouble du spectre autistique validés, à savoir, l'âge des parents, respectivement supérieur à 35 et 40 ans pour la mère et le père dans environ 29% et 21% des cas, ainsi que des antécédents obstétricaux dans environ 23% des cas de notre étude.

Le troisième facteur de risque énoncé dans le corpus de connaissances : antécédents familiaux de trouble autistique, n'est que faiblement représenté dans notre étude (1 seule famille).

2. Résumé des principaux résultats de l'étude

Dans notre étude, la majorité était des garçons, aînés de leur famille, habitant dans une grande ville, tous suivis par un médecin de première ligne mais dont le carnet de santé n'était rempli que dans la moitié des cas lors des examens de visite obligatoire.

La majorité des familles bénéficiait d'une structure pédopsychiatrique accessible, proche de leur domicile.

Même si 80% des parents ne connaissaient pas de signes précoces d'autisme, ce sont eux dans 70% des cas qui ont repérés les premiers signes de trouble, avant l'âge de deux ans pour 2 enfants sur 3. Il s'agissait, pour la plupart, de troubles du langage et de la communication.

75% des parents ont en première intention échangé avec leur médecin traitant au sujet de leurs inquiétudes et un tiers ont ensuite pris eux-mêmes l'initiative d'une consultation pédopsychiatrique, pour beaucoup dans le domaine public (CAMSP, CMP ou secteur hospitalier dans 80% des cas).

Le délai de cette première consultation était en moyenne de moins de trois mois dans 90% des cas et les enfants avaient alors pour 40% d'entre eux moins de deux ans et pour 75% moins de trois ans.

Le début des interventions avait lieu pour la grande majorité dans le secteur public et pour 70% des enfants avant l'âge de trois ans. Il s'agissait de prises en charge psychothérapeutiques individuelles ou institutionnelles dans deux tiers des cas.

La consultation au CRA s'est faite très fréquemment en seconde intention et à l'initiative des parents dans 45% des cas. Les enfants avaient pour la plupart plus de trois ans (70%) au moment du diagnostic formalisé au CRA. Un diagnostic de trouble du spectre autistique ou de trouble envahissant du développement avait néanmoins été évoqué aux familles en amont dans deux tiers des cas.

Nous remarquons donc à travers ses résultats que dans notre population, les parents étaient fréquemment à l'origine du repérage, ainsi que de la première consultation pédopsychiatrique et de la consultation au CRA.

De même, notre étude révèle que seuls quatre enfants sur trente-huit avaient été repérés par leur médecin traitant et ces derniers n'étaient à l'initiative d'une consultation spécialisée que dans un tiers des cas, en proportion identique à l'initiative parentale.

De même, la consultation au CRA n'avait été à l'initiative d'un médecin que dans 33% des cas, contre 45% à l'initiative des parents. Enfin, très peu de bilans fonctionnels avaient été réalisés au décours des trois premiers mois de la prise en charge (seulement 5 enfants sur 38).

La grande majorité des parents caractérise d'insatisfaisantes et de confuses les informations fournies en amont du CRA en terme de généralités sur l'autisme et de possibilités de prise en charge.

Le nuage de mot illustre la solitude comme sentiment prépondérant pour quinze familles lors de leur parcours de soins. Sont également prédominants l'inquiétude, le sentiment de ne pas être entendus ou de ne pas être comprises. Cette illustration reflète également pour plusieurs familles les sentiments d'abandon, d'un manque d'aide, d'un « parcours du combattant » ou d'un accompagnement de mauvaise qualité.

B. ANALYSE DES PARCOURS DE SOINS DES ENFANTS DE NOTRE ETUDE : POINTS FORTS ET OBSTACLES.

1. Les points forts des parcours de soins

1.1 La consultation de médecine de première ligne

Un des premiers aspects positifs que nous révèle l'analyse des données de notre étude concerne la bonne couverture du suivi initial des enfants inclus. En effet, nos statistiques montrent que la totalité des enfants en bas âge était suivie par un professionnel de première ligne (médecin généraliste, pédiatre ou médecin de PMI) avec toutefois une proportion plus importante pour les pédiatres (deux tiers des cas environ). Ces résultats semblent en adéquation avec l'organisation du système de soins actuel français et du département des Alpes-Maritimes et prouvent ainsi son bon fonctionnement.

Cette donnée renforce également l'idée développée et consolidée dans les plans de soins gouvernementaux successifs que les professionnels de première ligne, pédiatres et médecins généralistes peuvent, et doivent, représenter le premier et essentiel maillon dans la chaîne du repérage précoce, notamment grâce aux visites obligatoires et au remplissage du carnet de santé.

De ce fait, ils constituent le premier niveau de surveillance de routine du développement des enfants issus de l'algorithme décisionnel établi par la Fédération Française de Psychiatrie dans ses recommandations de pratique professionnelle (64) et appartiennent ainsi au réseau initial dit « réseau d'alerte » défini dans le troisième Plan Autisme (63).

En concordance avec les recommandations, notre étude met en évidence leur position privilégiée en tant que « premiers alertés » ainsi que le rôle de « référent » qui leur est attribué par les familles. En effet, près de 75% d'entre elles s'adressent en première intention à leur médecin traitant après le repérage des premiers signes cliniques de trouble. Ce chiffre renforce alors cette nécessité soutenue par les pouvoirs publics de leur accorder une place déterminante dans le dépistage précoce des troubles autistiques.

Une enquête nationale sur le parcours de soins des familles d'enfants autistes publiée en 2013 par une association privée (Fondation Fondamentale) vient corroborer ce constat avec une proportion de 49% de première intention de consultation chez un médecin généraliste ou pédiatre après repérage des premiers signes de trouble autistique (87).

Les consultations de médecine de première ligne constituent donc un véritable pilier pour le repérage précoce des troubles autistiques et leur bon fonctionnement représente une force pour l'application du modèle d'intervention précoce sur laquelle les autorités doivent continuer de s'appuyer pour renforcer leurs mesures visant à améliorer l'efficacité du réseau de soins.

1.2 L'accessibilité aux soins spécialisés du secteur public

Un second point positif mis en lumière par notre étude concerne la bonne qualité de l'accès aux soins dans notre département des Alpes-Maritimes. En effet, 70% soit vingt-six des trente-huit familles disposaient d'un lieu d'accueil public spécifique dans leur ville, prouvant ainsi la bonne couverture territoriale des structures sanitaires et sociales pédopsychiatriques de notre département. Seuls 5% ont dû parcourir trente à cinquante kilomètres pour bénéficier d'un accueil spécialisé et aucune famille n'habitait à plus de cinquante kilomètres d'un lieu de soins adapté.

Ce constat représente donc également un point essentiel nécessaire au fonctionnement optimal du triptyque de repérage, diagnostic et intervention précoces.

Cependant, nous ne pouvons pas exclure l'influence du biais de recrutement (population uniquement diagnostiquée au CRA) sur ces bons résultats, qui sera discuté avec les autres limites de notre étude.

Un autre résultat de notre analyse vient compléter cette observation : plus de 81% des enfants ont consulté un pédopsychiatre de CAMSP, de CMP, ou de secteur hospitalier pour leur première consultation spécialisée avec une proportion plus importante pour les CAMSP (40% des cas). Cette importante proportion signe sans conteste une orientation des parents vers le secteur public en première intention d'une consultation spécialisée des troubles autistiques.

Nous pouvons évoquer comme raisons possibles à ce choix d'une part la confiance que les parents semblent accorder au système public mais également le faible effectif des pédopsychiatres libéraux dans la région ou encore le coût financier que peut représenter une telle consultation pour certaines familles, préférant ainsi bénéficier de la gratuité du système public.

Cette préférence manifeste se retrouve également dans une étude clinique nationale publiée en 2001 qui évoque le même chiffre de 80% de première consultation spécialisée des enfants en secteur public (CMP, CMPP, CAMSP) après repérage des troubles (122). Il s'agit donc d'un outil précieux qui se distingue également par sa constance dans le temps.

De plus, les délais d'attente restent raisonnables pour obtenir cette première consultation en établissement public ; ils sont estimés dans notre étude à moins de trois mois pour près de 88% des familles concernées, renforçant ainsi le constat d'efficacité du fonctionnement de ce secteur de soins.

En matière de consultation pédopsychiatrique initiale dans le domaine des troubles autistiques, le système de soins publics (CAMSP, CMP ou secteur hospitalier) représente donc un ensemble caractérisé par une facilité d'utilisation notamment grâce à son accessibilité, la gratuité de ses soins ainsi que ses courts délais de consultation en dépit des listes d'attente. Il obtient donc une place privilégiée par les familles depuis de nombreuses années. Ce constat favorable représente un élément de base indispensable au fonctionnement optimal du triptyque sur lequel repose le modèle d'intervention précoce et continue de ce fait d'être renforcé par les différents plans de soins notamment en matière de moyens.

1.3 L'apparition et le repérage parental précoces des premiers signes

Deux arguments, basés sur des pré-requis du modèle d'intervention précoce, et en faveur de son applicabilité en France sont retrouvés dans notre étude : une apparition des premiers signes ainsi qu'un repérage par les parents qui se font de manière précoce.

L'âge d'apparition des premiers signes mis en évidence par nos résultats concorde, d'une part avec les conclusions d'études françaises qui situent leur apparition entre dix-sept et dix-neuf mois et valident, d'autre part, l'hypothèse de l'existence précoce de la symptomatologie autistique. En effet, 60% de nos enfants présentaient des signes cliniques repérés entre un et deux ans. Pour deux enfants, les premiers signes avaient même été repérés avant l'âge d'un an.

La mise en évidence de l'apparition précoce des premiers signes autistiques dans notre étude est un élément indispensable car il constitue le fondement même du modèle d'intervention précoce et permet ainsi son application.

En ce qui concerne le type de premier signe clinique repéré chez les enfants présentant un trouble du spectre autistique, nos analyses statistiques montrent là aussi des résultats similaires aux données de la littérature (123). Ainsi, il apparaît une forte prédominance des troubles du langage et de la communication (plus de trois quarts des cas).

Dans une moindre proportion (environ la moitié), sont ensuite repérés des troubles du comportement associés, puis des troubles des interactions sociales, dans environ un tiers des cas.

De nombreux travaux tentent d'étudier l'influence du type des premiers signes sur l'âge de repérage et de diagnostic des enfants sans cependant aboutir à des résultats réellement significatifs. A titre d'exemple, certains symptômes comme la présence de maniérismes moteurs ou de mouvements stéréotypés se retrouvent dans plusieurs études comme facteurs prédictifs d'un diagnostic précoce (120) (119). Il en est de même avec la perte des acquisitions du langage, la régression globale du développement ou encore les troubles sévères des interactions sociales (121).

Dans notre étude, les trois catégories de signes (communication, interactions sociales et comportement) ont été repérés en proportion quasi équivalente pour la tranche d'âge « un à deux ans » : respectivement 55%, 57% et 64%. Les seuls signes repérés avant un an étaient un trouble de la communication dans deux cas et des troubles du comportement dans un cas.

L'algorithme décisionnel pour les jeunes enfants en vigueur en France, basé sur l'état actuel des connaissances scientifiques et médicales, offre aux parents une place importante dans le processus de repérage précoce de leur enfant. Il est en effet désormais clairement établi à travers ce schéma que leurs inquiétudes motivant une consultation représentent un facteur de risque majeur à prendre en compte et entraîne de ce fait systématiquement une réévaluation à un mois, même en cas d'examen clinique normal (64).

Nous retrouvons dans notre étude des résultats concordant avec ces données, estimant à plus de 71% les cas de repérage des premiers signes cliniques par les parents.

Il s'agit donc d'un constat essentiel qui renforce le bienfondé de ces modalités de repérage très précoce s'appuyant sur les inquiétudes parentales et représentant une aide précieuse permettant la mise en place d'interventions précoces et ainsi l'application du modèle d'intervention précoce.

1.4 L'utilisation adéquate des services de diagnostic et de prise en charge publics

Le troisième plan autisme place les Centres Ressources Autisme au troisième rang du réseau de repérage et de dépistage précoce, définissant ainsi leur rôle de « spécialiste » pour des cas de « diagnostic complexe » (63).

Les données recueillies dans notre étude révèlent le bon respect de cette hiérarchisation des structures de soins avec plus de 95% de consultations au Centre Ressource Autisme de Nice en seconde intention uniquement. Ceci permet un fonctionnement optimal de cet établissement de soins nécessaire à une application efficace du modèle d'intervention précoce.

Nos analyses concernant les modalités de la prise en charge initiale révèlent également des aspects favorables à l'application en France de ce modèle qui s'adresse au plus grand nombre donc favorise les structures publiques.

En effet, la répartition des structures de prise en charge montre un système de soins public privilégié par les familles de notre étude avec plus de 70% des enfants inclus pris en charge en CAMSP, CMP ou Hôpitaux de jour. Nous pouvons là aussi avancer, en faveur de ce choix, les arguments d'une bonne répartition territoriale de ces structures, de la gratuité des soins délivrés ainsi que des délais d'attente raisonnables.

Les résultats de l'étude française dirigée par le Professeur Lazardartgues en 2001 fait même état d'un constat supérieur avec plus de 90% des enfants pris en charge dans le domaine public (87).

La disponibilité et l'organisation des structures de soins publiques constituent un fondement essentiel au fonctionnement optimal d'un système de santé à la française.

Leur bonne utilisation en France en fait donc une base solide sur laquelle peuvent s'appuyer les modalités des plans de soins et recommandations successifs mis en place pour améliorer l'application du modèle d'intervention précoce.

La bonne couverture du suivi initial des enfants en bas âge, la facilité de l'accessibilité aux soins spécialisés, la qualité du repérage parental précoce ainsi que l'utilisation adéquate des services de diagnostic et de prise en charge publique sont autant de facteurs qui permettent aujourd'hui l'application en France du modèle d'intervention précoce.

2. Les faiblesses apparues dans nos parcours de soins

2.1 Le manque de connaissance initiale du développement socio-communicatif en population générale

Il s'agit du premier aspect négatif qui transparait des résultats de notre étude. Il concerne aussi bien les connaissances générales en terme de développement socio-communicatif typique de l'enfant que les pathologies du spectre autistique.

En effet, seul un quart des parents avaient reçu une information générale sur le développement socio-communicatif de l'enfant avant leur consultation au Centre Ressource Autisme et, si plus de 73% des familles interrogées assuraient connaître le mot « autisme », moins d'un quart étaient ensuite capables d'en citer un signe d'alerte.

Notre étude révèle des chiffres congruents avec les constats faits par le gouvernement dans son second plan autisme au sujet du manque d'information générale ou spécifique à destination du grand public (62).

La proportion importante du repérage précoce par les parents retrouvée aussi bien dans la littérature que dans notre étude (71%) prouve que ce défaut de connaissance initiale des familles n'entrave pas de façon marquée leur intuition d'un trouble du développement chez leur enfant. Cependant, il apparaît clairement, notamment à travers les récits parentaux des parcours de soins de ces enfants, que ces lacunes entraînent un stress intense, ainsi qu'une errance diagnostique des familles donnant souvent lieu à des retards de prise en charge par la suite.

Depuis quelques années, les autorités de santé semblent cependant avoir pris conscience de cette méconnaissance initiale des troubles du spectre autistique qui représente un obstacle au repérage précoce.

Afin d'améliorer ce constat, diverses mesures sont désormais mises en place comme par exemple la diffusion au grand public du corpus de connaissance des troubles autistiques ou encore l'organisation de journées nationales de sensibilisation à l'autisme.

Nous allons voir que cette errance diagnostique peut être accentuée par le manque de connaissance de la part des professionnels de santé dans ce domaine. Cela semble également transparaître à travers les ressentis souvent négatifs des familles au sujet de leur parcours de soins.

2.2 Le défaut de repérage précoce par les professionnels de santé

A la lumière de certains résultats de notre étude, le cercle des professionnels de la petite enfance et notamment les médecins de première ligne semblent également concernés par ce défaut de connaissance des troubles du spectre autistique aussi bien en terme de clinique que d'orientation.

En ce qui concerne le dépistage précoce, nos données révèlent que les premiers signes de troubles du spectre autistique avaient été repérés par le médecin traitant de l'enfant dans seulement 10% des cas.

Les plans autismes successifs exposent clairement cette problématique et le retard diagnostic qu'elle entraîne. Des mesures sont alors mises en place en ce sens avec notamment la publication d'un guide de recommandations pour la détection et le diagnostic de l'autisme ainsi que la diffusion d'un corpus de connaissances communes issues de la littérature et des données scientifiques.

Des plans de formation initiale et continue spécifique aux pathologies des troubles autistiques sont intégrés ou renforcés dans les cursus théoriques de l'ensemble des professionnels de la petite enfance.

Enfin, des campagnes de sensibilisation sont également organisées en France par des équipes spécialisées.

Une autre donnée venant corroborer ces résultats concerne le remplissage du carnet de santé lors des visites pédiatriques obligatoires de surveillance du développement. En effet, notre étude montre que seule la moitié des carnets de santé étaient remplis à la visite obligatoire des neuf mois et seul 45% étaient remplis à celle des vingt-quatre mois.

Ce mésusage des outils de repérage est également mis en avant par les autorités de santé dans le troisième plan autisme et donne alors lieu à des mesures d'amélioration de leur utilisation en association avec les équipes de soins pédiatriques.

Ce biais de repérage, qu'il soit dû à un défaut de connaissance de la pathologie autistique ou à un mésusage des outils proposés représente un obstacle majeur au repérage puis au démarrage d'interventions spécifiques. Un défaut de fonctionnement de la première étape du triptyque clinique conditionne en effet l'efficacité de l'ensemble du système provoquant alors des retards de diagnostic et de prise en charge des enfants.

2.3 Le défaut d'orientation des enfants après le repérage par les professionnels de santé

La Haute Autorité de Santé expose dans ses recommandations de pratique professionnelle pour le diagnostic de l'autisme publiées en 2012, un algorithme décisionnel pour les jeunes enfants qui préconise, de façon systématique, une consultation spécialisée pour tous les enfants présentant des signes de trouble du développement repérés en surveillance de routine.

En ce qui concerne cette orientation initiale, là aussi, notre étude pointe plusieurs dysfonctionnements.

En effet, de manière globale sur l'ensemble des trente-huit familles, l'orientation par le médecin traitant vers une consultation pédopsychiatrique ne s'est faite à son initiative que dans un tiers des cas, en proportion équivalente avec l'initiative parentale.

Lorsqu'on restreint la population aux vingt-huit familles qui se sont tournées en première intention vers leur médecin traitant (75%), ce dernier n'a orienté que six enfants vers un spécialiste (20% des cas) laissant alors cette consultation spécialisée à l'initiative de onze parents (40% des cas).

Ce résultat met en évidence le défaut d'adressage des professionnels de première ligne et interroge alors sur l'importance de la réponse du premier interlocuteur dans la fluidité du parcours.

De plus, en terme de délais, seul 45% des familles de notre étude ont consulté un spécialiste immédiatement après l'observation des premiers signes, et environ un tiers ont quant à eux attendu plus d'un an avant de consulter.

Une des explications à ce constat de latence peut être avancée par un élément non présent dans nos analyses statistiques mais révélé au cours des entretiens téléphoniques : la méconnaissance des parents de l'importance d'un processus de soins précoce et le manque d'explication et d'accompagnement de la part de leur médecin traitant.

Lorsque nous détaillons ces résultats, nous remarquons que sur la totalité des familles orientées par leur médecin traitant, seule la moitié ont pris un rendez vous immédiatement après le repérage des signes.

En corrélation avec nos résultats, une étude française de 2001 sur le même sujet conclue également à des délais importants (trente-deux mois en moyenne) entre le repérage des troubles et la première consultation spécialisée qu'ils n'attribuent pas à des facteurs sociodémographiques comme le sexe, le rang dans la fratrie ou le niveau socio-économique des parents ni à l'intensité des troubles (124).

Cette orientation aléatoire vers un médecin spécialiste transparait également à travers les âges des enfants lors de leur première consultation pédopsychiatrique. Notre étude révèle que deux tiers des enfants avaient alors plus de deux ans, un quart avait même plus de trois ans.

Ces résultats ne semblent donc pas non plus en adéquation avec les recommandations de prise en charge et d'orientation précoces, conséquence directe d'un repérage tardif et de connaissances précaires de ces troubles.

En plus des lacunes théorico-cliniques des professionnels de terrain à propos de la pathologie autistique, ces données révèlent donc une mauvaise connaissance associée des schémas décisionnels d'orientation des enfants ainsi que des délais recommandés, entraînant alors des retards diagnostics dus à des parcours longs et chaotiques.

Le défaut d'orientation est un frein important à la fluidité et à l'efficacité du modèle d'intervention qui se veut précoce. L'application de ce modèle ne peut donc se faire qu'après une harmonisation des pratiques des professionnels de première ligne et des protocoles de soins issus des mesures nationales afin de réduire les délais entre les différentes étapes du système et permettre ainsi son fonctionnement optimal.

2.4 Le manque de formalisation des diagnostics précoces

Dès 2005 et le premier plan autisme, l'intérêt d'un diagnostic précoce dans les troubles du spectre autistique est mis en avant par les autorités médicales, rapidement renforcé la même année par la publication de recommandations de bonne pratique par la Fédération Française de Psychiatrie en partenariat avec la Haute Autorité de Santé.

Il y est stipulé qu'un diagnostic fiable de trouble du spectre autistique à l'aide de bilans spécifiques (ADI, ADOS) peut et doit être posé aux alentours de l'âge de trois ans.

Un important retard de notre pays dans ce domaine est également évoqué (64).

En 2013, le troisième plan autisme confirme ces observations en révélant que la situation actuelle en France des personnes avec autisme demeure « critique » évoquant, entre autres, ces retards de diagnostics standardisés (63).

Les résultats de notre étude semblent en adéquation avec ce constat car ils estiment à moins d'un tiers le nombre d'enfants ayant bénéficié d'une telle procédure diagnostique avant l'âge de trois ans. Elle était même réalisée après l'âge de quatre ans dans 60% des cas.

Un tel retard de confirmation diagnostique peut, selon les autorités de santé, avoir plusieurs conséquences : d'une part alimenter le stress, l'errance et les questionnements parentaux, d'autre part, entraîner un retard de prise en charge et donc une perte de chance en terme de pronostic pour l'enfant (64).

Cependant, les derniers textes en vigueur insistent sur le fait que les interventions doivent s'instaurer de façon précoce en continuité directe du repérage, avant même la confirmation diagnostique (63). En ce sens, notre étude révèle des chiffres importants. En effet, nous estimons à environ deux tiers, les cas où un diagnostic de trouble envahissant du développement ou trouble du spectre autistique avait été évoqué par un médecin à la famille en amont de la démarche diagnostique formalisée.

Une prise en charge pouvait alors être mise en place pour ces enfants.

Effectivement dans notre étude, trente-quatre des trente-huit enfants inclus avaient débuté une prise en charge en amont du diagnostic définitif par le Centre Ressource Autisme.

Ces données viennent tempérer ce constat défavorable de retard de confirmation diagnostique en limitant notamment le retard de prise en charge des enfants mais révèlent cependant le manque de corrélation avec les recommandations en vigueur en terme de délais par exemple. Ce défaut de formalisation des diagnostics de troubles autistiques représente un obstacle à l'application optimale du modèle d'intervention précoce.

Néanmoins, il convient de prendre en compte un biais de sélection créé par un de nos critères d'inclusion : un diagnostic de trouble du spectre autistique exclusivement posé par le Centre Ressource Autisme, pouvant biaiser les résultats et influencer nos conclusions.

En parallèle et à la lumière de ces données, une autre piste de réflexion concernant le diagnostic précoce peut être abordée.

En effet, au regard des importants délais d'attente d'une première consultation au Centre Ressource Autisme, estimée dans notre étude à plus de six mois dans environ 44% des cas, ces structures institutionnelles semblent se heurter à des limites de moyens.

Cependant, un principe de priorité de première consultation aux enfants plus jeunes tente d'être mis en place afin de pallier ses difficultés. Dans notre étude, sur les onze enfants diagnostiqués au CRA avant l'âge de trois ans, aucun n'a attendu plus de six mois, sept ont attendus moins de trois mois et seuls quatre ont attendu entre trois et six mois.

La question des possibilités de diagnostics standardisés plus précoces dans des centres de soins du réseau type services hospitaliers, CAMSP ou CMP peut alors être posée. Plusieurs actions du troisième plan autisme semblent également aller en ce sens en proposant notamment une amélioration du diagnostic précoce grâce à la formation aux outils spécifiques (ADI, ADOS) d'environ mille professionnels de première ligne. Ces nouvelles mesures pourraient ainsi permettre de fluidifier l'ensemble des étapes du parcours de soins.

Un diagnostic précoce formalisé est un élément indispensable au fonctionnement optimal du triptyque de repérage, diagnostic et prise en charge.

A l'heure actuelle, le manque d'adéquation de l'âge de confirmation diagnostique avec les recommandations en vigueur représente un obstacle à l'application du modèle d'intervention précoce.

2.5 Le manque de pluralité des prises en charge précoces

Les recommandations de la Haute Autorité de Santé ainsi que les mesures des plans de soins gouvernementaux sont actuellement unanimes sur la nécessité d'une prise en charge très précoce des enfants présentant un trouble du spectre autistique. Initialement recommandées avant quatre ans, l'âge de l'initiation d'une intervention est revu à la baisse et désormais estimé possible à partir de l'âge de dix-huit mois (63).

Il est précisé que cette prise en charge doit donc débuter en continuité du repérage (et, de ce fait, en amont du diagnostic) ou au maximum dans les trois mois qui suivent un diagnostic (69) et s'appuyer sur des techniques comportementales, développementales et éducatives globales et adaptées à chaque enfant. En complément, d'autres approches peuvent être envisagées dans un souci de pluralité.

L'analyse des données de notre étude au regard de ces recommandations ne semble pas être en totale adéquation avec ses recommandations. Elle signale certains aspects positifs comme l'âge de prise en charge mais également certains obstacles au modèle d'intervention précoce comme le manque de diversité et de spécificité des interventions.

Tout d'abord, notre étude révèle que 70% des enfants inclus avaient bénéficié d'une prise en charge avant l'âge de trois ans dont 16 % avant deux ans.

Ce résultat reflète donc un fonctionnement efficace du système de soins actuel en terme d'âge de prise en charge car il est certain que le seuil de dix-huit mois fixé en référence par les recommandations ne représente pas une obligation. Il est d'ailleurs bien précisé dans les fiches actions du troisième plan autisme qu'une « possibilité » d'intervenir dès dix-huit mois était mise en évidence, renforçant surtout l'idée de l'importance d'une prise en charge en amont du diagnostic.

Les multiples trajectoires développementales et les variabilités d'installation de la symptomatologie autistique notamment tardives ou régressives maintenant bien connues ne permettent pas, en effet, l'application de ce critère à la totalité des enfants atteints.

Dans notre étude, la majorité des enfants étaient pris en charge précocement.

Néanmoins, une prise en charge des enfants la plus précoce possible doit rester un objectif prioritaire pour les autorités de santé afin de pouvoir continuer à proposer des moyens nécessaires à son obtention et ainsi permettre l'application du modèle d'intervention précoce en France. La bonne disponibilité du réseau de prise en charge des enfants en bas âge peut constituer un support stable sur lequel s'appuyer lors des propositions de mesures d'amélioration des services.

Le fait que l'ensemble des enfants ait bénéficié d'une prise en charge quelle qu'elle soit, peut également représenter un aspect positif mettant en lumière un système sanitaire qui semble accessible à tous, répondant quantitativement à la demande du terrain.

Cependant, le type de prise en charge mis en place après la première évaluation spécialisée montre un manque d'adéquation avec les directives gouvernementales en terme de spécificité d'intervention. En effet, la grande majorité des enfants (vingt-cinq sur trente-huit) se sont vus proposer une prise en charge de type suivi psychothérapeutique individuel ou institutionnel et seuls quatre enfants ont bénéficié d'une intervention éducative, comportementale ou développementale conforme aux recommandations. Enfin, huit enfants ont été pris en charge par une rééducation libérale seule (orthophonie ou psychomotricité). On peut donc souligner et reprocher le manque de pluralité de ces interventions quasi exclusives, même si certains enfants avaient des rééducations libérales en plus de leur suivi psychothérapeutique.

De plus, on note que seul un quart des enfants avaient bénéficié de bilans spécifiques (orthophoniques, psychomoteurs etc.) dans les trois mois après le début de leur prise en charge renforçant donc notre constat d'un manque d'adaptation individuelle et de spécificité des interventions mises en place.

Une des explications à ces difficultés pourrait être l'absence de référence médicale précise à ce sujet avant les travaux du second plan autisme et la publication en 2012 de recommandations de bonne pratique par la Haute Autorité de Santé (69).

Au même titre que le repérage ou le diagnostic, la précocité et la spécificité de la prise en charge des enfants avec autisme sont essentielles à l'application du modèle d'intervention précoce.

Notre système de soins actuel semble efficace en ce qui concerne la précocité des soins délivrés mais leur spécificité et leur diversité représente encore un obstacle au déroulement optimal du modèle.

Le manque initial de données précises sur la conduite à tenir en terme de thérapeutique pourrait, en partie, expliquer ce constat. Les mesures gouvernementales en ce sens donnent d'ailleurs désormais lieu à des plans de formations spécifiques de l'ensemble des équipes de soins et de financements de structures spécialisées afin de permettre une meilleure efficacité du fonctionnement de ce modèle en France.

Des unités d'enseignement dès la classe de maternelle sont également proposées ainsi que de nombreux travaux d'évaluation des techniques thérapeutiques.

2.6 Le ressenti des familles à propos de leur parcours de soins notamment à travers l'analyse du nuage de mots

En ce qui concerne les avis et le ressenti des familles à propos du parcours diagnostique de leur enfant, les chiffres de notre étude semblent tous converger vers un seul et même constat : la difficulté aussi bien en terme d'accompagnement, que d'information ou d'orientation.

Malgré des résultats qui semblent plutôt satisfaisants en terme d'âge de première consultation spécialisée et de prise en charge (moins de trois ans dans respectivement 75% et 70% des cas), les familles paraissent très souvent insatisfaites.

Environ 85% des familles interrogées qualifiaient d'insuffisant et de confus le caractère des explications générales qui leur avait été fournies à propos des troubles du spectre autistique en dehors du Centre Ressource Autisme.

Il en était de même au sujet des informations concernant les possibilités de prise en charge des enfants, également caractérisées d'insuffisantes et de confuses dans près de 80% des cas.

Enfin, plus de la moitié des familles interrogées estimaient que le délai global de leur parcours, depuis les premières inquiétudes jusqu'à la première prise en charge, était de manière générale trop long.

Ces résultats semblent en lien direct avec les constats faits auparavant concernant le manque de connaissance théorique et clinique des troubles autistiques et de leur prise en charge par les professionnels de terrain. En effet, certains résultats notamment l'initiative par les parents d'une première consultation spécialisée malgré leurs interrogations à leur médecin traitant prouvent, certes, l'efficacité de la détermination des familles mais surtout sa nécessité face à des réponses souvent peu satisfaisantes pouvant expliquer les ressentis alors négatifs.

Le dernier item de notre étude consistait à demander aux parents de résumer en trois mots leur ressenti général vis à vis de leur parcours de soins. Il en ressort une importante proportion de termes à connotation négative.

Certains sentiments exprimés par les familles tels que l'inquiétude, le stress, l'angoisse, la colère, la solitude, le sentiment d'être perdu ou encore le désespoir semblent toutefois compréhensibles et fréquemment retrouvés dans les contextes de pathologies pédiatriques.

Cependant, d'autres termes comme « abandonné », « pas ou mal accompagné », « incompris » ou encore « parcours du combattant » évoqués par de nombreux parents reflètent des lacunes sévères dans leur prise en charge globale de la part des différents acteurs de soins.

Ces réponses mettent en évidence les difficultés pour les familles à s'orienter et à trouver des réponses auprès d'interlocuteurs formés durant cette période précoce du parcours, illustrant ainsi le manque de repères fixes et structurés aussi bien pour les parents que pour les professionnels de première ligne.

Ces données révèlent d'une part les difficultés évoquées précédemment notamment en terme de mauvaise connaissance de la pathologie autistique par les professionnels de première ligne mais également le manque d'écoute et de prise en compte des inquiétudes verbalisées par les parentales, donnant à ces derniers l'impression d'être incompris.

Une étude de 2011 menée par une équipe de Singapour tente de rechercher les facteurs associés au stress et à la satisfaction des parents durant leur parcours de soins (125). Les conclusions, à l'image de notre étude, mettent en évidence l'importance de la collaboration entre parents et professionnels qui se décline à travers une prise au sérieux des inquiétudes parentales, une place d'acteur des parents dans les décisions prises ainsi que des explications claires et précises sur le parcours de leur enfant et les possibles difficultés à venir.

Ces mêmes difficultés sont mises en avant en France dans les états des lieux gouvernementaux successifs évoquant « des parcours d'errance douloureux » et tentent d'être améliorés de façon globale grâce à des mesures d'accompagnement détaillées dans les différents plans de soins.

3. Conclusion et réflexions sur l'analyse de nos parcours précoces

Les différents éléments analysés dans notre étude issus des parcours de soins de trente-huit familles d'enfants autistes du département des Alpes-Maritimes mettent en lumière des points forts mais également des obstacles du réseau actuel de soins à l'application aujourd'hui en France du modèle d'intervention précoce.

Tout d'abord, les modalités du repérage précoce peuvent s'appuyer sur certaines bases solides du réseau de soins primaire comme la couverture optimale de la consultation de médecine pédiatrique chez les très jeunes enfants permettant de développer un réseau de surveillance développementale disponible et accessible au plus grand nombre.

L'accès facilité et précoce pour les familles aux structures publiques de soins pédopsychiatriques qu'il s'agisse de premières consultations ou de prises en charge et ce, malgré des listes d'attente toujours plus longues, représente également un élément indispensable à l'application d'un tel modèle.

En parallèle, l'utilisation adéquate des Centres Ressource Autisme comme centre de diagnostic complexe de troisième intention leur permet de réaliser efficacement les autres missions qui sont les leurs à savoir la formation, l'information et l'accompagnement.

Enfin, la détermination des parents et leur efficacité notamment en terme de repérage précoce des signes (dans 70% des cas) ou d'orientation (à l'initiative d'une consultation spécialisée en proportion équivalente à celle du médecin traitant) constitue un atout majeur dans le développement du réseau de dépistage.

Cependant, les exigences de ce modèle précoce d'intervention se heurtent à plusieurs obstacles qui rendent son application encore difficile en l'état actuel du dispositif de soins.

C'est notamment le cas du défaut de connaissance de la pathologie autistique et de ses signes d'alerte ainsi que des schémas décisionnels d'adressage des enfants par les professionnels de première ligne qui entraîne un important retard de dépistage et des orientations aléatoires.

Le manque de pluralité des prises en charge constitue également un biais important à l'application de ce modèle.

De plus, malgré un bilan qui semble toutefois acceptable (l'ensemble des enfants bénéficiaient d'une prise en charge dont 70% avant l'âge de trois ans), le vécu des familles vis à vis de leur parcours de soins reste très négatif et teinté d'insatisfaction.

Nous pouvons alors nous interroger sur les raisons de tels sentiments. Il semble que ce ne soit pas tant les retards qui soient en cause mais plutôt la qualité des réponses des professionnels.

En effet, le repérage et l'adressage des enfants étaient fréquemment réalisés par et à l'initiative des parents malgré un questionnement initial à des professionnels.

En ce sens, et au delà des mesures déjà proposées dans les différents plans de soins comme la formation des médecins et personnels de première ligne qui nous semble indispensable, nous avons évoqué quatre pistes de réflexion pour tenter d'améliorer le ressenti des familles vis à vis de leur parcours.

C. REFLEXIONS A PROPOS DES PARCOURS PRECOCES ET DU MODELE D'INTERVENTION PRECOCE

1. Proposition de quelques pistes d'amélioration

1.1 La prise en compte des inquiétudes parentales précoces

Une des premières pistes de réflexion qui pourrait d'une part améliorer le sentiment d'incompréhension des familles et d'autre part le fonctionnement du triptyque clinique concerne la meilleure prise en compte par les professionnels des inquiétudes parentales face au développement de leur enfant.

Cela pourrait ainsi permettre un meilleur repérage des troubles qui représente une étape cruciale du modèle d'intervention en vigueur car elle détermine la précocité et donc l'efficacité du processus

Cette réflexion se base sur certains de nos résultats ainsi que sur un élément non pris en compte dans nos analyses statistiques mais révélé au cours des entretiens téléphoniques avec les familles.

Nos chiffres montrent que les signes précoces sont repérés par les parents dans 70% des cas (contre seulement 10% par les professionnels de première ligne) et que 75% d'entre eux se tournent en première intention vers leur médecin traitant une fois ces signes repérés, le manque d'information générale sur les pathologies autistiques ne leur permettant pas de faire le lien avec ce trouble.

Pour autant, on constate que l'adressage des enfants par ces médecins de première ligne reste aléatoire et souvent retardé (21% des cas), laissant les parents à l'initiative de cette consultation dans 40% des cas.

De plus, au cours de nos conversations téléphoniques, nous avons remarqué que de nombreuses familles mettaient en avant une réassurance répétée de leur médecin traitant ou des professionnels de la petite enfance face aux inquiétudes qu'ils pouvaient avancer quant au développement de leur enfant.

Ces observations nous permettent donc de proposer un élément supplémentaire en lien possible avec l'insatisfaction des familles, le défaut de repérage et les retards qui en découlent : les conséquences délétères d'une réassurance systématique vis à vis des inquiétudes parentales précoces et nous interroger sur l'importance de l'écoute entre familles et professionnels dans le processus des parcours précoces.

Le défaut de connaissance des professionnels au sujet des troubles autistiques a été mis en évidence et avancé comme une des limites au repérage précoce.

Une meilleure prise en considération des inquiétudes développementales verbalisées par les parents pourrait-elle pallier en premier lieu ce manque de savoir théorique ?

Dans ce contexte, la complémentarité entre des parents qui repèrent précocement les troubles de leur enfant mais de façon plutôt instinctuelle nécessitant un jugement médical et les professionnels qui disposent alors des moyens pour orienter rapidement les enfants nécessite une meilleure harmonisation, indispensable à un fonctionnement efficace du processus de dépistage et un meilleur vécu des familles.

1.2 L'utilisation des échelles de dépistage précoce dans les cas complexes

Une seconde piste de réflexion sur l'amélioration du processus de repérage précoce et du dialogue entre parents et professionnels repose sur les aides qui peuvent être proposées aux médecins de première ligne face aux difficultés du dépistage. Il pourrait s'agir par exemple de l'utilisation d'échelle de dépistage de façon plus systématique dans les cas complexes comme en cas de doute diagnostique ou de déni des parents par exemple.

La littérature scientifique a montré l'efficacité de plusieurs échelles comme la M-CHAT dans le dépistage précoce des enfants et certains pays les ont désormais inclus dans leur protocole de soins standardisé.

Nous pourrions alors nous interroger sur la pertinence de la passation de telles échelles notamment dans les cas complexes ou en cas d'inquiétudes parentales non objectivées par le médecin afin d'améliorer cette relation médecin/famille parfois complexe.

Nous venons de mettre en évidence la nécessité d'une bonne prise en considération lors de la verbalisation d'inquiétudes développementales parentales. Or, il s'agit souvent d'éléments subjectifs. En cas de doute de la part des professionnels, l'utilisation de ces tests standardisés ne pourrait-elle pas représenter une aide et un repère objectif pouvant améliorer le repérage et le dialogue, permettant ainsi aux familles de se sentir plus entendues?

Nous pouvons également penser que cet outil peut être une aide pouvant faciliter la communication dans les cas inverses où les inquiétudes du médecin ne seraient pas entendues par les parents.

Dans les deux cas, l'adressage des enfants vers un professionnel spécialisé pourrait se faire de façon plus rapide et efficace, permettant ainsi un meilleur fonctionnement du triptyque clinique sur lequel repose le modèle d'intervention précoce et un ressenti plus positif des familles.

1.3. La poursuite de la diffusion des recommandations à l'intention des professionnels

Les conclusions de notre étude laissent apparaître à plusieurs niveaux un réel manque d'adéquation entre la théorie des recommandations du modèle d'intervention précoce et la pratique des professionnels de terrain.

C'est notamment le cas pour ce qui est de la confirmation diagnostique ou encore de la prise en charge des enfants.

Dans les deux cas, on remarque que ce n'est pas la question de la précocité des actions qui représente un obstacle à l'application du modèle d'intervention mais plutôt leur spécificité. En effet, un diagnostic de trouble envahissant du développement ou de trouble autistique était fréquemment évoqué de manière précoce aux parents mais non formalisé avec la réalisation de bilans standardisés. Une prise en charge était débutée précocement pour la plupart des enfants mais elle s'avérait dans la majorité des cas peu ou pas spécifique (peu de bilans réalisés en début de prise en charge).

Ce sont autant de constats qui nous font avancer la nécessité de poursuivre la large diffusion des guides de recommandations pour la pratique diagnostique et thérapeutique des troubles autistiques aussi bien pour les professionnels de première ligne que pour les médecins spécialistes ou personnels soignants.

1.4 La poursuite du développement d'unités de prises en charge précoces

Nous pouvons prendre en exemple le service de pédopsychiatrie de l'hôpital Lenval à Nice qui a récemment développé une unité de prise en charge précoce des troubles du spectre autistique. Cette unité s'adresse à de jeunes enfants avant deux ans, présentant une suspicion ou une confirmation diagnostique de trouble autistique et propose des programmes de guidance parentale. Les interventions se déroulent en groupe, avec les parents, à hauteur de six heures hebdomadaires. Les objectifs de cette unité sont une aide à la communication, un développement du jeu fonctionnel des enfants ainsi que de leurs interactions.

Les premiers résultats en pratique clinique par les professionnels du service montrent de bons résultats de ces prises en charge avec une amélioration des trajectoires développementales des enfants ainsi que des retours positifs des parents sur cet accompagnement.

Des études d'efficacité semblent toutefois nécessaires afin d'évaluer précisément et de façon chiffrée les bénéfices de ce type d'intervention précoce.

Cependant, la multiplication de ce genre d'initiative pourrait représenter une piste d'amélioration des prises en charge précoces d'enfants à risque de trouble autistique et par conséquent de la satisfaction des familles.

2. Réflexion sur les limites intrinsèques du modèle d'intervention précoce

Le modèle d'intervention précoce qui préconise des prises en charge chez de très jeunes enfants se heurte toutefois à certaines limites intrinsèques qu'il semble intéressant de discuter.

Les avancées scientifiques de cette dernière décennie nous ont certes permis d'émettre de nouvelles hypothèses sur l'étiologie des troubles autistiques en particulier grâce au modèle neurodéveloppemental mais il persiste encore certaines zones d'ombre notamment en ce qui concerne la spécificité des signes précoces de troubles autistiques et les évolutions des trajectoires développementales dans ce domaine.

En effet, la science ne nous permet pas aujourd'hui d'établir avec certitude une liste de signes spécifiques chez les enfants de moins de vingt-quatre mois, le diagnostic n'étant pas considéré comme fiable jusque là. De plus, l'existence de trajectoires développementales d'amélioration spontanée nous amène à nous interroger sur les limites d'un modèle d'intervention si précoce.

Comment alors fixer une limite entre le « normal » et le « pathologique » pour des enfants très jeunes si les critères restent incertains ? Comment être sûr que certains enfants n'auraient pas spontanément présenté une amélioration de leur développement ? Le doute justifie-t-il une prise en charge systématique ?

A partir de quel moment est-il nécessaire d'alerter les parents ? Leurs inquiétudes précoces justifient-elles une intervention par excès ?

Toutes ces questions constituent alors les limites intrinsèques d'un modèle d'intervention précoce.

Il paraît évident que démarrer immédiatement une prise en charge intensive chez tous les enfants dont on repèrerait certains signes d'atypie du développement paraît excessif et pourrait s'avérer délétère d'une part pour les enfants, mais également pour les parents qui pourraient alors être enclins à des inquiétudes non justifiées.

Cependant, il convient de ne pas revenir aux temps où le corps médical prônait « l'attente » comme réponse thérapeutique.

Le modèle d'intervention précoce est un modèle qui semble efficace mais qui se doit de rester dans le domaine du « pathologique ». Le manque de critères à ce sujet représente donc une entrave à son bon fonctionnement.

Du point de vu des parents, des enfants, mais également du point de vu médico-économique, il ne semble pas justifié de repérer et de prendre en charge tous les enfants qui posent un doute diagnostique avant vingt-quatre mois.

Il convient donc de rester prudent sur l'application de ce modèle en tentant toutefois de ne pas sous évaluer sa nécessité par prudence excessive.

D. LIMITES DE NOTRE ETUDE

Notre étude comporte plusieurs biais qui peuvent influencer les résultats et de ce fait notre analyse.

1. Taille de l'échantillon

Notre échantillon qui comprenait trente-huit patients était de taille modeste ce qui ne permet pas d'obtenir des résultats extrapolables à l'ensemble de la population. Cependant, notre étude n'a pour objectif qu'une réflexion préliminaire basée sur un état des lieux dans un département à partir d'une source unique et nécessiterait des études complémentaires pour obtenir une base de données plus significative.

Il existe également dans cette étude un biais de sélection dû à la source unique dont est issue notre population : le Centre Ressource Autisme de Nice.

Ce biais entraîne une population certes homogène mais qui peut ne pas être représentative de l'ensemble de la population autistique du département des Alpes-Maritimes et peut influencer les conclusions de nos analyses statistiques.

Cependant, il n'existe actuellement aucune base de donnée exhaustive dans notre département permettant un recueil complet de l'ensemble des enfants présentant un trouble du spectre autistique. Il nous a donc fallu choisir un lieu de recrutement particulier.

2. Type d'étude

Notre étude est de type rétrospectif, basée sur un recueil de données dont certaines ne sont pas objectivables ; elle est donc sujette à des biais de mémorisation pouvant fausser les résultats.

Pour pallier au mieux cette difficulté, nous avons décidé de proposer aux parents des réponses sous forme d'intervalles d'âge ou de temps prédéfinis (exemple : entre dix-huit et vingt-quatre mois) pour toutes les questions relatives à l'âge de leur enfant ou à une durée d'attente.

CONCLUSIONS

L'objectif de ce travail était un état des lieux ainsi qu'une analyse des points forts et des obstacles à l'application du modèle d'intervention précoce dans les troubles du spectre autistique, à partir de l'analyse rétrospective des parcours de soins précoces d'enfants diagnostiqués au Centre Ressource Autisme de Nice.

Le modèle d'intervention précoce préconise une prise en charge très précoce des enfants avant trois ans à travers des thérapies éducatives, développementales et comportementales délivrées de manière intensive.

L'application d'un tel modèle repose sur la fluidité en amont du repérage et du diagnostic précoces dont les modalités sont exposées en détail dans les différentes recommandations et directives gouvernementales actuelles.

Bien que les données de terrain soient limitées, l'impression d'un décalage entre les modalités théoriques de ce dispositif, et la réalité des parcours de soins notamment à travers les constats des autorités de santé et les récits parentaux semble se confirmer.

Notre état des lieux fait ressortir certains points forts des parcours de nos enfants comme le repérage parental précoce, l'accessibilité aux services spécialisés du secteur public ou encore la précocité des prises en charge des enfants dans notre département. Néanmoins, le vécu et le ressenti des familles restent très négatifs, marqués par l'insatisfaction, le sentiment d'un manque d'écoute et d'accompagnement.

Certains constats comme le défaut de repérage et d'adressage des professionnels de première ligne, revenant alors fréquemment à l'initiative parentale ou le manque de pluralité des prises en charge pourraient en partie expliquer ce mécontentement et représentent autant d'obstacles à l'application du modèle d'intervention en France.

Au delà des multiples mesures gouvernementales déjà élaborées dans les plans autismes successifs pour améliorer ces parcours de soins comme la formation des professionnels, quelques pistes de réflexion peuvent être proposées à partir de l'observation de nos résultats. C'est notamment une meilleure prise en considération par les professionnels de première ligne des inquiétudes parentales précoces concernant le développement de leur enfant ou l'utilisation d'échelles de dépistage dans les cas complexes. Ceci afin d'améliorer l'écoute, le dialogue et l'accompagnement entre médecin et familles. Il convient également de poursuivre la formation et la diffusion des recommandations de bonne pratique pour les professionnels de santé ainsi que de promouvoir le développement d'unités de prises en charge précoces.

Des études complémentaires avec des échantillons plus importants semblent toutefois nécessaires afin de confirmer les chiffres retrouvés dans notre travail et dégager d'autres pistes de réflexion.

Des travaux en collaboration avec les professionnels de première ligne afin de mieux cerner leurs difficultés dans les processus de repérage et d'adressage précoce pourraient également permettre de proposer des pistes d'amélioration du modèle d'intervention précoce.

En conclusion, nous pouvons dire que ce modèle d'intervention précoce est un modèle prometteur sur lequel reposent de nombreux espoirs dans l'amélioration des prises en charge d'enfants avec autisme. Malgré l'objectivation de plusieurs difficultés à son application, le système de soins français actuel semble toutefois disposer des principales ressources nécessaires et une mise en place efficace paraît possible très prochainement au vu des efforts fournis par les autorités de santé et les actions des structures de soins spécialisés.

BIBLIOGRAPHIE

1. Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. *Nerv Child*. 1943;2:217-50.
2. American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, First Edition (DSM-I)* 1952.
3. American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Second edition (DSM-II)* 1968.
4. American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Third Edition (DSM-III)* 1980.
5. American Psychiatric Association. *Diagnosis and Statistical Manual of Mental Disorders, Third Edition revised (DSM-III-R)* 1987.
6. American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition (DSM IV)* 1994.
7. OMS (Organisation Mondiale de la Santé) *Classification internationale des maladies 10ème ed.(CIM-10)* F80-F89.
8. American Psychiatric Association, *Diagnosis and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition (DSM-5)* 2013.
9. *Classification Française des troubles Mentaux de l'enfant et de l'adolescent, 5ème Ed (CFTMEA)* 2012.
10. Magnus P, Irgens LM, Haug K, Nystad W, Skjaerven R, Stoltenberg C, et al. Cohort profile: the Norwegian Mother and Child Cohort Study (MoBa). *Int J Epidemiol*. oct 2006;35(5):1146-50.
11. Haute Autorité de Santé. *Autisme et autres Troubles Envahissants du Développement- Etat des connaissances - Argumentaire*. Janvier 2010.
12. Jorde LB, Hasstedt SJ, Ritvo ER, Mason-Brothers A, Freeman BJ, Pingree C, et al. Complex segregation analysis of autism. *Am J Hum Genet*. nov 1991;49(5):932-8.
13. Bolton P, Macdonald H, Pickles A, Rios P, Goode S, Crowson M, et al. A case-control family history study of autism. *J Child Psychol Psychiatry*. juill 1994;35(5):877-900.
14. Sumi S, Taniai H, Miyachi T, Tanemura M. Sibling risk of pervasive developmental disorder estimated by means of an epidemiologic survey in Nagoya, Japan. *J Hum Genet*. 2006;51(6):518-22.
15. Tordjman S, Somogyi E, Coulon N, Kermarrec S, Cohen D, Bronsard G, et al. Gene × Environment interactions in autism spectrum disorders: role of epigenetic mechanisms. *Front Psychiatry*. 2014;5:53.
16. Folstein S, Rutter M. Infantile autism: a genetic study of 21 twin pairs. *J Child Psychol Psychiatry*. sept 1977;18(4):297-321.
17. Ritvo ER, Freeman BJ, Mason-Brothers A, Mo A, Ritvo AM. Concordance for the syndrome of autism in 40 pairs of afflicted twins. *Am J Psychiatry*. janv 1985;142(1):74-7.
18. Steffenburg S, Gillberg C, Hellgren L, Andersson L, Gillberg IC, Jakobsson G, et al. A twin study of autism in Denmark, Finland, Iceland, Norway and Sweden. *J Child Psychol Psychiatry*. mai 1989;30(3):405-16.
19. Bailey A, Le Couteur A, Gottesman I, Bolton P, Simonoff E, Yuzda E, et al. Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study. *Psychol Med*. janv 1995;25(1):63-77.

20. Hallmayer J, Cleveland S, Torres A, Phillips J, Cohen B, Torigoe T, et al. Genetic heritability and shared environmental factors among twin pairs with autism. *Arch Gen Psychiatry*. nov 2011;68(11):1095-102.
21. Ronald A, Hoekstra RA. Autism spectrum disorders and autistic traits: a decade of new twin studies. *Am J Med Genet Part B Neuropsychiatr Genet Off Publ Int Soc Psychiatr Genet*. avr 2011;156B(3):255-74.
22. Nordenbæk C, Jørgensen M, Kyvik KO, Bilenberg N. A Danish population-based twin study on autism spectrum disorders. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. janv 2014;23(1):35-43.
23. Deng W, Zou X, Deng H, Li J, Tang C, Wang X, et al. The Relationship Among Genetic Heritability, Environmental Effects, and Autism Spectrum Disorders: 37 Pairs of Ascertained Twin Study. *J Child Neurol*. 14 avr 2015.
24. Lai M-C, Lombardo MV, Baron-Cohen S. Autism. *Lancet Lond Engl*. 8 mars 2014;383(9920):896-910.
25. Jamain S, Quach H, Betancur C, Råstam M, Colineaux C, Gillberg IC, et al. Mutations of the X-linked genes encoding neuroligins NLGN3 and NLGN4 are associated with autism. *Nat Genet*. mai 2003;34(1):27-9.
26. Laumonnier F, Bonnet-Brilhault F, Gomot M, Blanc R, David A, Moizard M-P, et al. X-linked mental retardation and autism are associated with a mutation in the NLGN4 gene, a member of the neuroligin family. *Am J Hum Genet*. mars 2004;74(3):552-7.
27. Yan J, Oliveira G, Coutinho A, Yang C, Feng J, Katz C, et al. Analysis of the neuroligin 3 and 4 genes in autism and other neuropsychiatric patients. *Mol Psychiatry*. avr 2005;10(4):329-32.
28. Durand CM, Betancur C, Boeckers TM, Bockmann J, Chaste P, Fauchereau F, et al. Mutations in the gene encoding the synaptic scaffolding protein SHANK3 are associated with autism spectrum disorders. *Nat Genet*. janv 2007;39(1):25-7.
29. Moessner R, Marshall CR, Sutcliffe JS, Skaug J, Pinto D, Vincent J, et al. Contribution of SHANK3 mutations to autism spectrum disorder. *Am J Hum Genet*. déc 2007;81(6):1289-97.
30. Gauthier J, Spiegelman D, Piton A, Lafrenière RG, Laurent S, St-Onge J, et al. Novel de novo SHANK3 mutation in autistic patients. *Am J Med Genet Part B Neuropsychiatr Genet Off Publ Int Soc Psychiatr Genet*. 5 avr 2009;150B(3):421-4.
31. Serret S, Thümmler S, Dor E, Vesperini S, Santos A, Askenazy F. Lithium as a rescue therapy for regression and catatonia features in two SHANK3 patients with autism spectrum disorder: case reports. *BMC Psychiatry*
32. Ching MSL, Shen Y, Tan W-H, Jeste SS, Morrow EM, Chen X, et al. Deletions of NRXN1 (neurexin-1) predispose to a wide spectrum of developmental disorders. *Am J Med Genet Part B Neuropsychiatr Genet Off Publ Int Soc Psychiatr Genet*. 5 juin 2010;153B(4):937-47.
33. Pinto D, Pagnamenta AT, Klei L, Anney R, Merico D, Regan R, et al. Functional impact of global rare copy number variation in autism spectrum disorders. *Nature*. 15 juill 2010;466(7304):368-72.
34. Wong CCY, Meaburn EL, Ronald A, Price TS, Jeffries AR, Schalkwyk LC, et al. Methylomic analysis of monozygotic twins discordant for autism spectrum disorder and related behavioural traits. *Mol Psychiatry*. avr 2014;19(4):495-503.
35. Sandin S, Lichtenstein P, Kuja-Halkola R, Larsson H, Hultman CM, Reichenberg A. The familial risk of autism. *JAMA*. 7 mai 2014;311(17):1770-7.
36. Idring S, Magnusson C, Lundberg M, Ek M, Rai D, Svensson AC, et al. Parental age and the risk of autism spectrum disorders: findings from a Swedish population-based cohort. *Int J Epidemiol*. févr 2014;43(1):107-15.
37. Guinchat V, Thorsen P, Laurent C, Cans C, Bodeau N, Cohen D. Pre-, peri- and neonatal risk factors for autism: Risk factors for autism. *Acta Obstet Gynecol Scand*. mars 2012;91(3):287-300.

38. Gardener H, Spiegelman D, Buka SL. Perinatal and neonatal risk factors for autism: a comprehensive meta-analysis. *Pediatrics*. août 2011;128(2):344-55.
39. Haglund NGS, Källén KBM. Risk factors for autism and Asperger syndrome. Perinatal factors and migration. *Autism Int J Res Pract*. mars 2011;15(2):163-83.
40. Bromley RL, Mawer GE, Briggs M, Cheyne C, Clayton-Smith J, García-Fiñana M, et al. The prevalence of neurodevelopmental disorders in children prenatally exposed to antiepileptic drugs. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. juin 2013;84(6):637-43.
41. Smith V, Brown N. Prenatal valproate exposure and risk of autism spectrum disorders and childhood autism. *Arch Dis Child Educ Pract Ed*. oct 2014;99(5):198.
42. Harrington RA, Lee L-C, Crum RM, Zimmerman AW, Hertz-Picciotto I. Prenatal SSRI Use and Offspring With Autism Spectrum Disorder or Developmental Delay. *PEDIATRICS*. 1 mai 2014;133(5):e1241-8.
43. 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*. 13 févr 2013;309(6):570-7.
44. Mamidala MP, Polinedi A, P.T.V. PK, Rajesh N, Vallamkonda OR, Udani V, et al. Prenatal, perinatal and neonatal risk factors of Autism Spectrum Disorder: A comprehensive epidemiological assessment from India. *Res Dev Disabil*. sept 2013;34(9):3004-13.
45. Kolevzon A, Gross R, Reichenberg A. Prenatal and perinatal risk factors for autism: a review and integration of findings. *Arch Pediatr Adolesc Med*. avr 2007;161(4):326-33.
46. Roberts AL, Lyall K, Hart JE, Laden F, Just AC, Bobb JF, et al. Perinatal air pollutant exposures and autism spectrum disorder in the children of Nurses' Health Study II participants. *Environ Health Perspect*. août 2013;121(8):978-84.
47. Walker CK, Anderson KW, Milano KM, Ye S, Tancredi DJ, Pessah IN, et al. Trophoblast inclusions are significantly increased in the placentas of children in families at risk for autism. *Biol Psychiatry*. 1 août 2013;74(3):204-11.
48. Amaral DG, Schumann CM, Nordahl CW. Neuroanatomy of autism. *Trends Neurosci*. mars 2008;31(3):137-45.
49. Courchesne E, Pierce K. Brain overgrowth in autism during a critical time in development: implications for frontal pyramidal neuron and interneuron development and connectivity. *Int J Dev Neurosci Off J Int Soc Dev Neurosci*. mai 2005;23(2-3):153-70.
50. Belmonte MK, Cook EH, Anderson GM, Rubenstein JLR, Greenough WT, Beckel-Mitchener A, et al. Autism as a disorder of neural information processing: directions for research and targets for therapy*. *Mol Psychiatry*. 23 mars 2004;9(7):646-63.
51. Mostofsky SH, Burgess MP, Larson JCG. Increased motor cortex white matter volume predicts motor impairment in autism. *Brain*. 1 août 2007;130(8):2117-22.
52. Becker EBE, Bonni A. Beyond proliferation--cell cycle control of neuronal survival and differentiation in the developing mammalian brain. *Semin Cell Dev Biol*. juin 2005;16(3):439-48.
53. Davidovitch M, Glick L, Holtzman G, Tirosh E, Safir MP. Developmental regression in autism: maternal perception. *J Autism Dev Disord*. avr 2000;30(2):113-9.
54. Hashimoto T, Tayama M, Mori K, Fujino K, Miyazaki M, Kuroda Y. Magnetic resonance imaging in autism: preliminary report. *Neuropediatrics*. août 1989;20(3):142-6.
55. Hashimoto T, Tayama M, Miyazaki M, Sakurama N, Yoshimoto T, Murakawa K, et al. Reduced brainstem size in children with autism. *Brain Dev*. mars 1992;14(2):94-7.

56. Beaulne S. L'autisme selon la théorie neurodéveloppementale. *Journl on developmental Disabilities*. V15 n°2
57. Adrien JL, Faure M, Perrot A, Hameury L, Garreau B, Barthelemy C, et al. Autism and family home movies: preliminary findings. *J Autism Dev Disord*. mars 1991;21(1):43-9.
58. Courchesne E, Karns CM, Davis HR, Ziccardi R, Carper RA, Tigue ZD, et al. Unusual brain growth patterns in early life in patients with autistic disorder: an MRI study. *Neurology*. 24 juill 2001;57(2):245-54.
59. Pierce K, Courchesne E. Evidence for a cerebellar role in reduced exploration and stereotyped behavior in autism. *Biol Psychiatry*. 15 avr 2001;49(8):655-64.
60. Gendry Meresse I, Zilbovicius M, Boddaert N, Robel L, Philippe A, Sfaello I, et al. Autism severity and temporal lobe functional abnormalities. *Ann Neurol*. sept 2005;58(3):466-9.
61. Plan Autisme 2005-2006 - dossier de presse - Nouveau regard, nouvelle impulsion
62. plan autisme 2008-2010- dossier de presse-construire une nouvelle étape des TED et en particulier de l'autisme
63. plan autisme 2013-2017- dossier de presse. 2 mai 2013
64. Fédération française de psychiatrie, Haute Autorité de Santé. Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme. Juin 2005
65. Council on Children With Disabilities, Section on Developmental Behavioral Pediatrics, Bright Futures Steering Committee, Medical Home Initiatives for Children With Special Needs Project Advisory Committee. Identifying infants and young children with developmental disorders in the medical home: an algorithm for developmental surveillance and screening. *Pediatrics*. juill 2006;118(1):405-20.
66. Johnson CP, Myers SM, American Academy of Pediatrics Council on Children With Disabilities. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*. nov 2007;120(5):1183-215.
67. Lord C, Rutter M, Le Couteur A. Autism Diagnostic Interview-Revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord*. oct 1994;24(5):659-85.
68. Lord C, Risi S, Lambrecht L, Cook EH, Leventhal BL, DiLavore PC, 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*. juin 2000;30(3):205-23.
69. Haute autorité de Santé. Autisme et autres Troubles Envahissants du Développement : interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent-Recommandation de bonne pratique. Mars 2012
70. Ozonoff S, Iosif A-M, Young GS, Hepburn S, Thompson M, Colombi C, et al. Onset patterns in autism: correspondence between home video and parent report. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. août 2011;50(8):796-806.e1.
71. Massie HN. Blind ratings of mother-infant interaction in home movies of prepsychotic and normal infants. *Am J Psychiatry*. nov 1978;135(11):1371-4.
72. Massie HN. The early natural history of childhood psychosis. Ten cases studied by analysis of family home movies of the infancies of the children. *J Am Acad Child Psychiatry*. 1978;17(1):29-45.
73. Saint-Georges C, Cassel RS, Cohen D, Chetouani M, Laznik M-C, Maestro S, et al. What studies of family home movies can teach us about autistic infants: a literature review. *Res Autism Spectr Disord*. 2010;4(3):355-66.

74. Maestro S, Muratori F, Barbieri F, Casella C, Cattaneo V, Cavallaro MC, et al. Early behavioral development in autistic children: the first 2 years of life through home movies. *Psychopathology*. juin 2001;34(3):147-52.
75. Maestro S, Muratori F, Cavallaro MC, Pei F, Stern D, Golse B, et al. Attentional skills during the first 6 months of age in autism spectrum disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. oct 2002;41(10):1239-45.
76. Landa R, Garrett-Mayer E. Development in infants with autism spectrum disorders: a prospective study. *J Child Psychol Psychiatry*. juin 2006;47(6):629-38.
77. Zwaigenbaum L, Bryson S, Rogers T, Roberts W, Brian J, Szatmari P. Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *Int J Dev Neurosci Off J Int Soc Dev Neurosci*. mai 2005;23(2-3):143-52.
78. Landa RJ, Holman KC, Garrett-Mayer E. Social and communication development in toddlers with early and later diagnosis of autism spectrum disorders. *Arch Gen Psychiatry*. juill 2007;64(7):853-64.
79. Ozonoff S, Iosif A-M, Baguio F, Cook IC, Hill MM, Hutman T, et al. A prospective study of the emergence of early behavioral signs of autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. mars 2010;49(3):256-66.e1-2.
80. Zwaigenbaum L, Bryson S, Lord C, Rogers S, Carter A, Carver L, et al. Clinical assessment and management of toddlers with suspected autism spectrum disorder: insights from studies of high-risk infants. *Pediatrics*. mai 2009;123(5):1383-91.
81. Chawarska K, Macari S, Shic F. Decreased spontaneous attention to social scenes in 6-month-old infants later diagnosed with autism spectrum disorders. *Biol Psychiatry*. 1 août 2013;74(3):195-203.
82. Elsabbagh M, Mercure E, Hudry K, Chandler S, Pasco G, Charman T, et al. Infant neural sensitivity to dynamic eye gaze is associated with later emerging autism. *Curr Biol CB*. 21 févr 2012;22(4):338-42.
83. Ellison JT, Paterson SJ, Wolff JJ, Reznick JS, Sasson NJ, Gu H, et al. White matter microstructure and atypical visual orienting in 7-month-olds at risk for autism. *Am J Psychiatry*. août 2013;170(8):899-908.
84. Elsabbagh M, Fernandes J, Jane Webb S, Dawson G, Charman T, Johnson MH, et al. Disengagement of visual attention in infancy is associated with emerging autism in toddlerhood. *Biol Psychiatry*. 1 août 2013;74(3):189-94.
85. Wan MW, Green J, Elsabbagh M, Johnson M, Charman T, Plummer F, et al. Quality of interaction between at-risk infants and caregiver at 12-15 months is associated with 3-year autism outcome. *J Child Psychol Psychiatry*. juill 2013;54(7):763-71.
86. Chawarska K, Shic F, Macari S, Campbell DJ, Brian J, Landa R, et al. 18-Month Predictors of Later Outcomes in Younger Siblings of Children With Autism Spectrum Disorder: A Baby Siblings Research Consortium Study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. déc 2014;53(12):1317-27.e1.
87. Lazartigues A, Lemonnier É, Roy FL, Moalic K, Baghdadli A, Fermanian J, et al. Du repérage des premières manifestations des troubles autistiques par les parents à la première prise en charge.
88. Chamak B, Bonniau B, Oudaya L, Ehrenberg A. The autism diagnostic experiences of French parents. *Autism Int J Res Pract*. janv 2011;15(1):83-97.
89. Beaud L, Quentel J-C. Information et vécu parental du diagnostic de l'autisme. II. Effets des troubles et qualité de vie parentale. *Ann Méd-Psychol Rev Psychiatr*. 2011;2(169):132-9.
90. Kishore MT, Basu A. Early Concerns of Mothers of Children Later Diagnosed with Autism: Implications for Early Identification. *Res Autism Spectr Disord*. janv 2011;5(1):157-63.
91. FOMBONNE E, GIACOMO A de. La reconnaissance des signes d'autisme par les parents. *Devenir*. 2000;vol. 12, n° 3:pp. 49-64.

92. Young RL, Brewer N, Pattison C. Parental identification of early behavioural abnormalities in children with autistic disorder. *Autism Int J Res Pract.* juin 2003;7(2):125-43.
93. Glascoe FP, MacLean WE, Stone WL. The importance of parents' concerns about their child's behavior. *Clin Pediatr (Phila).* janv 1991;30(1):8-11; discussion 12-4.
94. Turygin N, Matson JL, Williams LW, Belva BC. The relationship of parental first concerns and autism spectrum disorder in an early intervention sample. *Res Autism Spectr Disord.* févr 2014;8(2):53-60.
95. Sacrey L-AR, Zwaigenbaum L, Bryson S, Brian J, Smith IM, Roberts W, et al. Can parents' concerns predict autism spectrum disorder? A prospective study of high-risk siblings from 6 to 36 months of age. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* juin 2015;54(6):470-8.
96. Charman T, Gotham K. Measurement Issues: Screening and diagnostic instruments for autism spectrum disorders - lessons from research and practice. *Child Adolesc Ment Health.* 1 févr 2013;18(1):52-63.
97. García-Primo P, Hellendoorn A, Charman T, Roeyers H, Dereu M, Roge B, et al. Screening for autism spectrum disorders: state of the art in Europe. *Eur Child Adolesc Psychiatry.* nov 2014;23(11):1005-21.
98. Baron-Cohen S, Allen J, Gillberg C. Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *Br J Psychiatry J Ment Sci.* déc 1992;161:839-43.
99. 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):131-44.
100. Baird G, Charman T, Baron-Cohen S, Cox A, Swettenham J, Wheelwright S, et al. A screening instrument for autism at 18 months of age: a 6-year follow-up study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* juin 2000;39(6):694-702.
101. Stenberg N, Bresnahan M, Gunnes N, Hirtz D, Hornig M, Lie KK, et al. Identifying children with autism spectrum disorder at 18 months in a general population sample. *Paediatr Perinat Epidemiol.* mai 2014;28(3):255-62.
102. Kleinman JM, Robins DL, Ventola PE, Pandey J, Boorstein HC, Esser EL, et al. The modified checklist for autism in toddlers: a follow-up study investigating the early detection of autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord.* mai 2008;38(5):827-39.
103. Canal-Bedia R, García-Primo P, Martín-Cilleros MV, Santos-Borbujo J, Guisuraga-Fernández Z, Herráez-García L, et al. Modified checklist for autism in toddlers: cross-cultural adaptation and validation in Spain. *J Autism Dev Disord.* oct 2011;41(10):1342-51.
104. Nygren G, Sandberg E, Gillstedt F, Ekeröth G, Arvidsson T, Gillberg C. A new screening programme for autism in a general population of Swedish toddlers. *Res Dev Disabil.* juill 2012;33(4):1200-10.
105. Chawarska K, Klin A, Paul R, Volkmar F. Autism spectrum disorder in the second year: stability and change in syndrome expression. *J Child Psychol Psychiatry.* févr 2007;48(2):128-38.
106. Wetherby AM, Woods J, Allen L, Cleary J, Dickinson H, Lord C. Early indicators of autism spectrum disorders in the second year of life. *J Autism Dev Disord.* oct 2004;34(5):473-93.
107. Rondeau E, Klein LS, Masse A, Bodeau N, Cohen D, Guilé J-M. Is pervasive developmental disorder not otherwise specified less stable than autistic disorder? A meta-analysis. *J Autism Dev Disord.* sept 2011;41(9):1267-76.
108. Luyster R, Gotham K, Guthrie W, Coffing M, Petrak R, Pierce K, et al. The Autism Diagnostic Observation Schedule-toddler module: a new module of a standardized diagnostic measure for autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord.* sept 2009;39(9):1305-20.
109. McCrimmon A, Rostad K. Test Review: Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition (ADOS-2) Manual (Part II): Toddler Module. *J Psychoeduc Assess.* 1 févr 2014;32(1):88-92.

110. Dawson G. Early behavioral intervention, brain plasticity, and the prevention of autism spectrum disorder. *Dev Psychopathol.* 2008;20(3):775-803.
111. Rogers SJ, Vismara L, Wagner AL, McCormick C, Young G, Ozonoff S. Autism treatment in the first year of life: a pilot study of infant start, a parent-implemented intervention for symptomatic infants. *J Autism Dev Disord.* déc 2014;44(12):2981-95.
112. Dawson G, Jones E, Merkle K, Venema K, Lowy R, Faja S, et al. Early behavioral intervention is associated with normalized brain activity in young children with autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* nov 2012;51(11):1150-9.
113. Fulton E, Eapen V, Črnčec R, Walter A, Rogers S. Reducing Maladaptive Behaviors in Preschool-Aged Children with Autism Spectrum Disorder Using the Early Start Denver Model. *Front Pediatr*
114. Vismara LA, Colombi C, Rogers SJ. Can one hour per week of therapy lead to lasting changes in young children with autism? *Autism Int J Res Pract.* janv 2009;13(1):93-115.
115. Estes A, Vismara L, Mercado C, Fitzpatrick A, Elder L, Greenson J, et al. The impact of parent-delivered intervention on parents of very young children with autism. *J Autism Dev Disord.* févr 2014;44(2):353-65.
116. Rogers SJ, Estes A, Lord C, Vismara L, Winter J, Fitzpatrick A, et al. Effects of a brief Early Start Denver model (ESDM)-based parent intervention on toddlers at risk for autism spectrum disorders: a randomized controlled trial. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* oct 2012;51(10):1052-65.
117. Vivanti G, Paynter J, Duncan E, Fothergill H, Dissanayake C, Rogers SJ, et al. Effectiveness and feasibility of the early start denver model implemented in a group-based community childcare setting. *J Autism Dev Disord.* déc 2014;44(12):3140-53.
118. Estes A, Munson J, Rogers SJ, Greenson J, Winter J, Dawson G. Long-Term Outcomes of Early Intervention in 6-Year-Old Children With Autism Spectrum Disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* juill 2015;54(7):580-7.
119. Mandell DS, Novak MM, Zubritsky CD. Factors associated with age of diagnosis among children with autism spectrum disorders. *Pediatrics.* déc 2005;116(6):1480-6.
120. Valicenti-McDermott M, Hottinger K, Seijo R, Shulman L. Age at diagnosis of autism spectrum disorders. *J Pediatr.* sept 2012;161(3):554-6.
121. Mishaal RA, Ben-Itzhak E, Zachor DA. Age of autism spectrum disorder diagnosis is associated with child's variables and parental experience. *Res Autism Spectr Disord.* juill 2014;8(7):873-80.
122. dp_autisme_en_france- enquete_doctissimo-fondation_fondamental.pdf [Internet]. Disponible sur: http://www.fondation-fondamental.org/upload/pdf/dp_autisme_en_france- enquete_doctissimo-fondation_fondamental.pdf
123. Saint-Georges C, Guinchat V, Chamak B, Apicella F, Muraletti F, Cohen D. Signes précoces d'autisme : d'où vient-on ? Où va-t-on ? *Neuropsychiatr Enfance Adolesc.* 2013;00.
124. Aussilloux C, Baghdadli A, Bursztejn C, Hochmann J, Lazartigues A. Recherche sur les facteurs d'évolution de l'autisme: caractéristiques initiales d'une cohorte de 193 enfants autistes de moins de sept ans. *Neuropsychiatr Enfance Adolesc.* 2001;2(49):96-107.
125. Moh TA, Magiati I. Factors associated with parental stress and satisfaction during the process of diagnosis of children with Autism Spectrum Disorders. *Res Autism Spectr Disord.* janv 2012;6(1):293-303.

ANNEXE

ANNEXE 1 : QUESTIONNAIRE

A. CARACTERISTIQUE DE LA POPULATION:

1. Quelle est la date de naissance de votre enfant ?
2. Quelle est la date de naissance du père ?
3. Quelle est la date de naissance de la mère ?
4. Quel est le sexe de votre enfant ? _____ Fille / Garçon
5. Quel est son rang dans la fratrie ? _____ sur _____ enfants

6. Y-a-t-il d'autres cas d'autisme dans la famille ? _____ oui / non
7. Existe t-il des antécédents obstétricaux ? _____ oui / non

8. Lorsque vous avez entamé vos démarches concernant l'autisme :
 - a. Quelle était la structure pédopsychiatrique la plus proche ?
 - b. à quelle distance de votre domicile se trouvait cette structure spécialisée?
 - 50km _____
 - entre 30 et 50 km _____
 - < 30km _____
 - Dans votre ville _____

B. ANALYSE DU PARCOURS :**Suivi initial**

9. Quel professionnel de santé assurait le suivi médical de votre enfant pendant ses trois premières années de vie ?

Médecin généraliste _____

Médecin pédiatre _____

Médecin de Protection Maternelle Infantile _____

Autre _____

10. Le carnet de santé est-il rempli à 9 mois ? _____ Oui/non

11. Le carnet de santé est-il rempli à 12 mois ? _____ Oui/non

12. Avant d'être concerné par l'autisme :

Aviez-vous déjà reçu une/des information(s) sur le développement de la communication/socialisation chez l'enfant ? _____ Oui/non

Connaissiez-vous l'autisme ? _____ Oui/non

Connaissiez-vous un signe d'alerte de l'autisme chez le jeune enfant ? __ Oui/non

Premiers signes

11. Quels ont été, chez votre enfant, les premiers signes autistiques identifiés ?

Réponse libre

12. Qui a remarqué ces premiers signes autistiques?

Père, mère _____

Autre membre de la famille _____

Médecin traitant de l'enfant _____

Personnel de la petite enfance _____

Autre (préciser) _____

13. Quel âge avait votre enfant lorsque ces premiers signes ont été identifiés ?

Avant 6 mois _____

Entre 6 mois et 1 an _____

Après 1 an _____

14. Qu'avez-vous fait lorsque ces premiers signes autistiques ont été identifiés ?

Documentation libre sur l'autisme _____

Discussion familiale _____

Echanges avec le médecin de l'enfant _____

Echanges avec des professionnels de la petite enfance _____

Autre (préciser) _____

15. Combien de temps après avoir constaté ces premiers signes autistiques la décision de consulter un professionnel spécialisé a-t-elle été prise ?

Immédiatement _____

Dans l'année qui a suivi _____

Au-delà de un an _____

16. Qui a proposé cette première consultation ?

Père, mère _____

Un autre membre de la famille _____

Le médecin traitant _____

Une structure d'accueil de la petite enfance _____

L'école _____

17. Vers quel professionnel spécialisé dans l'autisme vous êtes-vous tourné pour cette première consultation ?

Le CAMSP _____

Un pédopsychiatre libéral _____

Un pédopsychiatre de CMP _____

Un pédopsychiatre hospitalier _____

Le Centre Ressource Autisme _____

Un psychologue _____

Autre (préciser) _____

18. Quel a été le délai d'attente pour obtenir cette consultation ?

Moins de 3 mois _____

Entre trois et six mois _____

Plus de six mois _____

19. Quel âge avait votre enfant lors de ce premier rendez-vous chez un spécialiste ?

Moins de 18 mois _____

Entre 18 et 24 mois _____

Entre 24 et 36 mois _____

Plus de 36 mois _____

20. Quelle suite a été donnée à cette première consultation spécialisée ?

Aucune _____

Suivi chez le même spécialiste pour observation (nombre de séances) _____

Proposition d'intervention (quelle qu'elle soit) _____

Orientation vers un autre spécialiste/structure spécialisée _____

Autre (préciser) _____

21. Quel était l'âge de votre enfant au moment du diagnostic ?

Moins de 3 ans _____

Entre 3 à 4 ans _____

Plus de 4 ans _____

22. Quel a été le délais d'attente pour obtenir un rendez vous au CRA ?

Moins de 3 mois _____

Entre 3 et 6 mois _____

Plus de 6 mois _____

23. Quelle était de degré d'intentionnalité de l'orientation au CRA ?

1^{ère} intention _____

2^{ème} intention _____

24. Qui a adressé l'enfant au CRA ?

Père, mère _____

Le médecin du lieu de 1^{ère} prise en charge _____

Le médecin traitant _____

Une structure d'accueil de la petite enfance _____

Un autre professionnel de santé _____

25. Un diagnostic de TSA ou de TED avait-il été évoqué en amont de la consultation ?

Oui/non

26. Quel âge avait votre enfant lors de la première prise en charge ?

Avant 2 ans _____

Entre 2 et 3 ans _____

Après 3 ans _____

27. Quelle a été cette première prise en charge ?

CAMSP _____

PEC libérale _____

CMP/CMPP _____

HDJ _____

28. Des bilans spécifiques avaient-ils été réalisés dans les 3 mois qui ont suivi la première prise en charge ? _____ oui / non

29. S'agissait-il d'une prise en charge spécifique des troubles du spectre autistique ?

Oui/non

30. Que pensez-vous du parcours de votre enfant de ses premiers signes autistiques jusqu'à sa prise en charge ?

En termes de délais

Adaptés _____

Trop longs _____

En termes d'informations générale sur l'autisme

Suffisantes _____

Insuffisantes _____

Claires _____

Confuses _____

En termes d'informations sur l'offre d'interventions pour votre enfant

Suffisantes _____

Insuffisantes _____

Claires _____

Confuses _____

31. Quels mots utiliseriez-vous (entre 1 et 3) pour décrire votre ressenti concernant le parcours de votre enfant depuis les premiers signes constatés jusqu'à sa prise en charge ?

RESUME

INTRODUCTION :

Le modèle d'intervention précoce est un modèle qui préconise, pour des enfants avant l'âge de trois ans présentant un risque ou un diagnostic de trouble du spectre autistique, une prise en charge intensive basée sur des approches éducatives, développementales et comportementales. La France travaille à la mise en place d'un réseau de repérage, de diagnostic et d'intervention dès dix-huit mois. Les premiers éléments de clinique quotidienne, notamment à travers les récits parentaux et les constats des autorités de santé laissent toutefois apparaître des parcours de soins hétérogènes, souvent marqués par d'importants retards au diagnostic et à la prise en charge, très fréquemment teintés d'insatisfaction parentale.

METHODE :

L'objectif de ce travail était de présenter un état des lieux de trente-huit parcours de soins d'enfants avec autisme dans le département des Alpes-Maritimes ainsi qu'une réflexion préliminaire sur les obstacles à l'application d'un modèle d'intervention précoce et enfin de proposer quelques pistes afin de les améliorer.

RESULTATS :

Notre état des lieux fait ressortir certains points forts des parcours de nos enfants comme le repérage parental précoce, l'accessibilité aux services spécialisés du secteur public ou encore la précocité des prises en charge des enfants dans notre département. Néanmoins, le vécu et le ressenti des familles restent très négatifs, marqués par l'insatisfaction, le sentiment d'un manque d'écoute et d'accompagnement.

Certains constats comme le défaut de repérage et d'adressage des professionnels de première ligne, revenant alors fréquemment à l'initiative parentale ou le manque de pluralité des prises en charge pourraient en partie expliquer ce mécontentement et représentent autant d'obstacles à l'application du modèle d'intervention en France.

CONCLUSION :

Le modèle d'intervention précoce est un modèle prometteur sur lequel reposent de nombreux espoirs dans l'amélioration des prises en charge globales d'enfants avec autisme.

Malgré l'existence actuelle de plusieurs difficultés qu'il semble indispensable de prendre en compte pour permettre une mise en place efficace de ce modèle, le système de soins français semble toutefois disposer des principales ressources nécessaires à son application. De plus la poursuite des efforts des autorités de santé et des structures spécialisées en ce sens pourrait permettre bientôt son fonctionnement optimal.

SERMENT D' HIPPOCRATE

« En présence des maîtres de cette école et de mes chers condisciples et devant
l'effigie d'Hippocrate,

Je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans
l'exercice de la médecine.

Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire
au-dessus de mon travail.

Admise à l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qu'il s'y passe, ma
langue taira les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas à
corrompre les mœurs ni à favoriser le crime.

Je ne permettrai pas que des considérations de religion, de nation, de race ou de
classe sociale viennent s'interposer entre mon devoir et mon patient.

Je garderai le respect absolu de la vie humaine.

Même sous la menace, je n'admettrai pas de faire usage de mes connaissances
médicales contre les lois de l'humanité.

Respectueux et reconnaissant envers mes maîtres, je donnerai à leurs enfants
l'instruction que j'ai reçue de leur père.

Que les Hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses. Que
je sois couvert d'opprobre et méprisé de mes confrères si j'y manque. »