



HAL
open science

Organisation d'un programme de dépistage systématique des troubles du spectre autistique étude qualitative sur le point de vue des médecins généralistes de l'Eure et de la Seine-Maritime

Charlène Ledoux

► To cite this version:

Charlène Ledoux. Organisation d'un programme de dépistage systématique des troubles du spectre autistique étude qualitative sur le point de vue des médecins généralistes de l'Eure et de la Seine-Maritime. Médecine humaine et pathologie. 2017. dumas-01472825

HAL Id: dumas-01472825

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01472825>

Submitted on 21 Feb 2017

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.

THESE POUR LE DOCTORAT EN MEDECINE

Diplôme d'état

Par

Charlène LEDOUX
Née le 19/03/1988 à Rouen

Présentée et soutenue publiquement le 7 Février 2017

**ORGANISATION D'UN PROGRAMME
DE DEPISTAGE SYSTEMATIQUE
DES TROUBLES DU SPECTRE AUTISTIQUE**

ETUDE QUALITATIVE SUR LE POINT DE VUE DES MEDECINS
GENERALISTES DE L'EURE ET DE LA SEINE-MARITIME

Président du jury :

Monsieur le Professeur Jean-Loup HERMIL

Directrice de thèse :

Madame le Docteur Florence CALERO

Membres du jury :

Monsieur le Professeur Stéphane MARRET

Monsieur le Professeur Olivier GUILLIN

ANNEE UNIVERSITAIRE 2016 - 2017
U.F.R. DE MEDECINE ET DE-PHARMACIE DE ROUEN

DOYEN : **Professeur Pierre FREGER**

ASSESSEURS : **Professeur Michel GUERBET**
Professeur Benoit VEBER
Professeur Pascal JOLY
Professeur Stéphane MARRET

I - MEDECINE

PROFESSEURS DES UNIVERSITES – PRATICIENS HOSPITALIERS

Mr Frédéric ANSELME	HCN	Cardiologie
Mme Isabelle AUQUIT AUCKBUR	HCN	Chirurgie plastique
Mr Fabrice BAUER	HCN	Cardiologie
Mme Soumeya BEKRI	HCN	Biochimie et biologie moléculaire
Mr Ygal BENHAMOU	HCN	Médecine interne
Mr Jacques BENICHOU médicale	HCN	Bio statistiques et informatique
Mme Bouchra LAMIA	Havre	Pneumologie
Mr Olivier BOYER	UFR	Immunologie
Mr François CARON	HCN	Maladies infectieuses et tropicales
Mr Philippe CHASSAGNE (<i>détachement</i>) Détachement	HCN	Médecine interne (gériatrie) –
Mr Vincent COMPERE chirurgicale	HCN	Anesthésiologie et réanimation
Mr Jean-Nicolas CORNU	HCN	Urologie
Mr Antoine CUVELIER	HB	Pneumologie

Mr Pierre CZERNICHOW (<i>surnombre</i>) santé	HCH	Epidémiologie, économie de la santé
Mr Jean-Nicolas DACHER	HCN	Radiologie et imagerie médicale
Mr Stéfan DARMONI techniques de communication	HCN	Informatique médicale et
Mr Pierre DECHELOTTE	HCN	Nutrition
Mr Stéphane DERREY	HCN	Neurochirurgie
Mr Frédéric DI FIORE	CB	Cancérologie
Mr Fabien DOGUET	HCN	Chirurgie Cardio Vasculaire
Mr Jean DOUCET et gériatrie	SJ	Thérapeutique - Médecine interne
Mr Bernard DUBRAY	CB	Radiothérapie
Mr Philippe DUCROTTE	HCN	Hépto-gastro-entérologie
Mr Frank DUJARDIN Traumatologique	HCN	Chirurgie orthopédique -
Mr Fabrice DUPARC et traumatologique	HCN	Anatomie - Chirurgie orthopédique
Mr Eric DURAND	HCN	Cardiologie
Mr Bertrand DUREUIL chirurgicale	HCN	Anesthésiologie et réanimation
Mme Hélène ELTCHANINOFF	HCN	Cardiologie
Mr Thierry FREBOURG	UFR	Génétique
Mr Pierre FREGER	HCN	Anatomie - Neurochirurgie
Mr Jean François GEHANNO	HCN	Médecine et santé au travail
Mr Emmanuel GERARDIN	HCN	Imagerie médicale
Mme Priscille GERARDIN	HCN	Pédopsychiatrie
Mr Michel GODIN (<i>surnombre</i>)	HB	Néphrologie
M. Guillaume GOURCEROL	HCN	Physiologie
Mr Dominique GUERROT	HCN	Néphrologie
Mr Olivier GULLIN	HCN	Psychiatrie Adultes
Mr Didier HANNEQUIN	HCN	Neurologie
Mr Fabrice JARDIN	CB	Hématologie
Mr Luc-Marie JOLY	HCN	Médecine d'urgence
Mr Pascal JOLY	HCN	Dermato - Vénérologie
Mme Annie LAQUERRIERE pathologiques	HCN	Anatomie et cytologie

Mr Vincent LAUDENBACH chirurgicale	HCN	Anesthésie et réanimation
Mr Joël LECHEVALLIER	HCN	Chirurgie infantile
Mr Hervé LEFEBVRE métaboliques	HB	Endocrinologie et maladies
Mr Thierry LEQUERRE	HB	Rhumatologie
Mme Anne-Marie LEROI	HCN	Physiologie
Mr Hervé LEVESQUE	HB	Médecine interne
Mme Agnès LIARD-ZMUDA	HCN	Chirurgie Infantile
Mr Pierre Yves LITZLER	HCN	Chirurgie cardiaque
Mr Bertrand MACE cytogénétique	HCN	Histologie, embryologie,
M. David MALTETE	HCN	Neurologie
Mr Christophe MARGUET	HCN	Pédiatrie
Mme Isabelle MARIE	HB	Médecine interne
Mr Jean-Paul MARIE	HCN	Oto-rhino-laryngologie
Mr Loïc MARPEAU	HCN	Gynécologie - Obstétrique
Mr Stéphane MARRET	HCN	Pédiatrie
Mme Véronique MERLE	HCN	Epidémiologie
Mr Pierre MICHEL	HCN	Hépto-gastro-entérologie
M. Benoit MISSET	HCN	Réanimation Médicale
Mr Jean-François MUIR (<i>surnombre</i>)	HB	Pneumologie
Mr Marc MURAINÉ	HCN	Ophthalmologie
Mr Philippe MUSETTE	HCN	Dermatologie - Vénérologie
Mr Christophe PEILLON	HCN	Chirurgie générale
Mr Christian PFISTER	HCN	Urologie
Mr Jean-Christophe PLANTIER	HCN	Bactériologie - Virologie
Mr Didier PLISSONNIER	HCN	Chirurgie vasculaire
Mr Gaëtan PREVOST	HCN	Endocrinologie
Mr Bernard PROUST	HCN	Médecine légale
Mr Jean-Christophe RICHARD (<i>détachement</i>) d'urgence	HCN	Réanimation médicale - Médecine
Mr Vincent RICHARD	UFR	Pharmacologie
Mme Nathalie RIVES la reproduction	HCN	Biologie du développement et de

Mr Horace ROMAN	HCN	Gynécologie - Obstétrique
Mr Jean-Christophe SABOURIN	HCN	Anatomie - Pathologie
Mr Guillaume SAVOYE	HCN	Hépatogastrologie
Mme Céline SAVOYE-COLLET	HCN	Imagerie médicale
Mme Pascale SCHNEIDER	HCN	Pédiatrie
Mr Michel SCOTTE	HCN	Chirurgie digestive
Mme Fabienne TAMION	HCN	Thérapeutique
Mr Luc THIBERVILLE	HCN	Pneumologie
Mr Christian THUILLEZ (<i>surnombre</i>)	HB	Pharmacologie
Mr Hervé TILLY	CB	Hématologie et transfusion
M. Gilles TOURNEL	HCN	Médecine Légale
Mr Olivier TROST	HCN	Chirurgie Maxillo-Faciale
Mr Jean-Jacques TUECH	HCN	Chirurgie digestive
Mr Jean-Pierre VANNIER (<i>surnombre</i>)	HCN	Pédiatrie génétique
Mr Benoît VEBER chirurgicale	HCN	Anesthésiologie - Réanimation
Mr Pierre VERA l'image	CB	Biophysique et traitement de
Mr Eric VERIN	HB	Service Santé Réadaptation
Mr Eric VERSPYCK	HCN	Gynécologie obstétrique
Mr Olivier VITTECOQ	HB	Rhumatologie
Mr Jacques WEBER	HCN	Physiologie

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES – PRATICIENS HOSPITALIERS

Mme Noëlle BARBIER-FREBOURG	HCN	Bactériologie – Virologie
Mme Carole BRASSE LAGNEL	HCN	Biochimie
Mme Valérie BRIDOUX HUYBRECHTS	HCN	Chirurgie Vasculaire
Mr Gérard BUCHONNET	HCN	Hématologie
Mme Mireille CASTANET	HCN	Pédiatrie
Mme Nathalie CHASTAN	HCN	Neurophysiologie
Mme Sophie CLAEYSSENS	HCN	Biochimie et biologie moléculaire
Mr Moïse COEFFIER	HCN	Nutrition
Mr Manuel ETIENNE	HCN	Maladies infectieuses et tropicales
Mr Serge JACQUOT	UFR	Immunologie

Mr Joël LADNER santé	HCN	Epidémiologie, économie de la
Mr Jean-Baptiste LATOUCHE	UFR	Biologie cellulaire
Mr Thomas MOUREZ	HCN	Virologie
Mme Muriel QUILLARD	HCN	Biochimie et biologie moléculaire
Mme Laëtitia ROLLIN	HCN	Médecine du Travail
Mr Mathieu SALAUN	HCN	Pneumologie
Mme Pascale SAUGIER-VEBER	HCN	Génétique
Mme Anne-Claire TOBENAS-DUJARDIN	HCN	Anatomie
Mr David WALLON	HCN	Neurologie

PROFESSEUR AGREGE OU CERTIFIE

Mme Dominique LANIEZ	UFR	Anglais – retraite 01/10/2016
Mr Thierry WABLE	UFR	Communication

II - PHARMACIE

PROFESSEURS

Mr Thierry BESSON	Chimie Thérapeutique
Mr Jean-Jacques BONNET	Pharmacologie
Mr Roland CAPRON (PU-PH)	Biophysique
Mr Jean COSTENTIN (Professeur émérite)	Pharmacologie
Mme Isabelle DUBUS	Biochimie
Mr Loïc FAVENNEC (PU-PH)	Parasitologie
Mr Jean Pierre GOULLE (Professeur émérite)	Toxicologie
Mr Michel GUERBET	Toxicologie
Mme Isabelle LEROUX - NICOLLET	Physiologie
Mme Christelle MONTEIL	Toxicologie
Mme Martine PESTEL-CARON (PU-PH)	Microbiologie
Mme Elisabeth SEGUIN	Pharmacognosie
Mr Rémi VARIN (PU-PH)	Pharmacie clinique
Mr Jean-Marie VAUGEOIS	Pharmacologie
Mr Philippe VERITE	Chimie analytique

MAITRES DE CONFERENCES

Mme Cécile BARBOT	Chimie Générale et Minérale
Mr Jérémy BELLIEN (MCU-PH)	Pharmacologie
Mr Frédéric BOUNOURE	Pharmacie Galénique
Mr Abdeslam CHAGRAOUI	Physiologie
Mme Camille CHARBONNIER (LE CLEZIO)	Statistiques
Mme Elizabeth CHOSSON	Botanique
Mme Marie Catherine CONCE-CHEMTOB économie de la santé	Législation pharmaceutique et
Mme Cécile CORBIERE	Biochimie
Mr Eric DITTMAR	Biophysique

Mme Nathalie DOURMAP	Pharmacologie
Mme Isabelle DUBUC	Pharmacologie
Mme Dominique DUTERTE- BOUCHER	Pharmacologie
Mr Abdelhakim ELOMRI	Pharmacognosie
Mr François ESTOUR	Chimie Organique
Mr Gilles GARGALA (MCU-PH)	Parasitologie
Mme Nejla EL GHARBI-HAMZA	Chimie analytique
Mme Marie-Laure GROULT	Botanique
Mr Hervé HUE	Biophysique et mathématiques
Mme Laetitia LE GOFF	Parasitologie – Immunologie
Mme Hong LU	Biologie
Mme Marine MALLETER	Toxicologie
Mme Sabine MENAGER	Chimie organique
Mme Tiphaine ROGEZ-FLORENT	Chimie analytique
Mr Mohamed SKIBA	Pharmacie galénique
Mme Malika SKIBA	Pharmacie galénique
Mme Christine THARASSE	Chimie thérapeutique
Mr Frédéric ZIEGLER	Biochimie

PROFESSEURS ASSOCIES

Mme Cécile GUERARD-DETUNCQ	Pharmacie officinale
Mr Jean-François HOUIVET	Pharmacie officinale

PROFESSEUR CERTIFIE

Mme Mathilde GUERIN	Anglais
----------------------------	---------

ASSISTANT HOSPITALO-UNIVERSITAIRE

Mme Sandrine DAHYOT	Bactériologie
----------------------------	---------------

ATTACHES TEMPORAIRES D'ENSEIGNEMENT ET DE RECHERCHE

Mr Souleymane ABDOUL-AZIZE	Biochimie
Mme Hanane GASMI	Galénique
Mme Caroline LAUGEL	Chimie organique
Mr Romy RAZAKANDRAINIBE	Parasitologie

LISTE DES RESPONSABLES DES DISCIPLINES PHARMACEUTIQUES

Mme Cécile BARBOT	Chimie Générale et minérale
Mr Thierry BESSON	Chimie thérapeutique
Mr Roland CAPRON	Biophysique
Mme Marie-Catherine CONCE-CHEMTOB	Législation et économie de la santé
Mme Elisabeth CHOSSON	Botanique
Mr Jean-Jacques BONNET	Pharmacodynamie
Mme Isabelle DUBUS	Biochimie
Mr Loïc FAVENNEC	Parasitologie
Mr Michel GUERBET	Toxicologie
Mr François ESTOUR	Chimie organique
Mme Isabelle LEROUX-NICOLLET	Physiologie
Mme Martine PESTEL-CARON	Microbiologie
Mme Elisabeth SEGUIN	Pharmacognosie
Mr Mohamed SKIBA	Pharmacie galénique
Mr Rémi VARIN	Pharmacie clinique
Mr Philippe VERITE	Chimie analytique

III – MEDECINE GENERALE

PROFESSEUR

Mr Jean-Loup **HERMIL** UFR Médecine générale

PROFESSEURS ASSOCIES A MI-TEMPS

Mr Emmanuel **LEFEBVRE** UFR Médecine Générale

Mme Elisabeth **MAUVIARD** UFR Médecine générale

Mr Philippe **NGUYEN THANH** UFR Médecine générale

MAITRE DE CONFERENCES ASSOCIE A MI-TEMPS

Mr Pascal **BOULET** UFR Médecine générale

Mr Emmanuel **HAZARD** UFR Médecine Générale

Mme Lucile **PELLERIN** UFR Médecine générale

Mme Yveline **SEVRIN** UFR Médecine générale

Mme Marie Thérèse **THUEUX** UFR Médecine générale

ENSEIGNANTS MONO-APPARTENANTS

PROFESSEURS

Mr Serguei FETISSOV (med)	Physiologie (ADEN)
Mr Paul MULDER (phar)	Sciences du Médicament
Mme Su RUAN (med)	Génie Informatique

MAITRES DE CONFERENCES

Mr Sahil ADRIOUCH (med) Inserm 905)	Biochimie et biologie moléculaire (Unité)
Mme Gaëlle BOUGEARD-DENOYELLE (med) 1079)	Biochimie et biologie moléculaire (UMR
Mme Carine CLEREN (med)	Neurosciences (Néovasc)
M. Sylvain FRAINEAU (phar)	Physiologie (Inserm U 1096)
Mme Pascaline GAILDRAT (med) 1079)	Génétique moléculaire humaine (UMR
Mr Nicolas GUEROUT (med)	Chirurgie Expérimentale
Mme Rachel LETELLIER (med)	Physiologie
Mme Christine RONDANINO (med)	Physiologie de la reproduction
Mr Antoine OUVRARD-PASCAUD (med)	Physiologie (Unité Inserm 1076)
Mr Frédéric PASQUET	Sciences du langage, orthophonie
Mme Isabelle TOURNIER (med)	Biochimie (UMR 1079)

CHEF DES SERVICES ADMINISTRATIFS : Mme Véronique DELAFONTAINE

HCN - Hôpital Charles Nicolle

HB - Hôpital de BOIS GUILLAUME

CB - Centre Henri Becquerel

CHS - Centre Hospitalier Spécialisé du Rouvray

CRMPR - Centre Régional de Médecine Physique et de Réadaptation SJ – Saint Julien Rouen

Par délibération en date du 3 mars 1967, la faculté a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

REMERCIEMENTS

A Monsieur le Professeur Jean-Loup HERMIL,

Directeur du Département Universitaire de Médecine Générale de la Faculté de Médecine et de Pharmacie de Rouen et Coordonnateur du DES

Vous me faites l'honneur de présider ce jury et je vous en remercie.

Je vous remercie également pour l'énergie dont vous faites preuve pour enrichir le cursus des internes de médecine générale.

Veillez trouver ici l'expression de ma reconnaissance et de mon profond respect.

A Monsieur le Professeur Stéphane MARRET,

Chef de Service de Pédiatrie Néonatale et Réanimation - Centre d'Education Fonctionnelle du CHU de Rouen

Vous avez accepté d'être membre de mon jury.

Je vous remercie de me faire l'honneur de juger ma thèse.

Je garde un excellent souvenir des stages d'externe et d'interne réalisés dans votre service.

Veillez recevoir mes remerciements les plus sincères.

A Monsieur le Professeur Olivier GUILLIN,

Chef de Service de Psychiatrie Générale Adulte, Secteur 3, au Centre Hospitalier du Rouvray

Vous avez accepté d'être membre de mon jury.

Je suis très honorée de vous avoir comme juge de mon travail.

Le secteur 3 en tant qu'externe restera à tout jamais dans ma mémoire.

Veillez recevoir mes remerciements les plus sincères.

A Madame le Docteur Florence CALERO,

Médecin généraliste et Maître de Stage des Universités

Tu m'as fait l'honneur d'accepter de diriger ce travail et je t'en remercie sincèrement.

Je te remercie pour ton aide, ton soutien et ton intérêt pour mon travail.

Sois assurée de ma respectueuse et sincère reconnaissance.

Aux 20 médecins généralistes de cette étude, sans qui rien n'aurait été possible.
Je vous remercie pour votre participation.

Au Docteur Hugo GUIHARD, *médecin généraliste, Attaché d'Enseignement au Département de Médecine Générale de l'université de Rouen*

Merci pour ta patience, tes conseils tout au long de ce travail et tes précisions méthodologiques.

Au Docteur Antoine Rosier, *Coordonnateur du CRAHN (Centre de ressources pour l'autisme de Haute-Normandie)*

Merci pour votre disponibilité, votre gentillesse et votre synthèse pertinente sur mon travail.

A Madame Séverine ALLAIS, *documentaliste*

Merci pour votre accueil lors de mes recherches scientifiques et votre relecture attentive de ma bibliographie.

Au Docteur Bruno VEYRON et au Docteur Laurence BRENET, *Médecins généralistes et Maîtres de Stage des Universités*

Vous m'avez ouvert les portes de vos cabinets avec gentillesse et avec une grande générosité. Vous m'avez fait découvrir ce métier avec passion et sincérité. Je vous en remercie (et merci à Sophie pour ses bons petits plats !).

Au Docteur Jeanne-claire YRLES, au Docteur Karine SIMON, et au Docteur Laure LEFEBVRE, *médecins généralistes et Maîtres de Stage des Universités*

Votre trio de choc m'a confortée dans le métier de médecin généraliste, trois femmes aux pratiques différentes, portant en commun l'amour de leur patientèle. Vous m'avez aidée à devenir le médecin que je suis aujourd'hui et je vous en remercie amicalement. Votre soutien pour cette thèse m'a particulièrement touchée.

A mes parents, qui m'ont toujours soutenue et poussée pour me permettre d'être ce que je suis aujourd'hui. Je ne vous dirai jamais assez merci. Je vous aime.

Maman, tu as toujours les mots adaptés à la situation, et grâce à ton optimisme, tu sais me faire relativiser. Merci ma p'tite mam pour ton énergie débordante et tes conseils avisés.

Papa, tu me fais me sentir importante et tu es toujours disponible même quand j'en abuse. J'aime nos débats enrichissants et constructifs qui animent nos repas de famille. Merci pour ta sincérité et ton regard sur le monde.

Au fait, papa mamanc'est décidé on garde votre thermomix !

A Eline, ma grande sœur, merci pour ta disponibilité, ton écoute et ta franchise. Tu m'as toujours montrée la voie, j'espère être une aussi bonne professionnelle que toi.

A Benj', ça y est, c'est fini, prépare tes baskets direction les marathons.

A mes p'tites chéries, que j'aime tant, promis votre tantine sera plus disponible maintenant.

A mes mamies dont j'admire le courage. Bon c'est vrai, je ne suis pas mariée, je n'ai pas encore d'enfants mais je suis presque Docteur ! Patientez un peu ça arrivera vite... **A mes papys**, qui me manquent. Je suis certaine qu'ils seraient fiers.

A Dominique, merci pour ta gentillesse et ta maîtrise en orthographe.

A Sophie, Dominique, Maeva, Arnaud et la toute petite dernière, Maëwenn,

Plus qu'une belle-famille, vous avez toujours été compréhensifs pendant ces années d'études. Merci pour votre soutien et votre générosité.

A Marion, pour tous ces moments passés ensemble. Ce jour clôt nos années d'études de médecine mais pas notre amitié. Merci de ta spontanéité et de tes remarques pertinentes pour cette thèse.

A Cam, même si j'ai adoré travailler avec toi en P1 et pour cette thèse, je préfère sans aucun doute nos périples à l'étranger. Merci pour ton écoute et ton enthousiasme.

A Paulin et Clément, oui je n'aime pas le foot ... mais cela ne nous empêche pas d'avoir une très belle et grande amitié.

A Emilie, Margaux, Alexis et Adrien, merci pour votre soutien. C'est quand notre prochain week-end que l'on discute sérieusement avant les présidentielles? Merci Emilie pour ta relecture attentive.

A Gautier et Audrey, mes aînés, promis, je vais essayer de moins vous solliciter.

A mes amis, Ludi, Mathilde, Charlotte, Loulou, Vanessa, Mathou, Guigui, Hélène... vous m'avez tous, de manières différentes, apporté votre soutien et je vous en remercie chaleureusement. Merci pour tous ces moments de bonheur.

A toi, qui me supportes au quotidien, qui m'encourages et me reconfortes. J'ai découvert tes talents culinaires, mais ça serait trop dommage que ça s'arrête... J'espère trouver ton mémoire sous mon oreiller, comme cadeau, je n'espérerais pas mieux...

Et bien sûr, une pensée pour **tous les patients autistes et pour leurs familles**. Puisse ce travail vous être utile.

SERMENT D'HIPPOCRATE

Au moment d'être admis(e) à exercer la médecine, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité. Mon premier souci sera de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous ses éléments, physiques et mentaux, individuels et sociaux. Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions. J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité. J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences. Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer les consciences. Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.

Admis(e) dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés. Reçu(e) à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs. Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité. Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonoré(e) et méprisé(e) si j'y manque.

SOMMAIRE

ABREVIATIONS	20
INTRODUCTION	21
PREMIERE PARTIE : GENERALITES SUR L’AUTISME	23
I. HISTORIQUE.....	23
II. CLASSIFICATION.....	24
III. EPIDEMIOLOGIE.....	26
IV. EXPRESSION CLINIQUE.....	27
V. ETIOLOGIE.....	30
VI. CONTEXTE LEGISLATIF.....	33
VII. STRATEGIE DU DEPISTAGE.....	35
VIII. STRATEGIE DIAGNOSTIQUE.....	43
IX. STRATEGIE THERAPEUTHIQUE.....	46
X. PRONOSTIC.....	49
DEUXIEME PARTIE : L’ETUDE	50
OBJECTIF DE L’ETUDE	50
QUESTION DE RECHERCHE	50
MATERIEL ET METHODE	51
I. RECHERCHE DOCUMENTAIRE.....	51
II. CHOIX DE LA METHODE : LA METHODE QUALITATIVE.....	52
III. CHOIX DES ENTRETIENS.....	53
A. Le Focus Groupe.....	53
B. L’entretien « semi-dirigé ».....	53
IV. CREATION D’UN GUIDE D’ENTRETIEN (Annexe 5).....	55
V. CHOIX DES SUJETS INTERVIEWES.....	56
VI. REALISATIONS DES ENTRETIENS.....	58
VII. ANALYSE DES DONNEES.....	59
A. Travail de retranscription.....	59
B. Travail de codage.....	59

RESULTATS	61
I. DONNEES GENERALES DES ENTRETIENS ET DES MEDECINS INTERROGES.....	61
II. AVANTAGES DE L'INSTAURATION D'UN PROGRAMME ORGANISE DE DEPISTAGE DES TSA.....	64
A. Intérêt pour le dépistage lui-même.....	64
B. Intérêt pour le médecin.....	65
C. Intérêt pour l'enfant.....	67
D. Intérêt pour les parents.....	68
E. Intérêt pour la société.....	68
F. Une procédure d'orientation organisée.....	69
III. DIFFICULTEES INDUITES PAR L'INSTAURATION D'UN PROGRAMME ORGANISE DE DEPISTAGE DES TSA.....	70
A. Inconvénients du dépistage systématique.....	70
B. Inconvénients pour le médecin.....	71
C. Inconvénients pour le patient et sa famille.....	73
IV. PRATIQUES ACTUELLES DU DEPISTAGE DES TSA.....	75
A. Place du médecin généraliste.....	75
B. Place des parents.....	83
V. DIFFICULTES ACTUELLES AU DEPISTAGE DES TSA.....	85
A. Difficultés liées à la maladie elle-même et à son dépistage spécifique.....	85
B. Difficultés liées au médecin généraliste.....	87
C. Difficultés intrinsèques à la famille.....	91
D. Pratique de la médecine générale actuelle chronométrée.....	93
E. Difficultés dans l'après-dépistage.....	96
VI. SOUHAITS DES MEDECINS GENERALISTES CONCERNANT LA MISE EN PLACE D'UN PROGRAMME DE DEPISTAGE DES TSA.....	99
A. Organisation en amont.....	99
B. L'âge du dépistage.....	100
C. Les acteurs du dépistage.....	101
D. Caractéristiques du dépistage.....	102
E. Rémunération du dépistage.....	104
F. Conduite à tenir organisée.....	104

G. Autres souhaits en rapport indirect avec l'organisation du dépistage lui-même.....	105
DISCUSSION.....	107
I. FORCES ET LIMITES DE L'ETUDE (Annexe 7).....	107
II. RAPPEL DES PRINCIPAUX RESULTATS.....	111
III. COMPARAISON AVEC LA LITTERATURE EXISTANTE.....	112
A. Place du médecin généraliste dans le dépistage des TSA.....	112
B. Obstacles actuelles au dépistage des TSA.....	115
C. Avantages de l'organisation d'un programme de dépistage des TSA.....	125
D. Difficultés induites par l'instauration d'un programme de dépistage des TSA.....	128
IV. SOUHAITS DES MEDECINS GENERALISTES ET PERSPECTIVES CONCERNANT LA MISE EN PLACE D'UN DEPISTAGE ORGANISE DES TSA...	132
A. Former et informer.....	132
B. Outil compatible avec la médecine libérale actuelle.....	132
C. Condition financière et humaine.....	134
D. Transfert des compétences.....	134
E. Modalités du dépistage souhaité et comparaison internationale.....	135
F. Conduite à tenir organisée et amélioration du réseau ville-hôpital.....	137
G. Pistes de recherche.....	138
H. Actions possibles.....	138
CONCLUSION.....	139
BIBLIOGRAPHIE.....	140
ANNEXES.....	152
RESUME.....	165

ABREVIATIONS

- ABA** : Applied Behavior Analysis (Analyse appliquée du comportement)
- ADBB** : Alarme détresse bébé
- ADI-R** : Autism Diagnostic Interview Revised
- ADN** : Acide DésoxyriboNucléique
- ADOS** : Autism Diagnostic Observation Schedule
- ARS** : Agence Régionale de Santé
- CAMSP** : Centre d'Action Médico-Social Précoce
- CFTMEA** : Classification Française des Troubles Mentaux de l'Enfant et de l'Adolescent
- CHAT** : Checklist for Autism in Toddler
- CHU** : Centre Hospitalier Universitaire
- CIM** : Classification Internationale de Maladies
- CIM-10** : Classification Internationale des Maladies 10^{ème} édition
- CMPP** : Centre Médico Psycho Pédagogique
- CRA** : Centre de Ressource Autisme
- CRAHN** : Centre de Ressource Autisme de Haute-Normandie
- DSM** : Diagnostic and Statistical manual of Mental disorders (Manuel Diagnostique et Statistique des Troubles Mentaux)
- DSM-IV** : Diagnostic and Statistical manual of Mental disorders, 4^{ème} édition
- DSM-IV-TR** : Diagnostic and Statistical manual of Mental disorders, 4^{ème} édition révisée
- DSM-V** : Diagnostic and Statistical manual of Mental disorders, 5^{ème} édition
- FFP** : Fédération Française de Psychiatrie
- HAS** : Haute Autorité de Santé
- M-CHAT** : Modified-Checklist for Autism in Toddlers
- M-CHAT-R** : M-CHAT Revised
- M-CHAT-R/F** : M-CHAT Revised with Follow-up
- OMS** : Organisation Mondiale de la Santé (= WHO)
- PMI** : Protection Maternelle et Infantile
- TED** : Trouble Envahissant du Développement
- TSA** : Trouble du Spectre Autistique

INTRODUCTION

« Cet enfant, je ne sais pas pourquoi, mais je trouve que son comportement avec moi est bizarre. ».

Je me suis étonnée d'avoir cette réflexion lors d'une de mes premières consultations en médecine de ville. Que faire de cette remarque dénuée d'objectivité ? Était-ce juste une « impression » clinique ou une réelle difficulté de développement ? Or, n'est-ce pas le rôle du médecin généraliste de savoir le différencier ? Ne doit-il pas réussir à repérer un enfant qui ne se développe pas normalement, notamment dans l'acquisition des compétences relationnelles ?

L'autisme appartient à la grande famille des **Troubles Envahissants du Développement** (TED). Le terme « autisme » a disparu depuis l'avènement du DSM-V (5^{ème} édition du Diagnostic and Statistical manual of Mental disorders) au profit de la dénomination plus large des TSA (**Troubles du Spectre Autistique**) (1). Le terme TSA regroupe le trouble autistique, le syndrome d'Asperger, le trouble désintégré de l'enfance et les TED non spécifiés.

Les TSA sont **des troubles neuro-développementaux**, altérant essentiellement les **interactions sociales et la communication**, et qui présentent un **répertoire restreint et répétitif des comportements, des intérêts et des activités**. Les TSA entraînent un **retrait du monde social** par l'absence de moyens adaptés pour pouvoir communiquer de façon adéquate. D'apparition précoce, ils affectent le développement de l'individu tout au long de sa vie.

Dans la continuité de ce travail, nous utiliserons la dénomination de TSA (DSM-V), pour faire référence aux différentes formes d'autisme, à l'exception des citations d'études antérieures à 2013 où la terminologie des TSA n'existait pas.

La prévalence des TSA a fortement augmenté durant ce dernier demi-siècle. Les dernières données épidémiologiques, issues de la littérature américaine, rapportent que plus d'1 enfant sur 68 serait soupçonné d'avoir un TSA (2). Ce résultat supérieur à 1% démontre la nécessité de considérer ce dépistage comme un enjeu national de santé publique. Par comparaison, la prévalence de la trisomie 21 est d'une naissance sur deux mille (3).

L'HAS (Haute Autorité de Santé) propose un repérage des signes des TSA lors des examens des 9^{ème} et 24^{ème} mois, lors des consultations de routine et lors de préoccupations parentales (4). Un dépistage précoce permet d'établir un diagnostic avant l'âge de 3 ans. La littérature confirme sa fiabilité **dès 3 ans** et même, pour la majorité des cas, à partir de **2 ans** (5).

Or, les études rétrospectives démontrent un **délai important** entre le début des **premières inquiétudes parentales** (entre 12 et 18 mois) et **l'âge du diagnostic**, souvent porté tardivement vers l'âge de 6 ans (6–8). Ce retard diagnostic risque d'être aggravé compte tenu des prévisions de la démographie médicale, notamment en pédopsychiatrie.

L'intérêt de mettre en place une intervention thérapeutique précoce a été démontré par de nombreuses études. Elle permet de **modifier la trajectoire développementale** des enfants et de limiter l'impact handicapant de certains symptômes (9,10).

Organiser un programme de dépistage systématique des TSA apparaît donc comme une **solution pour obtenir un diagnostic plus précoce**. D'ailleurs, aux Etats-Unis, l'*American Academy of Pediatrics*, le recommande au cours des visites du **18^{ème} et du 24^{ème} mois** sans qu'aucune préoccupation n'ait été soulevée, en plus de la surveillance et du suivi du développement habituels (11).

Actuellement en France, il n'y a pas de dépistage organisé. Des évolutions semblent se dessiner via le troisième plan autisme. En effet, les pouvoirs publics français ont annoncé l'instauration d'une grille de dépistage dans la prochaine refonte du carnet de santé.

L'objectif de mon étude est de **connaître le point de vue** des premiers acteurs du dépistage, **les médecins généralistes**, au sujet de **la mise en place d'un programme de dépistage organisé et systématique des TSA**. Ce dépistage de premier niveau serait réalisé chez les enfants à un âge prédéfini.

PREMIERE PARTIE : GENERALITES SUR L'AUTISME

I. HISTORIQUE (12)

Le mot « autisme » est dérivé du grec « *autos* » qui signifie « soi-même ». Il a été introduit en 1911 par Eugène Bleuler en psychiatrie adulte pour décrire le repli sur soi, un des symptômes de la schizophrénie. En 1943, Léo Kanner emploie le mot « autistique » et en 1944, Hans Asperger utilise le terme « psychopathie autistique » pour décrire certains enfants singulièrement différents de tout ce qui était connu jusqu'alors.

Dans les années 70, d'importants travaux de recherche sur la comparaison entre le développement normal et pathologique débutèrent. Mais auparavant, de fausses croyances sur l'origine de ces troubles ont maintenu l'autisme dans les classifications des maladies mentales. Les théories étaient inspirées de la psychanalyse.

Les enfants atteints d'autisme auraient eu des troubles relationnels avec une mère distante et froide, les conduisant à se replier pour se protéger. La place de la biologique et de la génétique a notamment permis d'ouvrir une nouvelle ère d'investigations et d'hypothèses réfutant cette théorie.

II. CLASSIFICATION (4,13)

Les deux classifications reconnues internationalement sont le **DSM de l'American Psychiatric Association**, et la **Classification Internationale des Maladies (CIM) de l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS)**.

CIM 10 (14)	DSM-IV-TR (15)	DSM-V (1)
TED	TED	TSA
Autisme infantile	Troubles autistiques	Les TSA regroupent : -Les troubles autistiques -Les troubles désintégratifs de l'enfance -Le Syndrome d'Asperger -Et les troubles envahissants du développement non spécifiés incluant l'autisme infantile
Syndrome de Rett	Syndrome de Rett	
Autres troubles désintégratifs de l'enfance	Troubles désintégratifs de l'enfance	
Syndrome d'Asperger	Syndrome d'Asperger	
Autisme atypique	Troubles envahissants du développement non spécifiés	
Autres troubles envahissants du développement		
Troubles hyperactifs avec retard mental et stéréotypies		

A. La CIM 10^{ème} édition

Dans la CIM-10, les troubles envahissants du développement (TED) différencient l'autisme infantile, le syndrome de Rett, les autres troubles désintégratifs de l'enfance, le syndrome d'Asperger, l'autisme atypique, les autres troubles envahissants du développement et les troubles hyperactifs avec retard mental et stéréotypies. (*Annexe 1*)

Cette classification utilise une définition catégorielle des troubles en fonction de la gravité des symptômes. Ils sont définis par des **altérations qualitatives** au niveau des **interactions sociales réciproques** et de la **communication**, et par un répertoire **d'intérêts et d'activités restreints, stéréotypés et répétitifs**.

B. Le DSM 5^{ème} édition (1)

La dernière version du DSM est parue en mai 2013 et a été validée en France en 2015. Cette 5^{ème} version abandonne le terme de troubles envahissants du développement pour adopter celui de **troubles du spectre autistique**. Elle s'appuie sur les recherches actuelles qui révèlent un **continuum entre les différentes symptomatologies faisant référence à l'autisme**.

Les TSA regroupent quatre anciens tableaux diagnostiques : le trouble autistique, le syndrome d'Asperger, le trouble désintégratif de l'enfance et les TED

non spécifiés. Cette classification utilise une définition dimensionnelle, en considérant que ce sont les mêmes troubles avec des expressions différentes.

Le **syndrome d'Asperger a disparu de cette classification**. Il est maintenant reconnu comme un **TSA sans retard de langage**. Les avancées scientifiques ont démontré que le **syndrome de Rett** est d'origine génétique (16). Il **ne fait donc plus partie des TSA**.

La notion d'âge d'apparition du trouble a également été modifiée. Dans la 4^{ème} édition du DSM (DSM-IV), les troubles devaient apparaître avant 36 mois. Le DSM-V supprime cette notion. Les troubles apparaissent généralement précocement, mais ils peuvent également apparaître plus tardivement, en étant révélés lors de contraintes sociales importantes.

C. La CIM 11^{ème} édition (17)

La 11^{ème} édition de la CIM est en cours d'élaboration. Une version est disponible sur le site de l'OMS mais n'est pas encore validée.

Dans cette version, on observe une **disparition de la notion de troubles envahissants du développement** au profit des TSA, comme dans le DSM-V. Ils font partie de la catégorie des troubles neurodéveloppementaux.

Les TSA sont caractérisés par la persistance d'un déficit de la réciprocité des interactions et de la communication sociales et par des comportements et intérêts restreints, répétitifs et inflexibles.

On trouve 7 sous-catégories dans les TSA :

- **sans** déficience intellectuelle et **aucun** trouble du langage (ou léger),
- **avec** déficience intellectuelle et **aucun** trouble du langage (ou léger),
- **sans** déficience intellectuelle et **avec** trouble du langage,
- **avec** déficience intellectuelle et trouble du langage,
- **sans** déficience intellectuelle et **avec** absence de langage,
- **avec** déficience intellectuelle et absence de langage,
- **Autre** trouble du spectre autistique spécifié.

D. La CFTMEA

La classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent (CFTMEA) est une classification créée pour compléter la CIM et le DSM dans le domaine de la psychopathologie de l'enfant et de l'adolescent. Sur le plan clinique, l'apport de la CFTMEA ne fait pas consensus. Elle considère encore l'autisme infantile comme faisant partie de la grande catégorie des psychoses précoces.

III. EPIDEMIOLOGIE (4,12)

Les chiffres de la prévalence des TSA ont **augmenté au cours du temps**, notamment du fait :

- du **changement du concept** même de l'autisme,
- des **critères** de diagnostics **élargis**,
- d'une meilleure **connaissance** des facteurs environnementaux (toxiques, infectieux, ou psychologiques) (12) et sociétaux (prise de conscience de l'opinion publique) (5),
- un âge de diagnostic **plus précoce**.

Jusqu'aux années 1970 (définition selon les critères de Kanner), la prévalence des TSA était de **2 à 5 pour 10000 naissances**. *La revue systématique de Fombonne sur l'épidémiologie des TSA* et ses mises à jour successives permettent de visualiser cette augmentation, passant de **18,7 pour 10.000** en 1999, **27,5 pour 10.000** en 2003 à **0,6%** sur la dernière méta-analyse de 2009 effectuée sur 43 études à partir de 15 pays (18). Les différents résultats d'études sur la prévalence sont analysés par l'HAS et la Fédération Française de Psychiatrie. L'HAS en 2010 conclue à **1 enfant atteint de TED sur 150 naissances**, pour les enfants de moins de 20 ans (4,13).

Aux Etats-Unis, le réseau de surveillance pour le contrôle et la prévention des maladies (*CDC : Centers for Disease Control and Prevention*) estimait une prévalence à 1/88 en 2012 (19). Les derniers chiffres de 2015-2016 rapportent une prévalence encore plus élevée :

- **1/45** soit 2,22% des enfants âgés entre 3 et 17 ans (20).
- **1/68** soit 1,47% des enfants âgés de 8 ans (2,21).

Nous manquons actuellement de données épidémiologiques françaises, mais ces résultats suggèrent que les TSA ne peuvent plus être considérés comme des maladies rares.

Le sexe-ratio des TSA est de 4 garçons atteints pour 1 fille.

IV. EXPRESSION CLINIQUE

A. Tableau clinique

Les TSA reposent sur trois critères comportementaux, c'est **la triade autistique** (classification DSM-IV et CIM-10) (1) :

1) Altérations des interactions sociales réciproques :

Elles se traduisent par une **appréciation erronée des signaux sociaux ou émotionnels** pouvant se manifester par :

- une faible utilisation des messages sociaux (contact visuel, gestes, expressions faciales inadéquates),
- un défaut d'attention conjointe (comportement spontané de partage avec une autre personne),
- un manque de réciprocité sociale et émotionnelle (absence de réaction aux émotions d'autrui...),
- une difficulté à établir des relations.

2) Difficultés de communication (verbale et non verbale) :

Elles peuvent prendre différentes formes :

- un défaut des acquisitions langagières,
- une incapacité à engager ou soutenir une conversation,
- une absence de compensation par des compétences non verbales,
- des anomalies dans le domaine du jeu (absence de « faire semblant », imitation...).

3) Caractère restreint et répétitif des comportements, des activités et des pôles d'intérêt :

Il peut prendre différentes formes :

- une tendance à uniformiser et à ritualiser le quotidien,
- une opposition à toute modification de son environnement personnel,
- un intérêt particulier pour certaines parties d'objets,
- la présence de mouvements stéréotypés et répétitifs (battements des mains, mouvements des doigts, bascule du corps...).

Il n'y a **aucun signe pathognomonique** et, hormis **l'absence d'attention conjointe**, aucun des autres signes sus cités n'est spécifique des TSA (5).

Les **modifications de la « trajectoire » du développement** peuvent servir d'indicateur de risque de TSA, comme le ralentissement de l'acquisition de nouvelles compétences avant 2 ans (langue, développement précoce non verbal, compétence de communication sociale (diminution du suivi du regard, du « sourire réponse », des vocalisations)) (22).

Le portrait clinique d'un individu avec TSA est complexe (4,22) :

- **hétérogénéité des tableaux** en fonction des individus (âge, capacité intellectuelle) mais aussi par leurs manifestations,
- **infinie variété** des situations rencontrées,
- **variabilité et évolutivité** des signes au cours du temps,
- diverses **pathologies associées**.

B. Pathologies et troubles associés (4)

➤ **Retard de développement**

On remarque souvent un retard de développement avant que les troubles ne soient vraiment définis. Les enfants avec TSA peuvent avoir un décalage avec des enfants du même âge concernant l'acquisition du **maintien de la tête**, de la **station assise**, ainsi que de la **marche**. Les enfants peuvent présenter une **hypotonie** ou une **hypertonie**, des anomalies **posturales** ou de la **coordination** ainsi que des troubles de la **motricité** globale et fine (23).

➤ **Déficience intellectuelle**

D'une manière générale, les compétences cognitives varient : d'une **déficience intellectuelle sévère** à un fonctionnement intellectuel **supérieur à la moyenne**. La déficience intellectuelle toucherait au moins 50% des personnes avec TSA (24,25).

➤ **Trouble du sommeil**

Les troubles du sommeil sont très **fréquents** avec une prévalence selon les études entre 40 et 80%. Il peut également y avoir un temps de sommeil court et des symptômes nocturnes (exemple : marche nocturne) (26).

➤ **Trouble de l'alimentation**

Les troubles de l'alimentation peuvent être précoces. On peut observer un manque de réflexe de **succion**, une difficulté au passage à l'alimentation **solide**, une **préférence alimentaire** restreinte et une **ritualisation** des repas (23).

➤ **Troubles sensoriels**

On peut retrouver une **hypersensibilité** aux stimuli ou, encore nommées, « réactions sensorielles paradoxales » pour certaines textures, sons, odeurs, goûts ou une altération des réactions à la douleur. Ces perturbations sensorielles sont fluctuantes, parfois intolérables par leur intensité, parfois anormalement atténuées voire absentes.

➤ **Pathologies psychiatriques**

Une étude récente, de 2015 (27), montre que sur 101 enfants, 90,5% étaient porteurs d'au moins un trouble psychiatrique. Les comorbidités les plus fréquentes étaient :

- Troubles anxieux,
- Trouble Déficitaire de l'Attention avec Hyperactivité (TDAH),
- Trouble oppositionnel,
- Trouble dépressif.

A ces signes peuvent s'ajouter des troubles du **comportement** (crises, colères, automutilations...), qui viennent le plus souvent témoigner de frustrations liées à l'impossibilité de s'exprimer, de se faire comprendre ou de communiquer sa douleur ou ses désirs.

➤ **Anomalie du périmètre crânien**

Sur le plan de l'examen physique des personnes avec TSA, on retrouve dans les études, une proportion plus importante de macrocéphalie.

➤ **Maladies génétiques**

Dans une minorité de cas (<10%), les personnes avec TSA présentent des pathologies chromosomiques ou génétique, comme la Trisomie 21, le syndrome de l'X fragile, la sclérose tubéreuse de Bourneville, la neurofibromatose de Recklinghausen ou la phénylcétonurie (25,28).

➤ **Epilepsie**

L'épilepsie toucherait de 20 à 25% des autistes contre 0,5 à 1% de la population générale (29).

C. Diagnostics différentiels

- La schizophrénie,
- Les troubles de la personnalité (schizoïdie, schizotypie, personnalité obsessionnelle compulsive...),
- Les troubles du langage,
- L'hyperactivité avec déficit attentionnel,
- Les déficits sensoriels,
- Le retard mental,
- Les carences affectives précoces,
- Le syndrome de Gilles de la Tourette,
- Les troubles de la coordination motrice.

V. ETIOLOGIE (12)

Les avancées de la recherche ne permettent pas à ce jour de déterminer les causes des TSA. Ce sont des troubles héréditaires complexes qui impliquent plusieurs gènes et démontrent une grande variation phénotypique (5).

On parle de **syndrome d'origine multigénique et plurifactorielle** (notamment facteurs de risque environnementaux) (30).

Pour que ce syndrome apparaisse, on peut supposer que **plusieurs facteurs doivent être conjointement présents**. Ces facteurs, survenant à des étapes différentes du développement du système nerveux central, génèrent des tableaux d'autismes variables.

Dans *l'état des connaissances sur l'autisme de l'HAS* (4), deux facteurs de risque sont reconnus avérés, les **âges avancés du père et de la mère** ainsi que les **antécédents de TED dans la famille**.

A. Facteurs de risque génétiques (31)

La piste génétique a été initiée par Kanner lui-même dès 1954. Depuis, les recherches confirment un **déterminisme génétique fort**, notamment grâce aux études sur les jumeaux et les familles, aux données épidémiologiques et aux études de biologie moléculaire.

Le risque pour des parents ayant un enfant avec TSA d'en avoir un deuxième se situe entre 5 et 6% (32). Chez des jumeaux homozygotes, si l'un des jumeaux est atteint, le risque pour le deuxième est de 70% (33).

L'ensemble des études réalisées chez des apparentés d'individus autistes met en évidence des traits autistiques chez ces derniers. Une étude de 2016 montre un lien génétique entre les TSA et les capacités sociales et de communications (34).

Plusieurs régions de l'ADN (Acide DésoxyriboNucléique) ont été identifiées comme impliquées dans les TSA (23) comme par exemple les régions chromosomiques 2q, 5, 7q, 15q, 16p et les gènes SLC6A4, GABR, RELN, NLGN, MET et EN2.

B. Facteurs de risque environnementaux

Bien que soupçonnés d'être principalement génétiques, les TSA peuvent être également secondaires à des facteurs environnementaux qui modulent l'expression génique (23,32,35).

Anté-conceptionnels	Obstétricales(36)	Périnatales(37,38)	Postnatals
Agents chimiques (Benzène,Toluène...)	Infection (rubéole, Cytomégalovirus...)(37)	Hypoxie cérébrale, faible score d'Apgar	Infection (Herpès, rougeole, oreillons...)(12)
Maladies immunitaires (diabète type 1, polyarthrite rhumatoïde, hypothyroïdie...)(23)	Traitement : Acide valproïque, thalidomide(39)	Prématurité ou post maturité	¹ Carences environnementales majeurs, éducatives ou affectives(40)
Antécédent de stérilité ou de fausse couche	Hémorragie et menace d'accouchement prématuré (2 ^{ème} trimestre)	Encéphalopathie	Vaccin ROR (Rougeole-Oreillons-Rubeole)(41)
Age avancé paternel ou maternel	Toxique : consommation alcool, tabac ² (23)	Présentation en siège	Vaccin contenant du Thimérosal(42)
	Obésité, prise de poids importante(23)		
	Stress psychologique(44)		

C. L'épigénétique

L'épigénétique correspond à **l'étude des changements dans l'expression des gènes**. Ces changements n'impliquent pas de modification de la séquence d'ADN mais peuvent être transmis lors des divisions cellulaires. Contrairement aux mutations, les modifications épigénétiques sont réversibles. Les modifications épigénétiques sont induites par l'environnement au sens large : la cellule reçoit en permanence toutes sortes de signaux l'informant sur son environnement, de manière qu'elle se spécialise au cours du développement, ou ajuste son activité à la situation (45).

¹ Items barrés : pas de corrélations établies avec l'autisme

² Etudes contradictoires

Les mécanismes épigénétiques tels que la méthylation de l'ADN agissent à l'interface des facteurs génétiques et environnementaux et des facteurs de protection. Plusieurs études rapportent **une différence dans la méthylation de l'ADN entre des individus avec TSA et des individus sans TSA** (46).

D. Marqueurs neurobiologiques

Il existe des différences fondamentales au niveau de **l'organisation** et de la **croissance** cérébrale chez les personnes atteintes de TSA qui ont leur origine dans la période prénatale, et s'étendent à l'âge adulte (exemple : réduction du nombre de cellules de Purkinje du cervelet, anomalie de la structure anatomique des lobes frontaux et temporaux, maturation anormale du système limbique...) (47).

VI. CONTEXTE LEGISLATIF

Depuis plusieurs années, les pouvoirs publics tentent d'améliorer le « retard français » par la mise en place de plans. L'autisme a également été déclaré « grande cause nationale » en 2012.

Le plan autisme en France est un programme, avec un ensemble de mesures, défini par le gouvernement français pour **améliorer la prise en charge de personnes autistes**. Depuis 2005, trois plans se sont succédés :

A. Le premier plan autisme (2005-2007) (48)

- Favoriser un repérage des troubles le plus précocement possible,
- Créer un Centre de Ressources Autisme (CRA) par région et des places dans les établissements médico-sociaux adaptés,
- Amorcer une démarche d'évaluation des méthodes de prise en charge,
- Mettre en place un comité national de l'autisme et des TED, un comité de suivi scientifique et des instances régionales de concertation.

B. Le deuxième plan autisme (2008-2010) (49)

- Elaborer un corpus de connaissances commun et développer la recherche,
- Actualiser les contenus de la formation des professionnels (sanitaires, médico-sociaux ou éducatifs),
- Diversifier les méthodes de prise en charge innovantes,
- Mettre en place un dispositif d'annonce du diagnostic qui permet l'orientation et l'accompagnement des familles,
- Renforcer l'offre d'accueil.

C. Le troisième plan autisme (2013-2017) (50)

- Diagnostiquer et intervenir précocement :

Le repérage et le diagnostic se feront sur trois niveaux :

- Un réseau d'alerte des professionnels de la petite enfance, de l'éducation et de la médecine de ville,
- Un réseau de diagnostic « simple » par une équipe pluridisciplinaire départementale (professionnels issus des Centres d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP), Centres Médico Psycho Pédagogiques (CMPP), d'équipe hospitalière ou libérale...),
- Un réseau de diagnostic « complexe » régional s'appuyant sur les CRA avec une équipe hospitalière experte du CHU (Centre Hospitalier Universitaire).

La prise en charge pourra être organisée dans des pôles régionaux d'interventions très précoces (certains CAMSP, nouveaux SESSAD (Service d'Education Spéciale et de Soins A Domicile)) et des unités d'enseignements en maternelle associant enseignants et professionnels médico-sociaux.

- Accompagner tout au long de la vie en :
 - renforçant les ESMS (Etablissements et Services Sociaux et Médico-sociaux),
 - améliorant le parcours global,
 - consolidant les CRA,
 - soutenant la scolarisation en milieu ordinaire,
 - favorisant l'inclusion sociale et professionnelle.

- Soutenir les familles via les CRA (conseils, formations...) pilotés par l'Association Nationale des Centres Ressources Autisme (ANCRA) et offrir des solutions de répit pour les familles.

- Poursuivre la recherche.

- Sensibiliser et former l'ensemble des acteurs de l'autisme (professionnels de santé, professionnels du secteur social et médico-social, la communauté éducative, les formateurs eux-mêmes, développer les formations dans l'enseignement supérieur).

VII. STRATEGIE DU DEPISTAGE

A. Définition et but du dépistage

La conférence de la CCI (Commission on Chronic Illness) sur la prévention des maladies chroniques qui s'est tenue en 1957 a donné la définition suivante : « *le dépistage consiste à identifier présomptivement, à l'aide de tests, d'examens ou d'autres techniques, susceptibles d'une application rapide, les sujets atteints d'une maladie, ou d'une anomalie passée **jusque-là inaperçue**. Les tests de dépistage doivent permettre de partager les personnes apparemment en bonne santé mais qui sont probablement atteintes d'une maladie donnée, de celles qui en sont probablement exemptes. Ils n'ont pas pour objet de poser un diagnostic* ». Cette définition a été acceptée par le Comité Régional de l'OMS pour l'Europe en 1964 (51).

L'OMS fait la distinction entre la **surveillance**, qui concerne la pratique médicale courante, dans laquelle le patient vient consulter son médecin pour un problème défini, et le **dépistage** où le patient n'a aucune plainte concernant la maladie dépistée.

Le dépistage offre l'occasion d'alerter les médecins de soins primaires et les autres fournisseurs de soins de santé des cas dans la population qui nécessitent **une attention clinique supplémentaire**. Il n'est pas possible de dépister tous les troubles qui peuvent affecter les jeunes enfants. La priorité est pour les handicaps qui présentent :

- une forte prévalence,
- une prise en charge efficace utile,
- des méthodes de dépistage efficaces et peu coûteuses.

B. Différents types de dépistage

L'Agence Nationale d'Accréditation et d'Evaluation en Santé (ANAES)³a publié en mai 2004 un guide méthodologique d'évaluation d'un programme de dépistage (52).

Il existe plusieurs types de dépistage :

- **Un dépistage systématique dit « de masse »** où la population recrutée n'est pas sélectionnée au préalable. Il peut y avoir un critère d'âge et dans ce cas le dépistage est généralisé à l'ensemble de la tranche d'âge considérée.
- **Un dépistage sélectif ou ciblé** où la population recrutée est sélectionnée sur des critères préalablement définis (facteurs de risque mis en évidence par des études contrôlées)

³ L'ANAES n'existe plus depuis août 2004, elle a été regroupée au sein de l'HAS.

- **Un dépistage organisé ou communautaire** où le dépistage est proposé dans le cadre de campagnes de dépistage et s'appuie sur la participation volontaire des sujets.
- **Un dépistage opportuniste** où la population est recrutée pour le dépistage lors d'un recours aux soins (hospitalisation, visite médicale, centre de santé ou de dépistage, médecine du travail)
- **Un dépistage multiple** où l'on recherche de manière simultanée, plusieurs affections, par l'utilisation concomitante de plusieurs tests de dépistage.

C. Organisation du système de santé français

La Fédération Française de Psychiatrie (FFP), à travers *les recommandations de bonne pratique du diagnostic de l'autisme de 2005* (53), identifie trois niveaux d'action, qui devraient refléter l'organisation actuelle du système de santé.

- Le dépistage de niveau 1 correspond au **dépistage de masse**. Les enfants ne sont pas sélectionnés. Ils n'ont pas d'antécédents à risque et les parents n'ont pas manifesté d'inquiétudes particulières sur leur développement. C'est le rôle des **médecins généralistes, pédiatres ou médecin de PMI** (Protection Maternelle et Infantile), notamment dans le cadre des examens de santé obligatoires mentionnés dans le carnet de santé, pratiqués au cours des deux premières années.

Les acteurs de ce premier niveau, doivent être capables de **rechercher et d'identifier les signes d'alerte** pour prendre en charge et orienter ces enfants de façon appropriée.

Bon nombre de ces éléments sont mentionnés **dans le carnet de santé**. Pour l'examen du 4^{ème} mois, les items « vocalise » et « rit aux éclats » et, au 9^{ème} mois, « pointe du doigt » et « joue à coucou le voilà ».

- Le dépistage de niveau 2 correspond au **dépistage ciblé**. Les enfants sont identifiés comme étant à risque de présenter un trouble du spectre autistique. Plusieurs facteurs de risque sont connus :
 - Antécédents de TSA dans la famille,
 - Augmentation de l'âge parental (surtout maternel),
 - Antécédents périnataux (hypoxie, prématurité).

C'est le **rôle des spécialistes** des troubles du développement, après repérage effectué par les médecins de premier niveau.

- Le troisième niveau correspond au diagnostic.

D. Signes à connaître et à rechercher par les praticiens de première ligne (4,53)

1. Signes d'alerte

a) Antécédents familiaux

Dès le début de l'interrogatoire, les antécédents de TSA dans la fratrie doivent être recherchés en raison du **risque élevé de récurrence de TSA** et du risque de survenue d'autres troubles du développement.

b) Inquiétudes parentales

Les interrogations parentales liées à une difficulté dans le développement de leur enfant doivent être prises en compte car elles sont **fortement corrélées à une anomalie effective du développement**.

Toutefois, la littérature estime que les premiers signes des TSA sont difficiles à détecter par les parents, notamment pour un premier enfant (5,54). L'absence d'inquiétude parentale ne signifie pas forcément l'absence de problème ou de retard de développement.

Dans les formes les plus communes, la grande majorité des parents exprime des préoccupations pour le développement de leur enfant dès sa deuxième année de vie (13,55). Les aspects qui les préoccupent régulièrement sont en relation avec le **domaine du langage** (expression et compréhension), la **perte de compétences relationnelles** (56) et la notion de **régression des acquisitions** (57). D'ailleurs, des études ont montré une forte sensibilité et spécificité de ces signes (58). D'autres difficultés sont mentionnées par les parents (alimentation, sommeil, communication) mais ne semblent pas être spécifiques aux enfants avec un TSA (59).

c) Signe à valeur « d'alerte absolue »

- absence de **babillage, de pointage ou d'autres gestes sociaux à 12 mois** ;
- absence de **mots à 18 mois** ;
- absence **d'association de mots** (non écholaliques) **à 24 mois** ;
- **régression du langage ou des compétences sociales quel que soit l'âge**.

d) Régression quel que soit l'âge

Quel que soit l'âge, l'existence d'une **régression dans le développement** (en particulier du langage ou de la sociabilité) doit motiver avis et bilans spécialisés.

2. Signes en fonction de l'âge

a) Avant 12 mois

Certaines études ne parviennent **pas à déterminer de marqueurs comportementaux fiables**, prédictifs des TSA **avant 12 mois** (22). Il existe des différences individuelles concernant le développement avec des signes qui se manifestent en réalité après 12 mois et une variabilité de l'évolution des symptômes dans le temps.

Pourtant, d'autres études (26,60) proposent de retenir certains signes. Mais, les auteurs sont bien conscients, qu'isolés, ils ne sont pas suffisants pour porter le diagnostic d'autisme :

- manque d'intérêt pour les interactions sociales,
- défaut de réactivité ou d'adaptation tonique,
- anomalies du regard (absence de préférence pour une cible en mouvement),
- bébé décrit comme «**trop calme**».

b) A 12 mois

L'absence ou la rareté du sourire social, l'absence du contact par le regard et l'absence de l'orientation à l'appel du prénom sont des signes prédictifs de TSA.

c) Autour de 18 mois

Une revue de la littérature de 2005 (51) dont le but était d'identifier les facteurs prédictifs des TSA, a conclu à la difficulté d'évaluer les retards dans le développement de la langue et le jeu imaginatif avant 18 mois. Les éléments les plus faciles à repérer sont donc les **retards dans l'interaction sociale et la présence de comportements stéréotypés**.

d) Avant 2 ans

On recherchera notamment :

- une **passivité et une pauvreté de la réactivité et de l'anticipation sociale** (réaction à son nom, à la voix des parents...),
- une **difficulté dans l'accrochage visuel** (réaction aux formes géométriques plus importantes que pour les visages) et **l'attention conjointe** (initiation d'une expression partagée, exemple : l'enfant regarde ce que le parent regarde puis échange avec lui une réaction),
- un **retard de langage**,
- une **absence de pointage ou de désignation d'objet et de jeu**,
- des **comportements répétitifs**,
- une **absence de jeu de « faire semblant »**.

e) Avant 3 ans

Les signes d'alerte d'un risque de TSA sont les suivants (8) :

- **Communication** : perturbations dans le développement du langage, utilisation inappropriée du langage, peu de réponse quand on l'appelle par son prénom, déficits dans la communication non verbale,
- **Socialisation** : manque d'imitation, ne montre pas les objets à l'adulte, manque d'intérêt pour les autres enfants ou intérêts inhabituels, difficultés à reconnaître les émotions d'autrui, restriction des jeux imaginatifs, dans son monde, n'initie pas des jeux simples ou ne participe pas à des jeux sociaux imitatifs, préfère les activités solitaires, relation étrange avec les adultes (indifférence ou familiarité excessive),
- **Intérêts, activité et autres comportements** : hypersensibilité tactile ou auditive, maniérisme moteur, balancements, agressivité, conduites oppositionnelles, résistance aux changements, activités répétitives avec les objets (par exemple pour les aligner ou éteindre/allumer la lumière).

f) À l'âge scolaire (école maternelle et primaire)

Il existe des formes de TSA à révélation tardive (en particulier TSA sans retard mental associé). Le médecin doit être alerté devant un enfant sans retard mental significatif qui présente des difficultés importantes dans ses interactions sociales ou des particularités dans ses apprentissages.

3. Signes paracliniques

Aucun indice biologique ou radiologique n'est suffisamment fiable, sensible ou spécifique. L'intérêt de l'imagerie permet d'éliminer d'autres diagnostics, de même que le bilan génétique.

E. Outils (liste non exhaustive)

Plusieurs outils de dépistage existent, mais avec des objectifs différents.

- Les outils de dépistage de niveau 1 (population générale) sont des outils rapides, faciles à utiliser et à interpréter par tous les professionnels de santé. Le but est d'identifier un éventuel risque **chez une personne asymptomatique**.
- Les outils de dépistage de niveau 2 exigent davantage de temps pour administrer et pour interpréter. Ils s'adressent aux **personnes préalablement identifiées comme étant à risque**.

Un bon outil (notamment de niveau 1 qui nous intéresse ici) est décrit comme **peu coûteux** et avec un **temps de passation court**. Il doit également avoir de **bonnes qualités psychométriques**. C'est-à-dire une **sensibilité élevée** (capacité à dépister le trouble sans manquer d'enfants) pour minimiser le nombre de faux négatifs et une **spécificité élevée** (capacité à dépister uniquement ce trouble) afin de minimiser les faux positifs.

1. Checklist for Autism in Toddlers (CHAT) (61,62)

C'est le premier outil de dépistage systématique utilisé en Grande-Bretagne à **18 mois**. En France, il a été validé en 2013 comme test de dépistage des TSA chez les enfants de **24 mois**, (59) avec un seuil de risque de trois items échoués, quels qu'ils soient, ou deux items d'observations.

Il s'agit d'un test de dépistage conçu pour être **utilisé par les professionnels de première ligne** : médecins généralistes, médecins de PMI et pédiatres. Il est **simple, rapide**, et ne demande **pas de formation** particulière pour être utilisée.

L'outil CHAT est composé de deux parties, neuf questions posées aux parents et cinq items à compléter par le professionnel. (*Annexe 2*)

Il s'agit d'étudier les trois comportements qui sont en défaut chez des patients autistes : le jeu de faire-semblant, le pointage proto-déclaratif et l'attention conjointe. Il mentionne également des comportements qui ne se retrouvent pas normalement chez l'enfant autiste.

Plusieurs études successives ont évalué ses qualités psychométriques. Une étude de 2000 retrouvait **une forte spécificité** à 97,7% (donc nombreux faux négatifs) et **une faible sensibilité** à 35,1% (54).

2. Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) (63)

La M-CHAT est une extension de la CHAT, validée et destinée **aux enfants de 24 mois**. Elle repose **uniquement sur l'interrogatoire des parents** en 23 items. Comme pour la CHAT, les items sont codés « oui/non ». (*Annexe 3*)

Les six items clés concernent :

- l'intérêt pour d'autres enfants,
- le pointage pour désigner des objets ou personnes,
- l'orientation à l'appel de son prénom,
- l'imitation,
- l'attention conjointe.

Dans différentes études (63–66), les paramètres psychométriques ont été analysés et varient en fonction des seuils utilisés. Il s'avère que trois items échoués sur l'ensemble du questionnaire, ou deux items échoués parmi les items clés, sont les seuils les plus optimaux.

Pour *Robbins et al* (2001), la **sensibilité est à 97%** et la **spécificité à 99%** (63). Dix ans plus tard, *Canal-Bedia et al*, trouvent une sensibilité de 100% et une spécificité à 98%(65). *Kamio et al* en 2013, (seule étude à suivre les enfants jusqu'à 36 mois), trouvent une sensibilité à 47% et une spécificité à 98% (66).

Dans l'ensemble, ces études concluent à l'efficacité de la M-CHAT pour repérer les enfants à risque de TSA en population générale **à partir de l'âge de 16 mois**.

Toutefois, toutes les études montrent que la M-CHAT doit être **suivie d'une discussion avec les parents** sauf si le score est strictement supérieur à six. L'objectif de cette discussion est de diminuer les faux positifs (compréhension parentale, raisons de leur choix...).

3. M-CHAT-R (M-CHAT Revised) et M-CHAT-R/F (M-CHAT Revised with Follow-up) (67)

L'outil révisé **réduit le taux de faux positifs et détecte plus de cas de TSA** que la M-CHAT originale lorsqu'il est utilisé lors des examens pédiatriques de routine. La M-CHAT-R/F reprend la M CHAT suivi d'un entretien parental. Elle est valable pour les enfants entre 16 à 30 mois. M-CHAT-R a une sensibilité de 91% et une spécificité de 95%, et M-CHAT-R/F a une sensibilité de 94% et une spécificité de 83%. Il est **en cours de validation française**.

4. Quantitative Checklist for Autism in Toddlers (Q-CHAT) (68)

La Q-CHAT, est elle aussi, dérivée de la CHAT avec l'ajout d'items sur le développement du langage ou la présence de comportements répétitifs. Elle est **en cours d'évaluation**.

5. Évaluation des comportements autistiques du nourrisson (ECA-N) (69)

L'échelle d'évaluation des comportements autistiques pour nourrissons permet une évaluation semi-quantitative des troubles présentés par **des enfants de moins de 3 ans** chez qui l'on suspecte un trouble envahissant du développement.

La grille d'évaluation compte 6 rubriques :

- Socialisation,
- Communication,
- Adaptation à l'environnement,
- Tact, tonus et motricité,
- Réactions émotionnelles et instinctuelles,
- Attention, perception.

6. Alarme détresse bébé (ADBB) (13)

Cette échelle française s'intéresse au repli et au retrait chez le nourrisson entre 2 à 24 mois. Elle est composée de 8 items auxquels un observateur peut attribuer une note allant de 0 (pas d'anomalie) à 4 (anomalies sévères).

Cet outil, qui n'est **pas spécifique aux TSA**, a été validé pour le dépistage de problème de développement chez le nourrisson.

Sa sensibilité est de 0,82 et sa spécificité de 0,78 pour un seuil d'alarme placé à 5. Cette échelle est recommandée par l'HAS.

7. Early Screening of Autistic Traits Questionnaire (ESAT-Q) (70)

C'est un questionnaire parental (14 items oui/non) développé aux Pays-Bas, concernant des enfants à partir de 14 mois, à faire si le pré-test de quatre items est positif. Les données psychométriques sont également **en cours d'études**.

8. Infant Toddler Checklist (ITC) (71)

C'est un questionnaire parental en 24 items pour dépister les **troubles de la communication** chez les jeunes enfants. La sensibilité excellente (93%) est la seule donnée psychométrique actuellement. L'ITC est incapable de distinguer entre les enfants ayant un TSA et ceux qui ont des retards de communication.

VIII. STRATEGIE DIAGNOSTIQUE

A. Recommandations françaises (13)

En France, depuis 2005, c'est la 10^{ème} édition de la CIM-10 qui encadre le diagnostic de l'autisme (54). Le DSM-V reste très critiqué, y compris aux USA, notamment du fait du manque de critères précis pour établir le diagnostic.

Le diagnostic des TSA est **clinique**. Il n'existe **aucun marqueur biologique ni aucun test diagnostic** à ce jour. Il est fondé sur un **entretien parental**, une **observation clinique de l'enfant**, un examen **psychologique**, un examen du **langage et de la communication** et un examen du développement **psychomoteur et sensorimoteur**.

Selon la FFP : « *le diagnostic est assuré auprès de toute **équipe pluridisciplinaire** disposant de professionnels formés, compétents et suffisamment entraînés pour examiner le développement et les aspects psychopathologiques ; ayant une bonne connaissance de ce qui peut être proposé aux parents en termes de soins, d'éducation, de pédagogie et d'accompagnement de leur enfant ; articulée avec les professionnels susceptibles d'assurer les consultations génétique et neurologique.* ».

Il n'y a aucune organisation standard de la procédure de diagnostic. Elle doit avoir lieu au plus près du domicile familial et doit s'effectuer en collaboration avec la famille. Elle doit aboutir à une synthèse en équipe suivie d'un compte rendu oral et écrit aux parents.

Un diagnostic fiable, combinant jugement clinique d'experts et outils diagnostiques structurés, peut être posé à partir de 3 ans car les troubles sont suffisamment stables. En dessous de 2 ans, la fiabilité diagnostic n'est pas établie (13).

Le troisième plan autisme propose un dispositif de diagnostic sur 3 niveaux :

- La première ligne

Elle est constituée des professionnels des CMPP, CAMSP et des équipes de libéraux formés au diagnostic. Ces structures sont chargées des situations de **diagnostics simples**.

- La deuxième ligne

Elle est représentée par les **Equipes Territoriales d'Appui au Diagnostic de l'Autisme** (ETADA). Les ETADA sont chargées des **diagnostics de moyenne complexité**, et sont interpellées par les structures de première ligne si celles-ci sont en difficulté. Pour information, il y a 2 ETADA en Haute-Normandie ; une au Havre et une à Evreux.

- La troisième ligne

Elle correspond au **Centre De Ressources pour l'Autisme (CRA)**, qui est chargé des **diagnostics complexes**, soit par le tableau clinique ou l'existence de comorbidités, soit par la situation psychosociale de la famille.

La procédure diagnostique doit impliquer une articulation en amont et en aval avec les professionnels qui vont assurer la prise en charge.

B. Outils d'évaluation des troubles (liste non exhaustive) (12,13)

1. Autism Diagnostic Interview Revised (ADI-R) (interview diagnostique pour l'autisme) (72)

L'ADI-R est un entretien semi-structuré avec les parents qui **reprend l'histoire du développement de l'enfant** en considérant sa symptomatologie actuelle et antérieure. Il repose sur trois domaines :

- les interactions sociales
- la communication et le langage
- les intérêts restreints et les comportements stéréotypés

Il est fiable et validé pour le diagnostic de l'autisme **chez les enfants de plus de 3 ans** (sous-diagnostic si âge inférieur). Etant un outil « coûteux » (sur le plan du temps de passation et de formation), il est plutôt proposé comme un **outil de confirmation du diagnostic**.

2. The Autism diagnostic observation schedule (ADOS) (73,74)

L'ADOS est un outil d'observation semi-structuré qui comporte quatre modules de différents niveaux de développement langagier (de l'absence de langage à la présence d'un langage complexe). Il se base sur l'observation de la communication, des interactions sociales réciproques, du jeu, des comportements stéréotypés, des intérêts restreints. Etant **peu sensible**, il **doit être combiné avec un entretien parental** pour diminuer le nombre de faux négatifs (par exemple à l'ADI-R).

3. Childhood Autism Rating Scale (CARS) (échelle d'évaluation de l'autisme infantile)

Il s'agit d'une échelle diagnostique permettant surtout **d'apprécier la sévérité des troubles autistiques** par l'évaluation de 14 domaines habituellement perturbés à des degrés variables dans l'autisme. Un score compris entre 30 et 36 correspond à un autisme modéré et un score supérieur à 36 à un autisme sévère. Cette échelle, **pratique d'utilisation** et traduite en français, est un outil de première intention.

C. En pratique (12,13)

Le diagnostic de TSA est établi sur un faisceau d'arguments fournis par l'anamnèse et l'observation clinique de l'enfant.

- **L'entretien clinique initial** avec les parents est important pour recueillir la description du développement précoce et actuel. On utilise l'ADI-R.
- **L'observation comportementale** répétée, permet de vérifier la présence des signes caractéristiques (notamment à l'aide de support vidéo). On utilise l'ADOS.
- **L'examen psychologique** est utile pour connaître le profil intellectuel et socio-adaptatif de l'enfant autiste à l'aide de tests non spécifiques de l'autisme (Brunet-Lézine, tests de Weschler, K-ABC, Vineland...), ou spécifiques comme le Psycho Educational Profile (PEP), pouvant être complété par une évaluation neuropsychologique.
- **L'examen du langage et de la communication** doit évaluer l'aspect formaliste du langage (bilan orthophonique traditionnel) mais également les aspects fonctionnalistes et pragmatiques du langage (moyen de communication conçu comme moyen d'action). Les outils sont nombreux (Echelle de Communication Sociale et Précoce (ECSP), grille de Whetherby et Prutting, test de Schulman...) et sont choisis en fonction du profil individuel de l'enfant.
- **L'examen du développement psychomoteur et sensorimoteur** évalue, à l'aide d'outils non spécifiques des TSA, la motricité globale et fine, les praxies et l'intégration sensorielle.
- **Une recherche des anomalies, des troubles ou des maladies, associés à l'autisme** est nécessaire. Elle se réalise par l'interrogatoire parental en recherchant les antécédents familiaux et personnels de l'enfant et un examen physique.
- **Des investigations complémentaires sont systématiques** : examen de la vision et de l'audition ; consultation de neuropédiatrie ; consultation génétique avec caryotype standard et X Fragile (en biologie moléculaire). D'autres investigations peuvent être réalisées en complément.

IX. STRATEGIE THERAPEUTHIQUE (4,12,75)

A. But de la prise en charge

L'intérêt est de proposer **un accompagnement et une prise en charge personnalisés et spécifiques**. Cette stratégie repose sur la réalisation initiale de **l'évaluation** de la situation du patient, puis par **l'élaboration du projet personnalisé**, en collaboration avec la famille, les professionnels et le patient lui-même, pour ensuite en **assurer le suivi**.

Il s'agit bien sûr **d'améliorer la qualité de vie** du patient en développant ses potentialités et **en favorisant l'implication de la famille** dans le respect de sa dignité et de ses droits. Les professionnels devront identifier et essayer de comprendre les comportements qui posent problème afin de les prévenir et de les gérer.

B. Recommandations françaises

Une personne avec TSA a des « *besoins identiques aux autres personnes mais aussi des besoins particuliers* ». Les interventions proposées ne couvrent donc pas qu'un seul champ des besoins et implique donc de :

- **structurer l'environnement** de façon adaptée à la personne avec autisme pour lui apporter les repères qui lui manquent (espace, temps, communication, activités),
- **tenir compte des attentes des familles**,
- choisir des **objectifs à court terme** (qui s'inscrivent dans une prise en charge ayant des objectifs à long terme),
- choisir des activités **réalistes** et des apprentissages qui tiennent compte de l'âge de la personne et du milieu où elle vit,
- prévoir une **durée suffisante d'exposition** de la personne aux activités d'échange et d'éducation,
- prévoir la **généralisation des acquis** (transposition à d'autres environnements),
- **vérifier** que la personne progresse, réévaluer régulièrement et réajuster les propositions éducatives.

C. Modalités d'action

Deux types d'approches existent. Certaines sont structurées sous forme de « programmes » ou « prises en charge » relevant d'une **approche globale** et visent à répondre aux **besoins multidimensionnels de la personne**. Elles contiennent des objectifs dans **plusieurs domaines** (fonctionnement, activités et participation

sociale). D'autres interventions sont **focalisées** sur un symptôme, une activité ou un secteur très ciblé et non sur l'ensemble du fonctionnement de la personne. Elles visent un objectif précis **d'amélioration d'un seul domaine**.

1. Inclusion en scolarité partielle ou totale

Depuis *la loi du 11 février 2005*, tout enfant en situation de handicap a droit à une inscription dans une école ordinaire. En pratique, **le Plan Personnalisé de Scolarisation (PPS)** peut être établi dans différentes structures (établissement scolaire, médico-social ou sanitaire) selon les capacités d'autonomie, les compétences cognitives et le degré d'altérations des interactions sociales et de la communication de l'enfant.

2. Interventions focalisées

Elles ciblent les **domaines déficitaires** dans l'autisme : la communication, la socialisation, le comportement et la sensorialité. Ce sont surtout des prises en charge rééducatives.

- La communication et le langage vont être améliorés via :
 - la **rééducation orthophonique**,
 - des techniques de communication alternative dans le dessein de **suppléer le langage oral** (système de communication par échange d'images (PECS : *Picture Exchange Communication System*), le langage gestuel (langue des signes française), le programme Makaton (non spécifique de l'autisme), ...),
 - une **communication facilitée** par un ordinateur,
 - la méthode Tomatis (appareil d'amplification du système auditif).
- Les interactions sociales vont être travaillées par le **jeu**, l'entraînement par **l'imitation réciproque**, sous la forme de scénarii (où l'enfant réapprend le comportement à adopter)...
- Les activités sensorielles et motrices font l'objet d'un grand nombre de techniques de **rééducation** (psychothérapie, musicothérapie, interventions de psychomotricité, kinésithérapie, activité sportive...).

3. Programmes de prise en charge globale (intervention comportementale et développementale)

La distinction entre les interventions à référence comportementale et à référence développementale a tendance à diminuer depuis quelques années. Leur but commun est **d'améliorer les compétences de l'enfant** dans tous les domaines,

pour faciliter son insertion sociale, sa régulation émotionnelle, sa vie quotidienne et ses capacités d'apprentissage.

- **L'approche comportementale** (même technique d'apprentissage quel que soit l'âge) :
 - Elle s'appuie sur la **méthode ABA** (*Applied Behavior Analysis* - Analyse appliquée du comportement) ou des modèles qui en dérivent, comme **l'IBI** (*Intensive Behavioral Intervention* – intervention comportementale intensive) dont le programme Lovaas est le plus connu. L'ABA consiste à **analyser les comportements** de l'enfant, pour déterminer les facteurs environnementaux qui les influencent, afin de **développer des stratégies pour les modifier**.

- **L'approche développementale** (technique d'apprentissage en fonction de l'âge mental).

Les interventions développementales utilisent les intérêts et les motivations naturelles de l'enfant pour **rétablir le développement de la communication**. Elles reposent sur une **prise en charge éducative** dont le but est de donner aux enfants avec TSA des outils leur permettant de mener une vie indépendante avec des moyens de communication socialement adaptés.

- **Le programme TEACCH** (*Treatment and Education of Autistic and Communication related handicapped CHildren*) est un programme éducatif individuel reposant sur une implication parentale, un environnement structuré (repères stables), une approche positive de l'enfant (partir de ses compétences, les renforcer...) et un apprentissage de stratégies visuelles.

- **Le modèle de Denver** ou **ESDM** (*Early Start Denver Model*) est une approche interventionnelle précoce (12 à 36 mois) intensive, individuelle ou en groupe, fondée sur l'établissement de relations avec l'enfant et sur un ensemble de capacités à lui enseigner.

4. **Prise en charge médicamenteuse**

Aucun traitement curatif n'existe actuellement. Les seuls traitements utilisés le sont **pour diminuer les comportements inadaptés** qui empêchent la socialisation et les possibilités d'apprentissage (neuroleptique comme l'halopéridol, anticonvulsivant, antidépresseur). Les régimes sans gluten et sans caséine ne sont pas recommandés.

Des études récentes démontrent l'efficacité de certains traitements. La **bumétamide** permettrait notamment d'amélioration du traitement des émotions (76,77). Selon une étude de novembre 2016, la communication sociale, chez les adultes atteints de TSA de haut niveau, pourrait être améliorée par la **vasopressine** (78).

X. PRONOSTIC (4,5)

L'espérance de vie d'une personne avec autisme est **réduite** par rapport à la population générale. Certaines études parlent d'une mortalité deux fois plus élevée (épilepsie, accidents par noyade ou suffocation).

Le diagnostic initial d'autisme reste **stable** pendant toute la vie dans 80 % à 92 % des situations étudiées, ce qui ne veut pas dire que les symptômes eux ne varient pas.

La communication et le langage peuvent s'améliorer. La communication non verbale s'améliore fréquemment lors du passage de l'adolescence à l'âge adulte.

L'altération des interactions sociales représente l'élément le plus persistant de la triade autistique au cours de la vie (50% à l'âge adulte). A l'âge adulte, environ une personne sur deux avec autisme présente une réduction des comportements stéréotypés mais environ, une personne sur cinq, garde des troubles sévères du comportement. L'amélioration de l'expression des émotions est fonction du degré de retard mental.

Enfin, on peut observer une **aggravation des troubles à l'adolescence**.

Les facteurs prédictifs de l'évolution des symptômes de la triade autistique sont nombreux et interagissent entre eux : (liste non exhaustive)

- les conditions d'apparition des troubles et leur précocité,
- la sévérité de la symptomatologie,
- les troubles associés (retard mental, épilepsie, maladies somatiques),
- les facteurs environnementaux (dont la prise en charge).

DEUXIEME PARTIE : L'ETUDE

OBJECTIF DE L'ETUDE

En France, la prise en charge des patients atteints de TSA débute tardivement (après 6 ans) alors que les études démontrent l'utilité de la prise en charge précoce. Celle-ci est effectivement envisageable, puisque le diagnostic peut être réalisé dès 3 ans de manière fiable.

Le dépistage actuel apparait être une des raisons au retard diagnostic. En effet, les études notent un retard entre les premières inquiétudes parentales et la pose du diagnostic de TSA.

En assurant les soins primaires, le médecin généraliste est un des rares spécialistes à avoir un rôle de prévention et de dépistage. Premier maillon du système de soins, il est celui qui réceptionne les inquiétudes parentales ou au contraire le premier à émettre des interrogations.

Par conséquent, la mise en place d'un programme de dépistage organisé et systématique pourrait être une des réponses pour permettre un diagnostic plus précoce. Ce dépistage de premier niveau serait réalisé chez les enfants à un âge prédéfini. Mais qu'en pensent les principaux concernés ?

I. Objectif principal

Cette étude avait pour objectif principal de connaître le point de vue des médecins généralistes, de la Seine-Maritime et de l'Eure, sur la mise en place d'un programme de dépistage organisé et systématique des TSA.

II. Objectifs secondaires

Les objectifs secondaires, vis-à-vis des médecins comprenaient :

- l'évaluation du ressenti concernant cette pathologie,
- la description des pratiques actuelles de dépistage des TSA,
- l'exploration des connaissances sur cette maladie,
- la recherche et la compréhension des difficultés lors du dépistage.

QUESTION DE RECHERCHE

Que pensent les médecins généralistes de la Seine-Maritime et de l'Eure, de la mise en place d'un programme de dépistage organisé et systématique des TSA dans leurs pratiques quotidiennes ?

MATERIEL ET METHODE

Une étude qualitative par focus groupe et entretiens individuels a été utilisée pour réaliser ce travail.

I. RECHERCHE DOCUMENTAIRE

L'analyse documentaire consistait à rechercher et à étudier les précédents écrits en relation avec notre questionnement et notre sujet.

Au préalable, nous avons effectué une recherche bibliographique à partir des différentes thèses de médecine générale recensées dans le catalogue SUDOC (Système Universitaire de Documentation) et BIUM (Bibliothèque Inter-Universitaire de Médecine). Ensuite, une recherche plus large à l'aide de la banque de données PubMed⁴ nous a permis de faire une synthèse des connaissances actuelles.

Cette première étape, indispensable, a permis de redéfinir les limites de notre thématique et d'obtenir la base nécessaire à l'élaboration de nos propres recherches.

⁴ PubMed est le principal moteur de recherche de données bibliographiques biologiques et médicales.

II. CHOIX DE LA METHODE : LA METHODE QUALITATIVE (79,80)

Issue des techniques de marketing d'après-guerre aux Etats-Unis et des sciences humaines et sociales, c'est à partir des années 1990 que les chercheurs en santé se sont appropriés la méthode de recherche qualitative.

La recherche qualitative a pour but d'aider à **comprendre les phénomènes sociaux** dans leur contexte naturel. Dans le domaine de la santé, elle a pour objet l'étude des représentations et des comportements des fournisseurs et des consommateurs de soins.

La méthode qualitative est particulièrement adaptée lorsque les facteurs observés sont **subjectifs** et donc **difficiles à mesurer**. Elle permet d'explorer les émotions, les sentiments, les comportements et les expériences personnelles. **C'est une démarche interprétative**. Elle permet de répondre aux questions de type « pourquoi ? » ou « comment ? », **contrairement à la méthode quantitative** qui permet de répondre aux questions de type « combien ? » ou « pourquoi ? » (dans le sens « étudier un lien de causalité » de manière statistique). En d'autres termes, la méthode qualitative permet de comprendre plutôt que de compter. Elle recueille des données verbales pour en extraire des informations et en élaborer des hypothèses. Les deux types de méthodes sont complémentaires et peuvent se succéder dans un même programme de recherche.

Pour répondre à la question posée, nous avons donc écarté le principe de l'étude quantitative parce que **nous voulions comprendre les besoins et les difficultés des médecins généralistes concernant la mise en place d'un programme de dépistage des TSA.**

III. CHOIX DES ENTRETIENS (81)

Le recueil de données se fait par des entretiens ou « interviews » menés sur des échantillons réduits où tous les participants sont volontaires. Il existe deux méthodes de recueil de données qualitatives : les entretiens individuels et les entretiens de groupe. (*Annexe 4*)

Nous avons choisi de réaliser nos entretiens sous la forme de focus groupe et d'entretiens individuels « semi-dirigés ».

Dans un premier temps, un focus groupe a été mis en place pour explorer de manière la plus **exhaustive** possible les thèmes soulevés par notre sujet. . Puis, pour permettre de les approfondir, des entretiens individuels ont été réalisés.

A. Le Focus Groupe

Le focus groupe est une technique d'entretien de groupe. La discussion est semi-structurée, ce qui permet de collecter des informations sur un sujet ciblé en exploitant les aspects positifs de l'interaction et de la dynamique de groupe.

Le but n'est pas d'aboutir à un consensus. Chaque personne peut exposer son opinion et c'est l'ensemble des points de vue émergents qui est important.

Il est animé par un modérateur à partir d'un guide d'entretien « canevas » préétabli comportant 3 à 4 questions ouvertes pour stimuler la réflexion.

Les focus groupes s'avèrent utiles pour étudier un sujet dans plusieurs dimensions sans pour autant aller en profondeur. C'est ce que nous recherchions dans notre étude, relativement pionnière sur le sujet. **Le but était de faire tester ou de faire émerger des idées inattendues.**

B. L'entretien « semi-dirigé »

Les entretiens individuels ont été **les principaux modes de recueil de cette étude**. Sous la forme d'une conversation classique, ils permettent de partager des opinions en toute confidentialité et sans jugement.

Ils accèdent à des sujets à **forte connotation sociale** (comme c'est le cas, pour les TSA) et mènent à une réflexion par l'introspection. Les sujets sont donc plus profonds et exprimés plus aisément qu'en entretien de groupe.

Pour réaliser cette étude, plusieurs types d'entretiens individuels étaient envisageables (entretien ouvert, directif ou semi-structuré).

Pour explorer le sujet sans imposer nos propres hypothèses de travail, **nous avons fait le choix d'entretiens semi-structurés**. L'entretien reste plus souple qu'un entretien directif, et plus structuré qu'un entretien ouvert (risque de hors-sujet), ce qui permet à l'enquêté d'expliquer ses choix et d'exprimer ses sentiments et son vécu.

Dans les entretiens semi-structurés, le chercheur utilise une grille préétablie de questions ouvertes, reprenant la liste des thèmes à aborder. Des sous-questions « de relance » permettent de mener l'entretien vers les points importants, si l'enquêté ne les développe pas spontanément.

Dans cette étude, l'objectif était également **d'approfondir les idées émergentes en focus groupe**.

IV. CREATION D'UN GUIDE D'ENTRETIEN (Annexe 5)

Le guide d'entretien regroupe les questions d'enquête émanant de la reformulation des hypothèses initiales. Il représente la base commune de chaque entretien tout en restant souple dans la chronologie des questions pour favoriser une dynamique de conversation. L'objectif est de laisser **la liberté** aux personnes interviewées **d'exprimer leurs expériences, leurs opinions, leurs sentiments et leurs connaissances du sujet.**

Notre guide d'entretien a été élaboré avant la réalisation du focus groupe et des entretiens individuels.

Le guide d'entretien qui a été rédigé pour cette étude a été **soumis à ma directrice de thèse et à un membre du Département Universitaire de Médecine Générale** afin d'éclaircir certaines questions et d'insérer des questions de relance.

Entre le recueil de données et l'analyse, le processus étant continu, **notre guide a été modifié à deux reprises** (après le focus groupe et après le cinquième entretien), en ajoutant trois questions de relance et en reformulant une des questions.

Le guide d'entretien final se présentait en quatre parties :

- L'introduction, qui expliquait brièvement aux participants la **méthode qualitative**, la technique du focus groupe ou des entretiens semi-dirigés,
- Le **contexte** de l'étude avec un rappel sur le principe d'un dépistage organisé,
- Le questionnaire composé de **questions ouvertes** sur le dépistage systématique, les connaissances et la pratique actuelle du dépistage, ainsi que les difficultés et les modalités souhaitées de dépistage,
- Un ensemble de **questions fermées** afin de relever les données socio-démographiques.

V. CHOIX DES SUJETS INTERVIEWES

La population que nous avons étudiée était composée de médecins généralistes de la Seine-Maritime et de l'Eure.

Les **critères d'inclusion** étaient :

- Etre médecin généraliste installé en libéral,
- Exercer en Seine-Maritime ou dans l'Eure,
- Accepter un entretien avec enregistrement audio.

Les **critères d'exclusion** étaient :

- Etre médecin généraliste remplaçant (le suivi des patients n'est pas régulier et le motif des consultations repose principalement sur des pathologies aiguës),
- Exercer une médecine particulière (ostéopathie, médecine du sport...).

Contrairement à l'analyse quantitative, l'analyse qualitative n'a **pas pour résultat d'être représentative de la population source et générale. L'échantillon n'est pas aléatoire.**

Afin d'obtenir la plus grande diversité possible des opinions, expériences ou comportements, nous avons choisi de réaliser un **échantillonnage raisonné**. Ce type d'échantillonnage consiste à **sélectionner** des participants typiques de la population cible.

➤ Pour les entretiens semi-dirigés, nous avons effectué un échantillonnage « **en variation maximale** ». En effet, les médecins ont été **choisis pour leurs différences**.

Ils ont été sélectionnés à partir de notre réseau de connaissances. Ils étaient triés en fonction de variables définies au préalable comme pouvant influencer leurs réponses :

- l'âge,
- le sexe,
- le nombre d'années d'installation,
- le milieu d'exercice (rural, semi-rural ou urbain),
- le mode d'exercice (seul ou en association),
- la formation sur le sujet,
- une activité d'enseignement à la faculté,
- une participation habituelle aux thèses.

Les médecins sélectionnés étaient ceux dont ces variables différaient le plus possible, **pour renforcer les divergences**.

➤ Pour le Focus Group, nous avons choisi un groupe de pair dont j'ai fait la connaissance lors de mon stage en SASPAS (Stage Autonome en Soins Primaires Ambulatoires Supervisé). C'était donc un **échantillon homogène**. Ce choix était volontaire car le fait de se connaître permettait aux médecins une expression libre sans crainte d'intimidation ou de jugement.

Tous les médecins ont été contactés par téléphone et pour ceux qui le souhaitaient, un mail d'informations complémentaires a été adressé.

VI. REALISATIONS DES ENTRETIENS

La durée des entretiens n'était pas prédéfinie. L'enregistrement prenait fin lorsque les personnes interrogées n'avaient plus rien à préciser. Les participants étaient prévenus d'une durée approximative (20-30 minutes pour les entretiens semi-dirigés, 1h30-2h pour le focus groupe). Le lieu, la date et l'heure étaient choisis par les médecins. L'enregistrement s'est fait via une application « dictaphone ». Ils étaient informés que l'entretien serait enregistré et retranscrit par écrit dans un parfait **anonymat**.

L'étude a commencé par la réalisation d'un focus groupe. Les hypothèses soulevées ont permis d'améliorer le guide d'entretien. Par la suite, le sujet étant délicat, nous avons privilégié des entretiens individuels afin d'obtenir des avis plus personnels.

Le nombre d'entretien était fixé lorsque les réponses semblaient être les plus exhaustives possibles. On parlait alors de **saturation des données**. La saturation était atteinte lorsque les nouveaux entretiens n'apportaient pas de nouvelles réponses par rapport aux entretiens précédents.

A. Le Focus Groupe

En raison de l'importance de la direction de l'animation, le choix d'une personne expérimentée était primordial. Une de mes maîtres de stage a accepté de tenir ce rôle. Elle devait donner la parole aux différents participants, orienter le débat et inciter les participants les moins actifs à s'exprimer. J'endossais le rôle d'observateur, en notant les éléments de communication non verbale.

B. Les entretiens semi-dirigés

Pour réaliser ces entretiens, l'heure des rendez-vous a été très variable en fonction des médecins et de leur disponibilité (début de matinée, heure du déjeuner, ou le soir en fin de consultation). Par contre, tous les entretiens ont été réalisés dans leur cabinet.

Au début de l'entretien, les participants étaient remerciés et une introduction succincte de l'étude leur était précisée. Ensuite, mon rôle d'interviewer était d'écouter et d'effectuer de bonnes relances aux moments opportuns afin de balayer tout le guide d'entretien. La liberté de parole était respectée, pour ne pas influencer l'interviewé, dans ses réponses.

VII. ANALYSE DES DONNEES (82,83)

Le processus a été continu et ininterrompu entre le recueil des données et l'analyse.

« **L'analyse de contenu** » a été la méthode choisie car elle est la plus répandue et elle permet une objectivité et une fiabilité des entretiens. Deux personnes qui réalisent l'analyse doivent obtenir les mêmes conclusions. En l'espèce, cette analyse devait être reproductible, dans la mesure du possible. L'analyse a été réalisée en deux étapes.

A. Travail de retranscription (82)

Ce travail comprenait une **retranscription intégrale**, mot à mot, de tous les enregistrements audio du focus groupe et des entretiens individuels sur le logiciel de traitement de texte Microsoft Office Word.

Les paroles de nos participants ont été retranscrites le plus fidèlement possible, en respectant le style oral des entretiens, les fautes, les hésitations, les bégaiements, les onomatopées... Les silences et les éléments de communication non verbale étaient représentés entre parenthèses (...).

Les entretiens étaient également anonymisés (distribution aléatoire d'un chiffre) de 1 à 14 pour les identifier. Les participants des focus groupes étaient identifiés par la lettre F (comme Focus) puis un chiffre, correspondant à leur position, dans l'ordre de prise de parole, au cours du focus groupe.

Tous les éléments permettant d'identifier un médecin (ville d'exercice, noms de confrères, etc...) ont été remplacés par « x ».

B. Travail de codage (83)

La phase de codage a été réalisée à l'aide du logiciel Microsoft Office Excel.

1. Phase de préparation

Nous avons procédé à un examen systématique du contenu du discours après chaque entretien. **Une lecture dite « flottante »**, c'est-à-dire en réécoutant les enregistrements, a permis de s'approprier le contenu et la logique des discours. Cette lecture a ensuite permis de réaliser un **découpage du texte** en fragment ou « verbatim ».

2. Phase de codage (*Annexe 6*)

Les verbatims ont été décontextualisés, classés, puis analysés afin de les organiser en une ou plusieurs idées qui pouvaient les résumer. Ce sont les codes.

3. Phase d'analyse thématique

Les codes étaient **regroupés en catégories** permettant de dégager les thèmes principaux. L'objectif de l'analyse était de développer le sens général des données collectées brutes pour les comprendre et les expliquer. L'ensemble, intégré dans un tableau, permettait de retrouver aisément les différentes citations au cours de l'analyse des retranscriptions.

RESULTATS

Les résultats correspondent à l'analyse thématique transversale de tous les entretiens et du focus groupe.

Cinq grands thèmes ont été identifiés à partir de l'analyse des verbatims :

- Avantages de l'instauration d'un programme organisé de dépistage,
- Limites à l'instauration d'un programme organisé de dépistage,
- Rôles et pratiques actuelles des différents intervenants dans le dépistage,
- Souhaits des médecins généralistes sur l'organisation d'un dépistage systématique.

I. DONNEES GENERALES DES ENTRETIENS ET DES MEDECINS INTERROGES

Vingt médecins ont été inclus dans l'étude. Six médecins ont participé à l'unique focus groupe et étaient nommés de F1 à F6. Quatorze autres médecins ont été interviewés dans les entretiens semi-dirigés et étaient nommés de M1 à M14. Nous tenons à préciser qu'un médecin généraliste a refusé de participer à un entretien semi-dirigé.

La saturation des données a été obtenue à partir du onzième entretien semi-dirigé. Nous avons préféré en mener trois supplémentaires, pour nous assurer, de cette saturation. Aucune donnée supplémentaire n'a été ajoutée au cours de ceux-ci.

A. Caractéristiques des entretiens

Les entretiens ont été réalisés sur une période de six mois, de juin 2016 à novembre 2016. Nous avons commencé par le focus groupe suivi de quatorze entretiens semi-dirigés.

Le focus groupe a eu lieu dans un local de l'Union Régionale des Médecins Libéraux de Normandie (URML), vers 20 heures, après les consultations des médecins. Il a duré 1 heure et 52 minutes.

Les entretiens individuels se sont déroulés dans le cabinet médical des médecins interrogés. Un entretien a eu lieu à 8 heures, avant les consultations du médecin, deux autres vers 19 heures après les consultations, et tous les autres ont été réalisés sur le temps du déjeuner. La moyenne des entretiens était de 24 minutes.

B. Caractéristiques sociodémographiques des médecins interrogés

Médecin	Age	Sexe	Type d'Activité	% enfants < 6 ans	Nombre d'année d'installation	Moyenne de consultations par jour	Maître de Stage	Formation sur les TSA	Participation à des Thèses
FG1	56	F	URBAIN	24	21	30			Oui
FG2	58	M	URBAIN	26	23	28	Oui		Oui
FG3	57	M	SEMI-RURAL	16	28	30			Oui
FG4	60	F	RURAL	10	30	30		Oui	Oui
FG5	52	M	RURAL	13	20	20			
FG6	58	M	URBAIN	21	18	30			Oui
MG1	47	F	URBAIN	19	15	25	Oui		
MG2	34	F	SEMI-RURAL	42	3	25			
MG3	32	M	SEMI-RURAL	11	3	29			
MG4	39	M	RURAL	10	10	32			Oui
MG5	33	F	SEMI-RURAL	25	2	32		Oui	Oui
MG6	40	F	SEMI-RURAL	14	9	27	Oui	Oui	Oui
MG7	30	M	URBAIN	10	0,5	27			
MG8	57	F	URBAIN	16	26	33	Oui		Oui
MG9	61	M	SEMI-RURAL	13	16	26	Oui		Oui
MG10	36	F	SEMI-RURAL	20	6	32		Oui	Oui
MG11	53	F	SEMI-RURAL	15	22	28	Oui	Oui	Oui
MG12	29	F	URBAIN	15	0,1	26			
MG13	40	M	URBAIN	10	5	26		Oui	
MG14	47	M	URBAIN	5	12	33		Oui	

➤ Sexe

Dans cette étude, on retrouve autant d'hommes que de femmes.

➤ Age

L'âge moyen des médecins interrogés était de 46 ans. L'âge variait de 29 à 61 ans. L'âge moyen des femmes était de 44,5 ans et celui des hommes était de 47,4 ans.

Sexe/Age	25/30 ans	30/35 ans	35/40 ans	40/45 ans	45/50 ans	50/55 ans	55/60 ans	> 60 ans	Total
Femmes	1	2	1	1	2	1	2	0	10
Hommes	1	1	1	1	1	1	3	1	10

➤ **Lieu d'exercice**

45% des médecins interrogés travaillaient en milieu semi-rural, 40% en milieu urbain et 15% en milieu rural.

Milieu d'exercice	Rural	Semi-rural	Urbain
Nombre de médecins	3	9	8
Pourcentage	15	45	40

➤ **Mode d'exercice**

Un des médecins interviewés travaillait seul contrairement aux dix-neuf autres qui étaient en cabinet de groupe (soit 95%).

➤ **Nombre d'années d'installation**

La médiane et la moyenne du nombre d'années d'installation étaient similaires à 13,5 années.

➤ **Statut d'enseignement**

Six médecins étaient des maîtres de stage (soit 30%) pour les internes, soit en supervision directe (premier niveau), ou soit en autonomie supervisée (deuxième niveau).

➤ **Activité**

La médiane et la moyenne du nombre de consultations par jour des médecins interviewés étaient identiques à 28,5 patients par jour.

En ce qui concerne l'activité pédiatrique, la patientèle des médecins interrogés était en moyenne composée de 16,75 % d'enfants de moins de 6 ans. Deux médecins se retrouvaient à l'opposé de ces chiffres, un médecin voyait 5% d'enfants de moins de 6 ans et un autre plus de 40%.

Ces données proviennent de leur Relevé Individuel d'Activité et de Prescriptions établi par l'Assurance Maladie.

➤ **Formation sur les TSA**

Sept médecins de notre échantillon (soit 35%) avaient bénéficié d'une formation sur les TSA au cours de leur carrière.

➤ **Habitude de participer à des thèses**

Douze médecins de cette étude (soit 60%) avaient participé à au moins une autre thèse avant celle-ci.

II. AVANTAGES DE L'INSTAURATION D'UN PROGRAMME ORGANISE DE DEPISTAGE DES TSA

A. Intérêt pour le dépistage lui-même

Les participants ont évoqué plusieurs intérêts au dépistage systématique notamment **un intérêt pour le dépistage lui-même**. Mettre en place un dépistage organisé permettrait, selon eux, **qu'il soit réalisé**.

« Ça permet tout simplement de penser à le faire. » (MG7), « On serait obligé de le faire parce que là, un des problèmes au cabinet, c'est aussi qu'on les voit à tour de rôle, on dit qu'on contrôlera sauf qu'on contrôle pas forcément. » (MG10), «... et puis parce que y a sûrement plein de petits trucs qu'on fait pas donc si c'est noté voilà si à tel âge on le fait. » (MG11).

Le dépistage serait **amélioré** puisqu'il serait ainsi **exécuté par un plus grand nombre de médecins**.

« Comme ça globalement tout le monde va le faire. » (MG8), « ... ça ne peut que améliorer le dépistage car il sera fait. » (MG9).

Un dépistage organisé permettrait à chaque enfant de bénéficier de ce dépistage **de façon systématique**. Une comparaison a été faite avec **l'automatisme existant pour d'autres programmes de dépistage**.

« Je pense que tout le monde y passerait sauf quelques réfractaires mais je pense que tout le monde y passerait sans se poser de question. » (MG5), « Par exemple la trisomie 21 ... on a plutôt tendance à dire bon bah vous faites le dépistage on pose pratiquement même plus la question... c'est plutôt automatique que les gens disent oui. Et ça paraît logique à tout le monde. » (MG6).

Les médecins interrogés étaient conscients qu'un dépistage induisait des faux négatifs mais, pour certains d'entre eux, ils ne représentaient pas **un frein au dépistage**.

« Je pense que les faux négatifs pour ça après c'est rattrapable à l'école. » (FG1), « Les faux négatifs on fera toujours attention aux enfants qu'on voit même si ils rentrent pas dans les critères on sait qu'il faut rester ouvert de toute façon et que ça peut être une forme parmi tant d'autres qui n'aura pas été testée et qui là, bah ça y ressemble, ça rentre pas dans les critères mais ça y ressemble. » (MG2).

Ils détenaient le même discours pour les faux positifs. L'intérêt d'un dépistage organisé demeurerait inchangé, notamment parce que ce dépistage **n'était pas invasif**.

« Moi j'ai pas peur des faux positifs. Là y aurait pas de geste euh enfin pas de geste chirurgical. Y a pas danger d'avoir des faux positifs au pire on prend le temps on va peut-être pas leur sauter dessus parce que le diagnostic est posé..., en tout cas envisagé par ce dépistage-là. » (MG2), « Inconvénient?... aucun, ce n'est absolument pas toxique pour l'enfant. » (MG11).

Un médecin affirmait même que dépister des enfants à tort permettait de **soulever l'existence d'autres difficultés**.

« Bah c'est pas grave... des faux positifs voilà on suit l'enfant c'est l'enfant qui est important et pas le test. On le regarde évoluer et de toute façon si le test est positif c'est qu'il y a des difficultés. » (MG1).

L'objectivité d'un dépistage organisé était, pour les médecins interrogés, un gage de qualité. Une des difficultés actuelles étant, d'après eux, le biais engendré par la subjectivité du médecin.

« ... un score dans lequel y a pas d'affect qui rentre avec des items bien précis à dépister moi ça me paraît pertinent. » (FG2), « Il n'y aurait aucune place à la subjectivité... on aurait des éléments standardisés d'âges. » (MG10).

Pour les médecins interrogés, organiser un dépistage systématique permettait de **réaliser un dépistage plus précocement**.

« ... des outils pertinents qui puissent euh mettre en avant des enfants tôt. » (FG4).

Quelques médecins faisaient d'ailleurs remarquer que ce dépistage précoce était **recommandé par la littérature et les médecins spécialistes**. Il permettait, d'après eux, **d'améliorer le retard diagnostic...**

« Le dépistage précoce, après, tous les spécialistes nous disent que c'est indispensable. » (FG3), «... donc un dépistage systématique je pense que ça peut éviter un retard diagnostic. » (MG10).

... afin d'engendrer une **prise en charge thérapeutique précoce**.

« ... mais il peut y avoir des choses qui peuvent être déjà détectées sur quelques signes bien précis et du coup pouvoir prendre en charge précocement sans attendre les bah... les grosses crises autistiques ou les troubles du comportement. » (MG3), « ... ça permet d'éviter justement un retard de prise en charge. » (MG11).

B. Intérêt pour le médecin

Une de leurs problématiques actuelles était de passer à côté d'un enfant atteint. Le dépistage organisé, s'appliquant à tous les enfants, serait donc une **solution pour le sous-dépistage**.

« Ca permettrait peut-être aussi d'éviter d'autres enfants qui sont eux sans suivi qui s'enfoncent tous seuls. » (FG5), « Si c'est systématisé je pense que ça serait très bien car on passerait beaucoup moins à côté. » (MG11).

Notamment, cela permettrait d'**éviter de passer à côté des formes légères**.

« C'est une pathologie qui est complexe donc je pense qu'on peut passer à côté de certains où il peut y avoir des troubles légers. » (MG3), « Si ça permet d'éviter de passer à côté de formes Asperger très légères. » (MG12).

La **création d'une consultation dédiée** pour ce dépistage **faciliterait le déroulement de la consultation**. En effet, d'après les médecins, **les parents seraient demandeurs** de ce genre « d'examen systématiques ». Les parents seraient ainsi plus observants ce qui faciliterait la consultation pédiatrique.

« Bah là, comme on disait, le fait d'être systématique bah les parents y adhèrent beaucoup plus. » (MG5), « Pour les parents, si on leur explique que c'est du dépistage, globalement ils veulent ce qu'il y a de mieux pour s'assurer qu'il n'y a pas de soucis. » (MG10).

Des médecins ont évoqué le **gain de temps** qu'induirait un dépistage systématique par rapport à leurs habitudes actuelles de dépistage et de suivi des enfants. Ils pourraient ainsi **se focaliser davantage sur ceux qui présentent un trouble**.

« ...ce qui nous permettrait de laisser tomber certains. » (MG7), « Si c'est marqué dans le carnet de santé... les petits items on y penserait forcément et ça prendrait moins de temps. » (MG11), « C'est l'avantage en quelques minutes on peut être fixé. » (MG12).

Un programme de dépistage organisé permettrait de **simplifier et de dédramatiser le dépistage et de rassurer les médecins**, car il est actuellement jugé difficile et anxiogène.

« Nous ça nous dédramatiserait peut-être un peu. » (FG5), « Ça va faciliter ... si c'est dans le carnet de santé et qu'on remplit des items. » (MG1), « ... mais en tout cas moi je serais rassurée et moins inquiète si y a un dépistage systématique. » (MG2).

Un autre intérêt à ce type de dépistage a été évoqué, celui de **faciliter l'information délivrée aux parents**.

« ... nous donner des arguments pour dire aussi aux parents vous voyez il a tant, il faut aller consulter... » (FG3), « Quand y'a un caractère un peu obligé, tout le monde y passe, c'est plus facile que nous, devoir argumenter pourquoi on l'a fait à lui alors qu'on l'a pas fait à l'ainé machin. » (MG3), « Si on a quelques critères (...) c'est sûrement beaucoup plus facile de faire admettre aux parents que y a un souci. » (MG11).

L'accès aux avis spécialisés serait amélioré puisque les enfants orientés auraient déjà fait l'objet d'un pré-tri.

« On a un score bon bah ça nous permettra d'avoir un argument plus facile pour envoyer l'enfant. » (FG3), « Peut-être qu'on aura un accès plus facile. » (MG6).

Un nouveau dépistage organisé permettrait, d'après eux, de **diversifier leur pratique médicale** et de **développer leurs connaissances**.

« Ça fait du bien aussi de faire un autre truc dans la journée. » (MG7), « Ça nécessitera un maximum de rigueur donc encore une fois certainement ça nous permettrait d'aller creuser et d'aller améliorer nos pratiques, nos connaissances de médecins généralistes sur cette maladie et sur la façon de la dépister, de la prendre en charge euh voilà. » (MG14).

C. Intérêt pour l'enfant

Majoritairement, les médecins interrogés semblaient être favorables à un dépistage organisé à la condition qu'il y ait un **intérêt** pour l'enfant.

« Effectivement ça paraît une bonne idée de dépister surtout si effectivement on peut faire quelque chose pour l'enfant. » (MG9).

Diminuer la sévérité des symptômes est un des avantages qui ressortait des entretiens.

« La prise en charge précoce pour réduire l'incidence des troubles du développement, du comportement. » (FG4), « ... si on les dépiste plus tôt, et bah ça va permettre que ça soit moins sévère derrière. » (MG3), « Mais le dépistage précoce, a priori, d'après les spécialistes, ce serait intéressant pour le développement de l'enfant parce qu'on peut limiter les dégâts. » (MG4).

Un médecin évoquait le terme de **plasticité cérébrale**. Il expliquait que le cerveau d'un jeune enfant pouvait accepter des modifications, notamment par l'apprentissage, mais **seulement à un âge précoce**.

« Car il y a la plasticité cérébrale dont on m'a parlé donc ça peut améliorer je pense. » (FG8).

L'amélioration de la **qualité de vie familiale et scolaire** par la compréhension des symptômes des enfants était citée.

« Mais est-ce qu'ils ne se porteraient pas mieux s'ils étaient dépistés ? » (FG3), « ... ceux qu'ont des difficultés scolaires notamment qui rament et qui sont en échec derrière bah... euh... j'imagine la souffrance des autistes, quel que soit leur degré euh... si on peut leur apporter une aide. » (MG6), « ... ça permettrait d'avoir un gain de chance quoi pour ces gamins-là. » (MG8).

Un autre médecin citait les **possibilités de progrès de l'enfant grâce à la rééducation**, leur permettant notamment **d'accéder à une scolarisation**.

« ...pour servir la recherche de la cause et de rééduquer, compenser... » (MG1), « ... parce que s'il est pas pris en charge il sera peut-être pas scolarisé. » (MG12).

Le dépistage organisé entraînerait **une prise en charge plus adaptée à l'enfant**.

« Ah bah pour l'enfant oui parce que la prise en charge serait plus tôt donc plus adaptée. Enfin, j'espère qu'il y aura une prise en charge plus adaptée moi je ferai en sorte qu'elle soit plus adaptée. » (MG2).

Le gain de temps du dépistage systématique permettrait un accès plus précoce au diagnostic.

« Bah prendre en charge plus tôt, éviter une perte de temps... » (MG2), « Il y aurait moins de perte de temps donc moins de perte de chance. » (MG8).

D. Intérêt pour les parents

Plusieurs médecins ont évoqué une **amélioration de la compréhension parentale concernant la maladie et le comportement de leur enfant**. Entendre une hypothèse d'explication permettait **de les rassurer et les déculpabiliser**.

« C'est pas eux qui sont mabouls dans leur tête c'est pas eux qu'on un problème éducatif. » (MG6), « ... comprendre le comportement des enfants. Que les parents comprennent comment leurs enfants fonctionnent. » (MG13).

Le facteur temps a été évoqué. Certains médecins considéraient que la **connaissance précoce des troubles** était utile aux parents.

« ... puis ça prépare les familles plutôt qu'à 4 ans où on vous dit y a, oui là, y a un gros gros trouble... là ils tombent de haut et voilà en plus c'est l'âge de l'école c'est l'âge des échecs. » (MG2), « Je pense que je serais parent en tant que parent je voudrais savoir le plus vite possible. » (MG4), « ... je pense que la famille est bouleversée quand les enfants ont 1 an et demi, 2 ans mais je pense que c'est pire si c'est à 7-8 ans. » (MG5).

Un médecin évoquait **l'amélioration de l'accès à la prise en charge** qu'allait engendrer l'organisation d'un dépistage systématique.

« C'est souvent des parents qui ont un parcours compliqué, qui ont galéré, qui sont allés partout, alors si on peut leur éviter ça je pense que ce serait génial. » (MG5).

La **qualité de vie parentale** permettrait d'être améliorée par le dépistage organisé. Les sacrifices parentaux (emplois, temps consacré pour la prise en charge...) seraient plus tardifs et peut être moins importants.

« ... ça retardera peut être justement l'implication, l'aide des parents. » (MG12).

Enfin, d'après les médecins, **ce dépistage répondrait à une attente parentale**. Ils seraient demandeurs de ce genre d'examen.

« Les parents sont très contents d'avoir un examen un peu standardisé au contraire, ils sont ravis, ils sont plutôt demandeurs les parents, de choses un petit peu standardisées, un peu systématiques, (...) ça les rassure d'avoir des choses normées. » (MG6), « Je pense que les parents vont apprécier. » (MG9).

E. Intérêt pour la société

Organiser un dépistage spécifique des TSA, pour tous les enfants, permettrait de **faire connaître cette maladie** au « grand public » et peut-être de **modifier le regard de la société** envers les enfants atteints de TSA et ainsi **d'améliorer leur intégration** dans la société.

« C'est moins stigmatisant. » (MG3), « Ça passera peut-être mieux, et puis tout dépend aussi, comment c'est perçu dans l'opinion publique. Si ça rentre dans les

mœurs comme les vaccins... » (MG4), « ... cela permettra de savoir comment les prendre en charge ne serait-ce que dans le milieu familial, dans l'abord avec l'école, et dans le reste de la société, etc. » (MG6).

Un médecin soulevait l'intérêt pour la société en permettant de **diminuer le coût global des TSA.**

« ... après permettre que ça soit moins sévère derrière peut-être que du coup au bout du compte... c'est comme les cancers du sein, on en dépiste plus, on en opère plus, mais après si derrière ça t'arrive à faire moins de chimiothérapie, moins de radiothérapie, t'es peut-être gagnant au bout du compte. » (MG3).

Néanmoins, un médecin rappelait que ce n'était **pas son rôle de généraliste de décider de l'utilité de tel ou tel dépistage.**

« Je pense que le seul frein c'est la connaissance et de la pertinence et de l'intérêt du dépistage. » (MG10), « Après moi ce n'est pas mon métier de savoir si un tel dépistage vaut vraiment le coup d'être fait, d'un point de vue de la santé publique j'entends. » (MG14).

F. Une procédure d'orientation organisée

D'après les médecins interrogés, un programme de dépistage organisé comprendrait **obligatoirement une procédure standardisée, du dépistage jusqu'à la prise en charge thérapeutique.**

« On en revient à la question du début, ça sert à quoi le dépistage si y a pas de prise en charge derrière. » (FG5), « Il faut savoir comment les prendre en charge. » (MG6).

Les médecins exprimaient les **conditions pour valider une procédure de dépistage systématique. Il fallait une prise en charge adaptée, standardisée et validée.**

« La prise en charge elle doit être adaptée, elle doit être en fonction du handicap. » (FG4), « ...mais il faut avoir une grille, il faut avoir des repères et euh avoir une conduite standardisée quoi. » (MG5), « Y a pas mal de recul avec différents types de prise en charge qui ont bien été validés. » (FG4).

Ils ont notamment fait la **comparaison avec les procédures de dépistage organisé dans notre pays**, comme le dépistage du cancer colorectal et du sein, le dépistage de la trisomie 21 et les examens « obligatoires » de l'enfant.

« ... euh de même que pour les examens obligatoires dans le carnet de santé vous voulez être contacté par le médecin scolaire, vous pouvez marquer oui et à ce moment-là c'est le médecin X qui peut recontacter les parents pour revoir l'enfant. » (MG8), « comme pour le test Hémoccult, la trisomie 21... il y a une prise en charge qui se fait très rapidement derrière. Hémoccult on fait la lettre et, ils ont leur colo rapidement. » (MG9).

III. DIFFICULTÉES INDUITES PAR L'INSTAURATION D'UN PROGRAMME ORGANISÉ DE DÉPISTAGE DES TSA

A. Inconvénients du dépistage systématique

Les médecins ont évoqué des **limites similaires à n'importe quel dépistage**. La difficulté ressentie par les parents, lors de l'orientation vers d'autres médecins ou pour réaliser des examens complémentaires, était semblable au dépistage de n'importe quelle maladie.

« *On va créer de l'inquiétude euh mais c'est toujours pareil quand on va faire une prise de sang un examen y a toujours un petit peu d'inquiétude dès lors qu'on fait un examen complémentaire.* » (MG9), « *après ça reste un dépistage avec euh ses limites.* » (MG11).

Le dépistage systématique repose sur un outil. La **fiabilité** de celui-ci a été remise en cause par certains médecins, soit par le **manque de connaissances actuelles**, soit consécutive à la pathologie elle-même trop hétérogène.

« *On n'arrive jamais à avoir d'outils complètement validés dans ce genre d'évaluation.* » (FG2), « *Je pense qu'on manque d'outils fiables pour réellement faire un dépistage systématique sur un enfant.* » (FG5), « *Il peut y avoir plein de formes et ça j'y ai été confronté parce que j'ai vu une femme adulte qui vient d'être diagnostiquée elle est comme toi et moi... bah clairement elle serait pas rentrée dans les cases autistes.* » (MG10).

Le **risque d'erreur** a ainsi été soulevé, que ce soit **en sous-dépistant ou en sur-dépistant**.

« *Je pense qu'on pourra j'imagine se tromper aussi donc va falloir vraiment prendre des gants.* » (MG9), « *Je sais pas fin faut se méfier des faux positifs et des faux négatifs quoi.* » (FG1).

Plusieurs médecins évoquaient, en effet, le **risque d'induire encore plus de faux positifs** et leurs conséquences directes sur un enfant.

« *Est-ce qu'il y a pas un risque que ça suive l'enfant ?* » (FG3), « *Quand on aura mis une étiquette, qu'on aura bien angoissé tout le monde, que ce sera marqué dans le carnet de santé.* » (MG1), « *Les faux positifs je sais pas ça va engendrer beaucoup d'angoisse, un regard différent sur l'enfant.* » (MG10).

Ils ont également souligné le **risque du dépistage à un instant T** qui ne correspondait pas forcément à la réalité de l'enfant dans sa globalité.

« *C'est à un instant T, est ce qu'on peut dire que si on fait cet examen-là à 2 ans on peut le valider, en disant y a pas d'anomalie, y a pas d'anomalie.* » (MG8), « *L'inconvénient de le faire à tout le monde c'est qu'à un moment donné, à un instant T un gamin peut être... ça peut être, il peut être un peu opposant.* » (MG9).

Plusieurs médecins estimaient que le dépistage des **TSA** était complexe avec l'existence de **différentes formes** dont la subtilité ne pouvait être résumée en un dépistage unique systématique. Un médecin comparait aux maladies psychiatriques.

« *Je ne suis pas sûr que euh qu'il y ait des nuances dans le diagnostic.* » (FG4), « *Bah moi j'ai toujours du mal.... surtout pour les pathologies psy ou en fait y a toujours plein de critères plein de... enfin un enfant autiste ils sont pas tous pareils par ex pour les Asperger.* » (MG12), « *C'est difficile, c'est pas comme la mammographie, c'est pas comme le cancer colorectal, euh, parce que, il doit y avoir, à mon sens, il doit y avoir peut-être (...) une part de sensibilité personnelle qui doit jouer.* » (MG14).

D'autres participants au contraire ont émis des avis négatifs notamment si le dépistage était **universel**, c'est-à-dire impliquant l'ensemble des enfants. Ils jugeaient cela trop **conformiste**. Ce besoin **d'uniformisation** ne devrait pas être prôné selon eux. Le risque étant en effet de **dépister des enfants dont les symptômes, mineurs, n'entraînaient pas de répercussions**.

« *Ça me gêne un peu le côté, on doit cadrer aussi tous les enfants euh, on doit dépister tous les enfants.* » (FG2), « *Chez des enfants chez qui t'as aucune suspicion, c'est vrai que c'est compliqué de faire aussi ce dépistage chez tous les enfants.* » (MG12).

Par ailleurs, d'autres médecins ont parlé du risque d'**encombrer** encore plus **les réseaux de prise en charge** avec un dépistage universel révélant des formes légères.

« *Si tous les généralistes se mettent à dépister... c'est pas un centre qu'il va falloir mais plusieurs centres.* » (FG3), « *Après le problème, c'est qu'avec ce genre de chose, on va en diagnostiquer de plus en plus....* » (MG3).

B. Inconvénients pour le médecin

Plusieurs médecins semblaient être favorables à la mise en œuvre d'un dépistage des TSA, mais ne parvenaient pas à imaginer **comment ce dépistage allait pouvoir être organisé** sans que cela rajoute une **surcharge de travail**.

« *... donc ça veut dire qu'il faut l'organiser en amont.* » (MG9), « *Après je ne vois pas comment on pourrait organiser ça.* » (MG13).

Un des arguments majeurs qui ressortait dans de nombreux entretiens était le **facteur temps supplémentaire**.

« *On dit toujours la même chose mais les journées elles ont que 24h.* » (MG10), « *Maintenant ça a un coût, c'est chronophage.* » (MG14).

De façon plus précise, le **temps consacré, à la formation** pour ce nouveau dépistage, a été abordé.

« Bien évidemment bien sûr ça prend du temps, faut être formé etc. C'est un temps dédié particulier qui est long et qui comme tout acte spécialisé aussi demande une compétence particulière. » (MG1).

Ensuite, l'inquiétude du **temps de la passation de l'outil** de dépistage lui-même a été évoquée.

« Faut pas que ça dure 3/4 d'heure quoi voilà mais euh, après avec une rémunération tout se fait. » (MG2).

D'après un médecin, **l'outil nécessaire au dépistage, serait nécessairement complexe**, car la maladie des TSA l'était.

« ... y aura des branches différentes pour dire s'il ne rentre pas dans ces cases et bah faut quand même explorer ce domaine-là mais là, je pense que clairement ça serait une consultation d'une heure. » (MG12).

Délivrer une information autour d'un dépistage prenait du temps mais les médecins interrogés en prenaient actuellement pour d'autres dépistages.

« ... je prends le temps de délivrer <l'hémocult>. » (MG6), « Il faut qu'on prenne du temps mais quand on fait des tests d'Hamilton on... on prend pas 20 minutes ou 30 minutes on prend 45 minutes et on prend le temps qu'il faut. » (MG7), « ... parce que du moment où on fait un dépistage, il faut expliquer le dépistage. » (MG8).

Certains ont rappelé que les **consultations pédiatriques étaient déjà chronophages**, compte tenu des thématiques multiples abordées.

« ... parce qu'on sait bien comment se passe une consultation en pédiatrie avant deux ans... il y aura plein de questions qui seront sur un autre thème. » (MG14).

Des médecins s'inquiétaient et se demandaient comment ils allaient pouvoir l'organiser dans leur **planning déjà trop chargé**.

« C'est qu'on manque de temps. » (MG4), « Ce sera une consultation assez longue quand même. » (MG14).

Un médecin, favorable au dépistage, soulevait l'exemple des **médecins ruraux** qui seraient dans l'incapacité de faire un dépistage de plus.

« Après tu vois je ne sais pas trop comment ça pourrait s'organiser pour un médecin en campagne qui est tout seul et qui à 4500 patients, dont je ne sais pas combien de gamins... Je pense que eux n'auraient pas le temps de le faire. » (MG14).

Enfin, le **changement de pratique** lié à un nouveau dépistage engendrait une difficulté supplémentaire.

« Comme pour tout, au début, il faudrait s'adapter. » (MG9).

Convoquer spécifiquement les enfants, non malades, pour un examen supplémentaire était compliqué. Cette pratique-là allait demander une **organisation supplémentaire**.

« Il faudra demander aux parents de venir pour ça ... » (MG9).

Enfin, plusieurs médecins expliquaient qu'organiser un dépistage systématique n'était pas **compatible avec le tarif actuel d'une consultation**. Cela renforçait leur demande actuelle d'obtenir une meilleure rémunération pour les actes de dépistage.

« Rémunéré à sa juste valeur. » (MG1).

C. Inconvénients pour le patient et sa famille

Organiser un dépistage spécifique des TSA allait **générer une inquiétude parentale** importante, parfois **avant même de le réaliser**.

« C'est vrai que mettre en place à un temps particulier un dépistage des troubles autistiques, les parents vont venir un peu en flippant. » (FG5), « Y aura peut-être des parents qui diront non parce que ça va leur foutre les jetons. » (MG14).

Un médecin comparait cette nouvelle inquiétude parentale à celle déjà existante pour la **trisomie 21**.

« Quand on dit à un parent bah votre enfant a peut-être cela c'est terrible. Il suffit de le voir avec la femme enceinte quand on fait le dépistage de la trisomie 21... rien que d'en parler c'est très difficile. » (MG9).

Les participants abordaient **le risque d'un changement d'attitude de la société envers les enfants dépistés « TSA »**.

« Est-ce que ça vaut vraiment le coup de mettre une étiquette quoi ? » (MG6), « Je sais pas ça va engendrer (...) un regard différent sur l'enfant. » (MG10).

Organiser un nouveau dépistage allait **nécessiter une observance parentale**. Mais, n'étant pas obligatoire, ce dépistage se ferait **aléatoirement selon la motivation parentale**.

« Y a aussi des parents qui trouvent que leurs enfants n'évoluent pas si mal et qu'ils n'ont pas besoin d'un suivi particulier. » (FG3), « Si jamais y a un refus total des parents et qui veulent rien faire euh je sais pas ce qu'on peut faire contre ça... on peut pas les forcer. » (MG3), « La motivation des parents, après s'ils veulent pas ils veulent pas mais on leur a proposé aussi. » (MG7).

Par ailleurs, certains évoquaient le **risque de majorer l'inquiétude parentale par l'allongement des délais pour obtenir une prise en charge**. Selon eux, il n'y avait pas d'avantage à dépister tôt si la prise en charge en aval ne se faisait pas rapidement.

« Alors que là si on fait le dépistage... ça peut être très anxiogène et après et après et après... » (FG4), « Si c'est pris tôt sinon effectivement cela n'aurait pas vraiment d'intérêt. » (MG9).

D'autres médecins jugeaient que les **prises en charge** allaient être **inadaptées** à chaque profil. Elles seraient trop lourdes pour des enfants avec formes légères. Un médecin avançait spécifiquement la forme **Asperger**, où l'enfant n'a pas de retard mental.

« Avoir des enfants qui vont somme toute pas si mal mais qui vont se retrouver avec une charge de prise en charge, un poids sur la famille. » (FG2), « Tous ces autistes, ces Asperger qui vont pouvoir avoir une scolarité relativement normale on leur rapporte quoi. » (MG2).

IV. PRATIQUES ACTUELLES DU DEPISTAGE DES TSA

A. Place du médecin généraliste

1. Rôle de prévention et dépistage chez l'enfant

a) Activité fondamentale

Plusieurs médecins estimaient que la prévention et le dépistage étaient des **tâches habituelles** dans le suivi de l'enfant. Cette tâche était même décrite comme **inconsciente** par certains.

« Cela fait partie de ma pratique courante. » (FG4), « Je pense qu'on le fait inconsciemment, je pense que, c'est inévitable... » (MG2).

Les actes de prévention et de dépistage se faisaient **régulièrement** par le **suivi et la surveillance** du développement de l'enfant.

« Les enfants je les vois tous les mois jusqu'à 1 an quasiment. » (MG8), « Après j'essaie de suivre le développement normal de l'enfant dans les visites systématiques. » (MG13), « Je me tiens à euh, comment dire, dans l'évolution des enfants jusqu'à 6 ans à peu près. » (MG14).

D'ailleurs, plusieurs médecins prévenaient les nouveaux parents qu'ils voulaient **voir l'enfant de façon systématique** les premières années avec un rythme régulier.

« La deuxième année, je leur demande de revenir tous les trois mois quoi qu'il arrive ... » (FG1), « Les nourrissons, on va les voir régulièrement à peu près tous les mois jusqu'à leurs 9 mois. » (MG9).

Un médecin jugeait que **l'activité de prévention et de dépistage ne faisait pas partie des tâches du médecin généraliste**, par manque d'outils, de formation et de temps. La plupart des autres médecins pensaient, au contraire, que c'était **un rôle indispensable** du médecin généraliste.

« J'ai l'impression que notre pratique telle qu'on la fait actuellement, elle est plus tournée vers le soin et beaucoup moins vers la prévention. On n'a pas de cadre pour avoir des actions de prévention, le dépistage ne fait pas partie de nos habitudes. Est-ce qu'on n'a pas été formés pour euh, on n'a pas les outils pour, on n'a pas le temps pour le faire... » (FG2), « Oui, pour moi c'est notre rôle. » (MG12), « (rires) Je ne vois pas qui d'autres pourraient le faire que les généralistes et les pédiatres... » (MG13).

b) Premier acteur de santé

Plusieurs participants mettaient en exergue la **proximité des médecins généralistes avec les patients** par rapport aux autres professionnels de santé. Cette **relation médecin malade** était une richesse qui leur permettait d'être une des **premières lignes du dépistage**. Ils étaient **là au quotidien** pour les familles.

« On est là au quotidien c'est notre travail. » (MG2), « On est le médecin de premier recours, de soins primaires. » (FG4), « On fait partie de ceux les mieux placés pour éventuellement faire ce dépistage avec les pédiatres ou parce qu'on a ce suivi qu'ont pas forcément d'autres spé. » (MG12).

Des médecins expliquaient que c'était cette relation particulière qui permettait parfois de **comprendre une situation**, alors qu'à contrario elle empêchait de **voir correctement** un trouble par affinité avec la famille.

« Quand on connaît, le contexte familial, je trouve que quand on connaît bien une maman depuis des années quand on la sent un tout petit peu inquiète. », (FG1)
« Notre ressenti qui est peut-être, pas tout à fait honnête, par rapport à l'ambiance familiale. » (FG5).

D'autres médecins expliquaient que **ce rôle était inévitable** parce qu'ils incarnaient **la profession médicale qui voyait le plus d'enfants** et qu'ils étaient les plus disponibles.

« Quand tu orientes vers un pédopsychiatre tu as 6 mois d'attente quoi. Du coup, je pense que ce sera pas eux qui s'occuperont du dépistage. » (MG3), « Je pense que le plus adapté niveau temps et tout ça c'est le généraliste. » (MG5), « On est quand même le médecin qui voit le plus d'enfants je crois qu'on est à 80%... je crois que 80% des enfants voient au moins un généraliste. » (MG6).

2. Intérêts portés aux TSA

Les médecins de notre étude se questionnaient sur la **prévalence** de l'autisme. Certains affirmaient que les TSA représentaient **une problématique peu fréquente** tandis que d'autres trouvaient **impossible de chiffrer** le nombre de patients atteints de TSA.

« Vous avez combien d'autistes dans votre suivi de patientèle ? J'en ai croisé trois en 25 ans mais c'est pas moi qui ai fait le diagnostic. » (FG2), « Finalement y en a pas tant que ça. » (FG5), « Je sais même pas combien j'en ai, je sais même pas si j'en ai. » (MG13).

Plusieurs médecins expliquaient que cela faisait partie de leur **suivi du développement global** de l'enfant et qu'ils n'y accordaient **pas plus d'importance** que pour le reste des dépistages de l'enfant.

« Aucune place particulière... » (MG3), « C'est au même niveau que le reste, autant que le trouble de l'audition, de la vue, que la problématique organique pure, qu'un trouble de l'alimentation ou qu'un trouble du sommeil en fait. » (MG6), « Je dirais que tout est à proportion égale. » (MG11).

Au contraire, certains soulignaient que s'intéresser aux relations sociales et aux intérêts de l'enfant incarnait une **place essentielle**.

« C'est une place essentielle pour moi. » (FG4), « Ça a une place particulière, enfin ça a une place particulière... Ça doit avoir une place particulière. » (MG14).

Plusieurs participants ont témoigné de leur **intérêt pour les TSA** et pensaient notamment devoir se former sur le sujet.

« Mais c'est probablement un sujet qu'il faut que j'approfondisse, ça m'intéresse quoi. » (MG5), « Intellectuellement je trouve ça très intéressant. Pour prendre du temps pour ça. Ça me donne envie de m'intéresser au sujet. » (MG14).

Un médecin expliquait être **sensibilisé par son vécu personnel**.

« Je suis sensibilisée personnellement à tout ce qui est trouble des apprentissages et des TSA, apprentissage ou autisme, euh donc c'est une place essentielle pour moi, cela fait partie de ma pratique courante. » (MG1).

Certains médecins précisait que les compétences d'un médecin évoluaient en fonction de **leurs motivations personnelles et de leurs intérêts**.

« Déjà je m'intéresse à la pédiatrie, j'ai fait cette formation donc (...) je m'estime peut-être un peu plus intéressée que la moyenne des généralistes par ce sujet. » (MG5), « C'est vrai que dans notre travail les compétences elles se font par... on a envie ou on n'a pas envie donc il y a des compétences qu'on peut avoir dans certaines matières et d'autres qu'on a moins. » (MG8).

Enfin quelques participants précisait ne **pas être spécialistes** et donc ne pas avoir un rôle dans le diagnostic.

« Euh moi je suis pas pédopsychiatre. J'essaie de dépister. » (MG3), « Mais on ne peut pas être formé sur tout, on est des généralistes donc on peut pas tout savoir... faut pas être spécialiste de tout. » (MG13).

3. Rôle dans le dépistage spécifique des TSA

a) Rôle de repérage des signes

Le médecin généraliste apparaissait comme **un des acteurs** du repérage des signes du TSA mais **pas nécessairement le seul ni le plus pertinent**. Les parents, les pédiatres, les médecins de PMI, les professionnels de la petite enfance et les professionnels de l'Education Nationale ont été cités.

« C'est vrai que l'enfant va en garderie voilà, c'est plus le personnel qui peut alerter plutôt que le médecin qu'il voit une fois de temps en temps. » (FG4), « ... les infirmières scolaires ou les médecins scolaires. » (MG4), « Tous ceux qui sont un peu borderline où, en tout cas, on voit pas grand-chose petit et euh on va avoir les premières alertes quand les maitresses ou les maitres vont nous dire euh là il se passe quelque chose quoi. » (MG6).

Le médecin généraliste recherchait les **signes spécifiques** pouvant faire évoquer des TSA : **le regard, le jeu, les intérêts, le relationnel...**

« *Tout ce qui va être sociabilité, euh tout ce qui va être regard, tout ce qui va être si il joue tout seul, pas tout seul euh si il est complètement enfermé dans son truc ou pas, si il y a interaction avec l'extérieur, truc comme ça.* » (MG7), « *J'ai les grands trucs.* » (MG13).

De nombreux médecins connaissaient les **signes d'alerte** des TSA. Ces derniers semblaient variables en **fonction de l'âge**.

« *Dans les premiers mois, notamment à 8-9 mois, si les enfants gardent un contact avec l'examineur, avec son environnement.* » (FG3), « *Je regarde souvent s'il y a des pointages, une attention conjointe, s'il y a un retard de langage ... mais même avant 1 an.... même les bébés, est-ce qu'ils suivent du regard ?* » (MG1), « *Y a le truc du pointe du doigt voilà je vérifie en systématique qu'à 16 mois c'est acquis.* » (MG11), « *... en gros, ça va être plus des points d'appel.* » (MG12).

D'autres médecins expliquaient au contraire qu'ils recherchaient seulement **la présence de signes anormaux** ou les **formes sévères** d'autisme.

« *Je pense qu'on remarque surtout les signes négatifs, on est peut-être interpellé par des situations euh négatives.* » (FG1), « *On cherche en fait les grosses formes d'autisme.* » (FG2), « *Ça va être après en fonction de ce qui diffère de la normalité euh dans l'examen standard.* » (MG14).

b) Méthodologie actuelle

De nombreux médecins n'avaient **pas de procédure organisée, ni systématique** pour réaliser ce dépistage. Leur méthode était **basée sur leur ressenti**.

« *... par feeling pour confirmer mon impression.* » (MG1), « *Je le fais à chaque fois en fait, à chaque fois que je vois l'enfant.* » (MG11), « *Je fais pas de dépistage euh d'autisme sur une consultation, je le fais quand je vois l'enfant et quand on fait ces visites systématiques.* » (MG13).

Ils rappelaient que **leur méthode était évolutive**, notamment **suite à des formations** ou simplement **au fur et à mesure de leurs expériences**.

« *J'ai juste appris un truc, c'est que un enfant qui lâchait pas un objet, c'était quelque chose de pertinent à surveiller mais je l'ai appris, il n'y a pas longtemps, il y a quelques mois.* » (FG5), « *...avec l'expérience, en regardant sur youtube, en discutant avec les professionnels, etc... on acquiert des méthodes, mais on ne nous les a pas apprises.* » (MG1), « *Bah depuis ma formation avec le neuropédiatre déjà je pense que j'ai un peu changé. J'essaie de faire un peu attention.* » (MG13).

Ils réalisaient le dépistage dès que **l'opportunité de voir l'enfant** se présentait, que ce soit pour une **pathologie aigüe, un vaccin ou un examen systématique**. Il n'y avait **pas de consultation dédiée** pour le dépistage des TSA.

« Quand les parents viennent pour le vaccin, quand les parents viennent pour un examen systématique. » (MG4), « Normalement on les chope à 2 ans euh ou avec le deuxième ROR, sinon les enfants tu les vois quand ils sont malades. » (MG7), « C'est lorsque je vois les enfants. » (MG8).

Certains médecins exécutaient le **dépistage en deux étapes**. La première étape consistait à **surveiller le développement normal**. La deuxième comportait une **recherche plus spécifique** des signes si, et seulement si, ils avaient été alertés lors de la première étape.

« Un enfant qui a un développement de langage normal, qui a une attitude qui me paraît pas particulière euh s'il sort pas de la norme moi je vais pas forcément plus loin. » (FG4), « Si les parents ne me disent rien de spécial je vais pas aller euh peut être à tort, enfin c'est ce que je fais en tout cas, chercher d'autres questions euh plus pointues. » (MG9).

Lors de l'examen, ils avaient pour habitude **d'observer** l'enfant, de **jouer** avec lui et enfin **d'interroger** les parents.

« Euh lors de l'examen, on l'observe beaucoup, on interroge aussi les parents. » (FG4), « ... alors après j'essaie de demander aux parents des fois... » (MG5).

L'interrogatoire parental était une **étape indispensable et systématique** pour le dépistage. Ils demandaient aussi l'avis des professionnels de la petite enfance et aux enseignants.

« Bah après ça va être surtout sur l'interrogatoire des parents, avoir le temps de demander là où il est gardé, ou l'école, ou machin, ou la maîtresse pour les questionner aussi. » (MG7), « ... on questionne toujours les parents sur euh comment l'enfant se comporte. » (MG9).

Plusieurs médecins disaient **changer leur pratique** de dépistage en **s'adaptant à l'âge** de l'enfant et en fonction des **remarques parentales**. Si l'enfant était issu d'une famille où il y avait déjà un **membre de la famille atteint de TSA** ou si les parents émettaient une inquiétude, ils étaient **plus vigilants** à rechercher des signes en faveur de l'autisme.

« Si c'est des enfants qui ont dans la fratrie des antécédents. » (MG1) « Dès que y a la position assise c'est facile pour pouvoir donner des jouets et tout c'est peut-être un plus facile. » (MG2), « Bah tout bébé j'essaie de voir son développement normal, je pense qu'à 9 mois, on commence déjà à voir le déplacement, le fait qu'ils tiennent assis ou pas euh voilà 1 an quoi la station debout. » (MG5), « Je pense qu'il faut vraiment écouter tous les petits signes donnés par la maman. » (FG1).

Quand ils avaient des doutes sur un enfant, ils avaient tendance à **attendre la confirmation par des manifestations typiques**. Ils avaient notamment **pour habitude d'annoter le dossier médical** pour surveiller l'évolution de certains points

du développement. Ils précisait **surveiller et réévaluer** la progression des enfants.

« *Qu'on a tendance à attendre qu'il y ait des traits vraiment très probants très marqués pour dire là, effectivement, y a des traits autistiques.* » (FG5), « *Je me mets des petites notes et je vois si ça progresse ou pas.* » (MG1), « *Si j'ai un doute sur son comportement, sur son développement, je vais le revoir, je vais essayer en notant ce point précis à revoir.* » (MG5).

Enfin, quelques médecins avouaient **ne pas faire le dépistage des TSA**, notamment par méconnaissance.

« *Je fais pas parce que je ne sais pas.* » (MG2), « *... donc, comment je fais, bah je ne fais pas (rire).* » (MG9).

c) Outils utilisés

La plupart des médecins interrogés n'avaient **pas d'outil spécifique**. De nombreux médecins disaient utiliser le **carnet de santé** qu'ils jugeaient adapté pour le suivi de l'enfant.

« *Il faut utiliser dans le carnet de santé, car le carnet de santé est vraiment un support ou y a plein de choses.* » (MG1), « *Non, des échelles standardisées. Non.* » (MG7), « *Bah, c'est vrai que le dépistage dans le carnet de santé c'est quand même ce qu'il y a de mieux.* » (MG 8).

D'autres utilisaient internet et le **site « Pédiadoc.fr »** a été cité plusieurs fois.

« *Moi j'utilise beaucoup Pédiadoc.* » (MG 8).

Un médecin disait utiliser un outil spécifique, le **test « M-CHAT »** lorsqu'il avait des signes d'alerte. Un autre abordait les TSA, via le « **SENSORI BABY TEST** », outil utilisé pour dépister les troubles sensoriels.

« *Moi j'utilise le MCHAT si j'ai des doutes pour euh, voir si il rentre dans les critères ou pas.* » (MG1), « *Alors, moi j'utilise une mallette, Sensori Baby Test, qui permet d'aborder les troubles sensoriels de l'enfant, et au moment où j'aborde les troubles sensoriels, finalement, je me pose la question de la relation qui peut avoir avec l'autre.* » (MG6).

Enfin, un autre médecin utilisait un **dépliant délivré par la Sécurité Sociale** pour le suivi du développement de l'enfant.

« *J'ai une antisèche. Alors la sécu nous avait filé ce machin-là, c'est ça que j'utilise, < repérer-dépister-orienter >.* » (MG3).

4. Rôle auprès des parents

a) Informé, écouter et éduquer

L'information parentale était indispensable pour les médecins de notre étude. Les **compétences relationnelles** du médecin généraliste étaient primordiales pour instaurer un **climat de confiance**.

« L'interaction qu'on peut avoir avec les parents, ce climat de confiance qui va être présent où les parents vont pas avoir peur. » (MG12), « si les parents sont pas prêts, je laisse du temps, on prépare quoi. » (MG2).

En leur qualité de **médecin de famille**, ils arrivaient à **s'adapter** aux patients en fonction du contexte connu pour délivrer **l'information la plus appropriée**. Il fallait faire preuve de **sincérité** et être capable **d'écouter** et de **comprendre** les inquiétudes parentales.

« Je pense qu'il faut vraiment écouter tous les petits signes. » (FG1), « C'est l'avantage qu'on a nous les médecins de famille si on connaît un petit peu la famille. » (FG2), « En étant tout simplement sincère avec les bons termes. » (MG1).

Plusieurs médecins s'autocritiquaient en disant qu'ils avaient tendance à **être rassurants**.

« Tout à l'heure tu parlais des parents qui voulaient pas voir, mais je pense souvent ... On a tendance à être rassurants... Y a les deux je crois. » (FG3).

Ils avaient également **un rôle d'éducation parentale**. Il fallait également être capable **d'expliquer la maladie, de faire comprendre les inquiétudes médicales** et de les **convaincre** d'une prise en charge.

« Bah moi je dirais que c'est notre rôle de médecin généraliste, c'est à nous de dire bah écoutez il n'y a pas forcément de handicap majeur euh laissons-nous un peu de temps. » (FG5), « La principale difficulté elle est la gestion des parents et réussir à leur faire entendre. » (MG3), « Bah pareil éduquer les gens mais ça c'est à nous aussi de le faire. Quand les parents viennent avec leur enfant pour l'examen des 2 ans, on ramène pas le frère en même temps, ni la grand-mère, ni le renouvellement du grand-père. » (MG5).

Certains expliquaient que leur façon d'informer avait évolué plusieurs fois en **fonction des expériences acquises**.

« Comme pour toutes les maladies graves, un cancer ou autre bah la première fois c'est difficile mais petit à petit on peaufine on trouve d'autres mots... » (MG12).

b) L'orientation vers les spécialistes

Quand la situation l'exigeait, les médecins expliquaient qu'il fallait savoir **orienter** vers un confrère spécialiste tout en gardant **un rôle d'accompagnement et**

de soutien. Certains médecins **orientaient dès que l'enfant s'écartait de la norme** ou dès qu'ils **avaient un doute.**

« Je pense que euh je vais essayer de m'intéresser au développement normal et tout ce qui dévie je vais essayer d'avoir un avis. » (MG5), « Je me sens pas acte à les prendre en charge donc très vite enfin très vite, dès que j'ai un doute. » (MG8).

Un autre médecin précisait qu'il **orientait rapidement** puisque c'était pour lui une **maladie nécessitant les compétences de spécialistes.**

« Mais ce qui me fait aussi rapidement passer la main, mais je pense de toute façon qu'il faut passer la main très rapidement, c'est quand même très spécialisé. » (MG14).

Un médecin expliquait qu'il avait trois **moyens de procéder à l'orientation**, par **courrier** en l'absence de caractère urgent, par **mail** si les délais devaient être rapides et par **téléphone** si la prise en charge devait être urgente.

« Si je suis très inquiet je vais appeler, si je suis moyennement inquiet je mets un mail et sinon je fais une lettre, voilà. » (MG9).

5. Rôle dans l'après dépistage

Certains médecins exprimaient leur déception quant à leur **rôle après le diagnostic.** Ils avaient l'impression de n'être utiles qu'au renouvellement de certains actes comme pour les troubles du langage et la prise en charge **orthophonique.**

« C'est comme le dépistage des troubles du langage à partir du moment où y a un dépistage, ils partent chez l'orthophoniste et après à part qu'on fait les ordonnances de renouvellement ça nous échappe complètement. » (FG1), « ... des difficultés parce qu'après on les voit plus. On a l'impression que voilà on a fait notre job et maintenant on passe à côté un peu enfin c'est compliqué. » (MG8), « On est bon pour faire le mot «bilan orthophoniste» et t'as pas les tenants les aboutissants. » (MG10).

Au contraire, plusieurs médecins montraient une **satisfaction à cette absence de rôle dans l'après dépistage.**

« Pour moi y a pas de difficulté dans le sens ou c'est pas moi qui vais le gérer ça va être des spécialistes. » (MG12).

Plusieurs médecins rappelaient qu'ils n'étaient **pas des spécialistes** et que le **diagnostic n'était pas leur mission.**

« Je ne me sentais pas en capacité de euh éventuellement poser un diagnostic typique, euh je ne suis pas une spécialiste non plus. » (MG1), « Euh c'est pas moi qui porterais le diagnostic mon job c'est de retrouver quand il y a un problème quoi. » (MG3).

B. Place des parents

1. Rôle dans le dépistage

Les médecins révélèrent que le premier rôle des parents était **d'être utile au médecin généraliste**. Ils étaient **indispensables au dépistage** et leur permettait de les **conforter ou non dans leur ressenti**.

« Ils discutent pas forcément au cabinet parce qu'ils sont pas forcément très détendus donc faut vraiment interroger les parents. » (FG1), « Pour moi le diagnostic il se fait presque plus avec les parents qu'avec l'enfant en lui-même. » (MG3), « Il y a aussi une inquiétude de leur côté. » (MG1), « Après dans le comportement avec les parents, ils se posaient aussi des questions. » (MG6).

Certains médecins n'hésitaient pas à leur demander d'utiliser les **techniques actuelles** pour rapporter au médecin **l'évolution de leurs enfants dans leurs milieux naturels**.

« C'est vrai que ils s'expriment pas forcément tous, ils sont parfois en retrait quand ils viennent en consultation au cabinet... alors que si ils sont en situation en famille. » (FG4), « Est-ce que vous pouvez les filmer pour nous montrer parce que nous on les voit que un quart d'heure c'est un peu rapide quoi. » (MG5).

Leur **rôle d'alerte** était utile car, en étant en contact permanent avec l'enfant, ils étaient **ceux qui le connaissaient le mieux**.

« C'est eux qui sont les plus observateurs dans leur quotidien de l'enfant euh si c'est fait ou pas fait, acquis ou pas acquis. » (MG1), « Si euh, les parents m'alertent sur quelque chose. » (MG4), « ... quelque fois ils me disent des choses que je remarque pas moi au cabinet. » (MG8).

D'après certains médecins, le parent détenait un **rôle de surveillance** car l'enfant disposait d'une acquisition variable dans le temps. Mais, ce rôle était **laissé au bon vouloir des parents**.

« Ils vont être vigilants à ces points-là. » (MG1), « Je leur dis de surveiller, mais si ils ne veulent rien entendre... » (MG2) « Parce que la maman n'avait pas pris rendez-vous, et de toute façon ce sont eux qui sont responsables de leur enfant. » (MG3).

Plusieurs médecins ont évoqué la **place particulière de la mère**.

« Faut vraiment interroger les parents surtout la mère qui remarque quand il y a des choses, souvent si son enfant est pas tout à fait, elle arrive pas tout à fait à établir une relation elle le remarque. » (FG1), « J'essaie toujours de voir comment se comporte l'enfant avec moi surtout et avec sa mère. » (MG11).

2. Habitudes parentales

D'après les médecins interrogés, certains examens systématiques et certains vaccins faisaient partie de la **routine des parents**. Ces habitudes **dépendaient de l'âge** de leurs enfants.

« Vers un an, un an et demi, les parents sont encore très proches du suivi de l'enfant, après ils sont moins inquiets et du coup ils vont moins venir souvent. » (MG11).

Les médecins expliquaient que les parents étaient **attachés à leur médecin traitant** pour le suivi de leurs enfants.

« Dans la mesure où j'étais remplaçant, ils viennent pas voir le remplaçant pour ça. » (MG7).

Les parents avaient pour **habitude de comparer** leurs enfants avec les autres, ce qui pour le cas des TSA, était une bonne démarche pour le dépistage.

« Si c'est leur deuxième ou troisième enfant, ils vont souvent signaler quand même que leur enfant il est pas comme les autres. » (MG9).

D'autres médecins, au contraire, expliquaient que depuis que les examens obligatoires n'étaient **plus vraiment obligatoires**, il y avait **moins de rigueur parentale**.

« Maintenant l'examen du neuvième et du vingt-quatrième mois qui sont plus ou moins obligatoires ne le sont plus, et du coup les parents ne le font plus quoi en fait. C'est beaucoup moins systématique. » (MG9).

Les parents étaient globalement **davantage dans le soin curatif que dans le soin préventif**. Certains parents ne comprenaient pas l'intérêt d'examiner l'enfant quand il n'était **pas malade**.

« Après ils viennent parce qu'ils sont malades. » (FG4), « Des fois les parents sont réticents parce qu'il faut repayer une consultation donc ils ont l'impression qu'on veut les revoir juste parce que bah, on va reprendre 26 euros. » (MG5).

Les TSA étaient assez méconnus des parents et, de ce fait, ne faisaient **pas partie de leurs premières inquiétudes**.

« Parce que c'est pas du tout la première chose que les parents redoutent chez leurs enfants. » (MG11).

D'après les médecins interrogés, **les parents souhaitent avant tout comprendre leurs enfants**. *« Ils aiment bien vraiment, ils aiment savoir ce qu'est normal pas normal ce qui va ce qui va pas, ce qu'on peut faire. » (MG6), « Pour les parents, si on leur explique que c'est du dépistage, globalement ils veulent ce qu'il y a de mieux pour s'assurer qu'il n'y a pas de souci. » (MG10), « Que les parents comprennent comment leurs enfants fonctionnent. » (MG13).*

V. DIFFICULTES ACTUELLES AU DEPISTAGE DES TSA

A. Difficultés liées à la maladie elle-même et à son dépistage spécifique

1. Les Troubles du Spectre Autistique

Des intervenants expliquaient que le développement de l'enfant était un **chapitre de la médecine difficile** à appréhender, du fait de la variabilité des signes selon l'âge et des enfants eux-mêmes.

« Je pense que c'est un pan du dépistage qui est pas forcément évident pour nous parce que c'est complexe... euh le développement d'un enfant en plus ça varie énormément d'un âge à un autre. » (MG3), « Je trouve que dans mes études c'était une partie qui était compliquée à apprendre, à 3 mois ça fait ça à 6 mois ça... » (MG4).

Appréhender **toutes les formes** regroupées dans les TSA rendait le dépistage complexe. D'ailleurs, un médecin revendiquait un **manque de précision de la définition** des TSA.

« On parle beaucoup d'Asperger et d'enfants de cette sorte d'autisme qui n'ont pas de retards intellectuels. » (FG3), « L'autisme ça peut être dramatique, comme ça peut être relativement léger. » (FG4), « C'est peut-être pas assez bien borné non plus, les troubles autistiques. C'est peut-être trop flou. » (MG13).

Concernant la maladie elle-même plusieurs médecins se disaient être **mal à l'aise**. C'était pour eux un **sujet sensible** avec une **connotation importante** du mot autisme pour la société entière, y compris les médecins.

« Le mot autisme est hyper connoté, il fait peur. » (MG7), « Je suis absolument pas une pro dans l'autisme, je pense que pour l'instant, vu que je suis pas à l'aise ça... » (MG12), « ... surtout avec ce genre de maladie qui a quand même une connotation assez marquée dans l'esprit des gens. » (MG14).

Cette pathologie connotée entraînait une **difficulté d'annonce**. **Le choix des mots était délicat**. Tandis qu'un autre médecin expliquait que la difficulté d'annonce était **la même pour toutes les maladies graves**.

« Rien que dire ce mot-là, ça nous freine dans l'annonce du diagnostic. » (FG5), « Comment, on aborde les parents ? Bah, c'est super difficile, moi j'ai toujours un peu peur sur des sujets aussi délicats. » (MG3), « C'est pas le genre de choses que tu annonces avec légèreté mais c'est comme pour toutes annonces de maladies graves c'est un diagnostic qui est tellement dur à recevoir. » (MG4).

2. Signes précoces et critères du dépistage

Réaliser un **dépistage précoce** était pour certains très difficile. Ils évoquaient le **manque de signes** spécifiques à un **âge précoce**.

« (...) parce que à partir de 6 mois et tout il gazouille pas forcément. » (FG1), « On peut pas le faire juste en l'examinant » (MG3), « mais je pense qu'avant 3 ans moi c'est compliqué, mais je suis vraiment pas une pro dans l'autisme. » (MG12).

Le dépistage précoce des formes sévères apparaissait aisé. Ils affirmaient, en effet, **ne pas passer à côté des formes sévères**. Ils ignoraient par contre **comment dépister les formes plus légères**. La recherche de **signes discrets** était plus délicate.

« Le problème c'est tous ceux qui sont un peu borderline ou en tout cas on voit pas grand-chose petit. » (MG6), « un autisme assez sévère je passe pas à côté, un autisme léger je suis sûre que je passe à côté ça c'est sûr... » (MG11).

Plusieurs médecins ont évoqué la **difficulté de dépistage de la forme Asperger** car il n'y avait aucun retard mental.

« On s'aperçoit qu'il y a des troubles du comportement qui apparaissent bien plus tard, qui sont certainement pas dépistés. On parle beaucoup d'Asperger. » (FG3), « Y a différents stades y a différents niveaux. » (MG1).

Des médecins faisaient remarquer que le dépistage pouvait se faire **tardivement via l'école**. Et même à l'école, ces enfants pouvaient être découverts très tardivement.

« (...) dépistés beaucoup plus tard et qui sont plus dépistés par euh à l'école. » (FG2), « Du coup, la première plainte, on va l'avoir quand ils sont à l'école voilà et pas toujours dès la première année d'ailleurs. Parfois, on a des retours des instits et donc des parents, quand ils sont en troisième année de maternelle voir même au CP et donc y a un laps de temps ou là j'ai l'impression que ça échappe. » (MG6).

Parfois, il y avait un **sur-dépistage** par les **écoles** dès qu'une différence était observée chez un enfant. La difficulté de rassurer après était une tâche délicate pour les médecins généralistes. Une comparaison était réalisée avec les troubles du langage et le bilan orthophonique.

« ...dans toutes les écoles où dès qu'il y a un pet de travers, il faut voir le pédopsychiatre euh parce que les parents arrivent en panique et c'est dur de leur expliquer, de les rassurer. » (MG7), « Des maitresses qui sont sensibilisées et qui te mettent l'accent, et d'autres qui sont tellement sensibilisées qu'elles ouvrent à tout le monde. » (MG10).

Un médecin citait le carnet de santé comme outil mais ne le trouvait **pas adapté**.

« Tout ce qui est langage développement... le carnet de santé est pauvre. » (MG3).

B. Difficultés liées au médecin généraliste

1. Connaissances théoriques

« Des difficultés pour tout »....

Ce verbatim résumait bien de nombreux entretiens.

De nombreux médecins soulevaient un **manque de connaissances théoriques** de la maladie. Certains médecins regrettaient de **ne pas connaître d'outils** utiles au dépistage.

« Les DSM-V et tout je les connais pas euh. » (MG3), « Tu me demanderais de faire une définition hyper franche de l'autisme, je serais incapable. » (MG7), « ... en fait, j'ai pas du tout d'outil, je savais même pas que des outils existaient pour le dépistage. » (MG12).

Un médecin ayant pu faire une formation témoignait de son ignorance avant celle-ci avec une **vision de la maladie caricaturale**.

« Déjà moi j'imaginai, plus l'autiste voilà comme on voyait avant comme dans les films donc en gros que ça pouvait pas trop nous échapper, etc. Et maintenant je me suis rendue compte avec des vidéos du Dr X, des cas cliniques, que oui effectivement des fois c'est super compliqué de les dépister. » (MG5).

L'ensemble des médecins remettait en cause la **formation initiale de la faculté de médecine et des stages**. Un médecin s'interrogeait même sur le **manque d'amélioration** de cette formation initiale.

« C'est vrai que dans les études on fait pas que ça, l'autisme c'est très vite vu, concrètement moi j'ai dû avoir deux pages et encore sur le plus fréquent... euh voilà. » (MG2), « La formation initiale c'est une catastrophe là je vois, c'était déjà une catastrophe à mon époque, y a pas si longtemps quand même il y a 15 ans, 10 ans, et là je vois mes étudiants euh bah c'est la même problématique. » (MG6), « Probablement que la formation initiale des médecins généralistes, en tout cas de ma génération est probablement pas suffisante et spécifique pour pouvoir avoir suffisamment d'acuité, pour pouvoir justement les dépister et pouvoir euh, pour être alerté. » (MG14).

Un autre médecin avançait l'idée que l'enseignement de la médecine générale était un **enseignement du curatif et non du préventif**.

« On aurait plein de dépistages à faire sauf qu'on est toujours dans le soin, c'est cette façon-là qu'on nous a enseigné aussi. » (FG2).

2. Connaissances pratiques

Quelques intervenants connaissaient les bases théoriques de la maladie et de son dépistage mais témoignaient d'un manque de **connaissances pratiques**.

« *Moi je sais pas les appréhender, les mesurer.* » (FG5), « *Initialement ce que j'avais trouvé difficile qu'est-ce que l'attention conjointe, comment faire voilà.* » (FG4), « *Y a plein d'astuces... tellement cons, qu'on apprend pas* » (MG7).

Plusieurs médecins rappelaient que les difficultés de connaissance ne s'arrêtaient pas au dépistage. Ils avaient une **méconnaissance globale de la maladie autistique**.

« *Pour la prise en charge je n'ai aucun enfant ... je ne connais même pas la suite.* » (MG2), « *Des enfants avec trouble du comportement... on ne sait pas forcément gérer.* » (MG3), « *Après sur le bilan pareil, le bilan, le dépistage hein pas évident, sur les prises en charge, les possibilités d'aide les trucs comme ça, ça pareil on en sait rien quoi.* » (MG7).

Ils soulevaient leur **difficulté de faire leur rôle de tri** parmi les **diagnostics différentiels**.

« *Je sais que cet enfant a un problème je sais qu'il est pas normal, mais qu'est-ce qu'il a ?* » (MG2), « *... euh peut être qui va finir par se développer tout à fait normalement ?* » (MG6), « *... est-ce qu'il parle pas parce qu'il est un peu timide ? Il y a des gamins qui sont très renfermés qui sont pas, qu'on pas de troubles particuliers ?* » (MG8), « *Je pense qu'on manque vraiment de compétences pour rassurer quand on peut rassurer et pousser plus loin quand il faut.* » (MG11)

3. Ressenti du médecin généraliste concernant son dépistage des TSA

Plusieurs médecins se posaient la question de **l'efficacité de leur dépistage**. Certains participants estimaient que leur **dépistage actuel était insuffisant, souvent trop tardif**.

« *C'est vrai que ça passe après le reste et que probablement c'est insuffisant.* » (MG10), « *C'est nul, mais c'est vers 12-18 mois alors, c'est nul, c'est peut-être trop tard mais vers 12-18 mois.* » (MG2), « *Peut-être ça vient trop tard et je sais pas si je le fais très bien.* » (MG13).

De nombreux médecins interrogés **exprimaient une incompetence** pour le dépistage des TSA et par conséquent dans l'information à donner.

« *Je m'estime pas compétente, mais je me dis que certains généralistes voient jamais d'enfants ou ils ont jamais fait de pédiatrie de leur vie et bah, comment ils font.* » (MG5), « *C'est dur de leur expliquer.* » (MG7).

Le dépistage était une **source d'angoisse** pour les médecins généralistes.

« C'est très angoissant et pour les parents et pour nous quand on a des doutes sur une pathologie du développement psychomoteur pour moi et aussi pour les parents. » (FG6), « ...les premières consultations, c'est vraiment délicat juste de lancer un peu le truc, qu'il commence à cogiter. » (MG5).

Enfin, à travers les entretiens, les médecins ont exprimé plusieurs craintes. Ils **avaient peur de passer à côté** d'un enfant atteint et également de **dépister à tort**.

« Bah je pense que ce qu'on veut pas, là actuellement, c'est passer à côté d'un enfant autiste, ou s'en rendre compte trop tard. » (MG5), « Je sais pas parce que déjà si je me trompe c'est un peu horrible de leur donner ce diagnostic-là. » (MG11).

Annoncer une suspicion était pour eux très délicat par peur de délivrer une **information erronée**.

« Je pense que c'est difficile de dire aux parents votre enfant à des traits autistiques quand on a que des doutes. » (FG6), « C'est difficile pour nous de le dire sans qu'on soit sûr. » (MG8).

Plusieurs médecins ajoutaient qu'ils avaient tendance à retarder l'évocation du problème par **peur de générer de l'inquiétude parentale ou de stigmatiser l'enfant sur une hypothèse**.

« Je verrai ça la prochaine fois, on a peur d'inquiéter les parents. » (FG3), « On voit qu'il y a quelque chose qui va pas et on se rend compte que l'on traîne un peu dans le temps. » (MG5).

4. Objectivité du médecin généraliste

D'après certains médecins leur **méthodologie était subjective**. La plupart décrivait leur pratique comme **approximative** ce qui rendait **l'information parentale difficile**.

« Je vais te répondre très mal, je suis pas précise. » (MG1), « Le sixième sens du médecin généraliste, il est important mais pas infaillible » (MG3), « C'est très subjectif... si je le trouve bizarre euh. » (MG4), « C'est très dur de dire aux parents bah voilà j'ai un mauvais ressenti envers votre enfant y a peut-être un trouble autistique. » (MG11).

Plusieurs médecins évoquaient un **déni médical**. Franchir l'étape de la simple suspicion pour informer les parents de leur crainte était délicate.

« Je pense que c'est nous, on a tendance à être rassurant. » (FG4), « Peut-être qu'on a peur et que de temps en temps on fait semblant de ne pas trop voir certaines choses qui auraient dû nous éveiller. » (FG6), « Parce que déjà nous on a pas envie de se l'avouer. » (MG5).

5. Manque d'expérience

Certains médecins, et pas uniquement de jeunes médecins, témoignaient de leur **manque d'expérience du dépistage**.

« Bah ça m'est jamais arrivé, j'ai pas l'expérience. » (MG4), « Alors encore une fois je vais te répondre sur ce que je ferais car j'ai jamais fait, j'ai jamais été en situation moi ça fait 10 ans... j'ai jamais été confronté à ça. » (MG5), « ... donc non, à la sortie de la fac je le faisais pas du tout. » (MG6).

Les médecins interrogés **manquaient d'expérience dans l'annonce de la suspicion des TSA**. Un médecin expliquait que l'information avait été difficile la **première fois** mais qu'avec l'expérience, c'était plus facile.

« Oui la première fois, les premières fois c'était plus difficile. Maintenant ça l'est moins. » (FG4), « Comme pour tout au début oui parce que comme pour tout, on sait pas trop comment aborder les choses, comme pour toutes les maladies graves, un cancer ou autre bah la première fois c'est difficile mais petit à petit on peaufine on trouve d'autres mots... » (MG12).

D'autres médecins avançaient que **voir peu d'enfants était un frein** supplémentaire au dépistage des troubles de l'enfant.

« Je suis pas une star de la pédiatrie, j'en fait beaucoup moins que d'autres. » (MG3).

Ce manque d'expérience était, selon eux, **une difficulté supplémentaire pour améliorer leurs pratiques**. Le faible nombre de cas d'enfants autistes ne leur permettait pas d'avoir suffisamment de retours des spécialistes pour progresser.

« Est-ce qu'on fait bien ou pas ? » (MG1), « J'ai jamais été en contact avec un enfant autiste, où j'aurais pu me dire tiens je vais aller creuser un peu plus... » (MG12).

D'autres médecins expliquaient qu'ils avaient un **manque de connaissances des réseaux** pour adresser leurs patients.

« Je ne connais même pas les réseaux » (MG2), « Je trouve que c'est là où ça se complique... c'est vers où se tourner. » (MG5), « Je suis un peu coincée sur mes relations on va dire j'en connais pas beaucoup euh c'est un manque, une difficulté, c'est du réseau. » (MG6).

6. Difficultés relationnelles avec les médecins spécialistes

De façon générale, plusieurs médecins ressentait une difficulté de plus en plus fréquente avec les médecins spécialistes, de toutes spécialités confondues, mais d'autant plus avec leurs confrères psychiatres. La **relation de confiance** était décrite comme ébréchée par un **manque de considération**. Un médecin regrettait notamment le manque de relation entre médecins généralistes et spécialistes.

« On nous fait pas confiance quand on pose des diagnostics de dépression par exemple. » (FG2), « Il n'y a pas assez de liens fait pour ça. » (MG1), « Bref il m'a pris pour une débile (...) il m'a promis qu'il m'enverrait le compte rendu il me l'a jamais envoyé, je l'ai rappelé pour avoir je l'ai toujours pas. » (MG6).

L'accès à la psychiatrie en France étant sectorisé, ils n'avaient **pas le choix de leur interlocuteur spécialiste**.

« C'est quand même pas (...) très facile de trouver un bon interlocuteur (FG3), « ... et en fait le CMP c'est bien gentil, euh fin y'en a pour certains je suis pas satisfaite du tout de la prise en charge. » (MG6).

Or, d'après eux, les psychiatres avaient une formation variable ce qui engendrait une **prise en charge non standardisée et psychiatre dépendant**.

« J'ai vraiment l'impression que ça c'est très psychiatre dépendant. » (MG6).

Lorsqu'il y avait désaccord, l'accès à un deuxième avis était alors difficile et cela nécessitait un avis dans le **secteur privé**, frein financier pour certaines familles.

« Du coup je traîne à les envoyer quoi, parce que, quand les enfants ressortent avec du rispèdal, je suis pas satisfaite quoi, donc faut qu'ils partent sur un psy, un pédopsy sur X en libéral sinon. » (MG6).

C. Difficultés intrinsèques à la famille

1. Difficultés inhérentes aux parents

Plusieurs médecins indiquaient qu'un des obstacles au dépistage était le parent lui-même. En effet, le dépistage ne se faisait pas seulement avec l'enfant mais bien souvent et surtout grâce à **l'interrogatoire parental**. La difficulté qui était évoquée était donc la **fiabilité du discours parental**. En effet, certains médecins évoquaient le **manque d'objectivité** de certains parents à l'égard de leurs enfants. « Pas sûr qu'ils soient très objectifs. » (MG2), « De toute façon c'est très précaire l'interrogatoire c'est sur le ressenti des parents, c'est ce qu'ils veulent bien te répondre. » (MG4).

Certains parents avaient tendance à **surestimer les capacités de leurs enfants** ou à **minimiser leurs troubles**. Les médecins parlaient de **déni parental**.

« euh j'ai déjà essayé d'en discuter avec eux mais, pour eux, y a aucun problème. Ils ne veulent rien entendre, il n'y a pas de problème. Les enfants grandissent, se développent d'une manière différente les uns des autres... donc là le faire accepter par les parents. » (MG3), « Les parents ont toujours tendance à surévaluer. » (MG5), « Dès le début, on sent qu'il y a quelque chose mais les parents, fin y a un déni au début c'est compliqué. » (MG8).

L'inquiétude parentale était également difficile à objectiver. Comment faire le tri dans le discours parental entre une anxiété et une inquiétude justifiée ?

« ... même si elle est un peu anxieuse. » (FG1), « Et y a des parents qui sont super inquiets. » (MG10).

D'autres médecins soulevaient l'hypothèse de **méconnaissance parentale**. Les parents pouvaient très bien ne pas être inquiets car c'était le **premier enfant**. Ils n'avaient **pas de moyen de comparaison** avec d'autres enfants, ou tout simplement par **méconnaissance de la symptomatologie autistique**.

« Après y a peut-être des parents aussi qui ne voient pas aussi ces traits-là. » (FG5), « Alors si c'est leur premier enfant ils vont peut-être pas faire attention à ça. » (MG9).

Un autre évoquait la **difficulté pour le parent d'en parler à un professionnel de santé**.

« ... des parents qui n'en parlent pas forcément avec le médecin généraliste. » (FG5).

Enfin, d'après plusieurs médecins interrogés, le choix final restait le **choix parental** que ce soit concernant le dépistage ou même la prise en charge. Certains évoquaient une **négligence involontaire**.

« Après un bilan ils ont toujours refusé de les faire rentrer dans un programme pour les aider. » (FG2), « Si on laisse aux parents parfois ils prennent pas le rendez-vous et ça traîne. » (MG5).

Par ailleurs, certains médecins évoquaient les **difficultés de transport** et les **difficultés financières de certaine famille**.

« Nous on est à X parfois ils ont pas de transports donc ... aller à Y c'est compliqué. » (MG4), « Des fois les parents sont réticents parce qu'il faut repayer une consultation donc ils ont l'impression qu'on veut les revoir juste parce que bah on va reprendre 26 euros. » (MG5), « Faut qu'ils partent sur un psy, un pédopsy sur X en libéral sinon dans le coin de l'Y j'ai pas. Donc ça un coût ça aussi en terme d'accès aussi. » (MG6).

2. Difficultés émanant de l'enfant

Plusieurs médecins ont expliqué leur difficulté concernant l'examen de l'enfant en **consultation**. Ce lieu, relativement inhabituel, représentait selon eux, des **souvenirs souvent anxiogènes** pour l'enfant (vaccins, pathologies aiguës douloureuses...). La **coopération** était pourtant essentielle au dépistage.

« Ils discutent pas forcément au cabinet parce qu'ils sont pas forcément très détendus n'en parlent pas forcément avec le médecin généraliste. » (FG1), « C'est vrai qu'ils s'expriment pas forcément tous, ils sont parfois en retrait quand ils viennent en consultation au cabinet. » (FG4), « ... pas stressé de pas être chez le docteur. » (MG7).

La gestion des **troubles du comportement** pouvait être délicate.

« Je pense qu'il peut y avoir de vraies difficultés sur des enfants un peu difficiles. » (MG3), « Quand ils sont un petit peu plus vieux avec des troubles autistiques sévères ils sont inexaminables. » (MG6), « ... si l'enfant est opposant. » (MG11).

Un médecin évoquait les **difficultés de concentration** de certains enfants notamment à certains âges, ce qui rendait le dépistage plus délicat.

« ... une demi-heure et que t'as fait plein de trucs y a un moment où les gamins euh ils suivent plus. » (MG6).

Enfin, le **suivi pédiatrique était variable** en fonction de l'âge de l'enfant. Généralement, après 1 an, c'était plus difficile pour les médecins d'avoir un suivi régulier de l'enfant.

« Entre 1 an et euh l'entrée à l'école bah c'est pas évident, on les voit beaucoup moins. » (MG6).

D. Pratique de la médecine générale actuelle chronométrée

1. Densité médicale

Le problème de la **diminution de la démographie médicale** a été soulevé.

« On est beaucoup moins nombreux. » (MG7).

Une des conséquences décrite était la **diminution du temps pour le préventif et les dépistages**.

« Ça prend du temps et on n'a pas assez le temps. » (MG1), « Après la difficulté c'est le temps, la contrainte de temps, plus on voit de gens, plus en fait sur ce quoi on va renier le plus facilement c'est encore les dépistages, parce que finalement quand il faut prendre en charge la pathologie, y a un moment donné on prend en charge l'urgent puis le reste on le met après, c'est plutôt ça. » (MG6), « C'est notre responsabilité de s'en occuper, mais euh on peut pas tout faire. » (MG10).

Cette difficulté était d'autant plus réelle lors de certaines périodes de l'année, notamment celle des **périodes épidémiques**.

« Bah après c'est le temps en pleine période hivernale, épidémique et machin c'est sûr c'est pas évident. » (MG7).

Le **manque de temps consacré à la formation**, notamment d'autoformation au dépistage des TSA, a été cité.

« Je n'ai pas eu de formation récemment, alors qu'il y en a eu une, j'étais pas là. » (MG9), « C'est un manque de formation de base mais c'est accessible à la formation continue et c'est notre responsabilité de s'en occuper mais euh on peut pas tout

faire. » (MG10), « Je pense que je prends pas le temps de me former, je prends pas le temps de lire des choses sur l'autisme. » (MG12).

2. Condition d'examen inadaptée

Plusieurs participants expliquaient **la complexité de l'exercice de la médecine générale**. C'est une vision globale du patient. Un médecin comparait notamment son mode d'exercice à celui des spécialistes concernant l'organisation des consultations.

« Une consultation c'est toujours complexe surtout en médecine générale où y a énormément de chose contrairement aux spécialistes surtout en plus quand on est à l'hôpital ou y a un cadre, c'est très ciblé. Nous ça part toujours un peu dans tous les sens. » (MG3).

Voir un enfant dans de bonnes conditions était difficile. Les parents venaient en **consultation pour du curatif** et non du préventif. L'opportunité de voir un enfant dépendait donc de son état de santé. Un enfant souvent **malade** était vu régulièrement contrairement à un enfant en pleine santé.

« Après ils viennent parce qu'ils sont malades. » (FG4), « C'est qu'on voit souvent les enfants pour euh et bien les vaccins, les visites prévues, ils ont toujours une otite, une angine, une rhino, une gastro, une bronchiolite. » (MG5), « Qu'on les voit pas dans de bonnes conditions parce qu'ils sont malades. » (MG10).

L'erreur venait aussi des médecins eux-mêmes qui s'attachaient plus au **suivi organique** que psychologique.

« On a déjà des trucs dans le carnet de santé "montre du doigt à 9 mois"... c'est déjà, mais après peut-être qu'on n'y fait pas assez attention, parce que si on regardait un petit peu nos gamins et un peu moins fixé sur le poids et la taille parce que c'est ce qu'ils veulent les parents, on gagnerait du temps. » (FG2).

Les médecins interrogés éprouvaient de la difficulté à **reconvoquer les enfants pour des examens spécifiques** au dépistage quand ils n'étaient pas malades. Pour les parents, le **temps global passé chez le médecin** était déjà important.

« On n'ose pas forcément les reconvoquer en fait pour un examen normal. » (MG5), « Ils sont déjà malades tout le temps... ça leur pompe l'air. » (MG7).

L'absence de consultations obligatoires nuisait à la réalisation du dépistage. Ils regrettaient l'époque où les certificats obligatoires étaient réellement obligatoires car ils n'avaient pas la même chance que les **pédiatres**, qui eux, les voyaient quand ils n'étaient pas malades.

« Je trouve qu'on fait de moins en moins d'examens depuis qu'il n'y a plus de sanction pour les examens obligatoires du neuvième et du vingt-quatrième mois. » (MG14), « On se retrouve avec des pédiatres qui les voient tous les ans quand ça va bien, donc la plus-value du pédiatre on la perd. C'est dommage » (MG7).

Par ailleurs, de nombreux médecins jugeaient les **consultations pédiatriques chronophages** du fait de leur contenu aux **motifs parentaux multiples**. Le temps de consultation habituelle était pour eux inadapté à la réalisation d'un dépistage.

« Forcément un peu de difficultés de temps. Les consultations de pédiatrie sont souvent un petit peu longues quand tu dois faire le certificat du deuxième mois, plus les vaccins, plus la courbe, plus répondre aux questions du pipi caca sommeil c'est tout ça donc on imagine que dans le meilleur des cas ça prend quand même vingt minutes sur une consultation qui en fait quinze donc euh... » (MG3), « Parce que quand on a déjà une demi-heure de retard et qu'en plus il nous ramène l'autre enfant qui est malade et qu'on peut pas trop refuser alors on se retrouve à faire du travail bâclé. » (MG5).

Dans la même consultation, le médecin devait **répondre aux attentes parentales** et en même temps, **aborder d'autres points importants**, passant souvent au second plan.

« C'est vrai qu'on est beaucoup sur tous les plans, l'alimentation, les rythmes du sommeil, la digestion... chez les tout-petits qui prend plein de place et c'est ce qu'il y a en 1er dans les inquiétudes parentales euh c'est vrai que quand tu as passé tous les problèmes alimentaires, sommeil c'est vrai que ça passe après le reste et que probablement c'est insuffisant. » (MG10).

Ensuite, plusieurs médecins ont abordé le sujet du temps de consultation. **La durée d'une consultation** d'environ quinze minutes n'était pas, d'après eux, compatible avec un dépistage par définition coûteux en temps. La difficulté s'aggravait lorsque les enfants n'étaient vus qu'**épisodiquement**.

« ... le médecin, qu'il voit une fois de temps en temps. » (FG4), « On est assez court en temps. » (MG4), « Nous on les voit un quart d'heure, sur un quart d'heure je peux pas trop juger. » (MG5)

Quelques médecins rappelaient également qu'informer prenait du temps. Ce **temps d'information** était indispensable notamment pour ce genre de pathologie aux conséquences psychologiques importantes. L'exercice actuel de la médecine pouvait entraîner également un **manque d'écoute** parentale.

« ... y a trop de parents qu'on n'écoute pas assez. » (MG3), « Ça aussi ça nous fait perdre du temps on peut pas lancer cash votre enfant machin... » (MG5), « C'est un dépistage pour lequel il faut qu'on prenne des gants euh il faut qu'on prenne du temps. » (MG8).

En outre, le problème des cabinets de groupe, avec **l'absence de médecin dit référent**, a également été évoqué comme un frein au dépistage.

« En fait, on s'est aperçu que, on l'a vu, tout le monde l'avait vu, tout le monde avait noté que voilà « attention au langage » « attention au langage », sauf que, la fois d'après, c'était quelqu'un d'autre qui la voyait donc euh (...).pas que chacun donne son avis. » (MG5), « ... parce que là un des problèmes au cabinet c'est aussi qu'on les voit à tour de rôle, on dit qu'on contrôlera sauf qu'on contrôle pas forcément. » (MG10).

Enfin, un médecin soulevait le problème de la **rémunération à l'acte**, inadaptée pour ce genre de pratique préventive, très chronophage.

« Pour le médecin généraliste tu peux pas faire au prix qu'on est payé la consultation. » (MG4).

E. Difficultés dans l'après-dépistage

1. Difficultés d'orientation vers les médecins spécialistes

La principale difficulté, évoquée par les médecins interrogés, concernait les **délais pour obtenir un avis ou un diagnostic**.

«...alors j'ai des difficultés avec les spécialistes pour les délais les rendez-vous sont très très longs. » (MG5), « Mais avant d'avoir des consultations au CHU ça met des siècles. » (MG8), « Quand on voit le temps qu'il faut pour avoir un rendez-vous chez un pédopsy. » (MG15).

Les médecins interrogés n'hésitaient pas à donner des délais **chiffrés**.

« ... parce que c'est pas le cas ... 6 mois, 1 an d'attente. » (FG3), « Ils ont rendez-vous plus de 6 mois après c'est ça qui est difficile. » (MG10), « J'appelle le CHU et que vous avez rendez-vous dans 18 mois. » (MG13).

Un médecin soulignait le **manque de personnel** pour aider au diagnostic. Cette difficulté risquait de se majorer avec les prévisions démographiques des prochaines années. **L'accès aux spécialistes** était déjà compliqué dans certaines régions.

« On en avait une qui est partie en retraite et qui a pas été remplacée. » (MG4), « Ça manque de professionnels qui quadrillent le territoire. » (MG10).

Quelques médecins expliquaient aussi la **difficulté, pour les spécialistes, d'établir un diagnostic**.

« Je m'aperçois que déjà les pédopsy mettent des fois des années à faire le diagnostic et les faire rentrer dans une case. » (FG3), « parce qu'en même temps c'est dur de poser le diagnostic. » (MG6).

Cette **latence** entre l'hypothèse soulevée par le médecin traitant et la réponse d'un médecin spécialiste était une **source d'anxiété** majeure pour les parents qui était **difficile à gérer** par le médecin généraliste.

« On alerte les parents et pendant ce temps-là, ils sont dans le vide complet. » (FG1), « C'est très angoissant et pour les parents et pour nous. » (FG6), « Les délais sont très long c'est un peu l'angoisse qu'on génère sans avoir rien de rapide à proposer derrière c'est ça le pire je pense. » (MG10).

Pour pallier ce contretemps, certains médecins rappelaient **la nécessité d'avoir un réseau de correspondants** permettant un accès plus aisé des patients. Mais d'autres médecins critiquaient le fait que, pour pratiquer la médecine générale actuellement, il fallait un **réseau pour tout** et que c'était difficilement envisageable.

« *Faut avoir un réseau pour tout et c'est pas possible.* » (FG3), « *J'envoyais un mail au Dr X par exemple et euh ça dépend des correspondants que l'on peut avoir, moi c'est par mon réseau de correspondants.* » (MG1).

Par ailleurs, une des difficultés également soulevée concernait le courrier de la demande d'avis. Certains médecins se trouvaient en **difficulté pour le rédiger** (vocabulaire inadapté, quels mots utiliser sans inquiéter...).

« *... qui répond... très... enfin si la demande est étayée* » (MG1), « *On n'est pas pédiatre on n'est pas neuropédiatre, on sait pas toujours dire, décrire qu'est-ce qui va pas.* » (MG5), « *Faut envoyer trente mille courriers, et ça doit passer machin.* » (MG8).

Sur le même thème, la prise des rendez-vous, la constitution du dossier, l'obtention d'un avis... toutes ses démarches en dehors de la consultation étaient **chronophages**.

« *Ça prend un temps pour monter un dossier* » (FG1), « *On veut essayer de prendre un avis etc, et la ça devient d'une complication extraordinaire* » (MG1), « *Faut forcer des portes, faut que ce soit le médecin qui appelle, faut expliquer le cas de l'enfant et bah oui c'est long et c'est fastidieux* » (MG5).

2. Délais et intérêts de la prise en charge des TSA

Concernant la prise en charge, plusieurs médecins regrettaient le **manque de disponibilité des structures spécialisées**.

« *Qu'on a eu des plans Alzheimer, un plan autisme, on a plein de plans mais derrière on n'a pas de structure pour aider les gens* » (FG2).

Les médecins interviewés décrivaient des états **d'engorgement** de certaines structures en amont. Cela avait tendance à générer **d'autres difficultés parentales**.

« *C'est extrêmement compliqué parce qu'ils sont débordés.* » (FG2), « *... quand je vois la galère pour les parents, je trouve que derrière niveau aide concrètement fin sur des trucs pratico-pratiques de la vie de tous les jours.* » (MG6).

Dans ces conditions actuelles, certains se demandaient **l'utilité de leur dépistage** si l'enfant ne pouvait pas bénéficier d'une prise en charge rapide.

« *Moi ce qui me limite le plus dans mon dépistage aujourd'hui, c'est de dire mais de toute façon qu'est-ce que j'en fais derrière... bah rien. Est-ce que ça vaut vraiment le coup de mettre une étiquette quoi ?* » (MG6), « *Le mot c'est quelque chose mais après c'est surtout comment on va l'aider comment on va avancer.* » (MG7), « *Faut avoir quelque chose à proposer derrière, c'est ce qui nous manque actuellement.* » (MG10).

D'autres médecins enchérissaient en se questionnant sur **l'intérêt réel de la prise en charge**. Ils étaient sceptiques sur un éventuel bénéfice, notamment pour les enfants avec formes légères.

« *Peut-être qu'on passe à côté parce qu'ils se portent bien finalement.* » (FG1), « *Je suis pas aussi certain qu'on ait après quelque chose d'hyper positif à amener pour tous ces enfants.* » (FG2), « *Mais après je pense que les enfants un peu moins sévères je suis pas sûr que ça aide quoi.* » (MG12).

Un médecin exprimait son **désaccord sur certaines prises en charge qui existent en France**. Il les comparait avec d'autres pays, utilisant d'après lui, des méthodes plus efficaces.

« *La prise en charge est très différente entre les différents pays en Europe, Europe du Nord.* » (FG5), « *Je sais qu'en France on le prend très mal en charge pour le coup je sais que y a plein de choses qui sont mises en place pour améliorer les choses.* » (MG12).

Un autre médecin, au contraire, expliquait que **la prise en charge en France avait considérablement évolué**, notamment depuis que les TSA entraient dans la catégorie des **trouble neurobiologique**.

« *On a depuis 20 ans, on a quand même complètement changé notre fusil d'épaule sur l'autisme. On culpabilisait la mère ou les parents c'est complètement fini ça. C'est des troubles neurobiologiques.* » (FG3).

Cette **variabilité de la prise en charge** dans le temps et l'espace était, pour certains médecins, un obstacle au dépistage de cette maladie.

« *C'est que l'autisme c'est un truc qu'on connaît depuis pas longtemps, c'est quelque chose qu'on se penche plus récemment aussi je pense et donc ça évoluera aussi je pense.* » (MG7).

Ils considéraient que la **littérature scientifique était instable** dans le domaine de l'autisme. Pour quelques médecins, il n'y avait **pas assez de connaissances et de preuves scientifiques** sur l'intérêt de la prise en charge.

« *Moi contrairement à X je suis pas persuadé qu'on ait suffisamment de connaissances sur la prise en charge précoce de l'autisme ou de ces pathologies-là.* » (FG6), « *Est-ce que la prise en charge précoce réellement apporte un bénéfice pour l'enfant (...) euh en fait personnellement j'en ai aucune confirmation sur le plan scientifique.* » (MG13).

Enfin, la prise en charge engendrait également une **difficulté financière** la rendant inaccessible à certaines familles.

« *Si c'est de l'orthophonie, la psychomot comme y a pas de prise en charge y a des familles qui n'y ont pas accès.* » (MG10), « *le psychomotricien c'est très cher et du coup ils arrêtent et ils vont chez le kiné donc c'est pas tout à fait la même chose* » (MG11).

VI. SOUHAITS DES MEDECINS GENERALISTES CONCERNANT LA MISE EN PLACE D'UN PROGRAMME DE DEPISTAGE DES TSA

A. Organisation en amont

Dans un premier temps, certains médecins ont émis le souhait que le projet se fasse **avec les médecins généralistes et en accord avec la profession.**

« Alors en accord avec la profession, ça ça me paraît évident euh je pense qu'il faut qu'il travaille en amont avec le collège de médecine générale, euh c'est indispensable que ce soit fait avec les médecins généralistes, autour du médecin généraliste. » (MG6).

Ils souhaiteraient qu'une **campagne d'information, à destination de la société** et surtout des parents, soit réalisée en amont du dépistage. Ils proposaient l'aide des médias ou de **la Sécurité Sociale.**

« En remettre une couche oui, de l'assurance maladie oui, un courrier de sensibilisation oui pourquoi pas. » (MG1), « Soit c'est à la sécu de le dire » (MG5), « Une éducation des parents qui sachent ce que c'est qu'un trouble autistique... par le biais de la CPAM. » (MG11).

Certains médecins proposaient **d'adresser un courrier** pour prévenir du dépistage. Tandis que d'autres ne trouvaient pas cela opportun.

« Un courrier d'invitation disant voilà prenez rdv avec votre médecin avec ce courrier pour le dépistage. » (MG7), « ... ou alors que les gens reçoivent un courrier mais ça me paraît un peu brutal. » (MG4).

D'autres disaient que **l'information des parents** devait être réalisée **par les médecins généralistes** eux-mêmes.

« ..., soit c'est à nous de le dire aux parents de bien leur expliquer. » (MG5).

Par ailleurs, plusieurs médecins réclamaient une **formation adaptée préalable des médecins généralistes**, avant l'instauration du dépistage. L'**ARS** (Agence Régionale de Santé) pourrait organiser cette formation.

« Après si y a une petite formation, courte pour éviter les grosses bourdes ce serait pas de refus. De toute façon, si c'était obligatoire j'aimerais être un peu informé quoi. » (MG4), « Mais au préalable, une formation, alors après c'est l'ARS qui fait ça, je ne sais pas qui, mais une formation au préalable ce serait pas mal hein. On avait fait à l'époque je me souviens des formations, tu sais, pour les TDR⁵. » (MG14).

Plusieurs médecins expliquaient qu'il fallait également **former les professionnels de la petite enfance.**

« Former les personnels de la petite enfance euh à des points critiques à surveiller. Sensibiliser vraiment. » (MG1), « Si on expliquait à ces maitresses-là qu'est-ce que

⁵ TDR : Test de diagnostic rapide

c'était, certainement qu'elle tirait plus facilement les sonnettes d'alarme aussi. » (MG10).

B. L'âge du dépistage

Plusieurs médecins se posaient **la question de l'âge** vers lequel le dépistage serait le plus facile. Les réponses étaient très variables : approximativement **entre un et trois ans**.

« C'est vraiment avant deux ans. » (FG3), « L'idéal c'est l'âge du début de la parole quoi...deux ans. » (MG2), « Ça pourrait faire partie du dépistage lors de la visite des trois ans. » (MG12).

Il y a avait également des âges extrêmes. Un médecin préconisait de commencer **dès l'âge de neuf mois**. Tandis qu'un autre proposait l'âge de l'entrée à l'école.

« Ça pourrait être l'entrée à l'école. » (MG9), « A l'examen du neuvième mois. » (MG11).

Un médecin expliquait que le principal était de réaliser le dépistage pour tous **au même âge** et à **un âge où les parents étaient encore intéressés par le suivi de l'enfant**.

« ... que ce soit toujours au même âge. » (MG5), « Vers un an, un an et demi, les parents sont encore très proches du suivi de l'enfant. » (MG11), « Si on le fait assez tôt les parents viendront. » (MG12).

Certains médecins interrogés réclamaient un **temps dédié** pour ce dépistage spécifique.

« On pourrait envisager une consultation dédiée. » (MG1), « Je pense que ça mérite une consultation à part. » (MG8), « ... ou alors il faudrait qu'il y ait des consultations spécifiques. » (MG13).

D'autres médecins **s'opposaient à ce que le dépistage soit uniquement réservé au dépistage des TSA**. Ils pensaient notamment à **l'inclure dans le suivi du développement** de l'enfant, notamment dans les **certificats obligatoires de dépistage et prévention de l'enfant**.

« Il faut que ça rentre dans le cadre de la surveillance normale du nourrisson jusqu'à l'âge de deux ans. » (FG6), « Les parents dans le suivi de l'état de santé, ils viennent avec le carnet de santé les vaccins et c'est super important si on l'inclut, ça passera très bien. » (MG1), « ... pas quelque chose à part, il ne faut pas une consultation que pour ça... si on le couple avec l'examen du vingt-quatrième mois... » (MG9).

Englober le dépistage des TSA avec l'ensemble des autres dépistages de l'enfant permettait de **diminuer l'inquiétude parentale générée par une consultation dédiée**.

« Pour ne pas inquiéter les parents...le coupler au reste, ça sera fait et ça passera sans doute sans, avec, plus de facilités et moins de stress. » (MG9).

Ce dépistage pouvait se réaliser suite à la création d'un **nouvel examen systématique**.

« Inventer un examen obligatoire entre les eux avec un FPE⁶ c'est ça ? Cinq euros de plus c'est ça ? » (FG3).

A leur avis, le dépistage ne pouvait **pas se faire en une seule fois**, mais il fallait le **répéter dans le temps**.

« Il faut que ce soit des tests répétés dans le temps. » (FG6), « Peut-être qu'il faut le refaire dans trois mois en laissant le temps à la stimulation. » (MG5).

C. Les acteurs du dépistage

Concernant l'**auteur du dépistage** plusieurs hypothèses ont été avancées. Le **médecin généraliste et le pédiatre** ont été cités plusieurs fois. Alors qu'un autre médecin se demandait s'ils étaient réellement les mieux placés pour le réaliser.

« Est-ce qu'on est les bonnes personnes qui devons, pouvons faire un dépistage ? » (FG2), « Après chacun son rôle...C'est plutôt le médecin généraliste, le pédiatre... » (MG1), « gardons ça comme ça : les médecins, les pédiatres. » (MG9).

Des médecins expliquaient préférer déléguer cette tâche **aux spécialistes**, tout en indiquant que ce serait difficile.

« Je préférerais que ce soit un spécialiste, un référent, un professionnel habitué de l'autisme. » (MG5), « Ça me paraît compliqué d'envoyer tous les enfants chez le neuro-pédiatre pour une consultation. » (MG13).

Un médecin désirait **ne pas avoir à faire le dépistage** et un autre proposait **n'importe quel professionnel formé**.

« Oui le personnel de crèche, sur les lieux de garde, plus que les assistantes maternelles sauf si elles ont plusieurs enfants. » (MG1), « Quelqu'un de formé, alors là pour moi peu importe, ce serait une psychomot, une infirmière qui a une formation spécialisée ça me choquerait pas. » (MG10), « Que je m'en occupe pas. » (MG13).

D'autres lieux de dépistage ont été proposés, **l'école** du fait de son automatisme ou **la PMI**.

«... faire un screening à l'entrée de l'école. » (MG10), « Ça pourrait être les infirmières scolaires ou les médecins scolaires mais je crois euh qu'ils sont aussi extrêmement en sous effectifs. » (MG5), « Ils le feront en PMI pour ceux suivis en PMI. » (MG11).

⁶ FPE : Forfait PEdiatrique

D. Caractéristiques du dépistage

Certains médecins demandaient à ce que le dépistage se fasse **en deux temps**. Un premier temps réalisé par le **médecin généraliste** puis un second temps **du spécialiste lui-même**.

« C'est à nous de le faire faire, ou un premier jet et après il peut se compléter avec une neuropsychologie..., peut-être qu'il n'y ait pas que nous, qu'on soit pas les seuls euh, les seuls investisseurs là-dedans. » (MG2), « ... un pré-test et si on a un doute bah, il y a une deuxième lecture par le neuro-pédiatre. » (MG13).

Un médecin proposait que le dépistage soit organisé sur des **journées annuelles spécifiques dédiées** au dépistage des TSA.

« Est-ce qu'on fait trois, quatre journées par an ou y a des consultations ouvertes par un spécialiste. » (MG5).

Le caractère **universel et obligatoire** du dépistage a été évoqué.

« Bah à tous. Oui je préférerais, même ceux pour qui voilà... parce que y a des troubles autistiques très, euh très très difficiles à dépister et qu'on peut pas dépister comme ça. » (MG11), « Si les parents sont pas d'accord, bah y a rien d'obligatoire. » (MG12), « je serais même ravi d'avoir un modèle de dépistage euh, systématique. » (MG14).

D'autres médecins n'adhéraient pas au dépistage systématique et préféraient que le dépistage se fasse **en cas de signes d'alerte**.

« ... que nous ont les outils et quand on a un signe d'alerte. » (MG12).

A plusieurs reprises, les médecins ont **comparé le programme de dépistage des TSA**, à ceux existants actuellement : les cancers cutanés, le cancer colorectal, la recherche de trisomie 21, le cancer du sein...et affirmait que **le dépistage des TSA devait être différent**.

« Il y a un rapport humain à mon avis à ce genre de dépistage, ce n'est pas comme tous les autres. » (MG14).

Concernant le contenu, la procédure de dépistage devait être **standardisée afin d'être reproductible**. Plusieurs médecins se sont intéressés à **l'outil utilisé** pour le dépistage. Des critères indispensables, selon eux, sont ressortis des interrogatoires. Il fallait donc **un outil normalisé et cohérent au niveau linguistique et social** d'après un autre médecin.

« Il faut pas que ça dépende de la compétence du médecin. » (MG2), « Quelque chose de standardisé. » (MG3), « ...même si les questions sont simples ou paraissent évidentes en fonction des cultures, des milieux sociaux, fin l'interprétation peut être différente. » (MG6).

L'outil devait être **facile, rapide, validé, pertinent, objectif et permettre un dépistage précoce**.

« Un test faut que ce soit facile à faire. » (FG2), « ... un outil formel qui soit validé avec un score qui est assez rapide en quatre-cinq questions. » (FG3), « De mettre en place des outils pertinents qui puissent euh mettre en avant des enfants tôt. » (FG5), « ... des items complètement objectifs. » (FG6), « Alors un truc simple. » (MG8).

L'outil devait être **disponible** pour le médecin dans un **endroit facilité**, mais **inaccessible aux parents** car pouvant générer une angoisse inutile.

« Faudrait qu'on en ait un nous. Le laisser dans le carnet il va être perdu, il va pas forcément être intégré dans le truc voilà. » (MG2), « Que ce soit nous qui l'avions, euh qu'on ait nous à disposition. Parce que après, c'est sûr que si c'est directement dans le carnet de santé, y'a des parents qui vont déjà commencer à le faire et euh qui peuvent les faire flipper pour rien. » (MG3).

D'autres, au contraire, demandaient à ce qu'il soit **dans le carnet de santé**, notamment, en **complétant les items déjà présents** dans le carnet de santé.

« Faut peut-être que ce soit intégré, au carnet de santé. » (FG2), « Ca va faciliter. Si c'est dans le carnet de santé et qu'on remplit des items voilà c'est pas quatre croix de plus. » (MG1), « Après le carnet de santé, c'est le fil conducteur. » (MG4).

L'avantage du carnet de santé, c'est que l'on pouvait, comme sur le modèle actuel, **différencier des items en fonction de l'âge**.

« Dans le carnet de santé, une page avec tel âge, tel questionnaire. » (MG7), « Juste euh l'intégrer par exemple en terme de mois. » (MG9).

D'autres lieux étaient proposés, l'outil pouvait être incorporé au **logiciel métier**, **disponible sur internet** et facilement **téléchargeable**.

« Côté pratique, il faut qu'on l'ait sous forme papier ou peut-être sur internet peut-être un truc à remplir fin voilà. » (MG2), « Juste un fichier euh standard qu'on puisse télécharger et remplir avec les parents. » (MG3), « Que ce soit dans mon logiciel métier c'est pour moi le plus simple à gérer. » (MG6).

Concernant la forme que devait prendre l'outil, plusieurs médecins envisageaient qu'il soit **sous forme de questionnaire**, **sous forme d'items** ou que ce soit plus détaillé, **sous forme de phrases**.

« Un questionnaire papier ce serait bien, que je fais avec le patient. » (MG2), « Si on mettait les phrases ce serait peut-être mieux. » (MG8), « Moi je m'imagine effectivement comme une série d'item à cocher. » (MG11).

Plusieurs médecins demandaient d'inclure une **fiche de rappel**.

« En nous donnant une petite fiche pour récapituler les symptômes. » (MG5).

E. Rémunération du dépistage

L'ensemble des médecins réclamaient **plus de temps** pour réaliser ce dépistage. Sur une consultation de quinze minutes, ce n'était pas envisageable. Ils étaient demandeurs d'une **consultation plus longue**.

« ... souvent je pose une demi-heure pour l'examen sensoriel machin etc. Si je le sais, si c'est organisé, c'est un examen que je peux étendre un peu ça me dérange pas. » (MG6), « Faut prévoir un créneau plus long. » (MG12).

En découlait la **question de la rémunération**, soulevée plusieurs fois. Ce genre de dépistage, **exigeant du temps**, demandait une **rémunération adaptée**.

« S'il faut trois quart d'heure pour faire le test on veut bien une cotation particulière. » (FG3), « Ça prend du temps, faut être formé etc..., c'est un temps dédié particulier, qui est long, et qui, comme tout acte spécialisé aussi, demande une compétence particulière, doit être rémunéré à sa juste valeur. » (MG1).

Plusieurs médecins étaient **catégoriques sur le sujet de la rémunération**.

« Ça prend un peu de temps, si on estime que c'est nécessaire et utile pour la société et que ça bénéficie aux gens y a un moment donné où on peut pas faire ça gratos quoi. » (MG6), « Après y a une cotation spécifique..., 23 euros pour trois quarts d'heure c'est non. » (MG8).

Ils demandaient que ce soit comme sous la forme actuelle des **forfaits pédiatriques**, qui se rajoutent aux tarifs d'une consultation de base ou une **cotation spécifique propre** comme pour le test Hamilton. Un médecin insistait pour que ce ne soit pas **des indemnités versées a posteriori, par la Sécurité Sociale**, dont les montants étaient, selon lui, invérifiables.

« ... ou une cotation particulière, comme on a pour le 24^{ème} mois ou le certificat, mais pas qu'il nous fasse un truc réglé après par la CPAM, c'est invérifiable.. » (MG7), « ... ça soit rémunéré 2 C ou un truc comme le Hamilton. » (MG9).

Sur le même sujet, des médecins soulevaient l'hypothèse de **matériel spécifique** nécessaire qui potentiellement pouvait être **coûteux**.

« Y a des choses qu'on pourrait faire par nous-même et moins renvoyer vers le spé euh systématiquement, si on avait le temps et si on était équipé, parce que y a un équipement minimum qui est couteux donc voilà faut pouvoir les acheter les appareils. » (MG1), « Qu'est-ce qu'on leur demande comme matériel. » (MG5).

F. Conduite à tenir organisée

L'ensemble des médecins interrogés conditionnait la pratique du dépistage à l'existence d'un **protocole organisé et structuré en aval**, comme c'était **le cas actuellement pour certains dépistages organisés**.

« Qu'on puisse avoir une conduite à tenir en fonction des signes. » (FG3), « C'est d'avoir un parcours fléché, comme pour l'hémocult, la trisomie 21, il y a une prise en charge qui se fait très rapidement derrière. » (MG9), « A la fin de la consultation on peut déjà commencer une prise en charge. » (MG12).

Un organigramme permettrait de flécher le parcours en fonction du score trouvé au test de dépistage. Un médecin demandait à **obtenir une réponse rapide binaire** <oui ou non> du risque de TSA.

« ...exemple score supérieur à 25, bah on envoie..., d'avoir une conduite standardisée quoi. » (MG5), « Une espèce d'organigramme machin et puis, qu'on ait la réponse, 'non n'est pas atteint', ou 'oui est atteint. » (MG13), « J'attends..., c'est effectivement un cadre, précis, net, avec une réponse rapide de quelqu'un qui infirme ou affirme le problème. » (MG14).

D'autres participants demandaient à avoir une **procédure d'orientation facilitée** comme pour les **examens systématiques actuels** ou alors par l'existence **d'une adresse unique centralisée** permettant d'orienter directement les enfants si le dépistage était en faveur d'un TSA.

« Pouvoir passer la main rapidement. » (FG3), « Pouvoir tout de suite orienter oui ça semble plus autistique ça semble plus langage... » (MG5), « Finalement, si tout était centralisé, si on pouvait envoyer l'enfant à une adresse unique. » (MG7).

Pouvoir joindre facilement un intervenant spécialiste a été cité.

« On devrait avoir un numéro d'un sénior comme on a pour la rhumato au CHU. » (FG1), « Il faut qu'on ait un secrétariat un truc, un machin pour leur dire de prendre rendez-vous. » (MG7).

G. Autres souhaits en rapport indirect avec l'organisation du dépistage lui-même

Concernant la prise en charge thérapeutique, plusieurs médecins réclamaient le **remboursement des soins occasionnés**, notamment de la **prise en charge des séances de psychomotricité**.

« Il faut que les psychomotriciens soient remboursés. » (MG11).

Pour améliorer le suivi pédiatre, plusieurs médecins rappelaient l'importance des **examens systématiques** et demandaient à ce qu'ils redeviennent **obligatoires**.

« C'était l'occasion de voir l'enfant que pour ça. » (FG6), « Je pense que peut-être remettre des examens obligatoires. » (MG5).

Plusieurs médecins réclamaient une **prise en charge thérapeutique adaptée à la sévérité des troubles**.

« La prise en charge elle doit être adaptée, elle doit être en fonction du handicap. » (FG3).

Enfin, des médecins demandaient **une augmentation du nombre de pédopsychiatres**, *« Qu'il y ait plus de pédopsychiatres. » (MG11)*, **une augmentation des effectifs d'équipes éducatives**, *« ... et puis aussi des équipes éducatives. » (MG10).*

DISCUSSION

I. FORCES ET LIMITES DE L'ETUDE (Annexe 7)

A. Forces de l'étude

1. Originalité du sujet

L'originalité du sujet est un des points forts de cette étude. La thématique du dépistage et de la prise en charge des TSA est décrite dans la littérature, mais aucune recherche bibliographique ne concerne le point de vue des médecins généralistes sur la mise en place d'un programme organisé de dépistage des TSA.

2. Une méthode appropriée à la question de recherche

Le recours à une méthode de recherche, qu'elle soit quantitative ou qualitative, relève d'une même démarche scientifique. Elle nécessite l'élaboration d'une hypothèse, d'une question de recherche et d'une méthodologie adaptée pour y répondre. Le choix de la méthode dépend donc de la question de recherche.

Concernant notre sujet, nous voulions comprendre les perceptions, analyser le vécu des médecins généralistes et non pas quantifier. En l'absence de données de la littérature, cette étude permet une **première approche du sujet**. Une méthode quantitative aurait **trop limité les médecins dans leur réponse et n'aurait pas permis de faire émerger des idées plus profondes et plus réfléchies**. La méthode qualitative permet de créer des hypothèses qui peuvent ensuite être testées par des études quantitatives.

3. Validité externe: diversité de l'échantillon et saturation des données

La validité externe, encore nommée transférabilité, permet une généralisation des observations à d'autres contextes. C'est le cas de notre étude, par la **diversité de l'échantillon** et l'obtention de la **saturation des données**.

L'échantillon diversifié a permis de recueillir les informations de médecins différents par **l'âge** (de 29 ans à 61 ans), **le sexe** (autant de femmes que d'hommes), **les modes et zones d'exercices** (différentes communes de l'Eure et de la Seine-Maritime), **le nombre d'années** d'installation (de 1 mois à 30 ans), **le pourcentage**

d'enfants dans leur patientèle (de 5 à 42% de pédiatrie) et **la formation (ou non) aux TSA**. Certains étaient maîtres de stages, enseignants ou pas.

La saturation a été obtenue après le onzième entretien, soit après avoir interrogé 17 médecins. Par sécurité, nous avons réalisé trois entretiens supplémentaires qui n'ont pas amené d'éléments nouveaux.

4. Validité interne : triangulation des sources et des méthodes

La validité interne, encore nommée crédibilité, consiste à vérifier si les données recueillies représentent bien la réalité et non la conséquence d'un biais ou du hasard. Dans notre étude, **la crédibilité des observations est vérifiable** par une rigueur à tous les niveaux de l'étude grâce à deux techniques.

a) Deux modes de recueil de données

Dans notre travail, **une triangulation des méthodes** a été réalisée.

Le fait de débiter par **un focus groupe** nous a permis d'élargir les hypothèses et d'améliorer notre guide d'entretien. Le focus groupe a permis, en effet, une première approche du sujet. La dynamique de groupe a engendré une confrontation d'opinions et la levée de certaines inhibitions par effet d'entraînement. Une des limites des focus groupes, souvent citée, est la difficulté d'expression de certains membres du groupe, par timidité ou gêne envers ses confrères. Ce n'était pas le cas dans notre étude car **l'identité des participants était connue**. Ils avaient l'habitude de travailler ensemble et, excepté un des participants, ils avaient déjà participé à au moins un focus groupe, au cours de leur carrière.

La problématique étant délicate, il était indispensable de procéder également à **des entretiens individuels**. Cela a donné lieu à un recueil des opinions et des propositions individuelles.

Le guide d'entretien a structuré les rencontres. Tant bien même l'existence d'une libre expression, le fait d'avoir un canevas **standardisé** a accru la validité de l'étude.

b) Analyse des résultats par trois chercheurs

La crédibilité de notre travail a été améliorée par une **triangulation de l'analyse**. Elle a été réalisée entièrement par moi-même et partiellement par deux autres personnes, une de mes maîtres de stage et une interne de médecine générale. Cette dernière, étant extérieure et indépendante de l'étude a permis d'augmenter l'objectivité des résultats.

5. L'enquêteur

Certains éléments de notre étude ont permis de diminuer les biais d'enquêteur inhérents aux études qualitatives :

- Avoir **un seul investigateur** permettait une standardisation des entretiens
- Avoir un investigateur de **même niveau socioprofessionnel** facilitait la coopération de l'interviewé avec une régression des mécanismes naturels de défense.
- Rappeler aux participants, au début des entretiens, que **l'intérêt des études qualitatives reposait dans le recueil d'une diversité d'opinions** et qu'il n'y avait pas de bonnes ou de mauvaises réponses. Cela permettait d'éviter un phénomène de jugement, parfois ressenti par l'interviewé lorsque l'investigateur était un de ses pairs.

B. Limites de l'étude

1. Liées à la méthodologie

La méthode qualitative est fondée sur le recueil de données verbales, ce qui fait d'elle une méthode **subjective** et difficilement reproductible.

Une des limites du focus groupe est de favoriser l'expression des personnes dominantes en inhibant les autres. Cet effet a été minimisé dans notre étude, car le groupe était homogène et les interviewés étaient habitués à travailler ensemble.

2. Limites liées au recueil de données

a) Biais de sélection

Le mode de sélection des sujets interviewés se fait toujours sur la base du **volontariat** dans une étude qualitative. Par ailleurs, un refus a été observé. On peut donc se demander **en quoi les personnes non interrogées étaient différentes**. C'est un biais de sélection.

Le médecin ayant refusé de participer à l'étude travaillait en zone rurale. Ce lieu d'activité représentait **seulement 15%** des médecins interrogés. Par ailleurs, dans notre étude, **un seul médecin travaillait seul**, les autres étaient en cabinet de groupe. Nous ne pensons pas que cela représente un biais, car **l'évolution de la pratique de la médecine générale tend vers un exercice en maisons médicales pluriprofessionnelles**. En effet, selon une enquête⁷, seulement 9% des jeunes médecins généralistes souhaitent exercer seul en cabinet (84).

⁷ L'enquête a été réalisée par la Commission Jeunes Médecins, présidée par le Dr Jean-Marcel Mourgues, et est rappelée dans l'atlas de la démographie médicale en France, du 1er janvier 2016.

Une partie des médecins sollicités (30%) était maîtres de stage. De ce fait, dans les problématiques de la recherche, lesdits médecins pouvaient être **davantage investis** que la moyenne. En effet, 60% des médecins interrogés disaient avoir déjà répondu à une thèse avant la nôtre. Sans avoir pu retrouver de données épidémiologiques sur le sujet, nous pensons que ce chiffre est plus important que la moyenne des médecins généralistes en France. On peut se demander également si les rapports professionnels entretenus avec ces médecins antérieurement à l'étude n'ont pas entraîné un biais dans leurs réponses.

b) Biais lié à l'enquêteur

Les entretiens exigent une certaine habileté pour utiliser les techniques de reformulation, de relance et d'écoute active. Une des principales difficultés rencontrées pendant cette étude a été notre **manque de connaissances de ces techniques**. Pour compenser, nous avons dû entreprendre des **recherches bibliographiques** sur les méthodes qualitatives. Nous avons également fait appel à un des membres du département universitaire de médecine générale pour nous aiguiller et nous enseigner les méthodes de recherche qualitative.

c) La communication non verbale

Le recueil de ces données n'a pas été réalisé. Le travail de retranscription et d'interprétation des données non verbales est complexe et réclame des compétences non acquises lors de ce premier travail de méthodologie qualitative.

3. Limites liées à l'analyse : absence de rétroaction

Afin d'augmenter la validité interne d'une étude qualitative, la méthode de rétroaction peut être utilisée. Elle permet aux participants de prendre connaissance et de rectifier les données de leurs propres entretiens. Cette étape n'a pas été réalisée dans notre étude.

4. Cohérence interne

La cohérence ou « crédibilité » confronte les résultats aux données de la littérature sur le sujet. Cette étape a été limitée par l'absence d'études antérieures sur le sujet.

De nombreuses études sur le rôle du médecin généraliste dans le dépistage pédiatrique existent mais, nous n'en avons retrouvé aucune, sur la mise en place d'un dépistage organisé des TSA.

II. RAPPEL DES PRINCIPAUX RESULTATS

Cette étude avait pour objectif principal de connaître le point de vue des médecins généralistes, de Seine-Maritime et de l'Eure, sur la mise en place d'un programme de dépistage systématique et organisé des TSA.

Pour répondre à cette question, nous nous sommes tout d'abord intéressés au rôle des médecins généralistes dans le dépistage des TSA et leurs difficultés actuelles pour le réaliser.

- Les médecins généralistes considéraient qu'ils avaient :
 - Un rôle dans le **dépistage et la surveillance du développement** de l'enfant,
 - Un intérêt inégal **dans le dépistage des TSA** en fonction de leur pratique,
 - Une **absence de rôle dans le diagnostic**.

- Les difficultés du dépistage des TSA soulevées étaient :
 - Un **manque de connaissances**,
 - Un **manque d'objectivité**,
 - Un **manque de temps**,
 - Des **délais de diagnostic excessifs**.

- Mettre en place un programme de dépistage organisé et systématique des TSA apportait :
 - Une **réponse aux difficultés** actuelles du dépistage,
 - Une **solution au retard diagnostic**,
 - Un **intérêt de santé publique**.

- Les difficultés induites par l'instauration du programme de dépistage des TSA portaient sur :
 - Un risque d'induire des **faux positifs** en fonction de la pertinence de l'outil,
 - Une **surcharge de travail** par l'organisation de consultations supplémentaires,
 - Un **allongement des délais de diagnostic** par engorgement des réseaux,
 - Une **inquiétude engendrée** pour l'enfant et les parents.

- Concernant la mise en place de ce dépistage, ils souhaitaient :
 - Un renforcement de la **formation et de l'information** des professionnels et de la société,
 - Un **outil compatible** avec leur pratique,
 - Une hausse des **conditions financières et humaines**,
 - Un **transfert de compétences** vers d'autres professionnels formés au dépistage,
 - Une **conduite à tenir organisée** pour l'après dépistage.

III. COMPARAISON AVEC LA LITTÉRATURE EXISTANTE

A. Place du médecin généraliste dans le dépistage des TSA

1. En première ligne du dépistage et rôle majeur dans la surveillance du développement de l'enfant

Pour les médecins interrogés, la **prévention** et le **dépistage** en pédiatrie correspondaient à des **activités prépondérantes**. Ils n'étaient pas les seuls acteurs de cette activité et en étaient bien conscients. Néanmoins, ils disaient être celui vers lequel le patient **s'adressait en premier**, à l'entrée du parcours de soins. De fait, ils participaient à la première ligne de dépistage.

- Tous ces éléments correspondent parfaitement aux **missions dévolues aux médecins généralistes par le Code de la santé publique** (Article L4130-1)⁸. Par définition, la médecine générale est une spécialité clinique orientée vers les **soins primaires**. Leur proximité environnementale, leur accessibilité économique et leur disponibilité expliquent **leur statut de premier acteur de santé**. Les comportements de prévention et de dépistage décrits par les médecins de cette étude sont similaires à ceux qui sont exprimés dans le dernier *baromètre santé des médecins généralistes de 2009*. (85)
- Statut de premier acteur de santé peut-être, mais pas nécessairement pour le dépistage des TSA. En effet, d'après les médecins interrogés dans *une thèse de 2015, sur la prise en charge de l'autisme par les médecins généralistes* (86), « 70% déclaraient ne pas avoir été le premier médecin consulté par la famille face aux inquiétudes sur le développement de leur enfant. ».

Les médecins interviewés soulignaient qu'ils étaient, d'après eux, **les médecins qui voyaient le plus d'enfants**, avec les pédiatres. Ils avaient pour rôle **le suivi leur**

⁸ Article L4130-1 : « Les missions du médecin généraliste de premier recours sont notamment les suivantes :

1° **Contribuer à l'offre de soins ambulatoire, en assurant pour ses patients la prévention, le dépistage, le diagnostic, le traitement et le suivi des maladies ainsi que l'éducation pour la santé**. Cette mission peut s'exercer dans les établissements de santé ou médico-sociaux ;

2° Orienter ses patients, selon leurs besoins, dans le système de soins et le secteur médico-social ;

3° S'assurer de la coordination des soins nécessaire à ses patients ;

4° Veiller à l'application individualisée des protocoles et recommandations pour les affections nécessitant des soins prolongés et contribuer au suivi des maladies chroniques, en coopération avec les autres professionnels qui participent à la prise en charge du patient ;

5° S'assurer de la synthèse des informations transmises par les différents professionnels de santé ;

5° bis Administrer et coordonner les soins visant à soulager la douleur. En cas de nécessité, le médecin traitant assure le lien avec les structures spécialisées dans la prise en charge de la douleur ;

6° **Contribuer aux actions de prévention et de dépistage** ;

7° Participer à la mission de service public de permanence des soins dans les conditions fixées à l'article L. 6314-1 ;

8° Contribuer à l'accueil et à la formation des stagiaires de deuxième et troisième cycles d'études médicales. ».

bon développement tout en accomplissant **les autres dépistages à réaliser en pédiatrie** (suivi staturo-pondéral et nutritionnel, suivi vaccinal, dépistage troubles sensitifs...).

- Les données épidémiologiques propres à l'enfant sont **peu nombreuses**. Les enquêtes de santé publique concernent le plus souvent la population de 15 ans ou plus. Ainsi, les comportements de santé et les pratiques de recours aux soins sont peu décrits pour les enfants (87).
- En France, d'après *le rapport Sommelet de 2006*, il semblerait que le suivi, jusqu'à 2 ans, soit réalisé, pour moitié par les pédiatres. A partir de 2-4 ans, **c'est le généraliste qui assure la prise en charge de 80 % des enfants** à l'occasion de consultations programmées ou non. Les actions de prévention des médecins de la PMI ne concernent que 10% des enfants de 0 à 6 ans (88).
- D'après *une étude de la Caisse Nationale d'Assurance Maladie des Travailleurs Salariés (CNAMTS) en 2002*, parmi les enfants de moins de 3 ans, 5 % ont vu seulement un pédiatre, 40 % ont vu seulement un généraliste et 55 % ont été suivis conjointement par un généraliste et un pédiatre. Les généralistes effectuent 61% des consultations et visites délivrées aux enfants de moins d'un an (89).
- D'ailleurs, d'après *ONDPS (Observatoire National de la Démographie des Professions de Santé)*, le rôle des médecins généralistes devrait s'amplifier du fait du vieillissement de la pédiatrie libérale (90).

Ces données, même anciennes, suggèrent **la forte implication des généralistes**, comme le souligne notre étude.

2. Un intérêt pour le dépistage des TSA, variable en fonction des médecins

Dans notre étude, la plupart des médecins **ont évoqué l'importance du suivi du développement psychomoteur de l'enfant**.

Concernant plus particulièrement les TSA, ils avaient conscience de l'importance de vérifier l'absence de troubles relationnels, de particularités comportementales ou d'intérêts restreints. Pour autant, **ces éléments étaient inconstamment surveillés**, contrairement au reste des dépistages individuels de l'enfant. Les médecins avouaient se focaliser davantage sur le dépistage d'anomalies de l'examen somatique (suivi staturo-pondéral, trouble visuel ou auditif, repérage des facteurs de risque de saturnisme...). **Aucun des médecins interrogés n'abordait spontanément le dépistage de l'autisme en consultation.**

- **Ce manque d'habitude** pour le dépistage de l'autisme a été retrouvé dans une *thèse de 2015*, s'intéressant au rôle du médecin généraliste dans le suivi du nourrisson, où aucun médecin généraliste n'a abordé le sujet de l'autisme dans ses habitudes de dépistage (91).

Les médecins interrogés éprouvaient une difficulté à chiffrer le nombre de patients autistes dans leur patientèle. Mais selon eux, il s'agissait d'**une problématique peu fréquente**.

- **Le manque de données épidémiologiques françaises** est une réelle difficulté. Néanmoins, si l'on se fonde sur les dernières données américaines, 1 enfant sur 68 est atteint de TSA, à l'âge de 8 ans, soit 1,47% (2,21).
- *D'après l'INSEE* (Institut National de la Statistique et des Etudes Economiques) (92), au 1^{er} janvier 2016 il y avait, en France, 799 841 enfants âgés de 8 ans. Si l'on extrapole aux dernières données américaines récentes, il y aurait environ 11 762 enfants de 8 ans atteints de TSA en France.

3. Un rôle de dépistage de TSA réservé aux médecins de première ligne

De nombreux médecins interrogés considéraient que **repérer les signes d'alerte des TSA**, concernait les attributions du médecin généraliste. Certains médecins expliquaient que cette tâche était même **réservée aux médecins**. Il pouvait être pédiatre, médecin de PMI ou généraliste, mais en aucun cas ce dépistage ne devait être délégué à d'autres professionnels, notamment ceux de la petite enfance.

Un seul médecin proposait que le dépistage **soit élargi à d'autres professionnels de santé**. Il réclamait seulement que ces derniers soient formés pour ce dépistage.

- *Les recommandations HAS de janvier 2010* confirment que le repérage doit être réalisé par les professionnels de terrain, **les médecins de première ligne** (les médecins généralistes, les pédiatres et les médecins des PMI).
- Nous avons retrouvé des études (93–95) qui proposaient d'autres acteurs de dépistage que le médecin généraliste. Ces études permettaient de mettre en évidence le rôle possible d'autres professionnels au contact des jeunes enfants, dans la surveillance générale et le repérage d'enfants à risque de TSA. *L'étude de Barbaro et Dissanayake* proposait aux infirmières travaillant dans les services

de santé maternelle et infantile de réaliser ce dépistage, et *l'étude de Dereu et al*, étudiait un programme de dépistage pouvant être réalisé par des professionnels des structures d'accueil de la petite enfance.

4. Absence de rôle diagnostic

Plusieurs médecins insistaient sur la différence entre le dépistage et le diagnostic, rappelant que le rôle de diagnostic était laissé aux spécialistes.

- Depuis quelques années, le CRA de Haute Normandie travaille avec les médecins de certaines PMI de l'Eure sur le repérage et le dépistage des TSA, via des formations théoriques et des consultations en binôme (PMI/CRAHN) (60). Ce travail a permis une montée en compétence de ces médecins, qui deviennent maintenant **des acteurs de diagnostic** de première ligne. Une convention sera bientôt signée entre le Conseil Départemental de l'Eure et le CRAHN sur le rôle des PMI de l'Eure dans la pose de diagnostics de TSA.

B. Obstacles actuelles au dépistage des TSA

1. Manque de connaissance

La plupart des médecins interrogés jugeaient leurs **connaissances insuffisantes** voire quasi inexistantes.

a) Manque de formation initiale

Au cours des entretiens, la plupart des médecins soulevaient **le manque de formation dans leur cursus initial**. Ceci peut s'expliquer pour les médecins ayant terminé leur cursus dans les années 2000 puisqu'il n'y avait pas dans l'ancien concours de l'internat de question spécifique sur l'autisme.

Toutefois, on peut noter que, **même les jeunes médecins**, âgés de moins de 35 ans dans notre étude, disaient souffrir de ce manque de formation.

- Pourtant, depuis 2004, avec *la réforme du second cycle des études médicales et l'instauration de l'Examen Classant National (ECN)*, **un module d'enseignement apporte des premiers éléments sur les**

TSA⁹. C'est le module 3, intitulé « Maturation et vulnérabilité » dont l'un des objectifs est l'apprentissage du développement psychomoteur normal et pathologique du nourrisson et de l'enfant. Mais, ce n'est qu'une approche simplifiée des TSA.

- *La nouvelle réforme de 2013*, a mis en place **un item spécifique pour l'autisme**, l'item 65 de l'UE3 « Maturation - Vulnérabilité - Santé mentale - Conduites addictives »¹⁰, qui devrait permettre une meilleure connaissance du sujet pour les futures générations d'internes.

La formation des médecins ne doit cependant pas être réduite à leur cursus universitaire. Elle est également **personnelle en fonction des centres d'intérêts** de chacun des médecins via **la FMC** (Formation Médicale Continue). Comme le rappellent les médecins de notre étude, cette formation, permettant un approfondissement des connaissances, peut être réalisée sous forme de groupe de pair, de DU (Diplôme Universitaire), de séminaires...

L'apparition récente d'un item spécifique de l'autisme pour les nouveaux internes et l'existence de ces formations individuelles, de plus en plus répandues, permettront aux médecins généralistes, dans les prochaines années, d'accomplir leur rôle de dépistage de manière plus efficace et sereine.

b) Ignorance de l'âge et des signes du dépistage précoce

Les médecins de notre étude exprimaient **une difficulté pour établir l'âge du dépistage du fait d'une méconnaissance des signes précoces**.

- Une *étude quantitative de 2015* (86), relatait la même ignorance. La grande majorité des médecins interrogés (80%) **n'avait pas réussi à définir l'âge du dépistage de l'autisme**.
- Une autre *étude de 2012* (96), de faible niveau de preuve, mettait en évidence que 83% des étudiants en médecine et 91% des médecins généralistes interrogés **pensaient ne pas avoir de connaissances**

⁹ Arrêté du 2-5-2007 Journal Officiel du 10-5-2007

Module 3 - Maturation et vulnérabilité

N° 32. Développement psychomoteur du nourrisson et de l'enfant : aspects normaux et pathologiques (sommeil, alimentation, contrôles sphinctériens, psychomotricité, langage, intelligence). L'installation précoce de la relation parents-enfant et son importance. Troubles de l'apprentissage

- Diagnostiquer une anomalie du développement somatique, psychomoteur, intellectuel et affectif.

- Repérer précocement les dysfonctionnements relationnels et les troubles de l'apprentissage.

- Argumenter l'attitude thérapeutique et planifier le suivi dans les situations courantes.

¹⁰ Arrêté du 8-4-2013 Journal Officiel du 23-4-2013

UE3 « Maturation - Vulnérabilité - Santé mentale - Conduites addictives »

N° 65. Troubles envahissants du développement

- Identifier les troubles envahissants du développement et connaître les principes de la prise en charge.

- Diagnostiquer un syndrome autistique (de la toute petite enfance au début de l'âge adulte), argumenter l'attitude thérapeutique et planifier le suivi à tous les stades de la maladie.

suffisantes sur l'autisme et les TED, notamment sur les signes précoces.

- Pourtant, même s'il n'existe **aucun signe pathognomonique**(5), **des signes d'alertes des TSA sont connus et détaillés** dans les *recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme* de la Fédération Française de Psychiatrie (53), à partir d'une revue de la littérature.

SIGNES D'ALERTE DE TROUBLES DU SPECTRE AUTISTIQUE CHEZ UN ENFANT DE MOINS DE 3 ANS (97)	
Préoccupations sur la communication	Langage retardé, perte des mots acquis
	Ne répond pas à son nom, ne peut pas dire ce qu'il veut
	Ne suit pas les ordres, semble sourd par moment
	Ne pointe pas, ne fais pas « au revoir »
Préoccupations sur la socialisation	Pas de sourire social, peu de contact oculaire
	Semble préférer jouer seul, est dans son monde
	Ignore ses parents, pas d'intérêt pour d'autres enfants
Préoccupations sur le comportement	Colères, opposition, hyperactivité
	Ne sait pas utiliser les jouets
	Reste fixé sur certaines choses de manière répétitive
	Attachement inhabituel à des objets
	Marche sur la pointe des pieds, mouvements bizarres
Signes d'alerte absolue	Absence de babillage, de pointage ou d'autres gestes sociaux à 12 mois
	Absence de mots à 18 mois
	Absence d'association de mots (non écholaliques) à 24 mois
	Perte de langage ou de compétences sociales quel que soit l'âge

c) Méconnaissance des outils de dépistage

Un seul des 20 médecins interrogés connaissait un test de dépistage des TSA et ce dernier était sensibilisé personnellement au dépistage des TSA.

- Cette méconnaissance n'est pas le seul fait de notre échantillon puisque d'autres études ont retrouvé des résultats similaires(98–101). Dans *une étude de 2006* (102), 62% des médecins interrogés évoquaient, comme principale raison de ne pas réaliser le dépistage des TSA, leur manque de familiarité avec les outils.
- *Une enquête sur la faisabilité de ce test de dépistage* (103) a révélé un manque de formation théorique et pratique des médecins.

Les médecins de notre étude avaient tendance à **se fier à leur ressenti** et à **utiliser le carnet de santé** pour suivre le développement psychomoteur des enfants. Mais plusieurs médecins ont soulevé **le manque de précision des items du carnet de santé**.

- Une *étude rétrospective* (100), réalisée sur les carnets de santé d'enfants autistes, montrait que dans 75% des cas celui-ci était incomplet ou mal rempli et, qu'il ne décrivait pas les troubles rapportés par les parents. Il était très rare, dans moins de 5% des carnets de santé, de retrouver les signes précoces et l'orientation vers une consultation spécialisée. Notre étude, en mettant en avant le manque de précision de certains items, apporte peut-être une explication à cette mauvaise utilisation du carnet de santé.

d) Méconnaissance de la littérature

Quelques médecins de notre étude ont **remis en cause les connaissances actuelles sur l'autisme**. Les évolutions de prise en charge thérapeutique **paraissaient radicales** pour certains médecins, et par conséquent, un frein à les mettre en pratique.

- Comme nous l'avons vu précédemment, depuis les 60 dernières années, la notion d'autisme a beaucoup évolué sur le plan de la **définition**, de l'**étiologie** et de la **prise en charge**. La définition de l'autisme a été modifiée, incluse dans une dénomination plus large que sont les troubles du spectre autistique. Cette évolution des définitions **rend difficile l'actualisation des connaissances pour les médecins généralistes et de fait, l'information parentale**.
- Sur le plan étiologique (12), au fur et à mesure des années, **les spécialistes ont apporté aux médecins généralistes des explications totalement diverses**. L'autisme était initialement uniquement **psychogène**. Il résultait d'un environnement, affectif et familial, pathologique, comparable à la « situation extrême » du camp de concentration, comme le prônait le psychologue Bruno Bettelheim. Puis la notion de **maladie organique** a été décrite mais **sans aucun espoir de prise en charge thérapeutique**. Enfin, les dernières recherches rapportent **l'intérêt d'une prise en charge thérapeutique précoce** afin non pas de guérir mais de limiter les troubles.

Certains médecins de notre étude s'interrogeaient justement **sur les bénéfices de la prise en charge précoce**.

- Depuis maintenant une vingtaine d'années, les études sont stables (54) et **ont permis d'établir des recommandations** (4,13,69) pour la prise en charge thérapeutique précoce.

- **Plusieurs intérêts à la prise en charge précoce** sont rappelés *par la Fédération Française de Psychiatrie* (13):
 - Limite l'errance et le stress des familles et leur permet d'avoir accès à l'information (en particulier conseil génétique) et à des conseils pratiques.
 - Permet la prise en charge plus précoce de l'enfant avec sa famille.
 - Limite pour l'enfant les risques de survenue de sur handicaps (par exemple aggravation des troubles ou complications comportementales).
 - Permet la prise en charge des troubles associés

- Plusieurs études ont démontré **les bénéfices de l'identification précoce et de l'intervention précoce**. Il est reconnu aujourd'hui qu'une intervention précoce auprès d'enfants avec autisme ou autres troubles du développement, peut limiter leurs troubles et favoriser le développement durable de leur capacité d'autonomie (104,105). *Une étude sur le modèle de Denver* démontre que les programmes d'interventions intensives précoces, peuvent **améliorer les capacités linguistiques, cognitives et du comportement adaptatif** chez les enfants atteints de TSA (9). Une autre étude, cette fois-ci *sur les programmes d'intervention appliquant les principes de l'enseignement de l'ABA*, indique une **amélioration de la communication, des aptitudes sociales et de la gestion des troubles du comportement** des enfants autistes (10).

2. Une méthode actuelle de dépistage subjective

a) Une méthode de dépistage fortuit

- Quand ?

Le dépistage se faisait **en fonction des opportunités** de voir l'enfant :

- Pathologie aiguë
- Vaccin
- Examens de santé systématiques

Aucun médecin ne disait organiser spécifiquement le dépistage de l'autisme.

- Ce n'est pas la seule étude où le dépistage des médecins généralistes n'apparaît pas systématisé. Dans *une étude portant sur la faisabilité des dépistages pédiatriques en médecine générale* (101), 66 % des médecins interrogés n'effectuaient **pas de consultation dédiée** aux dépistages. Ils pratiquaient leurs actes de dépistage au cours de

consultation pour d'autres motifs (pathologie, certificat de sport, vaccination).

- *Les recommandations HAS de janvier 2010* vont dans ce sens en précisant que le dépistage devait avoir lieu, **à l'occasion des examens de santé systématiques du neuvième et vingt-quatrième mois**, des **consultations de routine** ou **suite à des préoccupations parentales**.
- *La FFP (13)* ajoute que « le dépistage doit porter **sur plusieurs périodes d'âge** en particulier dans le cadre des examens systématiques de santé, en particulier ceux effectués à 9, 15 et 24 mois, puis lors des examens de santé scolaire. ».

- Comment ?

Aucun médecin ne présentait de méthodologie organisée ou spécifique du dépistage des TSA. Leurs méthodes s'étaient organisées **au fur et à mesure des années**, en **fonction de leurs expériences et des formations reçues**. Plusieurs médecins disaient poser de façon systématique la question de la sociabilité, mais le reste du dépistage **se faisait souvent de manière subjective, en fonction du ressenti** qu'ils avaient de l'enfant.

Un seul médecin de notre étude utilisait un outil spécifique des TSA.

- Cette méthode décrite par notre étude n'est pas consécutive à notre échantillon. *Une étude réalisée auprès de 1617 pédiatres (106)*, précisait que seulement **23% d'entre eux avaient déjà utilisé un instrument de dépistage standardisé**. *Dans une autre étude, moins de 10% des pédiatres* en utilisaient (102).
- Par ailleurs, *dans une autre enquête (107)*, les médecins étaient confiants dans leurs habitudes de dépistage, **sans utiliser d'outil spécifique** pour les TSA. Ils avaient **peur de perdre « l'art de la médecine »** en utilisant ce genre d'outil.
- D'après *les écrits de 2010 de l'HAS (4)*, le rôle des médecins généralistes (médecin de première ligne) est de **rechercher et d'identifier des signes d'alerte de TSA** par l'interrogatoire des parents et l'examen de l'enfant. **Le test CHAT¹¹** peut être utilisé pour le repérage individuel lors de l'examen de routine d'enfants âgés de 24 mois. Chez le nourrisson de moins de 24 mois, **l'ADDB¹²** permet d'attirer l'attention du médecin sur les problèmes de développement.

De nombreux médecins avaient connaissance des signes d'alerte permettant de les aider au dépistage, mais **peu d'entre eux pouvaient réciter des repères**

¹¹ La CHAT (Checklist for Autism in Toddlers) est expliqué ci-dessus dans la partie Outils

¹² L'ADDB (l'Alarme Détresse Bébé) est expliquée ci-dessus dans la partie Outils

chronologiques simples. La plupart des médecins interrogés expliquaient qu'ils recherchaient **surtout des signes s'écartant de la norme.**

- La chronologie du développement typique de la socialisation et de la communication (*Annexe 8*) est connue et rappelée dans *l'Etat des connaissances sur l'autisme et autres troubles envahissants du développement de l'HAS de 2010* (4).

Les médecins de notre enquête jugeaient leur travail de dépistage efficace pour les signes majeurs de l'autisme. Ils éprouvaient par contre **une difficulté à dépister les formes légères de TSA.**

- Ce n'est pas le seul fait de notre échantillon, plusieurs études mentionnaient que les enfants ayant des symptômes plus légers étaient souvent diagnostiqués plus tard. *L'étude de Maenner et al* (108), a montré une **association inverse entre l'âge du diagnostic des TSA et le nombre de caractéristiques comportementales documentées.** Moins il y avait de signe, plus l'âge du diagnostic était tardif.

b) Une réponse médicale inadaptée au discours parental

Dans ce dépistage, où l'interrogatoire parental est d'une importance cruciale, la **question de la fiabilité du discours** a été évoquée à de nombreuses reprises, par les médecins interrogés.

La méconnaissance parentale des troubles a été citée par les médecins de notre étude.

- **L'ignorance parentale des signes d'un développement « anormal » de l'enfant** a été soulevée dans plusieurs études (5,54). Les parents, en particulier ceux **d'un premier enfant**, n'arrivaient pas à identifier les signes de développement typiques ou atypiques.
- D'autres études soulignaient **la difficulté pour les parents de reconnaître les manifestations précoces des troubles.** Une *étude de 2008* (109), comparant les discours parentaux aux observations de vidéos anciennes sur l'enfant, montrait le manque de concordance de certains discours parentaux par rapport aux vidéos.

Le manque d'objectivité parentale a été décrié, que ce soit par défaut ou par excès. Ont été soulevées les difficultés liées au **déni parental**, à la **surestimation parentale des acquisitions l'enfant**, et à **l'anxiété parentale.**

Les médecins de notre étude, en attendant de pouvoir vérifier les dires parentaux, préféraient adopter **une attitude rassurante face à une inquiétude parentale**.

- La méthode de **surveillance active** est décrite dans de nombreuses études. *Une enquête parentale française de 2011* (110) trouvait « *qu'il n'est pas rare que, lorsque les mères ont exprimé leurs inquiétudes au sujet du développement de leur enfant à leur pédiatre, on leur ait dit de ne pas s'inquiéter, d'attendre et de voir.* ». Certains professionnels attribuaient en effet leurs dires à de l'anxiété.

Cette attitude, de surveillance plutôt que d'alerte, représente un **facteur de retard à la pose du diagnostic**.

- En effet, *une étude de 2015* (111), soulignait que le retard de diagnostic était d'autant plus important que **la réponse initiale des acteurs des soins primaires était retardée par une attitude rassurante ou passive**. Ce constat était malheureusement déjà noté dans une étude en 2006 (53) « *... les médecins les rassurent souvent, mettant sur le compte de leur anxiété, ... Il en résulte un délai important entre l'émergence des préoccupations parentales et la confirmation diagnostique.* ».
- D'ailleurs, les recommandations de 2005 sont claires. Elles sont basées sur de nombreuses études qui confirment **la corrélation entre inquiétudes parentales et TSA**. « Les inquiétudes des parents évoquant une difficulté développementale de leur enfant doivent être prises en compte car **elles sont fortement corrélées à une anomalie effective du développement**. Elles doivent donc être un **signe d'alerte** pour les professionnels de santé et faire rechercher un trouble du développement et/ou un TSA. » (13).

Plusieurs médecins ont évoqué le **problème de compliance des parents**, aux consultations de prévention. Ils ne consultaient que pour des pathologies aiguës. Demander de prendre un nouveau rendez-vous quand l'enfant allait bien était réellement laborieux.

- Aucune étude sur la compliance parentale au dépistage préventif en pédiatrie n'a été retrouvée. Néanmoins, *une étude qualitative* (112), portant sur le dépistage des troubles du langage, retrouvait la même difficulté médicale à motiver les parents pour les examens préventifs.

Nous pensons que **ce n'est pas un problème de motivation parentale mais principalement de désinformation parentale**. Si les parents étaient mieux informés de l'intérêt d'une surveillance préventive du développement pour dépister au plus tôt certains troubles, ils seraient plus attentifs, comme ils le sont actuellement pour les pathologies aiguës.

c) Difficulté d'information parentale liée à la connotation des TSA

Annoncer une mauvaise nouvelle apparaissait comme une difficulté pour les médecins de l'étude. **Cette gêne était encore plus évidente pour l'autisme** du fait de sa connotation négative.

- L'ambivalence des médecins à annoncer une mauvaise nouvelle telle qu'un risque d'autisme a été évoquée dans *l'étude de Cassegrain en 2013* (103). Mais nous n'avons pas trouvé d'étude exposant la connotation négative des TSA comme facteur de retard au diagnostic.

3. Difficultés liées aux conditions actuelles de la pratique de la médecine générale

a) Contrainte de temps

Dans notre étude, la contrainte de temps a été soulevée à plusieurs reprises. Elle prenait différentes formes et était aggravée par la densité médicale actuelle et à venir des médecins généralistes :

- Temps diminué pour **les actions préventives**,
- Temps de **formation** individuelle diminué,
- **Demande d'avis** chronophage,
- **Temps d'information nécessaire**,
- Contrainte temps de **consultation/rémunération**,
- **Multiplications des motifs** dans une consultation pédiatrique.

- Toutes ces difficultés ont déjà été décrites dans des études antérieures. **Le coût chronophage de la prévention et la non-utilisation d'un test de dépistage par manque de temps** ont été décrits dans *la thèse de Cassegrain* (103). *L'étude récente canadienne de WS et al* (107), décrivait comme un frein à la réalisation du dépistage, la difficulté pour les médecins de ne pas pouvoir être rémunérés en fonction du temps consacré à celui-ci.
- Dans une étude, déjà citée ci-dessus, portant sur *la faisabilité des dépistages pédiatriques en médecine générale* (103), la charge de travail des médecins interrogés ne laissait pas suffisamment de temps pour dégager des créneaux de consultations spécifiques.

Le manque de temps, est à notre avis, un faux problème. Si l'acte de dépistage des TSA est une **mission du médecin généraliste**, et c'est ce que nous croyons, celui-ci doit prendre le **temps nécessaire pour le réaliser correctement**. D'ailleurs, les médecins de notre étude décrivent qu'ils prennent le temps de faire des tests, **comme le test Hamilton pour le dépistage de la dépression**. La rémunération

spécifique qui en est attribuée est peut-être une des raisons de la faisabilité de cet autre dépistage.

b) Contrainte de lieu

Obtenir une **coopération de l'enfant** était un élément essentiel d'aide au dépistage. Celle-ci, d'après quelques médecins interrogés, était mise en difficulté par **le cabinet de consultation. Ce lieu anxiogène** ne permettait pas de découvrir l'enfant dans sa globalité naturelle.

- Cette difficulté, a été notée *dans l'étude Canadienne de WS et al (107)*. Les médecins interrogés décrivaient le lieu de la consultation comme un **cadre artificiel** et jugeait **la durée des consultations trop courtes**, entraînant un risque sous-dépistage.

4. Difficultés de la prise en charge en aval du dépistage

La **latence anxiogène, entre les premières suspicions et le diagnostic**, était vécue, par plusieurs médecins de l'étude, comme un véritable frein au dépistage actuel. **Les délais pour obtenir des avis de spécialistes** pouvaient s'étendre sur plusieurs mois. Une des raisons évoquées par nos médecins était **la difficulté d'établir un diagnostic**.

- Les délais, évoqués dans notre étude, reflètent bien la réalité actuelle et sont comparables à d'autres études. En France, *une étude conduite sur un échantillon de 200 parents (110)* montrait que 82% des parents interrogés s'étaient inquiétés du développement de leur enfant avant l'âge de 2 ans. La première consultation avait eu lieu en moyenne aux alentours du 26^{ème} mois de l'enfant. **Le délai entre cette première consultation et le diagnostic formel était de plus d'un an.**
- *Une étude de 2015 (111)*, confirmait **les difficultés d'accès aux spécialistes pour les médecins de première ligne**. Un délai de l'ordre d'un an ou plus était évoqué pour obtenir la pose du diagnostic.
- Contrairement aux discours des médecins de notre étude, *les recommandations actuelles françaises (13)* permettent **d'établir un diagnostic de TSA plus aisé qu'auparavant. Les troubles sont suffisamment stables à partir de 3 ans** pour permettre un diagnostic fiable. Pour un fort pourcentage de cas, celui-ci **peut être posé à partir de 2 ans (15)**. **En dessous de 2 ans, la fiabilité du diagnostic n'est pas établie** par manque de marqueurs comportementaux identifiés.(22)

Or, poser le diagnostic **fait déjà partie de la prise en charge** car il permet de : (113)

- Informer les parents
- Modifier le comportement des parents et des aidants
- Organiser la compensation du handicap
- Faciliter l'inclusion en milieu ordinaire (inclusion sociale et scolaire)
- Proposer des formations aux parents
- Organiser la prise en charge (orthophonie...)

5. Difficultés imaginées par les médecins de cette étude

Il est important de noter que de nombreux médecins interrogés n'ont pas relaté des difficultés vécues. Ils énuméraient plutôt **d'éventuelles difficultés**. Les deux causes principales évoquées étaient :

- **l'absence du dépistage** des TSA dans leur pratique courante,
- **l'absence de cas**, du fait d'après eux, d'une prévalence faible.

La majorité des médecins interrogés **n'avaient jamais réalisé de dépistage d'enfant porteur de TSA**. En ne prenant que *la prévalence de l'HAS de 2010* (1 enfant sur 150 en France), qui semble aujourd'hui, au regard des études américaines récentes, bien en deçà de la réalité, on peut conclure à **un sous-dépistage évident de la plupart des médecins de notre étude**.

- Ce n'est pas le seul fait de notre échantillon. En effet, *la synthèse du 3^{ème} plan autisme de 2013* (114) rappelle **qu'une très faible proportion de patients atteints de TSA (à peine 75 000) est aujourd'hui diagnostiquée**.

C. Avantages de l'organisation d'un programme de dépistage des TSA

1. Répondre aux difficultés actuelles du dépistage

L'organisation d'un programme de dépistage systématique des TSA apparaît, pour les médecins interrogés, comme une des solutions à leurs difficultés actuelles de dépistage.

- a) Simplification pour le médecin généraliste via un outil standardisé et gain de temps

Le dépistage organisé, grâce à un outil standardisé, permettrait de **faciliter le dépistage pour les médecins généralistes**, notamment ceux qui présentent un manque de connaissances de cette pathologie.

- Les facteurs influençant l'utilisation d'un outil de dépistage des TSA ont été étudié en 2015 (107). Un des avantages pour l'utilisation d'un outil de dépistage était **l'aide qu'il pouvait apporter aux médecins généralistes**, moins formés en pédiatrie que les pédiatres. L'autre avantage de l'outil était le **gain de temps généré** pour les médecins. Dans cette étude était citée l'amélioration du dépistage pour les médecins aux plannings surchargés (comme par exemple les médecins ruraux).

b) Méthode objective permettant une meilleure crédibilité

Les médecins de notre étude se plaignaient de leur méthode, fondée sur du ressenti. L'organisation d'un dépistage repose sur l'instauration d'un outil de dépistage spécifique et sensible des TSA. Ce nouveau dépistage objectif serait **un argument supplémentaire pour convaincre les parents** sur l'intérêt d'un avis spécialisé notamment. Cet outil devrait permettre d'augmenter la crédibilité du médecin généraliste et sera **utile pour la relation généraliste-spécialiste**.

- Dans *l'étude Canadienne de WS et al* (107), déjà citée, une meilleure crédibilité des médecins généralistes envers les parents a été évoquée par les pédiatres interrogés, lorsqu'ils utilisaient un outil de dépistage.

c) Diminution du sous-dépistage par un dépistage systématique

Une des difficultés actuelles exprimées par les médecins de notre étude était de **passer à côté d'un enfant atteint**. Organiser un dépistage systématique permettra de vérifier, pour chaque enfant, la présence ou l'absence de signes autistiques et ainsi de **limiter le sous-dépistage**.

- Les études mentionnaient en effet que **l'utilisation d'un outil spécifique au dépistage des TSA améliorerait le dépistage par rapport à la surveillance simple**. Permettre d'identifier plus d'enfants atteints était le dernier argument soulevé par les médecins de *l'étude Canadienne ci-dessus*.

2. Apporter une solution au retard diagnostic

Plusieurs médecins de notre étude, pensaient que l'organisation d'un programme de dépistage **pourrait améliorer le retard diagnostic** et ainsi permettre

une prise en charge plus précoce. L'intérêt sous-entendu était **d'améliorer la qualité de vie et de diminuer la symptomatologie des enfants atteints.**

- Ce résultat était comparable à d'autres études. Utiliser un outil de dépistage spécifique des TSA en plus d'une surveillance active permettait, d'après plusieurs études, de **diminuer le temps entre l'apparition initiale des symptômes de TSA et l'évaluation spécialisée** permettant la pose du diagnostic (115,116).

3. Intérêt de santé publique

Plusieurs médecins de notre étude ont indiqué que mettre en place un programme de dépistage des TSA était **un avantage pour la société.**

D'autres médecins pensaient ne pas avoir les qualités requises, en santé publique, pour **juger de l'intérêt de ce dépistage.**

L'identification précoce des enfants à risque pour un TSA permet de **diminuer l'âge du diagnostic et ainsi l'âge du commencement de l'intervention.** Le but final étant, comme nous l'avons vu ci-dessus, **d'obtenir les meilleurs résultats à long terme**, pouvant modifier la trajectoire développementale des enfants et limiter l'impact handicapant de certains symptômes.

- D'après une étude (66), la pertinence d'une procédure de dépistage reposait sur 3 critères principaux, sélectionnés parmi ceux définis par l'OMS¹³ :
 - **Gravité du problème** à dépister
 - **Bénéfices liés à la précocité de sa prise en charge** en termes de diminution de la morbidité ou de la mortalité
 - **Prévalence élevée** de ce problème dans la population qui fait l'objet du dépistage.
- Il fallait également que les outils soient suffisamment fiables en matière de **sensibilité et de spécificité** et **simples** à mettre en évidence dans

¹³ Un dépistage est dit organisé lorsqu'il répond à l'ensemble des dix critères de l'Organisation mondiale de la santé (OMS):

1. La maladie dont on recherche les cas constitue un problème majeur de santé publique.
2. Un traitement d'efficacité démontrée peut être administré aux sujets chez lesquels la maladie a été décelée.
3. Les moyens appropriés de diagnostic et de traitement sont disponibles.
4. Il existe une phase de latence ou de début des symptômes où la maladie est décelable.
5. Une épreuve ou un examen de dépistage efficace existe.
6. L'épreuve utilisée est acceptable pour la population.
7. L'histoire naturelle de la maladie est connue, notamment son évolution de la phase de latence à la phase symptomatique.
8. Le choix des sujets qui recevront un traitement est opéré selon des critères préétablis.
9. Le coût de la recherche des cas (y compris les frais de diagnostic et de traitement des sujets reconnus malades) n'est pas disproportionné par rapport au coût global des soins médicaux.
10. La recherche des cas est un processus continu et elle n'est pas considérée comme une opération exécutée « une fois pour toutes ».

les conditions des examens de santé systématiques. La proposition d'un test de dépistage devait se fonder sur **sa facilité de réalisation et son faible coût**.

Les troubles du spectre autistique et le test CHAT remplissent ces conditions. Cependant, les études montraient que l'usage du test CHAT, en population générale, au cours des examens de santé systématiques, était limité par sa faible sensibilité (54).

- *L'étude de Baduel* (59) était la première étude française démontrant la possibilité d'identifier les enfants à risque de TSA à l'âge de 24 mois, grâce à la **mise en place d'un programme de dépistage de niveau 1**. D'après cette étude, les outils de dépistage étaient intégrés dans le carnet de santé et utilisés systématiquement lors de la visite obligatoire des 24 mois. Le programme de dépistage proposé reposait sur l'utilisation **conjointe du test M-CHAT**¹⁴ (questionnaire parental) **et des observations de la CHAT** (par le professionnel) afin d'obtenir une sensibilité et une spécificité élevées.

D. Difficultés induites par l'instauration d'un programme de dépistage des TSA

Les médecins de notre étude ont soulevé plusieurs difficultés induites par la mise en place d'un programme de dépistage des TSA. Ces difficultés sont cohérentes avec celles qui sont retrouvées dans de nombreuses études.

- Les trois premières difficultés suivantes sont décrites par *la Fédération Française de Psychiatrie* (13) (utilité/pertinence des instruments de dépistage, coût financier et de temps, difficulté d'adresser un enfant vers une équipe plus spécialisée).

1. Risque d'induire des faux positifs en fonction de la pertinence de l'outil

Les médecins de notre étude s'interrogeaient sur **l'incidence d'une erreur de dépistage sur l'enfant et la famille**. Le risque était, d'après eux, d'autant plus important que le dépistage considérait **un instant T qui différait de la réalité de l'enfant**. Ils savaient qu'aucun outil n'était entièrement fiable, mais ils se demandaient comment l'outil pouvait différencier toutes les formes d'autisme.

¹⁴ La M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers) est expliquée ci-dessus dans la partie Outils.

- Tout comme les médecins de notre échantillon, certains cliniciens craignaient qu'un taux élevé de faux positifs ne soulève des inquiétudes inutiles. Cependant, les recherches indiquaient que **la plupart des enfants qui étaient positifs à un dépistage spécifique des TSA à 18 mois n'avaient pas un développement neurologique typique** et montraient des signes d'autres troubles du développement (117,118).
- *La FFP* (13) rappelle que, « les enfants à propos desquels les parents expriment des préoccupations alors qu'ils n'ont pas en fait de retard de développement significatif, ont habituellement **un fonctionnement à la « limite » de la normale** dans plusieurs domaines et ils doivent donc faire l'objet d'une surveillance attentive. Leurs parents qui manifestent une inquiétude ne sont donc pas uniquement des parents « anxieux » et ils ont perçu dans les fluctuations du comportement de leurs enfants des indicateurs d'un problème de développement, même s'ils ont du mal à en préciser la nature. Plus encore, **les enfants dépistés par excès (faux positifs) s'avèrent souvent avoir aussi un fonctionnement « subnormal » et des facteurs de risque psychosociaux qui impliquent une surveillance plus attentive.** ».

2. Surcharge de travail

Plusieurs médecins de notre étude concluaient, qu'organiser un tel dépistage allait générer, de manière inéluctable, une charge de travail supplémentaire. Il faudrait nécessairement consacrer un temps **pour la formation**, un temps **pour la passation de l'outil**, un temps d'**information** en amont du dépistage, un temps d'information en aval du dépistage et un temps lié à l'**orientation**.

- Cette « vision du temps » n'est pas le seul fait de notre échantillon, elle correspond malheureusement à une réalité souvent exposée dans les études. En effet, une étude rappelait que **le temps de passation limite l'usage des outils de dépistage** (119). *Une étude sur la faisabilité des dépistages pédiatriques* (101) montrait que le temps nécessaire pour mettre en place certains examens n'était pas négligeable. « Un examen psychomoteur, à réaliser chez un enfant entre deux et six ans, peut prendre toute une consultation s'il est complet et nécessite en outre la coopération de l'enfant. ».
- Une autre étude (107) soulevait des **inquiétudes concernant l'utilisation et le codage de l'outil**. Les médecins de cette étude concluaient qu'il valait mieux référer les enfants à une équipe d'évaluation spécialisée plutôt que d'ajouter une étape supplémentaire de dépistage.

3. Difficulté d'orientation avec majoration des délais

De nombreux médecins de l'étude craignaient qu'un dépistage organisé n'engendre des **délais d'accès au diagnostic encore plus longs** qu'actuellement. En effet, le manque de moyen financier et humain mais également, le risque de dépistage d'enfants aux symptômes légers ne nécessitant pas de prise en charge pouvaient l'expliquer.

Cet allongement des délais pourrait engendrer une anxiété parentale et allait à l'encontre d'un diagnostic précoce.

- Le manque de services spécialisés dans le diagnostic précoce auquel référer les enfants dépistés était soulevé dans plusieurs études américaines (120,121).

Nous pensons que cette difficulté n'est pas logique. **Ne pas dépister par peur d'encombrer les services en aval est un non-sens.** Il est évident que le nombre de structures doit être suffisant pour accueillir l'ensemble des enfants dépistés.

- C'est d'ailleurs ce que rappelle l'HAS en énumérant les conditions nécessaires à la mise en place d'un dépistage systématique en France, dans *les recommandations 14 et 15* (13). Nous ne citerons que ceux qui nous intéressent:
 - le dépistage précoce implique qu'un **suivi précoce puisse être proposé,**
 - le dépistage doit reposer sur un **réseau suffisamment coordonné et non saturé** impliquant tout particulièrement les médecins généralistes, les pédiatres d'exercice privé ou public, les médecins des PMI, les médecins de santé scolaire, les CAMSP, les services de psychiatrie infanto-juvénile et de pédiatrie, les psychiatres libéraux, les unités d'évaluation, les CRA, les paramédicaux (orthophonistes, psychomotriciens...) et les autres acteurs de santé de l'enfance et de la petite enfance,
 - faciliter le passage entre les niveaux du réseau mis en place pour le diagnostic. Améliorer la lisibilité et la visibilité du réseau de dépistage et de diagnostic, **favoriser l'accès aux équipes spécialisées** et, **diminuer le délai d'attente pour la réalisation d'une évaluation fonctionnelle individualisée.**

4. Inquiétude engendrée pour l'enfant et les parents

Plusieurs médecins ont évoqué le risque d'induire une **inquiétude parentale en amont du dépistage**, en plus de **celle soulevée si le dépistage s'avère en faveur d'un trouble du spectre autistique**. L'impact d'une telle hypothèse est une angoisse.

- Les inquiétudes soulevées par les médecins de notre étude étaient similaires à celles retrouvées dans d'autres études. **La peur d'effrayer les parents**, se retrouvait dans la *thèse de Cassegrain* (103), qui étudiait la faisabilité du test M-CHAT en médecine générale.

Nous pensons qu'il faut séparer les parents en deux catégories. Les parents porteurs d'inquiétude et les parents qui n'en ont pas.

- Pour les parents qui ont des inquiétudes, faire un dépistage précoce ne pourrait être que bénéfique. Les études rétrospectives rapportent que les parents s'inquiètent du développement de leur enfant bien avant que le diagnostic ne soit posé. Proposer un dépistage sera donc **un soulagement quelle que soit la réponse**. Dans les études, les familles expriment constamment le désir d'être informées dès que possible.

- Pour les parents qui n'ont pas d'inquiétude, la conséquence d'un faux positif est bien évidemment terrible. Mais n'oublions pas, que les études rapportent que les **faux positifs entraînent la possibilité de repérer des enfants « limites »** qui doivent aussi faire l'objet d'une plus grande surveillance.

IV. SOUHAITS DES MEDECINS GENERALISTES ET PERSPECTIVES CONCERNANT LA MISE EN PLACE D'UN DEPISTAGE ORGANISE DES TSA

A. Former et informer

Les médecins interrogés souhaitent que soient mises en place **une grande campagne d'information pour les parents** et une **modification de la formation initiale des internes** sur le sujet des TSA, en plus d'une formation spécifique aux nouvelles modalités du dépistage.

- Ces souhaits sont malheureusement déjà inscrits depuis 2005, dans *les recommandations de l'HAS* (13), qui s'appuient sur les études de l'époque. En effet, quand on compare les études d'il y a 10 ans (122), elles soulevaient déjà **le manque de formation des professions de première ligne et la méconnaissance générale de la population**. On s'aperçoit aujourd'hui, que les résultats souhaités sont loin d'être observés.

Néanmoins, depuis quelques années **les médias se sont emparés du sujet** et l'année 2016 en témoigne par un grand nombre d'émissions sur le sujet.

- Par ailleurs, *le rapport d'étape du 3^{ème} plan autisme* (123) **détaille les actions concernant la formation de l'ensemble des acteurs concernés** par la problématique autistique : les professionnels de santé, les professionnels du secteur médico-social et social, les professionnels de l'Education Nationale.
- *La FFP* (13) rappelle que la faisabilité du dépistage **implique de former** (formation initiale et formation continue) **les médecins de première ligne et les professionnels de la petite enfance**.

B. Outil compatible avec la médecine libérale actuelle

Les caractéristiques souhaitées des outils de dépistage ont été détaillées par les médecins de notre étude. Ils considéraient comme important **le mode d'administration, la durée, la cohérence linguistique et sociale, la validité, la fiabilité et la facilité**. Sur la spécificité de l'outil, les avis étaient partagés. Certains préféraient, en effet, qu'il soit **intégré à un outil plus vaste qui concernerait le développement de l'enfant dans sa globalité** et non spécifique à l'autisme.

Les médecins préféraient qu'il soit sous forme de questionnaire. Ils étaient partagés sur le mode de stockage de l'outil, adressé **par courrier, annexé dans le carnet de santé**, intégré au **logiciel métier** ou disponible en **téléchargement sur Internet**.

- Ces conceptions de l'outil sont cohérentes avec d'autres études. Une, en particulier (107) retrouvait des souhaits similaires concernant les caractéristiques de l'outil.
- *La Fédération Française de Psychiatrie* (13) rappelle que la faisabilité du dépistage **implique de valider des instruments ayant une sensibilité et une spécificité suffisantes.**
- Par ailleurs, *le troisième plan autisme* (50) prévoyait la refonte globale du carnet de santé de l'enfant et des certificats de santé. **Les items pour le repérage de l'autisme devaient être revus et améliorés en se fondant sur les recommandations de la HAS et de l'ANESM¹⁵.** Le *rapport d'étape du troisième plan autisme* (123), publié en avril 2015, ne le mentionne pas, mais nous avons retrouvé *un avis relatif à la refonte du carnet de santé de l'enfant, publié en mai 2016, par le Haut Conseil de santé publique* (124). Il recommande de modifier certains items :
 - au certificat du 9^{ème} mois, suppression des items « pointe du doigt » et « joue à coucou le voilà », remplacé par « imite un geste simple »,
 - au certificat du 24^{ème} mois, suppression de l'item « motricité des 4 membres » et ajouts de « joue à faire semblant », « sollicite un adulte/une autre personne » et « pointe du doigt ».

Aucune fiche d'information sur l'autisme n'est, a priori, intégrée au carnet de santé.

Nous pensons qu'il aurait été intéressant de s'inspirer des modèles de carnets de santé des autres pays européens. *Dans une thèse réalisée en 2006*, on retrouvait la comparaison des carnets de santé de l'enfant de 15 pays différents (125). Les pouvoirs publics auraient pu intégrer, comme les Autrichiens et les Espagnols, **des illustrations symboliques posturales ou gestuelles** sur le développement psychomoteur de l'enfant. Dans ces carnets de santé, **les parents sont invités à consulter le tableau et à faire appel à leur médecin s'ils constatent une anomalie.** Dans le carnet danois, **un test de dépistage des troubles de la communication de l'enfant** est effectué. Celui-ci est accompagné de tableaux à compléter par les parents.

¹⁵ Agence nationale de l'évaluation et de la qualité des établissements et services sociaux et médico-sociaux

C. Condition financière et humaine

L'ensemble des médecins de notre étude demandait un changement des modalités de **rémunération des médecins généralistes** concernant les actes de prévention et de dépistage.

Plusieurs médecins réclamaient un **remboursement aux familles des soins occasionnés** par cette maladie.

Enfin, certains demandaient **une augmentation du nombre des professionnels, acteurs dans la prise en charge des TSA** (pédopsychiatre, psychomotricien, ergothérapeute, orthophoniste...), permettant, peut-être, de raccourcir certains délais.

- La nouvelle convention médicale de 2016 (126), régissant la tarification des médecins libéraux, va dans le sens des médecins de notre étude avec une **revalorisation des consultations pédiatriques** de routine et obligatoires.

D. Transfert des compétences

D'après les médecins de notre étude, le processus de mise en place d'un nouveau dépistage devait **se faire avec les acteurs du dépistage (médecins généralistes, médecins de PMI, pédiatres)** et en accord avec leurs professions.

Mais la piste d'une **délégation de compétence** à un professionnel médical formé à ce dépistage a été évoquée. Les autres médecins ne semblaient **pas prêts à abandonner ce pan du dépistage**.

Par contre, aucun des médecins interrogés ne trouvait pertinent d'élargir le rôle du dépistage à tous les professionnels de la petite enfance. Ils réclamaient seulement que ces derniers puissent être formés au repérage des signes d'alerte.

- Ces souhaits sont cohérents avec ceux d'autres études. *L'étude sur la faisabilité des dépistages recommandés en pédiatrie* (107) trouvait d'ailleurs que ce serait la solution la plus réaliste. Les médecins de cette étude imaginaient, en effet, **qu'un personnel formé spécifiquement aux tests pourrait collaborer avec le médecin traitant** dans le suivi du développement de l'enfant.
- Les Danois (125) ont déjà effectué ce transfert de compétences puisque ce sont des **infirmières puéricultrices qui utilisent un outil**

de dépistage des troubles de la communication de l'enfant, le test de Boel¹⁶.

- *Une étude sur le dépistage des troubles du langage* (112), évoquait également le transfert de compétences comme une des solutions à la contrainte de temps, mais peu de médecins soulevaient cette éventualité. **L'absence du rôle de prévention ne semblait pas envisageable.**

E. Modalités du dépistage souhaité et comparaison internationale

Les médecins ont identifié l'âge du dépistage **entre 2 et 3 ans**, âge qui leur paraissait le plus facile pour obtenir une adhésion parentale.

Les questions de **l'obligation du dépistage**, de son **universalité** ou de sa **sélection sur des facteurs de risque** ont été soulevées.

Certains médecins demandaient un **temps dédié spécifique** pour ce dépistage quand d'autres souhaitaient que ce dépistage se fasse **dans le cadre du suivi du développement** de l'enfant. **La répétition** du dépistage dans le temps leur paraissait, à tous, nécessaires.

- Nous n'avons pas trouvé d'étude sur les souhaits des médecins généralistes concernant les modalités d'un dépistage systématique des TSA.
- Néanmoins, l'HAS, en 2005, a publié des propositions « *portant sur le dépistage individuel chez l'enfant de 28 jours à 6 ans, destinées aux médecins généralistes, pédiatres, médecins de PMI et médecins scolaires* » (69). Elle conclut que le dépistage de l'autisme et des TED **devrait être systématique**. L'idée étant de faire un dépistage **sans que les enfants participant à celui-ci n'aient montré de difficultés développementales particulières ni que leurs parents n'aient manifesté d'inquiétudes particulières.**

¹⁶Test de Boel

C'est un outil de dépistage des troubles de la communication de l'enfant. Il est effectué à deux reprises. Les items de ce test sont : sûreté des mouvements de la tête, contact avec les yeux, veut prendre ce qu'on lui tend, tient solidement sa mère, sourire contact, suit des yeux, axe des yeux parallèles, babillage de contact, met dans sa bouche ce qu'on lui tend, suit la ficelle, se tourne en direction de la source sonore (sonnette et cloche, tourne à droite puis à gauche).

- Ce groupe de travail propose à l'âge de 18 ou 24 mois la réalisation du test CHAT pour les professionnels de santé formés à ce test. À défaut de la réalisation complète de ce test, 4 questions sont posées aux parents :

- Votre enfant a-t-il déjà utilisé son index pour pointer ?
- Votre enfant joue-t-il à faire semblant ?
- Votre enfant vous imite-t-il ?
- Votre enfant répond-il au sourire ?

Il nous a semblé intéressant de comparer les recommandations françaises avec celles d'autres pays :

- Au Canada (107)

Il n'y a aucune déclaration de position officielle sur le dépistage des TSA de la Société Canadienne de Pédiatrie.

Le Rourke Baby Record¹⁷ suggère un dépistage spécifique des TSA, entre 18 à 24 mois en utilisant la M-CHAT, sur tous les enfants avec un des éléments suivants :

- Echec des items sur les compétences sociales, émotionnelles ou de communicatives
- Frère ou sœur autiste
- Inquiétude parentale, médicale ou autre soignant

- Aux Etats-Unis

Depuis 2006, les *Centres pour le Contrôle et la Prévention des Maladies* (CDC), en accord avec *l'American Academy of Pediatrics* recommandent le **dépistage universel des TSA**. Tous les enfants doivent être soumis à un dépistage spécifique pour les TSA au cours des visites des **18 et 24 mois** sans qu'aucune préoccupation n'ait été soulevée en plus de la surveillance et du suivi du développement (54,127,128).

L'American Academy of Neurology et la Child Neurology Society (Académie Américaine de Neurologie et la Société de Neurologie Infantile) recommande un dépistage spécifique de l'autisme à l'aide d'un instrument validé **chez tous les enfants qui échouent aux procédures courantes de surveillance du développement** (127).

¹⁷ Rourke Baby Record est un guide de surveillance de la santé, fondé sur des données probantes, pour les médecins et les fournisseurs de soins de santé, qui s'occupent d'enfants pendant les cinq premières années de leur vie. La dernière révision a été achevée en février 2014 en collaboration avec le docteur Denis Leduc, pédiatre à Montréal, et ancien président de la Société canadienne de pédiatrie. Le Baby Record Rourke est approuvé par la Société canadienne de pédiatrie, Collège des médecins de famille du Canada et les diététistes du Canada.

Aux États-Unis, en février 2016, le groupe de travail sur *les Services Préventifs des États-Unis* (USPSTF) a adopté un point de vue différent. Il a conclu que **les preuves actuelles sont insuffisantes pour mettre en place un dépistage des TSA chez les jeunes enfants âgés de 18 à 30 mois pour lesquels aucun problème de TSA n'a été soulevé** par leurs parents ou un clinicien (129).

La raison principale est, pour eux, le manque de généralisation des études sur l'intervention précoce dans les TSA, reposant sur des enfants issus de services spécialisés. Les enfants qui seraient identifiés par le dépistage, seraient «plus jeunes et peut-être moins gravement atteints». Mais cette raison est réfutée dans plusieurs études (130).

- Au Royaume-Uni (69)

En novembre 2012 (131), le groupe pédiatrique du *National Screening Committee* (Comité national du dépistage) du Royaume-Uni **s'est prononcé contre l'organisation d'un programme de dépistage systématique de l'autisme**. La mise en œuvre d'un programme de dépistage serait, d'après eux, prématurée car il manque des preuves concernant l'efficacité du test et du traitement (132).

F. Conduite à tenir organisée et amélioration du réseau ville-hôpital

Enfin, la procédure de dépistage devait aboutir à une conduite à tenir organisée, sous la forme, par exemple, d'organigramme avec réponse rapide binaire.

- En 2006, les auteurs d'une étude (122) tentaient de répondre à ce souhait, déjà présent il y a 10 ans, en réalisant une proposition **d'algorithmes décisionnels** inspirés des recommandations de l'HAS.
- Des consultations, **consacrées au dépistage des troubles du spectre autistique**, en collaboration directe avec le CRAHN¹⁸, sont en cours de projets à la maison médicale MEDISEPT de Neufchâtel-en-Bray.
- *Le rapport d'étape du 3^{ème} plan autisme* (123), propose un projet d'étude¹⁹ sur « l'implémentation d'un kit de dépistage précoce aux médecins de première ligne et d'une **conduite à tenir pour un diagnostic de proximité** ».

¹⁸ CRAHN : Centre de Ressources pour l'Autisme de Haute-Normandie

¹⁹ Projet financé pour 2017 sous la direction du Dr Magnier au CRA Rhône-Alpes

G. Pistes de recherche

Des axes de travaux complémentaires ont été identifiés tout au long de cette étude.

Tout d'abord, une étude épidémiologique française de grande ampleur serait indispensable pour connaître la réalité des chiffres en France.

Nous avons trouvé peu de documents sur les modalités de dépistage à l'international. Ceci pourrait faire l'objet d'une autre étude, afin d'approfondir nos connaissances sur les différents modèles de dépistage.

Les parents, principaux acteurs du dépistage, ne semblent pas avoir été questionnés sur leur point de vue concernant le dépistage des TSA. L'ensemble des parents serait-il favorable à un dépistage systématique des TSA comme le souhaitent les associations de parents autistes ?

H. Actions possibles

Avant de savoir s'il est pertinent de mettre en place un dépistage organisé systématique des TSA en France, il semble intéressant de revoir les modalités d'information et de formation des médecins généralistes.

L'accès à l'information est, nous semble-t-il, le frein le plus évident à un dépistage efficace.

Les visiteurs de la Sécurité Sociale ne pourraient-ils pas délivrer une plaquette résumant les dernières recommandations ?

D'ailleurs, cette modalité d'information pourrait être généralisable à d'autres maladies pour lesquelles les recommandations sont établies.

Enfin, améliorer la coopération entre les acteurs de première ligne et les spécialistes semblerait également indispensable.

CONCLUSION

Cette étude a permis de comprendre **le positionnement des médecins généralistes** dans la mise en œuvre d'un programme organisé de dépistage des TSA.

Le dépistage systématique participe à réduire les difficultés actuelles des médecins généralistes. Ce type de dépistage permet, une **meilleure crédibilité parentale** grâce à **son objectivité**, une **simplification de la méthode** et une **amélioration de son taux de réalisation**.

Par ailleurs, pour les médecins de notre étude, organiser un dépistage systématique est apparu **d'intérêt de santé publique**, en **diminuant le retard diagnostic**.

L'inquiétude de l'allongement des délais entre l'évocation du problème et la pose du diagnostic du fait de l'engorgement des réseaux spécialisés, est considérée comme une limite importante de notre étude.

D'autres inconvénients, non spécifiques au processus de dépistage des TSA, subsistent, notamment, **le risque des faux positifs** avec **l'inquiétude parentale** qui en résulte et une **surcharge de travail** pour les médecins généralistes.

En outre, en soulevant leurs difficultés actuelles pour réaliser le dépistage des TSA, les médecins de cette étude nous ont permis de mettre en évidence que **peu de solutions avaient été instaurées au cours de ces dix dernières années**.

En 2016, force est de constater que malgré trois plans autismes et les recommandations préconisées par la Fédération Française de Psychiatrie et l'HAS, **le manque de connaissances des médecins généralistes** reste un frein évident au dépistage des TSA.

La cause ne peut être imputée aux seuls médecins généralistes. Croire que l'obligation de formation professionnelle continue permet à elle seule d'améliorer les connaissances est un pléonasme.

Une réflexion sur les modalités d'accès à l'information par les médecins généralistes serait intéressante pour améliorer leurs connaissances et leur volonté de se former.

Une autre solution, décrite comme un souhait pour les médecins de cette étude, serait d'améliorer la coordination entre les médecins généralistes et les professionnels du diagnostic et de la prise en charge des TSA.

Enfin, maintenant que nous connaissons l'avis des médecins généralistes de la Seine-Maritime et de l'Eure concernant la mise en place d'un dépistage systématique, il serait intéressant de connaître le point de vue des parents.

Seraient-ils favorables à un dépistage systématique des TSA comme les associations de parents autistes le réclament ?

BIBLIOGRAPHIE

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. DSM 5. 5th éd. [Internet]. Washington DC: New School Library; 2013 [cité le 16 oct 2016]. Disponible sur: <https://psicovalero.files.wordpress.com/2014/11/dsm-v-ingles-manual-diagnoc3b3stico-y-estadc3adstico-de-los-trastornos-mentales.pdf>
2. Christensen DL, Baio J, Van Naarden Braun K, Bilder D. Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2012. *MMWR Surveill Summ*. 2016 avril 1;65(3):1-23.
3. De Freminville B, Touraine R. [Internet]. Orphanet : Trisomie 21. [cité le 7 nov 2016]. Disponible sur: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=870
4. Haute Autorité de Santé. Autisme et autres troubles envahissants du développement : état des connaissances hors mécanismes physiopathologiques, psychopathologiques et recherche fondamentale [Internet]. 2010 janv [cité le 10 févr 2016]. Disponible sur: http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2010-03/autisme__etat_des_connaissances_argumentaire.pdf
5. Johnson CP, Myers SM. Identification and Evaluation of Children With Autism Spectrum Disorders. *Pediatrics*. 2007 nov 1;120(5):1183-215.
6. Howlin P, Moore A. Diagnosis in Autism A Survey of Over 1200 Patients in the UK. *SAGE*. 1997 nov;1(2):135-62.
7. Shattuck PT, Durkin M, Maenner M, Newschaffer C, Mandell DS, Wiggins L, et al. The Timing of Identification among Children with an Autism Spectrum Disorder: Findings from a Population-Based Surveillance Study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2009 mai;48(5):474-83.
8. Wiggins LD, Baio J, Rice C. Examination of the time between first evaluation and first autism spectrum diagnosis in a population-based sample. *J Dev Behav Pediatr JDBP*. 2006 avr 27;27(2 Suppl):S79-87.
9. Dawson G, Rogers S, Munson J, Smith M, Winter J, Greenson J, et al. Randomized, Controlled Trial of an Intervention for Toddlers With Autism: The Early Start Denver Model. *Pediatrics*. 2010 jan;125(1):e17-23.
10. Vismara LA, Rogers SJ. Behavioral Treatments in Autism Spectrum Disorder: What Do We Know? *Annu Rev Clin Psychol*. 2010 janv 4;6:447-68.
11. Centers for Disease Control and Prevention. [Internet]. Autism Spectrum Disorders (ASD). [cité le 17 oct 2016]. Disponible sur: <http://www.cdc.gov/ncbddd/autism/facts.html>

12. Tardif C, Gepner B. L'autisme. 4ème éd. Marseille: Armand Colin; 2014.
13. Fédération française de psychiatrie, Haute Autorité de Santé, Baghdadli A. Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme [Internet]. 2005 juin [cité le 16 oct 2016]. Disponible sur: http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/autisme_rap.pdf
14. Organisation mondiale de la santé. CIM-10. Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé connexes. 10e révision. Genève: OMS; 1999.
15. American Psychiatric Association. DSM-IV-TR Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux. Paris: Masson; 2003.
16. Cristodoulou J, Williamson [Internet]. S. Orphanet: Syndrome de Rett. [cité le 7 janv 2017]. Disponible sur: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=778
17. World Health Organization. Classification internationale des maladies (CIM)-11ème révision [Internet]. World Health Organization. [cité le 10 janv 2017]. Disponible sur: <http://apps.who.int/classifications/icd11/browse/l-m/en>
18. Fombonne E. Epidemiology of Pervasive Developmental Disorders. *Pediatr Res*. 2009 juin;65(6):591-8.
19. Centers for Disease Control and Prevention. Prevalence of Autism Spectrum Disorders — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 14 Sites, United States, 2008. *MMWR Surveill Summ*. 30 mars 2012;61(SS03):1-19.
20. Zablotsky Z, Black LI, Maenner M. Estimated Prevalence of Autism and Other Developmental Disabilities Following Questionnaire Changes in the 2014 National Health Interview Survey. *Cent Dis Control Prev*. 2015 nov 13;13(87):1-20.
21. Centers for Disease Control and Prevention. Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2010. *MMWR Surveill Summ*. 2014 mars 28;63(2):1-21.
22. Zwaigenbaum L, Bauman ML, Stone WL, Yirmiya N, Estes A, Hansen RL, et al. Early Identification of Autism Spectrum Disorder: Recommendations for Practice and Research. *Pediatrics*. 2015 oct 1;136(Supplement 1):S10-40.
23. Sadoun B. Prévalence et facteurs de risque obstétricaux et néonataux associés à l'autisme chez des enfants nés prématurés [Thèse d'exercice, Médecine]. Rouen: Faculté Mixte de Pharmacie et de Médecine de Rouen; 2016.
24. Chakrabarti S, Fombonne E. Pervasive Developmental Disorders in Preschool Children: Confirmation of High Prevalence. *Am J Psychiatry*. 2005 juin 1;162(6):1133-41.

25. Chakrabarti S, Fombonne E. Pervasive Developmental Disorders in Preschool Children. *JAMA*. 2001 juin 27;285(24):3093-9.
26. Cortesi F, Giannotti F, Ivanenko A, Johnson K. Sleep in children with autistic spectrum disorder. *Sleep Med*. 2010 août;11(7):659-64.
27. Salazar F, Baird G, Chandler S, Tseng E, O'sullivan T, Howlin P, et al. Co-occurring Psychiatric Disorders in Preschool and Elementary School-Aged Children with Autism Spectrum Disorder. *J Autism Dev Disord*. 2015 août 1;45(8):2283-94.
28. Chakrabarti S, Fombonne E. Pervasive Developmental Disorders in Preschool Children: Confirmation of High Prevalence. *Am J Psychiatry*. 2005 juin; 162(6) : 1133-41.
29. Canitano R. Epilepsy in autism spectrum disorders. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2007 févr 1;16(1):61-6.
30. Veenstra-VanderWeele J, Christian SL, Cook Jr. EH. Autism as a Paradigmatic Complex Genetic Disorder. *Annu Rev Genomics Hum Genet*. 2004 sept;5(1):379-405.
31. Robinson EB, Neale BM, Hyman SE. Genetic research in autism spectrum disorders. *Curr Opin Pediatr*. 2015 déc;27(6):685-91.
32. Muhle R, Trentacoste SV, Rapin I. The Genetics of Autism. *Pediatrics*. 2004 mai 1;113(5):e472-86.
33. Schaefer GB, Mendelsohn NJ. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders. *Genet Med*. 2008 avr;10(4):301-5.
34. Robinson EB, St. Pourcain B, Anttila V, Kosmicki JA, Bulik-Sullivan B, Grove J, et al. Genetic risk for autism spectrum disorders and neuropsychiatric variation in the general population. *Nat Genet*. 2016 mai;48(5):552-5.
35. Asherson PJ, Curran S. Approaches to gene mapping in complex disorders and their application in child psychiatry and psychology. *Br J Psychiatry*. 2001 août 1;179(2):122-8.
36. Bristol MM, Cohen DJ, Costello EJ. State of the science in autism: report to the National Institutes of Health. *J Autism Dev Disord*. 1996 avr;26(2):121-54.
37. Larsson HJ, Eaton WW, Madsen KM, Vestergaard M, Olesen AV, Agerbo E, et al. Risk Factors for Autism: Perinatal Factors, Parental Psychiatric History, and Socioeconomic Status. *Am J Epidemiol*. 2005 mai 15;161(10):916-25.
38. Kolevzon A, Gross R, Reichenberg A. Prenatal and Perinatal Risk Factors for Autism: A Review and Integration of Findings. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2007 avr 1;161(4):326-33.

39. Arndt TL, Stodgell CJ, Rodier PM. The teratology of autism. *Int J Dev Neurosci.* 2005 avr;23(2-3):189-99.
40. Rutter M, Kreppner J, Croft C, Murin M, Colvert E, Beckett C, et al. Early adolescent outcomes of institutionally deprived and non-deprived adoptees. III. Quasi-autism. *J Child Psychol Psychiatry.* 2007 déc;48(12):1200-7.
41. Richler J, Luyster R, Risi S, Wan-Ling Hsu, Dawson G, Bernier R, et al. Is There a 'Regressive Phenotype' of Autism Spectrum Disorder Associated with the Measles-Mumps-Rubella Vaccine? A CPEA Study. *J Autism Dev Disord.* 2006 juin;36(3):299-316.
42. Rice CE, Rosanoff M, Dawson G, Durkin MS, Croen LA, Singer A, et al. Evaluating Changes in the Prevalence of the Autism Spectrum Disorders (ASDs). *Public Health Rev.* 2012;34(2):1-22.
43. Croen L, Najjar D, Fireman B. Maternal and paternal age and risk of autism spectrum disorders. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2007 avr;161(4):334-40.
44. Kinney DK, Munir KM, Crowley DJ, Miller AM. Prenatal stress and risk for autism. *Neurosci Biobehav Rev.* 2008 oct;32(8):1519-32.
45. INSERM [Internet]. Epigénétique. [cité le 7 janv 2017]. Disponible sur: <http://www.inserm.fr/thematiques/genetique-genomique-et-bioinformatique/dossiers-d-information/epigenetique>
46. LaSalle JM. Epigenomic strategies at the interface of genetic and environmental risk factors for autism. *J Hum Genet.* 2013 juill;58(7):396-401.
47. Moldin SO, Rubenstein JLR, Hyman SE. Can Autism Speak to Neuroscience? *J Neurosci.* 2006 juin 28;26(26):6893-6.
48. Ministère des Affaires sociales et de la santé. Premier plan autisme (2005-2006) [Internet]. Paris; 2005. Disponible sur: http://www.autisme-france.fr/offres/file_inline_src/577/577_P_21075_1.pdf
49. Ministère des Affaires sociales et de la santé. Deuxième plan autisme (2008-2010) [Internet]. Paris; 2008. Disponible sur: http://www.cnsa.fr/documentation/plan_autisme_2008.pdf
50. Ministre déléguée chargée des personnes handicapées et de la lutte contre l'exclusion. Troisième plan autisme (2013-2017) [Internet]. 2013 mai. Disponible sur: <http://social-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan-autisme2013.pdf>
51. Commission on Chronic Illness. Chronic illness in the United States. Vol I. Prevention of chronic illness. *JAMA.* 1957;165(11):1:45.
52. Anaes (Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé). Guide méthodologique: Comment évaluer a priori un programme de dépistage? [Internet]. 2004 mai [cité le 26 déc 2016]. Disponible sur: http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/guide_programme_depistage_rap.pdf

53. Baghdadli A, Beuzon S, Bursztejn C, Constant J. Recommandations pour la pratique clinique du dépistage et du diagnostic de l'autisme et des troubles envahissants du développement. *Arch Pediatr*. 2006 janv 19;13(4):373-8.
54. Barton M, Dumont-Mathieu T, Fein D. Screening Young Children for Autism Spectrum Disorders in Primary Practice. *J Autism Dev Disord*. 2012 juin ;42(6):1165-74.
55. Baghdadli A, Picot M-C, Bursztejn C, Hochmann J, Lazartigues A, Pry R, et al. Quels liens entre l'âge d'identification des troubles autistiques et la présentation clinique. *Devenir*. 2004;16(2):141-52.
56. Giacomo AD, Fombonne E. Parental recognition of developmental abnormalities in autism. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 1998 oct 1;7(3):131-6.
57. Davidovitch M, Glick L, Holtzman G, Tirosh E, Safir MP. Developmental Regression in Autism: Maternal Perception. *J Autism Dev Disord*. 2000 avr;30(2):113.
58. Glascoe FP. Evidence-based approach to developmental and behavioural surveillance using parents' concerns. *Child Care Health Dev*. 2000 mars;26(2):137-49.
59. Baduel S. Du dépistage à la confirmation du diagnostic de trouble du spectre autistique : dispositif, outils et suivi du développement en population tout venant [Thèse de Doctorat d'Université, Psychopathologique]. Toulouse: Université Toulouse 2 Le Mirail; 2013.
60. Belhaïne A. Le dépistage précoce des troubles du spectre autistique: mise en place par le CRAHN de consultations de dépistage de l'autisme en PMI en Haute-Normandie [Thèse de Doctorat d'Université]. Rouen: Faculté Mixte de Pharmacie et de Médecine de Rouen; 2015.
61. Baron-Cohen S, Allen J, Gillberg C. Can Autism be Detected at 18 Months? The Needle, the Haystack, and the CHAT. *Br J Psychiatry*. 1992 déc;161:839-43.
62. Baron-Cohen S, Wheelwright S, Cox A. Early identification of autism by the Checklist for Autism in Toddlers (CHAT). *J R Soc Med*. 2000 oct;93(10):521-5.
63. 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 avr;31(2):131.
64. Chlebowski C, Robins DL, Barton ML, Fein D. Large-Scale Use of the Modified Checklist for Autism in Low-Risk Toddlers. *Pediatrics*. 2013 janv 4;131(4):e1121-7.
65. Canal-Bedia R, García-Primo P, Martín-Cilleros M, 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.* 2011 oct;41(10):1342-51.
66. Kamio Y, Inada N, Koyama T, Inokuchi E, Tsuchiya K, Kuroda M. Effectiveness of Using the Modified Checklist for Autism in Toddlers in Two-Stage Screening of Autism Spectrum Disorder at the 18-Month Health Check-Up in Japan. *J Autism Dev Disord.* 2014 janv;44(1):194-203.
 67. Robins DL, Casagrande K, Barton M, Chen C-MA, Dumont-Mathieu T, Fein D. Validation of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised With Follow-up (M-CHAT-R/F). *Pediatrics.* 2014 janv 1;133(1):37-45.
 68. Allison C, Baron-Cohen S, Wheelwright S, Charman T, Richler J, Pasco G, et al. The Q-CHAT (Quantitative CHECKlist for Autism in Toddlers): A Normally Distributed Quantitative Measure of Autistic Traits at 18–24 Months of Age: Preliminary Report. *J Autism Dev Disord.* 2008 sept 1;38(8):1414-25.
 69. Haute Autorité de Santé. Propositions portant sur le dépistage individuel chez l'enfant de 28 jours à 6 ans, destinées aux médecins généralistes, pédiatres, médecins de PMI et médecins scolaires [Internet]. 2005 sept [cité le 27 déc 2016]. Disponible sur: http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/depistages_individuels_28j-6ans-argumentaire_2006.pdf
 70. Dietz C, Swinkels S, van Daalen E, van Engeland H, Buitelaar JK. Screening for Autistic Spectrum Disorder in Children Aged 14–15 Months. II: Population Screening with the Early Screening of Autistic Traits Questionnaire (ESAT). Design and General Findings. *J Autism Dev Disord.* 2006 oct 15;36(6):713-22.
 71. Wetherby AM, Brosnan-Maddox S, Peace V, Newton L. Validation of the Infant-Toddler Checklist as a Broadband Screener for Autism Spectrum Disorders from 9 to 24 Months of Age. *Autism Int J Res Pract.* 2008 sept;12(5):487-511.
 72. Lord C, Rutter M. Autism diagnostic interview-revised: A revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord.* 1994 oct;24(5):659-85.
 73. Lord C, Risi S, Lambrecht L, Cook Jr. 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.* 2000 juin;30(3):205-23.
 74. 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.* 2009 sept;39(9):1305-20.
 75. Haute Autorité de Santé. Autisme et autres troubles envahissants du développement: interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent [Internet]. 2012 mars [cité le 19 nov 2016]. Disponible sur:

http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2012-03/argumentaire_autisme_ted_enfant_adolescent_interventions.pdf

76. Du L, Shan L, Wang B, Li H, Xu Z, Staal WG, et al. A Pilot Study on the Combination of Applied Behavior Analysis and Bumetanide Treatment for Children with Autism. *J Child Adolesc Psychopharmacol*. 2015 sept;25(7):585-8.
77. Hadjikhani N, Zürcher NR, Rogier O. Improving emotional face perception in autism with diuretic bumetanide: A proof-of-concept behavioral and functional brain imaging pilot study. *Autism*. 2015 févr;19(2):149-57.
78. Umbricht D, Del Valle Rubido M, Hollander E, McCracken JT, Shic F, Scahill L, et al. A Single Dose, Randomized, Controlled Proof-Of-Mechanism Study of a Novel Vasopressin 1a Receptor Antagonist (RG7713) in High-Functioning Adults with Autism Spectrum Disorder. *Neuropsychopharmacology*. [Internet]. 2016 nov 16; 1-10. [cité le 18 janvier 2017]. Disponible sur : <http://www.nature.com/npp/journal/vaop/ncurrent/pdf/npp2016232a.pdf>
79. Aubin-Auger I, Mercier A, Baumann L. Introduction à la recherche qualitative. *Exercer*. 2008;19(84):142-5.
80. Borgès Da Silva G. La recherche qualitative : un autre principe d'action et de communication. *Rev Médicale Assur Mal*. 2001 juin;32(2):117-21.
81. Touboul P. Recherche qualitative. Séminaire de thèse [Internet]. 2011 [cité 24 nov 2016]. Disponible sur: http://www.nice.cnge.fr/IMG/pdf/Recherche_qualitative_PT_Seminaire_de_these_2011.pdf
82. Andreani J-C, Conchon F. Méthode d'analyse et d'interprétation des études qualitatives: Etat de l'art en marketing. [Internet]. [cité le 24 nov 2016]; Disponible sur: http://www.academia.edu/6938970/METHODES_DANALYSE_ET_DINTERPRETATION_DES_ETUDES_QUALITATIVES_ETAT_DE_LART_EN_MARKETING
83. Baribeau C. Analyse des données des entretiens de groupe. *Rech Qual Univ Qué*. 2009;28:133-48.
84. Conseil National de l'Ordre des Médecins. Atlas de la Démographie Médicale en France: situation au 1er janvier 2016. [Internet]. [cité le 18 janv 2017]. Disponible sur: https://www.conseil-national.medecin.fr/sites/default/files/atlas_de_la_demographie_medicale_2016.pdf
85. Gautier A. Baromètre santé médecins généralistes 2009. [Internet]. Saint-Denis : Inpes; 2011. [cité le 18 janv 2017]. Disponible sur : <http://inpes.santepubliquefrance.fr/CFESBases/catalogue/pdf/1343.pdf>.
86. Ravivarma Ramamourthy. La prise en charge de l'autisme par les médecins généralistes en Picardie [Internet]. [Thèse d'exercice de Médecine générale]. Amiens: Université de Picardie Jules Verne Faculté de Médecine d'Amiens; 2015.

[cité le 18 janvier 2017] Disponible sur: <https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01284023/document>

87. ONDPS. Prise en charge de la santé de l'enfant: Travaux et conclusions de la commission présidée par le Professeur Yvon Berland [Internet]. 2013 mars [cité le 25 déc 2016]. Disponible sur: http://social-sante.gouv.fr/IMG/pdf/ONDPS_Prise_en_charge_de_la_sante_de_l_enfant_mars_2013.pdf
88. Sommelet D. L'enfant et l'adolescent : un enjeu de société, une priorité du système de santé. Rapport de mission sur l'amélioration de la santé de l'enfant et de l'adolescent [Internet]. 2006 oct [cité le 25 déc 2016]. Disponible sur: <http://www.ladocumentationfrancaise.fr/var/storage/rapports-publics/074000282.pdf>
89. Franc C, Leveillant M, Rosman S, Pelletier-Fleury N. La prise en charge des enfants en médecine générale : une typologie des consultations et visites. Étud. résult.- Minist. empl. solidar. DRESS [Internet]. 2007 août; 588 : 1-8 [cité le 25 déc 2016]. Disponible sur: <http://drees.social-sante.gouv.fr/IMG/pdf/er588.pdf>
90. Ministère de la santé et des sports, ONDPS. Compte-rendu de l'audition des Pédiatres du 4 novembre 2009 [Internet]. [cité le 27 déc 2016]. Disponible sur: http://social-sante.gouv.fr/IMG/pdf/Compte_rendu_de_l_audition_des_Pediatres_du_4_novembre_2009.pdf
91. Cassol E. Le rôle du médecin généraliste dans le suivi du nourrisson de moins de 24 mois: étude menée auprès de 14 médecins généralistes exerçant en Ile-De-France et en Aquitaine [Thèse d'exercice, Médecine générale]. Bordeaux: Université Bordeaux 2 – Bordeaux Ségalen; 2015.
92. INSEE [Internet]. Population totale par sexe et âge au 1er janvier 2016, France métropolitaine–Bilan démographique 20150. [cité le 29 déc 2016]. Disponible sur: <https://www.insee.fr/fr/statistiques/1892088?sommaire=1912926>
93. Barbaro J, Ridgway L, Dissanayake C. Developmental Surveillance of Infants and Toddlers by Maternal and Child Health Nurses in an Australian Community-Based Setting: Promoting the Early Identification of Autism Spectrum Disorders. *J Pediatr Nurs Nurs Care Child Fam.* 2011 août 1;26(4):334-47.
94. Dereu M, Raymaekers R, Warreyn P, Schietecatte I, Meirsschaut M, Roeyers H. Can Child Care Workers Contribute to the Early Detection of Autism Spectrum Disorders? A Comparison Between Screening Instruments with Child Care Workers Versus Parents as Informants. *J Autism Dev Disord.* 2012 mai 1;42(5):781-96.
95. Lynch BA, Weaver AL, Starr SR, Ytterberg KL, Rostad PV, Hall DJ, et al. Developmental Screening and Follow-up by Nurses. *MCN Am J Matern Child Nurs.* 2015 déc;40(6):388-93.

96. Dukuray A. La place actuelle du médecin généraliste dans le dépistage et la prise en charge des troubles envahissants du développement et plus spécifiquement de l'autisme [Thèse d'exercice, Médecine générale]. Lille: Université de Lille 2; 2012.
97. Dossier AUTISME. La revue du praticien. 2010 mars;60:380.
98. Chagvardieff A. L'autisme en médecine générale : stratégies de dépistage précoce des troubles envahissants du développement entre 0 et 3 ans. [Thèse d'exercice, Médecine générale]. Marseille: Université de la Méditerranée Aix-Marseille 2; 2009.
99. Pimpaud L. Repérage précoce des Troubles Envahissants du Développement en médecine générale. Enquête auprès des médecins généralistes de la région Rhône-Alpes. [Thèse d'exercice, Médecine générale]. Lyon: Université Claude Bernard Lyon 1; 2014.
100. Mallet D. Les facteurs de retard diagnostique dans les troubles envahissants du développement [Thèse d'exercice, Psychiatrie]. Poitiers: Université de Poitiers; 2012.
101. Guillemet J-M, Baron C, Bouquet E, Paré F, Tanguy M, Fanello S. Les dépistages recommandés chez l'enfant de deux à six ans. Étude de faisabilité et pratiques en médecine générale. J Pédiatrie Puériculture. 2010;23:125-30.
102. Dosreis S, Weiner CL, Johnson L, Newschaffer CJ. Autism spectrum disorder screening and management practices among general pediatric providers. J Dev Behav Pediatr JDBP. 2006 avr;27(2 Suppl):S88-94.
103. Cassegrain A. Faisabilité du test de dépistage précoce des troubles envahissants du développement: la Check-list for Autism in Toddlers (CHAT), en consultation de médecine générale. [Thèse d'exercice, Médecine générale]. Nantes: Université de Nantes; 2013.
104. Magerotte G, Rogé B. Early intervention in autism:a challenge for practitioners. Elsevier. 2003;69(2004):579-88.
105. Golse B. Autisme infantile : dépistage et prévention. Psychiatr Enfant. 2003;46(2):381-93.
106. Sand N, Silverstein M, Glascoe FP, Gupta VB, Tonniges TP, O'Connor KG. Pediatricians' Reported Practices Regarding Developmental Screening: Do Guidelines Work? Do They Help? Pediatrics. 2005 juill 1;116(1):174-9.
107. Ws A, Zwaigenbaum L, Nicholas D, Sharon R. Factors influencing autism spectrum disorder screening by community paediatricians. Paediatr Child Health. 2015 juill;20(5):e20.
108. Maenner MJ, Schieve LA, Rice CE, Cunniff C, Giarelli E, Kirby RS, et al. Frequency and Pattern of Documented Diagnostic Features and the Age of

- Autism Identification. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2013 avr;52(4):401-413.e8.
109. Goldberg WA, Thorsen KL, Osann K, Spence MA. Use of Home Videotapes to Confirm Parental Reports of Regression in Autism. *J Autism Dev Disord*. 2008 juill 1;38(6):1136-46.
110. Chamak B, Bonniau B, Oudaya L. The autism diagnostic experiences of French parents. *Autism Int J Res Pract*. 2011;15(1):83-97.
111. Zuckerman KE, Lindly OJ, Sinche BK. Parental Concerns, Provider Response, and Timeliness of Autism Spectrum Disorder Diagnosis. *J Pediatr*. 2015 juin;166(6):1431-1439.e1.
112. Frémont A. Dépistage des troubles du langage oral chez l'enfant de moins de 3 ans: Les Inventaires Français du Développement Communicatif (IFDC) sont-ils utilisables par les médecins généralistes en pratique quotidienne? [Thèse d'exercice, Médecine générale]. Rouen: Faculté Mixte de Pharmacie et de Médecine de Rouen; 2014.
113. CRAHN. Unité de formation, information, d'animation du réseau et recherche. Sensibilisation pratique du diagnostic d'autisme. 2015 nov.
114. Ministère des Affaires sociales et de la santé. Synthèse du Troisième Plan Autisme (2013-2017) [Internet]. 2013 mai [cité 20 nov 2016]. Disponible sur: <http://www.autistessansfrontieres.com/wp-content/uploads/2014/09/synthese-3planAutisme.pdf>
115. 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*. 2009 mai;123(5):1383-91.
116. Robins DL. Screening for autism spectrum disorders in primary care settings. *Autism Int J Res Pract*. 2008 sept;12(5):537-56.
117. Pandey J, Verbalis A, Robins DL. Screening for autism in older and younger toddlers with the modified checklist for autism in toddlers. *Autism*. 2008 sept;12(5):513-35.
118. Pierce K, Carter C, Weinfeld M, Desmond J, Hazin R, Bjork R, et al. Detecting, Studying, and Treating Autism Early: The One-Year Well-Baby Check-Up Approach. *J Pediatr*. 2011 sept;159(3):458.
119. Hathorn C, Alateeqi N, Graham C, O'Hare A. Impact of Adherence to Best Practice Guidelines on the Diagnostic and Assessment Services for Autism Spectrum Disorder. *J Autism Dev Disord*. 2014 août;44(8):1859-66.
120. Steiner AM, Goldsmith TR, Snow AV, Chawarska K. Practitioner's Guide to Assessment of Autism Spectrum Disorders in Infants and Toddlers. *J Autism Dev Disord*. 2012 juin;42(6):1183.

121. Swanson AR, Warren Z, Stone WL. The diagnosis of autism in community pediatric settings: Does advanced training facilitate practice change? *Autism*. 2014 juill;18(5):555-61.
122. Ozanne G. Diagnostic précoce de l'autisme: rôle du médecin traitant [Thèse d'exercice, Médecine générale]. Rouen: Faculté Mixte de Pharmacie et de Médecine de Rouen; 2007.
123. Ministère des Affaires sociales, de la Santé et des droits des Femmes. Plan autisme 2013/2017: rapport d'étape mai 2013/avril 2015 [Internet]. 2015 avr. [cité le 18 janv 2017]. Disponible sur: <http://www.autisme-ressources-lr.fr/3eme-plan-autisme-bilan-et-perspectives>
124. Haut Conseil de la Santé Publique. Avis relatif à la refonte du carnet de santé de l'enfant. [Internet] 2016 mai 25. [cité le 18 janv 2017]. Disponible sur : <http://www.hcsp.fr/explore.cgi/avisrapportsdomaine?clefr=569>
125. Mercier-Chalot S. Analyse comparative des carnets de santé des enfants des pays de l'union européenne: réflexion sur un carnet communautaire [Thèse d'exercice, Médecine générale]. Nancy: Université Henri Poincaré, Nancy 1; 2006.
126. Ministère des Affaires sociales et de la Santé. Convention nationale organisant les rapports entre les médecins libéraux et l'assurance maladie code de la sécurité sociale. [Internet]. 2016 août. [cité le 18 janvier 2017]. Disponible sur: http://www.ameli.fr/fileadmin/user_upload/documents/Arrete_du_20-10-16__JO_23-10-16_-convention_medicale.pdf
127. Centers for Disease Control and Prevention. [Internet]. Autism Spectrum Disorder (ASD). [cité le 6 janv 2017]. Disponible sur: <http://www.cdc.gov/ncbddd/autism/facts.html>
128. Blumberg SJ, Bramlett MD, Kogan MD. Changes in Prevalence of Parent-reported Autism Spectrum Disorder in School-aged U.S. Children: 2007 to 2011–2012. *Natl Health Stat Rep*. 2013 mars 20;65(65):1-11.
129. USPSTF. Final Recommendation Statement: Autism Spectrum Disorder in Young Children: Screening - US Preventive Services Task Force [Internet]. 2016 févr [cité le 8 sept 2016]. Disponible sur: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/Page/Document/RecommendationStatementFinal/autism-spectrum-disorder-in-young-children-screening>
130. Mandell D, Mandy W. Should all young children be screened for autism spectrum disorder? *Autism*. 2015 nov 1;19(8):895-6.
131. UK National Screening Committee. The UK NSC recommendation on Autism screening in children [Internet]. 2012 [cité le 5 janv 2017]. Disponible sur: <https://legacyscreening.phe.org.uk/autism>

132. Allaby M, Sharma M. Screening for Autism Spectrum Disorders in Children below the age of 5 years. A draft report for the UK National Screening Committee. [Internet]. Oxford: Solution for Public Health; 2011 juill. [cité le 18 janvier 2017]. Disponible sur: https://legacyscreening.phe.org.uk/policydb_download.php?doc=170.

ANNEXES

Annexe 1 : Les différentes catégories de troubles envahissants du développement

(HAS Janvier 2010 Autisme et autres troubles envahissants du développement. État des connaissances physiopathologiques, psychopathologiques et recherche fondamentale.)

	CIM-10	DSM-IV-TR
Autisme infantile	<p>L'autisme infantile est caractérisé par:</p> <ul style="list-style-type: none"> • un développement altéré, manifeste avant l'âge de 3 ans ; • avec une perturbation caractéristique du fonctionnement dans chacun des trois domaines suivants : <ul style="list-style-type: none"> - altérations qualitatives des interactions sociales réciproques, - altérations qualitatives de la communication, - comportement au caractère restreint, répétitif et stéréotypé. <p>Le trouble s'accompagne souvent de nombreuses autres manifestations non spécifiques, par exemple des phobies, des perturbations du sommeil et de l'alimentation, des crises de colère et des gestes auto-agressifs.</p>	<p>Les caractéristiques essentielles du trouble autistique sont un développement nettement déficient de l'interaction sociale et de la communication, et un répertoire considérablement restreint d'activités ou d'intérêts. Les manifestations du trouble varient selon le stade de développement et l'âge chronologique du sujet.</p> <ul style="list-style-type: none"> • L'altération des interactions sociales réciproques est sévère et durable. Souvent, la perception qu'a l'enfant des autres personnes est très altérée. L'enfant atteint peut ignorer les autres enfants (y compris ses frères et sœurs), n'avoir aucune notion des besoins d'autrui ou ne pas remarquer la détresse d'une autre personne. • L'altération de la communication est marquée et durable. Elle affecte à la fois les capacités verbales et les capacités non verbales. Dans le cas où le langage se développe, le timbre, l'intonation, la vitesse, le rythme ou la charge émotionnelle de celui-ci, peuvent être anormaux. Les structures grammaticales sont souvent immatures, le langage est utilisé de manière stéréotypée et répétitive, ou bien le langage est idiosyncrasique (langage qui ne prend sens que pour les personnes habitués au style de communication du sujet). La compréhension du langage est souvent très tardive et l'individu peut être incapable de comprendre des questions ou des directives simples. Une perturbation dans la pragmatique (utilisation sociale) du langage se traduit souvent par l'incapacité à coordonner la parole avec la gestuelle ou à comprendre l'humour ou des aspects non littéraux du discours comme l'ironie ou le sous-entendu. Le jeu d'imagination est souvent absent ou notablement altéré. • Les sujets atteints de troubles autistiques ont des modes de comportements, d'intérêts et d'activités restreints, répétitifs et stéréotypés. Ils ont une gamme d'intérêts particulièrement restreinte. Ils ne sont souvent préoccupés que par un seul sujet (par exemple les dates). Ils peuvent passer leur temps à aligner un nombre précis de jouets toujours dans le même ordre. Ils peuvent insister pour que les choses restent toujours pareilles ou manifester une résistance ou une détresse extrême à des changements mineurs de leur environnement (comme l'utilisation de nouveaux couverts à table). Ils ont

		<p>un attachement marqué à des rites ou des routines ou insistent pour se conformer aux habitudes (par exemple, prendre tous les jours exactement le même chemin pour aller à l'école). Des mouvements corporels stéréotypés peuvent concerner les mains ou le corps entier. Les sujets atteints peuvent avoir des postures anormales (par exemple, démarche sur la pointe des pieds). Ils peuvent avoir des préoccupations persistantes pour des objets bien précis (par exemple, des boutons de vêtements). Ils peuvent être fascinés par le mouvement (par exemple, celui d'objets qui tournent vite). Ils peuvent être très attachés à un objet inanimé (par exemple, un bout de ficelle).</p> <p>Le trouble autistique est caractérisé par un retard ou un fonctionnement anormal avant l'âge de 3 ans dans au moins un des domaines suivants : interactions sociales, langage nécessaire à la communication sociale, jeu symbolique ou d'imagination. Dans la plupart des cas, il n'y a pas eu de période de développement franchement normal. Si une période de développement normal a existé, elle n'a pas pu excéder l'âge de 3 ans.</p>
Autisme atypique	<p>L'autisme atypique diffère de l'autisme infantile par l'âge de survenue ou parce qu'il ne répond pas à l'ensemble des trois groupes de critères diagnostiques d'un autisme infantile.</p> <p>Cette catégorie doit être utilisée pour classer un développement anormal ou altéré, se manifestant après l'âge de 3 ans et ne présentant pas des manifestations pathologiques suffisantes dans un ou deux des trois domaines psychopathologiques nécessaires pour le diagnostic d'autisme (interactions sociales réciproques, communication, comportement restreint, stéréotypé et répétitif) ; il existe toutefois des anomalies caractéristiques dans l'un ou l'autre de ces domaines.</p> <p>L'autisme atypique survient le plus souvent chez les enfants ayant un retard mental profond et un trouble spécifique sévère de l'acquisition du langage, de type réceptif.</p>	<p>L'autisme atypique est compris dans le trouble envahissant du développement non spécifié.</p> <p>Il n'y a pas de critères définis pour cette catégorie.</p>
Syndrome de Rett	<p>Trouble décrit jusqu'ici uniquement chez les filles, caractérisé par un développement initial apparemment normal, suivi d'une perte partielle ou complète du langage, de la marche et de l'usage des mains, associé à un ralentissement du développement crânien et survenant habituellement entre 7 et 24 mois.</p> <p>La perte des mouvements volontaires des mains, les mouvements stéréotypés de torsion des mains et une hyperventilation, sont caractéristiques de ce trouble. Le développement social et le développement du jeu sont arrêtés, alors que l'intérêt social reste habituellement conservé. Une ataxie du tronc et une apraxie se manifestent à partir de l'âge de 4 ans,</p>	<p>La caractéristique essentielle du syndrome de Rett est l'apparition de déficiences spécifiques multiples faisant suite à une période de développement postnatal normal.</p> <p>Typiquement, le syndrome de Rett est associé à un retard mental grave ou profond. On peut observer une fréquence accrue d'anomalies EEG (Electro EncéphaloGramme) et de crises d'épilepsie.</p> <p>Une mutation génétique est à l'origine de quelques cas de syndrome de Rett.</p>

	suivies souvent par des mouvements choréoathétosiques. Le trouble entraîne presque toujours un retard mental sévère.	
Trouble désintégratif de l'enfance	TED caractérisé par une période de développement tout à fait normale avant la survenue du trouble , cette période étant suivie d'une perte manifeste , en quelques mois, des performances antérieurement acquises dans plusieurs domaines du développement. Ces manifestations s'accompagnent typiquement d'une perte globale de l'intérêt vis-à-vis de l'environnement , de conduites motrices stéréotypées, répétitives et maniérées et d'une altération de type autistique de l'interaction sociale et de la communication . Dans certains cas, on peut démontrer que le trouble est dû à une encéphalopathie, mais le diagnostic doit reposer sur les anomalies du comportement.	La caractéristique essentielle du trouble désintégratif de l'enfance est une régression marquée dans plusieurs domaines du fonctionnement , faisant suite à une période de développement apparemment normal d'au moins deux années. Le trouble désintégratif de l'enfance s'accompagne habituellement d'un retard mental sévère . Il semble exister une fréquence accrue d'anomalies EEG et de troubles convulsifs. Par définition, on ne peut faire le diagnostic de trouble désintégratif de l'enfance que si les symptômes sont précédés d'une période de développement normal d'au moins deux années et si le début survient avant l'âge de 10 ans .
Hyperactivité associée à un retard mental et à des mouvements stéréotypés	Trouble mal défini dont la validité nosologique reste incertaine. Cette catégorie concerne des enfants ayant un retard mental prononcé associé à une hyperactivité importante , une perturbation majeure de l'attention et des comportements stéréotypés . À l'adolescence, l'hyperactivité fait souvent place à une hypoactivité (ce qui n'est habituellement pas le cas chez les enfants hyperkinétiques d'intelligence normale). Ce syndrome s'accompagne par ailleurs souvent de divers retards du développement, spécifiques ou globaux.	Pas de correspondance dans le chapitre des troubles envahissants du développement.
Syndrome d'Asperger	Trouble de validité nosologique incertaine, caractérisé par une altération qualitative des interactions sociales réciproques , semblable à celle observée dans l'autisme, associée à un répertoire d'intérêts et d'activités restreints, stéréotypés et répétitifs . Il se différencie de l'autisme essentiellement par le fait qu'il ne s'accompagne pas d'un déficit ou trouble du langage, ou du développement cognitif . Les sujets présentant ce trouble sont habituellement très malhabiles. Les anomalies persistent souvent à l'adolescence et à l'âge adulte. Le trouble s'accompagne parfois d'épisodes psychotiques au début de l'âge adulte.	Les caractéristiques essentielles du syndrome d'Asperger sont une altération sévère et prolongée de l'interaction sociale et le développement de modes de comportements, d'activités et d'intérêts restreints, répétitifs et stéréotypés . La perturbation doit entraîner une altération cliniquement significative dans le fonctionnement social, professionnel ou d'autres domaines importants. À la différence du trouble autistique, il n'existe pas de retard ou d'anomalie cliniquement significative à l'acquisition du langage bien que des aspects plus subtils de la communication sociale puissent être affectés. De plus, dans les trois premières années de vie, il n'existe pas de retard significatif dans le développement cognitif, ainsi qu'en témoigne l'expression d'une curiosité normale pour l'environnement, ni de retard à l'acquisition, en fonction de l'âge, de compétences d'apprentissage et de comportements adaptatifs (sauf dans le domaine des interactions sociales). Le syndrome d'Asperger n'est en général pas associé à un retard mental . De la maladresse motrice et de la bizarrerie peuvent s'observer mais sont en général relativement légères, bien que les difficultés motrices puissent contribuer au rejet par les pairs et à l'isolement social. Des symptômes d'hyperactivité et d'inattention sont fréquents dans le syndrome d'Asperger.

Annexe 2 : Le test CHAT

• Questionnaire pour les parents

1. Est-ce que votre enfant aime qu'on le balance ou qu'on le fasse rebondir sur les genoux ?	Oui Non
2. Est-ce qu'il manifeste de l'intérêt pour les autres enfants ?	Oui Non
3. Est-ce que votre enfant aime grimper sur les choses, comme par exemple les escaliers ?	Oui Non
4. Est-ce que votre enfant aime jouer à faire coucou ou à cache-cache ?	Oui Non
5. Est-ce que votre enfant joue de temps en temps à « faire semblant » (par exemple : parler au téléphone, s'occuper de poupées ou d'autres choses) ?	Oui Non
6. Est-ce que votre enfant utilise parfois son index pour désigner ou demander quelque chose ?	Oui Non
7. Est-ce que votre enfant utilise parfois son index pour désigner ou indiquer son intérêt pour quelque chose ?	Oui Non
8. Est-ce que votre enfant joue de façon adéquate avec de petits jouets (ex. petites voitures, blocs...) sans limiter son comportement à les porter à sa bouche, chipoter avec ou les laisser tomber ?	Oui Non
9. Est-ce que votre enfant vous apporte régulièrement des objets pour vous montrer quelque chose ?	Oui Non

• Questionnaire pour les professionnels

1. Lors du rendez-vous, est-ce que l'enfant a établi un contact oculaire avec vous ?	Oui Non
2. Captez l'attention de l'enfant, ensuite pointez votre index vers un objet intéressant de l'autre côté de la pièce et dites : « Regarde là ! Il y a... (nommez l'objet). Observez l'enfant : est-ce qu'il regarde ce que vous avez indiqué ?	Oui Non
3. Captez l'attention de l'enfant, ensuite donnez-lui un jouet représentant une tasse de thé et une théière et demandez-lui s'il peut verser du thé dans la tasse. Est-ce que l'enfant fait semblant de verser le thé, de le boire... ?	Oui Non
4. Demandez à l'enfant : « Où est la lumière ? » ou « Montre-moi la lumière ! ». Est-ce que l'enfant pointe son index vers la lumière ?	Oui Non
5. Est-ce que l'enfant est capable de construire une tour de blocs ?	Oui Non

Annexe 3 : Le test M-CHAT

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

20. Vous êtes-vous demandé si votre enfant était sourd ? Oui Non
21. Votre enfant comprend-il ce que les gens disent ? Oui Non
22. Arrive-t-il que votre enfant regarde dans le vide ou qu'il se promène sans but ? Oui Non
23. Votre enfant regarde-t-il votre visage pour vérifier votre réaction Quand il est face à une situation inhabituelle ? Oui Non

1999 Robins, D., Fein, D., Barton, M., & Green, J. (2001). The Modified Checklist for Autism on Toddlers: An initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31(2), 131-144

Annexe 4 : Mode de recueil des données des études qualitatives (81)

1. Les entretiens individuels

L'entretien, contrairement à l'interrogatoire, est une situation de rencontre et d'échange qui permet de collecter des informations dans un rapport suffisamment égalitaire pour que l'enquêté ne se sente pas obligé de donner des informations. Les entretiens individuels permettent d'aborder des sujets à forte connotation sociale et de mener une réflexion par l'introspection. Les sujets sont donc plus profonds et exprimés plus aisément qu'en entretien de groupe.

Plusieurs types d'entretiens individuels existent :

- les entretiens compréhensifs dit « ouverts » : le chercheur n'a pas de grille, l'entretien est lancé sur une ou deux thématiques et suit son cours, les questions suivantes sont fonction des réponses de l'enquêté, souvent utilisé pour un sujet méconnu,
- les entretiens structurés dit « directifs » : questions fermées et donc choix des réponses prédéterminées, bonne connaissance du sujet,
- les entretiens semi-structurés : le chercheur utilise une grille préétablie de questions ouvertes, reprenant la liste des thèmes à aborder. Des sous-questions « de relance » permettent d'amener les points importants si l'enquêté ne les développe pas spontanément.

2. Le focus groupe

Le focus groupe ou « groupe d'expression » est une technique d'entretien de groupe. C'est la réunion d'un groupe de personnes volontaires qui vont échanger librement sur un même sujet. La discussion est semi-structurée, ce qui permet de collecter des informations sur un sujet ciblé en exploitant les aspects positifs de l'interaction et de la dynamique de groupe. Il est animé par un modérateur à partir d'un guide d'entretien « canevas » préétabli comportant 3 à 4 questions ouvertes pour stimuler la réflexion. Le nombre de participants généralement admis est compris entre un minimum de 6 afin d'assurer une dynamique de groupe et un maximum de 12 pour éviter les débordements.

Le but n'est pas d'aboutir à un consensus car chaque point de vue émergeant est important. L'expression sans tabou de certains peut lever les inhibitions des autres. L'expérience commune partagée peut entraîner des solidarités. Même si une idée n'est citée qu'une fois, elle a autant de valeur qu'une autre, citée plusieurs fois. Cette technique permet d'évaluer et de mieux comprendre des opinions, des motivations ou des comportements. Elle sert aussi à tester ou à faire émerger de nouvelles idées inattendues pour le chercheur.

Les limites des focus groupes sont liées aux aspects négatifs de l'interaction de groupe : il est difficile en entretien de groupe d'aborder des questions d'ordre personnel. De plus, les consensus sont à éviter car ils bloquent l'émergence de nouvelles idées et opinions. Enfin, l'apparition d'un leader d'opinion dans le groupe est également préjudiciable car celui-ci peut chercher à monopoliser le temps de parole et à influencer l'opinion des autres.

Annexe 5 : Guide d'entretien final

I. Introduction

Je suis actuellement interne en dernier semestre de médecine générale. Je finis mon cursus en novembre 2016. Je vous sollicite pour participer à un entretien qui est nécessaire à l'élaboration de ma thèse.

Celle-ci s'appuie sur une méthode qualitative. C'est une technique plutôt utilisée en sciences humaines permettant d'expliquer, d'analyser et d'interpréter certains phénomènes. Dans notre étude, cette méthode servira à évaluer les comportements et les opinions de chacun afin de faire émerger des idées inattendues. Elle repose sur un entretien basé sur des échanges libres.

- Pour le focus groupe : Lorsque que vous voudrez prendre la parole, merci de commencer par votre prénom. La parole doit circuler librement dans le groupe sans aucun ordre précis. Aucun jugement ne doit être émis. L'idée n'est pas d'obtenir un consensus mais plutôt une multitude d'opinions.
- Pour l'entretien individuel : Je vais vous poser une série de questions très ouvertes. Vous devez répondre selon votre expérience et votre ressenti. Il n'y a aucune bonne ou mauvaise réponse.

Avec votre accord, l'entretien sera enregistré afin de permettre une analyse approfondie du contenu du discours et d'éviter au maximum la perte des données. Puis, le contenu de chaque entretien sera anonymisé.

II. Présentation du sujet :

Concernant l'autisme ou TSA (Troubles du Spectre Autistique), la littérature démontre un délai important entre le début des premières inquiétudes parentales (entre 12 et 18 mois) et l'âge du diagnostic souvent porté tardivement vers l'âge de 6 ans. Pourtant, les études soulignent que la précocité de la prise en charge conditionne le devenir de ces enfants. Un des piliers permettant d'améliorer le retard diagnostic est d'améliorer le dépistage. Actuellement en France, il n'y a pas de systématisme dans le dépistage des TSA comme c'est le cas aux Etats-Unis via les recommandations de l'American Academy of Pediatrics.

Le but de mon étude est de connaître le point de vue des médecins généralistes, qui sont les premiers acteurs du dépistage, concernant la mise en place d'un dépistage systématique des TSA, c'est-à-dire un dépistage de premier niveau, chez les enfants dans une tranche d'âge définie.

Dans la suite de cet entretien, nous emploierons le mot « TSA » pour tout ce qui est en relation avec l'autisme.

III. Entretien

Seules les questions en gras seront posées. Les questions de relance ne seront posées que si le médecin ne les aborde pas spontanément.

« Question brise-glace »: Si je dis « autisme » ou « TSA », pouvez-vous me dire à quoi cela vous fait-il penser, en tant que médecin ? Qu'est-ce qui vous vient à l'esprit ?

1°/ Un des rôles du médecin généraliste est de suivre le développement de l'enfant concernant les acquisitions, le langage, le développement staturo-pondéral... Plus particulièrement concernant les TSA, comment faites-vous en pratique pour réaliser ce dépistage ? Quel est votre rôle dans le dépistage et comment le voyez-vous ?

- Relances : *Comment le programmez-vous ? Dans quelles circonstances le réalisez-vous ? Quelles questions posez-vous ? Qu'est-ce que vous cherchez ? Quels signes ? Quels supports utilisez-vous ? Si vous avez des enfants autistes dans votre patientèle, comment ces enfants ont-ils été diagnostiqués ?*
- *Si réponse « je ne le fais pas » : quelles sont pour vous les raisons de non dépistage ?*

2°/ Quelle place accordez-vous au dépistage de ces troubles par rapport au reste du bilan de dépistage de l'enfant ? Que pensez-vous de votre dépistage ?

- Relances : *Quelles sont les compétences du médecin généraliste nécessaires à sa réalisation ?*

3°/ Que faites-vous quand l'enfant ne remplit pas vos critères ?

- Relances : *Avec l'enfant ? Les parents ? Vous-même ? Spécialistes ? Que faites-vous si difficultés ? Spécialistes, confrères ?*

4°/ D'après vous, qu'est-ce qui pourrait améliorer votre détection précoce des enfants atteints de TSA ?

- Relances : *Quelles seraient les pistes pour améliorer votre dépistage ? Si vous pouviez changer quelque chose dans votre pratique, que feriez-vous ?*

5°/ Quelles sont vos réflexions sur le dépistage actuel de l'autisme ?

6°/ Que pensez-vous de la réalisation d'un dépistage systématique pour ce problème de santé (c'est-à-dire le dépistage de tous les enfants, à un âge défini, à l'aide d'un outil validé) ?

- Relances : *En quoi le fait d'être systématique permettrait d'améliorer le retard diagnostic ? Dans votre pratique, qu'est-ce que cela changerait d'après-vous ? Quels seraient les avantages pour vous, votre pratique et pour le patient ? Quels seraient les difficultés pour vous, pour votre pratique et pour le patient ?*

7°/ Comment voudriez-vous que ce dépistage systématique soit organisé ?

- Relances : *Où ? Par qui ? Quand ? Comment ? Pour quels patients ? A quel âge ? Par quels moyens ? Connaissez-vous des outils ? Quel type d'outils préféreriez-vous ? Comment définiriez-vous un bon outil utilisable au cabinet ? Comment aimeriez-vous que la suite de la prise en charge soit organisée ?*

8°/ Comment voudriez-vous que les parents soient informés du dépistage ?

- Relances : *Qui informe de l'existence de ce dépistage ? Quel professionnel ?*

9°/ Que dit-on aux parents si le test est positif ?

10°/ Est-ce que vous visualisez d'autres leviers pour agir sur les TSA ? (du dépistage à la prise en charge spécialisée)

IV. Questionnaire sur les données générales des médecins :

- Entretien médecin généraliste numéro,
- Date et lieu,
- Horaire début/fin,
- Age,
- Sexe,
- Nombre d'années d'installation,
- Milieu d'exercice (rural, semi-rural ou urbain),
- Mode d'exercice (seul ou en association),
- Proportion d'enfant <6 ans dans la patientèle,
- Nombre d'enfants autistes (si oui acteur dans leur dépistage ?),
- Formation sur le sujet,
- Activité d'enseignement à la faculté,
- Participation aux thèses (au moins 1 fois avant celle-ci).

Je vous remercie pour votre participation.

Pour toutes informations supplémentaires : mail + numéro de téléphone donnés.

Annexe 6 : Exemple de codage

NOM DU CODE	DEFINITION	VERBATIM	REMARQUES	PAGE
méthode/expérience	technique de dépistage par l'expérience	« par feeling »	Habitude ? Expérience ?	2
SC/signé d'alerte	notion que TSA a des signes d'alerte	« points d'alerte »	Prédisposition ?	2
outils/MCHAT	MCHAT	« MCHAT »	Validité ?	2
méthode/observation	technique de dépistage par l'observation	« je regarde »		2
SC/sociabilité	signes montrant un intérêt pour l'étranger	« attention conjointe »		2
SC/retard langage	signes en faveur d'un retard du langage	« retard de langage »		2
méthode/interrogatoire	méthode d'interrogatoire pour le dépistage	« je demande aussi à la famille »		2
interrogatoire/famille	tout ce qui se rapporte à l'interrogatoire familial	« je demande aussi à la famille »		2
SC/intérêts enfant	tous les signes en rapport avec les intérêts de l'enfant	« les intérêts de l'enfant »		2
méthode/interrogation	méthode d'interrogatoire pour le dépistage	« est ce qu'il pleure beaucoup »		2
SC/pleurs de l'enfant	signes de tristesse	« est ce qu'il pleure beaucoup »		2
SC/sociabilité/famille	signe montrant un intérêt pour la famille	« s'il joue avec ses frères et sœurs »		2
SC/sociabilité/famille	signe montrant un intérêt pour la famille	« ou avec ses parents »		2
SC/signé typique	signe fort de la maladie	« c'est les points qui me viennent d'emblée »	Habitude ? Définition ?	2

Annexe 7 : Validité des études qualitatives (79,81)

Les méthodes qualitatives sont très critiquées par leur manque d'objectivité et de rigueur scientifique. Pour pouvoir vérifier les analyses et permettre leur généralisation, au moins deux critères sont à prendre en compte dans une étude qualitative : la validité interne et externe.

A. Validité interne ou crédibilité

La validité interne consiste à vérifier si les données recueillies représentent bien la réalité et non la conséquence d'un biais ou du hasard.

La crédibilité des observations est vérifiable par une rigueur à tous les niveaux de l'étude grâce à plusieurs techniques :

1. La technique de triangulation des sources et des méthodes

La triangulation permet de comparer les résultats obtenus à partir d'au moins deux techniques de recueil de données (exemple : entretiens et focus groupe) et l'analyse des résultats par différents chercheurs.

2. Vérification de l'analyse auprès des participants en vue d'une corroboration.

3. Comparaison avec les données de la littérature qui ont aidé à l'élaboration des premières hypothèses.

B. Validité externe ou transférabilité

La validité externe rend la possibilité de généraliser les observations recueillies à d'autres objets ou contextes et nécessite quelques critères :

1. Un échantillon représentatif

L'échantillon utilisé doit être choisi pour être le plus représentatif possible de la diversité de la problématique. L'objectif étant d'accéder à une plus grande diversité des opinions, comportements ou expériences. On parle d'échantillon « raisonné ». Aucune validité statistique n'est recherchée car on ne cherche pas à représenter statistiquement une population mais à identifier l'ensemble des situations possibles.

2. Une saturation des données

Les techniques de recueil et d'analyse des données ne fournissent plus aucun élément nouveau à la recherche.

3. Une description de la population étudiée de façon détaillée

Annexe 8 : Chronologie du développement typique de la socialisation et de la communication (4)

0 - 3 semaines	Fixation du regard ; Intérêt pour les visages.
6 semaines - 3 mois	Sourire réponse.
3 - 6 mois	Sourire sélectif.
7 - 8 mois	Répond à son prénom.
10 - 12 mois	Dit « papa maman » de façon appropriée.
15 mois	Regarde quand on s'adresse à lui ; Tend les bras pour qu'on le prenne ; Manifeste une attention conjointe (partage d'intérêt et d'activités) ; Fait preuve d'imitations sociales (exemple : sourire social réciproque) ; Fait « au revoir » de la main ; Répond régulièrement à son prénom ; Répond à un ordre simple ; Dit « maman » et « papa ».
18 mois	(Tous les items précédents plus les suivants) Désigne les parties de son corps ; Joue ; Dit quelques mots ; Montre les objets ; Regarde quand on lui désigne des objets.
24 mois	(Tous les items précédents plus les suivants) Utilise des mots-phrases ; Imite les activités de travaux ménagers ; Manifeste de l'intérêt pour les autres enfants.

RESUME

ORGANISATION D'UN PROGRAMME DE DEPISTAGE SYSTEMATIQUE DES TROUBLES DU SPECTRE AUTISTIQUE

ETUDE QUALITATIVE SUR LE POINT DE VUE DES MEDECINS
GENERALISTES DE L'EURE ET DE LA SEINE-MARITIME

Auteur : Charlène LEDOUX Directrice de thèse : Docteur Florence CALERO
7 février 2017, Faculté de Médecine de Rouen

Contexte : L'HAS (Haute Autorité de Santé) préconise, depuis 2005, un dépistage des Troubles du Spectre Autistique (TSA), lors des examens systématiques du 9^{ème} et 24^{ème} mois, des consultations de routine, et suite à des préoccupations parentales. Ce repérage précoce des troubles permet l'élaboration d'un diagnostic fiable, d'après la littérature, avant l'âge de 3 ans. Cependant, les études rétrospectives montrent un délai important entre le début des premières inquiétudes parentales (entre 12 et 18 mois) et l'âge du diagnostic, souvent porté tardivement, vers 6 ans. Organiser un programme de dépistage systématique des TSA apparaît donc comme une solution pour établir un diagnostic plus précoce, comme le recommande d'ailleurs l'American Academy of Pediatrics aux Etats-Unis.

Objectif : Cette étude avait pour objectif principal de connaître le point de vue des médecins généralistes de la Seine-Maritime et de l'Eure sur la mise en place d'un programme de dépistage organisé des TSA.

Méthode : Une étude qualitative a été réalisée à partir d'un focus groupe regroupant 6 médecins généralistes suivi de 14 entretiens semi-dirigés. La méthode choisie fut l'analyse de contenu.

Résultats : L'intérêt porté pour les TSA était inégal en fonction des médecins rencontrés. Ces derniers ont abordé leurs difficultés dans le cadre du dépistage notamment, un manque de temps, de connaissances et d'objectivité. En outre, les délais pour obtenir un avis spécialisé ont été jugés excessifs. La mise en place d'un dépistage organisé des TSA est apparue comme une solution à toutes ces difficultés. Cette démarche d'intérêt public était également une réponse au retard diagnostic. Néanmoins, des freins au dépistage organisé ont été soulevés, à savoir, l'inquiétude parentale engendrée par ce type de dépistage, le risque des faux positifs, la surcharge de travail générée, et la peur d'un allongement des délais entre le processus de dépistage et l'annonce du diagnostic. Enfin, des souhaits ont été émis concernant les modalités de ce dépistage.

Conclusion : Cette étude a permis aux médecins généralistes, de mettre en évidence les avantages et les inconvénients qu'engendre le programme de dépistage systématique sur leur méthode de travail. Il serait désormais intéressant d'étudier le point de vue des parents concernés.

MOTS-CLES : Troubles du Spectre Autistique, médecin généraliste, dépistage systématique, procédure organisée de dépistage, diagnostic précoce.