



HAL
open science

Rôle du médecin généraliste dans le parcours diagnostique des enfants atteints de troubles du spectre autistique : enquête qualitative auprès de 13 familles en Picardie

Justine Bertin

► To cite this version:

Justine Bertin. Rôle du médecin généraliste dans le parcours diagnostique des enfants atteints de troubles du spectre autistique : enquête qualitative auprès de 13 familles en Picardie. Médecine humaine et pathologie. 2016. dumas-01500774

HAL Id: dumas-01500774

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01500774>

Submitted on 3 Apr 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.

UNIVERSITE DE PICARDIE JULES VERNE

FACULTE DE MEDECINE D'AMIENS

Année 2016

N°2016-199

**ROLE DU MEDECIN GENERALISTE DANS LE
PARCOURS DIAGNOSTIQUE DES ENFANTS
ATTEINTS DE TROUBLES DU SPECTRE
AUTISTIQUE**

Enquête qualitative auprès de 13 familles en Picardie

**THESE POUR LE DOCTORAT EN MEDECINE
SPECIALITE MEDECINE GENERALE**

Présentée et soutenue le 15 Décembre 2016

Par

Justine BERTIN

DIPLÔME D'ETAT

Le Président de Jury : Monsieur le Professeur Jean-Marc GUILLE

Les Juges :
Monsieur le Professeur Patrick BERQUIN
Monsieur le Professeur Fabrice WALLOIS
Monsieur le Docteur Maxime GIGNON

Le Directeur de thèse : Monsieur le Professeur Christian MILLE

A mon Président de jury,

Monsieur le Professeur Jean-Marc GUILÉ
Professeur des Universités – Praticien Hospitalier
(Pédopsychiatrie)
Coordonnateur régional du DES de Psychiatrie

Vous me faites le très grand honneur de présider le jury de cette thèse.
Recevez ici toute ma reconnaissance et l'expression de mon profond respect.

A mes juges,

Monsieur le Professeur Patrick BERQUIN

Professeur des Universités-Praticien Hospitalier

(Pédiatrie)

Responsable du centre d'activité "Neurologie pédiatrique"

Chef du Pôle "Femme - Couple - Enfant"

Je garde un excellent souvenir de vos enseignements.

C'est un grand honneur pour moi de vous compter parmi mes juges.

Recevez mes remerciements les plus sincères et ma plus profonde considération.

Monsieur le Professeur Fabrice WALLOIS
Professeur des Universités-Praticien Hospitalier
(Physiologie)

Responsable du Groupe de Recherches sur l'Analyse Multimodale de la Fonction Cérébrale
Chef du Service d'Explorations Fonctionnelles du Système Nerveux Pédiatrique
Chevalier dans l'Ordre des Palmes Académiques

Votre enseignement durant les premières années de mes études a été très précieux.

Je vous remercie sincèrement d'avoir accepté de juger mon travail.

Veillez recevoir l'expression de mon profond respect.

Monsieur le Docteur Maxime GIGNON
Maître de Conférences des Universités – Praticien Hospitalier
Epidémiologie, économie de la santé et prévention

Merci d'avoir accepté de juger mon travail sans même me connaître.

Recevez le témoignage de ma sincère reconnaissance.

A mon directeur de thèse,

*Monsieur le Professeur Christian MILLE
Professeur des Universités-Praticien Hospitalier
(Pédo-psychiatrie)*

Je vous suis très reconnaissante d'avoir accepté de diriger cette thèse.

Votre disponibilité et vos conseils ont été très précieux.

Merci de m'avoir accompagnée lors de l'élaboration de ce travail.

Soyez assuré de ma reconnaissance éternelle.

A Bérenger, mon chéri. Depuis bientôt 7 ans, tu m'accompagnes dans le périple de mes études. Merci pour ton soutien, merci de m'avoir poussée dans ce travail quand tu voyais que je saturais. Nous avons déjà construit de belles choses ensemble et ce n'est que le début... Merci de m'avoir donné le plus beau des cadeaux : nos filles ! Je t'aime.

A mes rayons de soleil, Elise et Florine. La prunelle de mes yeux, mes bébés. J'ai découvert mon rôle de mère auprès de vous. Que de bonheur ! Vous m'amenez de la joie et des rires chaque jour. Je vous aime fort mes princesses.

A vous, Papa, Maman. C'est grâce à vous que je suis là aujourd'hui. Vous m'avez toujours soutenue pendant ces longues années d'études. Vous m'avez permis de réaliser mon rêve de petite fille : devenir docteur ! Je suis fier de devenir le Docteur Bertin. Un grand grand merci pour tout. Je vous aime de tout mon cœur.

A mes sœurs Elodie et Marion. Merci pour tous ces bons moments passés à vos côtés. Des souvenirs ensemble, il y en a et il y en aura encore plein d'autres. Marion, je te félicite plus particulièrement pour ces cinq années de colocation où tu as su me supporter ou pas... ;-) Je n'oublie pas vos moitiés bien sûr, Romain et Fabien.

A ma famille, Papy Roger, Tonton de la montagne, Tatati, les cousines Pauline, Céline et Clara, Pascal et Jordane. Même loin des yeux, vous êtes toujours dans mon cœur.

A ma belle-famille. Florence, Alain, Jean-François, Fabienne, Papy André, Manine, Ben et Emilie. Vous êtes ma deuxième famille. Tant de moments partagés ensemble... Un merci en particulier à Emilie pour le temps passé à corriger mon travail.

A mes neveux, et nièces. Paula, Jeanna, Aubin, Zola, Marceau et Paulin. Merci du bonheur que vous nous apportez chaque jour.

A mes très bonnes amies, Lulu, Anne-Alex. Ces années d'étude n'auraient pas été les mêmes sans vous. Que de souvenirs inoubliables !! La distance n'empêchera pas cette amitié de durer. Merci d'être là les filles. Je vous adore tellement. Alex, tu m'as été d'une aide précieuse dans la correction de ce travail, merci ! Bientôt, tu connaîtras le bonheur d'être mère à ton tour, tu le mérites amplement. Lulu, j'ai tellement hâte d'être à tes côtés pour l'un des plus beaux jours de ta vie.

Aux amibes, les Sardines. Marie et Pampryl, Emilie et Nico, Fanie et Damien, François, Aurélien, Justine et Rémi. Nous avons encore de grands moments de rigolade et de bonne humeur à passer ensemble. Le WER restera une institution !! Plein de bonheur à vous tous.

A Pauline, Jo et la petite Rose. Je ne compte plus nos années d'amitié Pauline...Merci d'être toujours là. Nos moments, tous ensemble, restent toujours un pur plaisir. La prochaine étape : le ski. Ce sera encore de magnifiques moments et souvenirs pour nous mais aussi pour nos enfants.

A mes maîtres de stage de médecine générale. Docteur Evrard, Docteur Boutin, Docteur Fumery, Docteur Ponthieu, et Docteur Spindler. Vous m'avez permis de découvrir votre métier au quotidien et m'y avait donné goût. Grâce à vous, mes envies de devenir médecin généraliste à la campagne sont restées et ont bien grandi.

Aux différents services hospitaliers où j'ai effectué mes stages, et appris mon futur métier. Une attention particulière au Docteur Hadidja Hamadani, service de Gériatrie du CH de Beauvais, 9 mois de stage où j'ai énormément appris auprès de toi, merci.

A l'équipe du Centre Ressources Autisme d'Amiens, et à tous les parents qui ont participé à mon étude, et qui ont su me dévoiler leur histoire aussi difficile soit elle. Sans vous, mon travail n'aurait pas vu le jour. Un grand Merci !!!

Une dédicace spéciale à toi, Mamie, qui nous regarde de là-haut...Je pense tous les jours à toi. Je sais que tu es fière de moi. J'aurais tellement aimé que tu sois là aujourd'hui.

Tu me manques...

SERMENT D'HIPPOCRATE

Au moment d'être admise 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, leurs autonomies et leurs volontés, sans aucune discrimination selon leurs états 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.

Admise dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés. Reçue 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 déshonorée et méprisée si j'y manque.

TABLE DES ABREVIATIONS

ALD : Affection de Longue Durée

AVC : Accident Vasculaire Cérébral

AVS : Auxiliaire de Vie Scolaire

CAMPS : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce

CHAT: Check-list for Autism in Toddlers

CHU: Centre Hospitalier Universitaire

CIM : Classification Internationale des Maladies

CMP : Centre Médico-Psychologique

CMPP : Centre Médico-Psycho-Pédagogique

CRA : Centre de Ressources Autisme

DREES : Direction de la Recherche, des Etudes, de l'Evaluation et des Statistiques

DSM: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders

FFP: Fédération Française de Psychiatrie

FMC : Formation Médicale Continue

FQA : Fédération Québécoise de l'Autisme

HAS : Haute Autorité de Santé

INPES : Institut National de Prévention et d'Education pour la Santé

M-CHAT: Modified Check-list for Autism in Toddlers

MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées

OMS : Organisation Mondiale de la Santé

PMI : Protection Maternelle et Infantile

SESSAD : Service d'Education Spécialisée et de Soins à Domicile

TED : Trouble Envahissant du Développement

TSA : Trouble du Spectre Autistique

UEM : Unité d'Enseignement en Maternelle

URPS : Union Régionale des Professionnels de Santé

TABLE DES MATIERES

I. INTRODUCTION	19
II. AUTISME : Etat des connaissances	21
A. Histoire du concept d'autisme	21
B. Epidémiologie	21
C. Définition	22
D. Classifications	23
E. Dépistage.....	28
1. Définition	28
2. Troisième Plan Autisme	29
3. Signes d'alertes de TED	29
4. Outils de dépistage	30
5. Diagnostic.....	32
III. MATERIEL ET METHODES.....	33
A. Choix de la méthode.....	33
B. Choix de la population	33
C. Les entretiens semi-directifs.....	34
1. Préparation des entretiens individuels	34
2. Déroulement des entretiens	34
3. Transcription des entretiens.....	35
4. Analyse des entretiens	35
IV. RESULTATS	37
A. Descriptif des entretiens et des enfants	37
1. Les entretiens.....	37
2. Caractéristiques des enfants	38
B. Résultats des entretiens	39
1. Suivi habituel des enfants.....	39
2. Les premières inquiétudes sur le développement de l'enfant.....	39
a) La nature des troubles.....	39
b) L'âge de survenue des troubles	44
c) Des premières inquiétudes émises par les parents.....	45
d) Des premières inquiétudes évoquées par des proches	46
e) Des premières inquiétudes évoquées par des professionnels de la petite enfance.....	46
f) Des premières inquiétudes suspectées par le médecin généraliste	47
g) Des premières inquiétudes mises en évidence par d'autres professionnels de santé.....	47

h)	Absence d'inquiétudes des parents.....	48
i)	Ressenti des parents face aux premiers troubles de leur enfant.....	48
3.	Le médecin généraliste et les premiers troubles.....	49
a)	Face aux premières inquiétudes : consultation du médecin généraliste	49
b)	Face aux premiers troubles : consultation d'un autre professionnel de santé.....	50
c)	Réaction du médecin généraliste au moment de la découverte des premiers troubles	51
✓	Un médecin plutôt rassurant.....	51
✓	Un médecin qui surveille l'évolution	52
✓	Un médecin qui oriente	52
✓	Un médecin qui ne s'est pas alerté	53
✓	Un médecin qui renvoie à un problème d'éducation.....	54
4.	Rôle du médecin généraliste au cours du parcours diagnostique	55
a)	Le soutien psychologique.....	55
b)	Parents à la recherche de réponses	55
c)	De l'aide administrative	56
d)	Une implication	56
e)	L'absence de rôle.....	57
5.	Ressenti des parents par rapport à la prise en charge globale par le médecin généraliste.....	58
a)	Des sentiments mitigés.....	58
b)	Des sentiments positifs.....	61
6.	Réflexions des parents sur les améliorations à apporter dans la prise en charge par le médecin généraliste	61
V.	DISCUSSION	65
A.	Discussion de la méthode	65
1.	La méthode qualitative : ses intérêts et ses limites.....	65
2.	La population cible.....	67
B.	Discussion des résultats.....	68
1.	Le dépistage des troubles	68
2.	Dans l'attente d'un diagnostic.....	70
3.	La formation des médecins généralistes sur les TSA	71
4.	La gestion du temps et l'écoute.....	72
5.	Information du grand public.....	73
6.	Un examen obligatoire à 18 mois.....	74
VI.	CONCLUSION.....	77
VII.	BIBLIOGRAPHIE.....	79
VIII.	ANNEXES	83
	Annexe 1 : Classification CIM-10 F84 Autisme Infantile	83
	Annexe 2 : Classification CIM-10 F84.5 Syndrome d'Asperger	84

Annexe 3: CHAT.....	85
Annexe 4 : M-CHAT.....	86
Annexe 5 : Lettre explicative envoyée aux parents.....	87
Annexe 6 : Guide d'entretien	88
IX. RESUME	89
X. ABSTRACT.....	90

I. INTRODUCTION

L'autisme est un trouble neuro-développemental de l'enfant apparaissant avant l'âge de 3 ans. Il est caractérisé par des perturbations dans le domaine des interactions sociales, de la communication et par des comportements, intérêts et activités au caractère restreint, répétitif et stéréotypé. (Classification Internationale des Maladies 10 = CIM 10).

La Haute Autorité de Santé (HAS) a estimé, sur la base des études internationales, qu'un nouveau-né sur 150 serait concerné par l'autisme et les Troubles Envahissants du Développement (TED). Les Troubles du Spectre Autistique (TSA) recouvrent la même réalité clinique que les TED. Les termes TED et TSA sont aujourd'hui préférés au terme « autisme », car ils mettent en avant la pluralité de ses formes.

Les TSA constituent, à ce jour, un handicap fréquent qui requiert la mise en place d'une politique publique à la hauteur des enjeux. Depuis 2005, plusieurs Plans Autisme se sont succédé. En 2012, le Premier ministre a accordé le label de Grande Cause Nationale à l'autisme.

L'un des grands axes du Troisième Plan Autisme (2013-2017), actuellement en cours, est de *diagnostiquer et intervenir précocement*. Les recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme, datant de 2005, par la Fédération Française de Psychiatrie (FFP), préconisent un repérage des troubles dès l'âge de 18 mois par les professionnels de santé de première ligne dont les médecins généralistes font partie. Ils doivent être en mesure de repérer ces troubles, d'alerter et d'orienter les familles pour un avis spécialisé. Qu'en est-il réellement?

Les parents d'enfants autistes sont les premiers témoins du parcours diagnostique de leur enfant. L'objectif de ce travail est d'apprécier le ressenti des parents par rapport au rôle du médecin généraliste dans le parcours de leur enfant. A ce titre, nous avons réalisé une enquête qualitative auprès des parents d'enfants atteints de TSA, en Picardie, afin de connaître leur parcours, et notamment la place de leur médecin généraliste dans ce parcours.

II. AUTISME : Etat des connaissances

A. Histoire du concept d'autisme

En 1943, aux Etats-Unis, le pédopsychiatre Léo Kanner publie dans la revue *Nervous Child*, l'article *Austitic Disturbance of affective Contact (Les perturbations autistiques du contact affectif)* où il décrit ses observations faites de onze enfants sur cinq ans. Les traits principaux décrits restent d'actualité, même s'ils sont renommés aujourd'hui dans les classifications internationales. Kanner soulignait déjà la **précocité des troubles** (autisme infantile précoce), **l'isolement social ou le retrait** (aloneness), le **besoin d'immuabilité** (sameness), **les comportements répétitifs et compulsifs**, un **langage atypique** et **quelques talents spectaculaires malgré un développement retardé** (ilots d'aptitudes comme l'extraordinaire faculté de mémorisation). Selon Kanner, le trouble fondamental le plus typique, dit pathognomonique, est l'incapacité de ces enfants à établir des relations de façon normale avec les personnes et les situations, dès le début de leur vie. [1]

De même, la publication presque simultanée (1944), de Hans Asperger, pédiatre autrichien, rapporte le cas de quatre enfants avec « psychopathie autistique » présentant des signes proches de ceux évoqués par Kanner.

Le qualificatif « autistique » utilisé par Kanner et Asperger fait référence à « l'autisme », terme préalablement introduit par Eugen Bleuler, psychiatre suisse, en 1911, pour décrire un des symptômes majeurs de la schizophrénie, consistant en la perte de contact avec la réalité, et l'exclusion de toute vie sociale par un mécanisme de repli sur soi. Le terme « autisme », dérivé du grec *autos*, qui signifie « soi-même ». [1,2]

B. Epidémiologie

Une augmentation de la prévalence de l'autisme a été constatée depuis les années 1970. Elle a été estimée, à partir des études publiées entre 1966 et 1976, à 4 enfants pour 10.000, alors que la prévalence actuelle de l'autisme a été estimée, dans les études publiées à partir de l'année

2000, à 20 enfants pour 10.000, données issues de la revue systématique de Fombonne : méta-analyse effectuée à partir de 43 études réalisées dans 15 pays différents : Royaume-Uni (11 études), États-Unis (6 études), Japon (6 études), Suède (4 études), Danemark (3 études), France (3 études), Canada (2 études), et Allemagne, Finlande, Indonésie, Irlande, Islande, Israël, Norvège, Portugal (1 étude par pays). [3]

La prévalence actuelle des TED (chez les moins de 20 ans) a été estimée, à partir des études publiées depuis 2000, à 60-70/10.000, **soit un enfant atteint d'un TED sur 150**. [4] Pourtant, dans la plupart des pays du monde, le taux a été estimé à **1 sur 100**. [4]

Cette évolution peut être expliquée par plusieurs facteurs : une augmentation du diagnostic de TSA, un élargissement des critères compris dans ce diagnostic. Que ce soit l'un ou l'autre, ou l'association des deux facteurs, **cette progression importante révèle l'autisme comme un véritable problème de santé publique**. [5]

L'association Autisme France, dans le dossier de presse d'avril 2016, édité dans le cadre de la journée mondiale de sensibilisation à l'Autisme, évalue au minimum à 440 000 le nombre de personnes autistes en France, soit l'équivalent de la ville de Lyon, et 67 millions dans le monde. [4]

Les TED touchent toutes les classes sociales. Le sex-ratio est de 4 garçons pour 1 fille (sans retard mental 6/1, avec retard mental 2/1). Le risque de récurrence dépend des antécédents. S'il existe dans la famille un antécédent de garçon avec TED, le risque de récurrence est de 4% ; s'il existe un antécédent de fille avec TED, ce risque est de 7 %; s'il existe un antécédent de deux enfants ayant des TED, le risque augmente à 25-30 %. [6]

C. Définition

L'Organisation des Nations Unies caractérise l'autisme comme un « trouble permanent du développement qui se manifeste au cours des trois premières années de la vie et résulte d'un dysfonctionnement neurologique compromettant le fonctionnement du cerveau, qui touche principalement les enfants, sans distinction de sexe, de race ou de situation socio-économique, dans de nombreux pays. ». Il n'est donc plus considéré comme une affection psychologique ni comme une maladie psychiatrique, et ce depuis plusieurs décennies. [5]

La définition de l'autisme infantile a évolué vers celle de trouble autistique, défini comme un syndrome débutant avant l'âge de 3 ans, et caractérisé par trois éléments cumulatifs appelés dans un premier temps la « triade classique » :

- Altérations des interactions sociales réciproques
- Altérations dans la communication verbale et/ou non verbale (notamment absence de contact oculaire)
- Intérêts et comportements restreints, répétitifs et stéréotypés

D. Classifications

Dans le cadre des TED, la Classification Internationale des Maladies (CIM-10) est la classification de référence, en France, selon les recommandations de la HAS 2010. [3]

Dans la CIM-10 :

Les TED sont classés dans les troubles du développement psychologique (F84). Ils sont un groupe de troubles caractérisés par des altérations qualitatives des interactions sociales réciproques et des modalités de communication, ainsi que par un répertoire d'intérêts et d'activités restreint, stéréotypé et répétitif. Ces anomalies qualitatives constituent une caractéristique envahissante du fonctionnement du sujet, en toute situation. [3]

Huit catégories de TED sont identifiées dans la CIM-10 [3] :

- F84.0 **Autisme infantile** (critères diagnostiques détaillés en **annexe 1**)
- F84.1 **Autisme atypique** : Trois sous-classes identifiées : autisme atypique en raison de l'âge de survenue, autisme atypique en raison de la symptomatologie, autisme atypique en raison de l'âge de survenue et de la symptomatologie.
- F84.2 **Syndrome de Rett**
- F84.3 **Autre trouble désintégratif de l'enfance**
- F84.4 **Hyperactivité associée à un retard mental et à des mouvements stéréotypés**

- F84.5 **Syndrome d'Asperger** (critères diagnostiques détaillés en **annexe 2**)
- F84.8 **Autres troubles envahissants du développement**
- F84.9 **Trouble envahissant du développement, sans précision**

Dans le DSM-IV-TR (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders):

Les critères diagnostiques sont proches de ceux de la CIM-10.

Les TED sont caractérisés par des déficits sévères et une altération envahissante de plusieurs secteurs du développement – capacités d'interactions sociales réciproques, capacités de communication – ou par la présence de comportements, d'intérêts et d'activités stéréotypés. Les déficiences qualitatives qui définissent ces affections sont en nette déviation par rapport au stade de développement ou à l'âge mental du sujet. Ces troubles apparaissent habituellement au cours des premières années de la vie. Ils sont souvent associés à un certain degré de retard mental et ils sont parfois associés à des affections médicales générales (anomalies chromosomiques, maladies infectieuses congénitales, lésions structurelles du système nerveux central). [3]

Les TED comprennent cinq catégories :

- F84.0 [299.00] **Trouble autistique**
- F84.2 [299.80] **Syndrome de Rett**
- F84.3 [299.10] **Trouble désintégratif de l'enfance**
- F84.5 [299.80] **Syndrome d'Asperger**
- F84.9 [299.80] **Trouble envahissant du développement non spécifié** (y compris autisme atypique).

Dans le DSM 5 :

En mai 2013 est paru le DSM 5, qui est la classification de référence des troubles mentaux aux Etats-Unis, remplaçant ainsi le DSM-IV-TR.

Le DSM 5 amène une approche dimensionnelle du diagnostic. Dans les DSM antérieurs, il existait une vision exclusive des diagnostics. Dans le DSM 5, on trouve une vision d'ensemble des symptômes et des manifestations. [7]

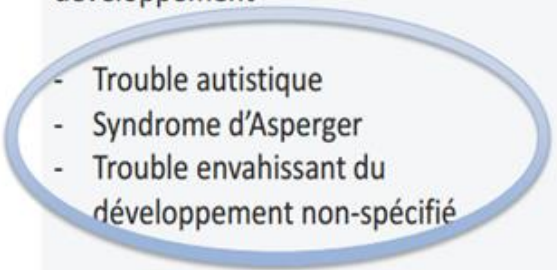

Concernant les troubles autistiques, ils sont maintenant regroupés dans les troubles neuro-développementaux sous le terme de Troubles du Spectre Autistique (TSA).

DSM-IV	DSM-5
<p>Troubles 1^{ière}, 2^{ième} enfance ou l'adolescence</p> <ul style="list-style-type: none"> -Retard mental -Trouble des apprentissages -Trouble des habiletés motrices -Trouble de la communication -Troubles envahissants du développement -Troubles: déficits de l'attention et comportement perturbateur 	<p>Troubles neurodéveloppementaux</p> <ul style="list-style-type: none"> -Déficience intellectuelle -Troubles spécifiques des apprentissages -Troubles moteurs -Troubles de la communication -TSA -TDA-H

Source : Site internet Fédération Québécoise de l'Autisme (FQA) [7]

Principaux changements dans le DSM 5 concernant les TSA :

- TSA remplacent TED.
- Retrait du syndrome de Rett et des troubles désintégratifs de l'enfance
- Critères diagnostiques représentés par 2 domaines au lieu de 3 : la communication sociale, et les interactions sociales réciproques sont regroupées en un seul domaine soit « Communication et interactions sociales »

DSM-IV	DSM-5
Troubles 1 ^{ère} , 2 ^{ème} enfance ou adolescence	Troubles neurodéveloppementaux
Troubles envahissants du développement	Trouble du spectre de l'autisme
 <ul style="list-style-type: none">- Trouble autistique- Syndrome d'Asperger- Trouble envahissant du développement non-spécifié	
<ul style="list-style-type: none">- Syndrome de Rett- Trouble désintégratif de l'enfance	

Source : Site internet FQA [7]

Les critères diagnostiques des TSA dans le DSM 5 sont :

A. Déficits persistants dans la communication sociale et l'interaction sociale sans égard au contexte, se manifestant, au présent ou dans le passé, par la présence des trois éléments suivants :

1. Manque de réciprocité sociale ou émotionnelle
2. Déficits liés aux comportements communicatifs non verbaux utilisés pour l'interaction sociale
3. Difficultés à établir, maintenir et comprendre les relations

B. Modèles de comportements, activités ou intérêts restreints ou répétitifs, caractérisés par au moins deux des éléments suivants, au présent ou dans le passé (au moins 2 des 4 items) :

1. Discours, utilisation d'objets ou mouvements moteurs stéréotypés ou répétitifs (notamment, stéréotypies motrices, aligner ou faire tourner les objets, écholalie)
2. Importance que les choses demeurent pareilles, adhérence inflexible aux routines ou modèles (patrons) ritualisés ou aux comportements non verbaux
3. Intérêts très limités et ciblés, anormaux quant à l'intensité et à la concentration
4. Hyper ou hyporéactivité à des stimuli sensoriels ou intérêt inhabituel envers des éléments sensoriels de l'environnement

Pour chacun des domaines A et B, il faut indiquer le degré de sévérité actuel : la sévérité est basée sur les déficits dans la communication sociale et les modèles de comportements limités et répétitifs. (Cf. tableau ci-dessous)

<i>Degré de gravité du TSA</i>	<i>Communication sociale</i>	<i>Intérêts restreints et comportements répétitifs</i>
Niveau 3 Nécessite un soutien très élevé	Des déficits graves dans les compétences verbales et non verbales de la communication sociale affectent sévèrement le fonctionnement; initiation très limitée des interactions sociales et réponses minimales aux avances sociales d'autrui.	L'inflexibilité du comportement, les difficultés à composer avec les changements ou autres comportements limités ou répétitifs nuisent considérablement au fonctionnement dans toutes les sphères. Détresse marquée/difficulté à rediriger l'attention ou les actions.
Niveau 2 Nécessite un soutien élevé	Déficits marqués dans les compétences verbales et non verbales de la communication sociale; difficultés sociales évidentes, en dépit des mesures de soutien mises en place; initiation limitée des interactions sociales et réponses réduites ou anormales aux avances sociales d'autrui.	L'inflexibilité du comportement, les difficultés à composer avec les changements ou autres comportements limités ou répétitifs se manifestent assez souvent pour être remarqués par un simple observateur et pour perturber le fonctionnement dans une variété de contextes. Détresse marquée/ difficulté à rediriger l'attention ou les actions.
Niveau 1 Nécessite un soutien	Sans soutien, les déficits de la communication sociale causent des difficultés perceptibles. Difficulté à initier des interactions sociales et manifestation d'exemples concrets de réponses atypiques ou vaines aux avances sociales d'autrui. Peut sembler avoir un manque d'intérêt à l'égard des interactions sociales.	L'inflexibilité du comportement, perturbent le fonctionnement dans un ou plus qu'un contexte. Difficulté à passer d'une activité à l'autre. Les difficultés au niveau de l'organisation et de la planification nuisent à l'autonomie.

Source : Site internet Austimontario

C. Les symptômes doivent être présents depuis la petite enfance (mais il est possible qu'ils se manifestent pleinement seulement au moment où les demandes sociales dépassent les capacités limitées ou peuvent être masqués par des stratégies apprises au cours des années).

D. Les symptômes entraînent une **altération cliniquement significative du fonctionnement social, professionnel ou dans d'autres domaines importants**

E. Ces perturbations ne sont **pas mieux expliquées par une déficience intellectuelle ou un trouble du développement global.**

Il faut également préciser : la présence ou non d'une déficience intellectuelle, d'un trouble du langage, si le diagnostic est associé à une condition médicale ou génétique ou un facteur environnemental.

E. Dépistage

1. Définition

Le dépistage, selon les critères de l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS), consiste à identifier de manière présomptive 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. Le dépistage est une démarche de prévention secondaire, c'est-à-dire qu'il s'agit d'une étape avant le diagnostic de certitude. [8]

Concernant les TSA, le dépistage précoce est une priorité de santé publique. L'âge moyen du diagnostic se situe vers 6 ans, alors qu'il peut être suspecté dès 18 mois. Toute la difficulté réside dans le fait qu'il n'existe pas de signes spécifiques mais un ensemble d'éléments évocateurs. [6]

La nécessité d'un dépistage précoce est de permettre une prise en charge rapide et optimale des enfants. Les jeunes enfants présentent une plasticité cérébrale qui permet d'installer certaines suppléances. Leur cerveau est capable, dans une certaine mesure, de « compenser » ces déficiences. La précocité du dépistage, puis du diagnostic, est donc essentielle. Elle conditionne, en partie, l'évolution de l'enfant autiste et ses chances de progression. [9]

2. Troisième Plan Autisme

Le premier axe du Troisième Plan Autisme (2013-2017) est *Diagnostiquer et intervenir précocement*. Il propose un repérage et un diagnostic sur trois niveaux [10]:

- **Un réseau d’alerte** avec le repérage des troubles par les professionnels de la petite enfance (puéricultrices, assistantes maternelles), les membres de la communauté éducative (enseignants, infirmières, médecins de l’éducation nationale) et les acteurs de la médecine de ville (généralistes, pédiatres, psychiatres)
- **Un réseau de diagnostic « simple »** avec au moins une équipe pluridisciplinaire de diagnostic de proximité par département selon les recommandations de bonne pratique de la HAS : Centre d’Action Médico-Sociale Précoce (CAMPS), Centre Médico-Psycho-Pédagogique (CMPP), service de pédiatrie et de pédopsychiatrie
- **Un réseau de diagnostic complexe** par région s’appuyant sur les Centres Ressources Autisme (CRA) associés à au moins une équipe hospitalière experte en Centre Hospitalier Universitaire (CHU)

Les médecins généralistes font partie du réseau d’alerte. Ils ont un rôle dans le suivi du développement de l’enfant et donc dans le dépistage des troubles précoces de TED, afin que les enfants autistes puissent bénéficier d’un diagnostic précoce.

3. Signes d’alertes de TED

En moyenne, les parents repèrent le début des anomalies avant la deuxième année de l’enfant. [12] Autour de 18 mois, mais parfois avant, certains signes doivent alerter sur un risque d’évolution vers un TED et nécessitent avis et bilans spécialisés. [11]

Les signes évocateurs d’un risque de TED sont :

- dès la première année, **l’inquiétude des parents relative au développement de leur enfant, l’absence ou la rareté du contact par le regard, du sourire ou de l’orientation à l’appel du prénom** [13]

- **une régression dans le développement de la communication sociale ou du langage**, quel que soit l'âge [3]
- **des perturbations du langage ou de la socialisation**
- **des comportements répétitifs ou stéréotypés**
- signes plus spécifiques **chez un enfant de 18 à 24 mois : absence du pointage proto-déclaratif, défaut d'attention conjointe, absence de jeux « de faire semblant »** [14]
- surveillance de la fratrie en raison du risque de récurrence d'un TED [11]

Les **signes d' « alerte absolue »**, d'après les recommandations de 2005, (adapté de Baird et al 2003) sont : [11]

- 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.

4. Outils de dépistage

Il n'y a actuellement pas de dépistage systématique de l'autisme. Le repérage d'enfants à risque repose sur la surveillance continue du développement socio-communicatif lors des examens de santé obligatoires des 2 premières années, puis lors des examens de santé scolaire en restant attentif aux formes à révélation tardive. [15]

Le médecin généraliste, acteur principal des soins primaires, doit pouvoir repérer les signes d'alertes de TED. Lors du suivi habituel du développement de l'enfant, il a, à sa disposition, des outils pour l'aider dans ce dépistage.

Le carnet de santé : à l'examen du 2^e, 4^e, 9^e et du 24^e mois, nous retrouvons des items qui évaluent les capacités d'accrochage du regard, l'attention conjointe, les interactions et la communication.

Examen du 2^e mois : « sourire réponse », « émet une réponse vocale à une sollicitation »

Examen du 4^e mois : « sourire réponse » « tourne la tête pour suivre un objet »

Examen du 9^e mois : « pointe du doigt » « réagit à son prénom » « joue à coucou, le voilà »

Examen du 24^e mois : « associe 2 mots » « superpose des objets » « nomme au moins une image »

L'observation de ces items permet d'évaluer les enfants à risque.

Le Troisième Plan Autisme prévoit une refonte globale du carnet de santé et une révision des certificats de santé. Les items pour le repérage de l'autisme seront revus et améliorés. [10]

Quand un enfant présente des indices faisant craindre un TED, le médecin généraliste doit pouvoir proposer une consultation ultérieure plus longue aux parents et à l'enfant afin d'évaluer les troubles du développement. Des outils simples de repérage de TED sont disponibles en français et de mise en œuvre rapide. Leur validation sur une population française est en cours. [3]

La Check-List for Autism in Toddlers (CHAT) (annexe 3) peut être réalisée dès l'âge de 18 mois. Elle se compose de 2 parties : une série de 9 questions posées aux parents, puis 5 items d'observation de l'enfant par le médecin. [17] Elle étudie notamment l'attention conjointe, le pointage proto-déclaratif et le jeu de faire semblant. [14]

Le Modified Check-list for Autism in Toddlers (M-CHAT) (annexe 4) est une extension du CHAT. C'est un test plus spécifique qui comporte 23 questions pour les parents sur 3 items clés à savoir le pointage proto-déclaratif, le contrôle du regard et le jeu de faire

semblant. C'est le principal outil de dépistage pour les enfants de 18 à 36 mois. Il ne constitue pas un instrument de diagnostic formel mais il permet de dépister les jeunes enfants à risque de développer un syndrome autistique. Ce test a montré une bonne spécificité (99%) et sensibilité (87%). (VPP à 80%). [18]

Le médecin est invité à revoir rapidement et régulièrement l'enfant en cas de préoccupations des parents ou d'écart entre ses observations et celles des parents, et en cas de test de dépistage révélant un risque d'évolution vers un TED. Si les doutes persistent, l'enfant doit être orienté, au maximum dans les 3 mois, vers un avis plus spécialisé, notamment neuropédiatrique, ou vers les structures pluridisciplinaires de proximité de « diagnostic simple » type CMPP, CAMPS, service de pédiatrie, et pédopsychiatrie. [11,10]

5. Diagnostic

Le diagnostic de l'autisme et des TED est clinique. Il n'existe aucun marqueur biologique et aucun test diagnostique connus à ce jour. La démarche diagnostique associe l'établissement d'un diagnostic nosologique et la réalisation d'une évaluation individualisée fonctionnelle des troubles et des capacités. **Le diagnostic requiert l'intervention coordonnée et pluridisciplinaire de professionnels formés et expérimentés dans le domaine de l'autisme** qui ont à examiner les aspects psychopathologiques et de développement (cognitions, communication, sensorimotricité). [11]

La procédure diagnostique doit être immédiatement articulée aux actions de prise en charge. Plus la prise en charge est débutée précocement (avant 3 ans), plus l'enfant a des chances de progresser rapidement. Le parcours diagnostique comprend la réalisation d'investigations complémentaires (consultation ORL, ophtalmologique, neuropédiatrique, génétique...) afin d'éliminer des diagnostics différentiels et de rechercher des anomalies, troubles ou maladies fréquemment associés à l'autisme.

III. MATERIEL ET METHODES

Il s'agit d'une étude qualitative par entretiens semi-directifs.

A. Choix de la méthode

Notre travail est une étude qualitative dont le but est d'apprécier le ressenti des parents par rapport au rôle du médecin généraliste dans le parcours de leur enfant avant établissement d'un diagnostic de TSA.

Une enquête qualitative permet d'interroger un petit nombre de personnes qui s'exprime longuement lors d'un entretien. Le but est de comprendre ce que des personnes pensent ou peuvent penser sur un sujet, d'obtenir des perceptions, des opinions.

B. Choix de la population

Nous avons ciblé des parents ayant au moins un enfant diagnostiqué avec des TSA, résidant en Picardie (Somme, Oise ou Aisne) et connus du CRA d'Amiens.

Une lettre explicative (**annexe 5**), à destination des parents, les invitant à participer à notre enquête, a été rédigée. Ce courrier a été distribué à de nombreuses familles par l'équipe du CRA d'Amiens, soit par voie postale, soit donné en mains propres lors de réunions organisées par le CRA ou lors d'un passage des familles au CRA. Ainsi, les coordonnées des familles ne m'ont pas été divulguées. Les parents ont pu me contacter directement ou via l'assistante sociale du CRA, par mail ou par téléphone. Un rendez-vous a été fixé selon le lieu de leur choix, et leurs disponibilités.

C. Les entretiens semi-directifs

1. Préparation des entretiens individuels

Un script a été rédigé selon la méthode de Pierre Bréchon [19], servant de guide d'entretien (**annexe 6**).

Le script débutait par une présentation de l'enquêteur et du sujet, avec un rappel de la garantie de confidentialité, suivie de questions fermées pour préciser l'âge, le sexe de l'enfant, le diagnostic et l'âge lors du diagnostic.

Puis la consigne générale a été formulée : « *J'aimerais connaître votre parcours jusqu'au jour où un diagnostic a pu être posé pour votre enfant. Qu'est ce qui a attiré l'attention dans le développement de votre enfant ? Qui a évoqué cela ? A quel âge ? Racontez-moi comment ça s'est passé.* »

Des thèmes, à aborder impérativement, ont été notifiés dans le script ainsi que des indications de relance :

- Place du médecin généraliste dans le suivi habituel de l'enfant
- Réaction du médecin généraliste au moment de la découverte des premiers signes
- Une fois les signes évoqués, rôle du médecin généraliste dans le parcours jusqu'au diagnostic
- Ressenti global des parents par rapport à la prise en charge par le médecin généraliste
- Proposition d'améliorations

2. Déroulement des entretiens

Les entretiens ont eu lieu entre le 2 avril et le 9 juin 2016, au domicile des parents, rendez-vous fixé au préalable par téléphone.

Les entretiens ont été enregistrés, avec l'accord des parents, à l'aide d'un dictaphone numérique et avec la fonction dictaphone d'un téléphone personnel iPhone 6 pour éviter tout problème technique.

Après avoir présenté le sujet, pris les renseignements sur l'enfant, la consigne générale a été énoncée à l'interviewé. Nous lui avons laissé libre expression. En fonction des réponses, nous sommes intervenus afin que tous les thèmes du script soient abordés.

3. Transcription des entretiens

Par mesure de confidentialité, les noms des parents n'ont pas été repris dans la transcription. Chaque entretien a été identifié par un numéro selon l'ordre de réalisation. Pour chaque entretien ont été précisés la date et le département de domiciliation de la famille. Pour faciliter la lecture des résultats, chaque parent a été identifié par une lettre : M pour les mères et P pour les pères. Cette lettre a été associée au numéro de l'entretien correspondant. Par exemple : pour l'entretien 1, la personne interrogée a été la mère, identifiée dans les résultats comme M1. Concernant l'identification de l'enfant, seule la première lettre de son prénom a été retranscrite.

Tous les entretiens ont été retranscrits littéralement grâce au logiciel de traitement de texte Microsoft Word ®.

4. Analyse des entretiens

➤ Partie descriptive

Les caractéristiques des enfants ont été présentées dans un tableau Excel.

➤ Partie qualitative

Une fois tous les entretiens retranscrits, le logiciel Nvivo® 11 version d'essai a été utilisé, suite à un entretien à visée explicative au sein de l'Union Régionale des Professionnels de Santé (URPS) Médecins Libéraux Hauts-de-France. Le logiciel a apporté une aide technique à l'analyse mais n'a pas interprété les données. Il a permis d'analyser tous les entretiens phrase

par phrase, ce qui correspond à la méthode de la théorisation ancrée, encore appelée *grounded theory*. [19]

Pour chaque entretien, un codage a été réalisé. Cela a consisté à extraire des mots ou des phrases, permettant de regrouper des idées semblables sous forme de catégories encore appelées « nœuds ». L'objectif a été de les mettre en lien, d'en ressortir des arguments, et des réponses ou des idées correspondant au sujet traité. Ces « nœuds », ou encore appelés thèmes, correspondent aux résultats.

IV. RESULTATS

A. Descriptif des entretiens et des enfants

1. Les entretiens

Treize entretiens, réalisés entre le 2 avril et le 9 juin 2016, se sont déroulés au domicile des parents, à une date décidée au préalable par téléphone, en fonction de nos disponibilités respectives. Ils ont duré entre 10 et 52 minutes.

Aucune règle n'a été imposée aux familles : soit les deux parents étaient présents, soit un seul parent était présent ; la présence des enfants, concernés par l'étude, n'était pas obligatoire.

Pour les entretiens : 1, 2, 4, 5, 6, 9, 11, 12, et 13, seules les mères ont participé. Pour les entretiens 3, 7, 8, et 10, les deux parents étaient présents.

Pour les entretiens : 1, 2, 3, 7, 9, 10 et 11, les enfants, concernés par l'étude, étaient présents au domicile, mais ne sont pas intervenus lors de l'entretien, étant sous la responsabilité d'un autre adulte pendant ce temps.

L'entretien 3 a concerné les deux enfants de la famille (nommés enfant 3 et 3bis) diagnostiqués, tous les deux, avec des TSA.

Concernant la famille 9, ils ont habité au Vietnam pendant les trois premières années de leur fille. Le suivi médical s'est alors fait dans les deux pays par deux médecins généralistes différents, le médecin généraliste du Vietnam étant également un médecin français.

2. Caractéristiques des enfants

Treize familles ont été rencontrées : 4 dans l'Oise, 7 dans la Somme et 2 dans l'Aisne. Les caractéristiques des enfants sont reportées dans le tableau 1.

	Sexe	Age (années)	Diagnostic posé	Age (années) lors du diagnostic	Pathologies associées	Parents interrogés
Enfant 1	Masculin	5	Troubles du spectre autistique et troubles de l'attention	4	0	mère : M1
Enfant 2	Masculin	6	Troubles du spectre autistique légers	5	0	mère : M2
Enfant 3	Masculin	10,5	Troubles envahissants du développement modérés	9,5	Maladie neurologique génétique	mère : M3 père : P3
Enfant 3 bis	Masculin	7,5	Syndrome d'Asperger	7	Maladie neurologique génétique	mère : M3 père : P3
Enfant 4	Masculin	5	Troubles du spectre autistique modérés	4,5	0	mère : M4
Enfant 5	Masculin	5	Troubles du spectre autistique légers à modérés	5	0	mère : M5
Enfant 6	Féminin	9,5	Troubles du spectre autistique	8,5	Inversion duplication du chromosome 15	mère : M6
Enfant 7	Féminin	9,5	Autisme de haut niveau	6,5	Hyperinsulinisme congénital	mère : M7 père : P7
Enfant 8	Masculin	5,5	Autisme infantile modéré	2,75	0	mère : M8 père : P8
Enfant 9	Féminin	5	Troubles du spectre autistique	3,33	0	mère : M9
Enfant 10	Masculin	15	Autisme de haut niveau	3,5	0	mère : M10 père P10
Enfant 11	Masculin	7	Troubles envahissants du développement et hyperactivité	3,5	Prématurité	mère : M11
Enfant 12	Masculin	6	Troubles du spectre autistique modérés et troubles dysphasiques	5	0	mère : M12
Enfant 13	Masculin	11	Troubles envahissants du développement	6	0	mère : M13

Tableau 1 : Caractéristiques des enfants de l'étude.

B. Résultats des entretiens

1. Suivi habituel des enfants

Lors des entretiens, le suivi habituel des enfants a été abordé. Cette question a permis de connaître la place réservée au médecin généraliste dans le suivi habituel de l'enfant : pour les examens obligatoires, vaccinations ou simplement en cas de pathologies infectieuses.

Le médecin généraliste a eu un rôle exclusif dans le suivi des enfants 1,3, 6, 8, 9, 10, 12 et 13. Pour l'enfant 9, le suivi s'est fait par deux médecins généralistes, un en France et un au Vietnam. Pour l'enfant 5, il a été réalisé par le médecin généraliste à partir de 9 mois (un médecin homéopathe de la naissance à 9 mois).

Concernant les enfants 2, 3bis, 4 et 7, le suivi a été essentiellement réalisé par un pédiatre ou par un médecin de Protection Maternelle et Infantile (PMI). Enfin pour l'enfant 11, le suivi a été fait à la fois par un pédiatre et un médecin généraliste.

2. Les premières inquiétudes sur le développement de l'enfant.

Chaque entretien a été débuté avec l'évocation, par les parents, des premiers troubles du développement de leur enfant.

a) La nature des troubles.

Les différents troubles évoqués ont été regroupés à l'aide des classifications énoncées dans le chapitre II.D.

- ✓ Certains enfants ont présenté une **altération qualitative des interactions sociales** :
 - **Absence d'utilisation adéquate des interactions du contact oculaire, de l'attitude corporelle, de la gestualité.**

M1 : « *Tout petit, il ne regardait pas forcément, il regardait dans les yeux mais pas toujours. (...) ce qui me gênait de plus en plus, c'est que quand je lui parlais, il semblait complètement absent. »*

M6 : « *Elle avait le regard fuyant. (...) Elle ne nous regardait jamais. »*

M11 : « *La façon, dont il s'approchait des autres enfants aussi. Quand il s'approchait, il s'approchait et puis, on avait l'impression qu'il avait du mal à calibrer la distance, il était comme ça et quand il approchait de la tête, il tapotait. »*

- **Incapacité à développer des relations avec ses pairs** pouvant entraîner un isolement

M3 : « *On voit qu'ils ont des comportements particuliers de relations avec les autres (...) que les autres enfants n'ont pas. »*

M5 : « *T. s'est mis à hurler, il était en peur panique face à ce bébé, enfin ce grand bébé d'1 an et demi. Ce n'était même pas possible de le laisser dans la même pièce, il en était terrifié. (...) Dès qu'on allait en courses et s'il y avait un enfant qui s'approchait du caddie c'était des hurlements, enfin voilà, c'était vraiment peur des enfants. »*

M9 : « *c'était sur tout ce qui était gestes sociaux, c'est-à-dire sur le 'au revoir', le fait qu'elle n'aille plus vers les gens, alors qu'avant elle était toujours dans les bras de tout le monde. »*

M10 : « *Il avait des difficultés à avoir des liens sociaux avec les autres enfants ou il était souvent seul. Il avait peur des autres et il réagissait souvent d'une façon très...ça se finissait en bagarre. (...) C'était surtout de la souffrance, de l'isolement. »*

- **Manque de modulation du comportement au contexte social**, les enfants pouvant être considérés hyperactifs.

M10 : « *S'il fallait être assis, il ne savait pas rester assis sur sa chaise. Il était hyperactif. »*

M11 : « *Il était très tonique, mais quand il a commencé à marcher, en fait, il allait partout, il touchait à tout, il regardait tout. (...) C'est vrai qu'il ne se posait jamais, il était toujours à droite à gauche, et très vite, on a du ranger tout ce qui était à portée de main. »*

- ✓ La plupart des enfants ont présenté une **altération de la communication verbale ou non verbale.**

- **Retard ou absence totale de développement du langage oral.**

M1 : « *Il ne parlait pas du tout.* »

M2 : « *Si vous préférez à 2 ans et demi, il ne parlait pas comme un enfant de son âge.* »

M10 : « *L. parlait très mal les autres ne le comprenaient pas. (...) Il y avait un retard de langage. Quand il parlait, il parlait vite, il disait 3 phrases en même temps, il sautait des lettres.* »

M11 : « *Pour le langage, il nous sortait des mots mais pas beaucoup. Et quand il est rentré en petite section, on était que sur 1 ou 2 mots, il n'y avait même pas de phrases.* »

- **Incapacité relative à engager ou à maintenir une conversation** comportant un échange réciproque avec d'autres personnes.

M1 : « *Je lui parlais mais il ne me répondait pas du tout, il regardait tout le temps dehors c'est comme si j'étais face à un mur.* »

P8 : « *il ne répondait pas à son prénom* »

M11 : « *Il ne répondait pas aux consignes, quand on lui disait d'arrêter, de ne pas faire, il n'avait pas l'air de comprendre. (...) Il répondait assez peu à son prénom.* »

- **L'usage stéréotypé et répétitif du langage.**

M11 : « *Il répétait des trucs en boucle.* »

M13 : « *Il répétait tout ce qu'on disait. Donc ce n'était pas un langage...disons qu'il n'était pas vraiment dans la communication. Il était dans la répétition de ce que nous, on disait. (...) C'est vrai qu'il n'était pas du tout dans l'échange, il répétait tout, il était en écholalie.* »

- **L'absence de jeu de « faire semblant »,** absence de jeu d'imitation sociale.

M4 : « *Il ne jouait plus beaucoup avec ses jeux, mais il jouait avec des Tupperware, alors qu'avant il jouait avec tous ses jeux, ses voitures, ses bonhommes et après il s'est mis à jouer avec des Tupperware, des rouleaux de sopalin, à vider les tiroirs.* »

M11 : « *Il ne s'intéressait pas spécialement au jeu, une fois qu'il avait déchiré l'emballage, il était assez passif. On lui montrait le jeu, il n'y avait pas plus de réaction que ça ou alors il le tapait, le secouait, le balançait. Et puis après il allait voir ailleurs.* »

- ✓ Les parents ont pu décrire un **caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, intérêts et activités** de leurs enfants.
 - Des **intérêts très limités et ciblés**, anormaux quant à l'intensité et à la concentration.

M1 : « *Il claquait toutes les portes. Et puis les interrupteurs c'était 50 fois, 60 fois par jour.* »

M4 : « *Il s'est mis à jouer avec des Tupperware, des rouleaux de sopalin, à vider les tiroirs... toujours les mêmes jeux. On avait une boîte de glace. On a fini par la jeter à la poubelle car ça devenait une obsession, car il allait la prendre 50 fois par jour, il allait ouvrir le placard pour prendre cette boîte-là.* »

M12 : « *Il s'est renfermé dans plein de trucs. Par exemple, il était tout le temps avec le jeu des anneaux qu'on empile. Lui, non c'était autour du bras. (...) Il était toujours avec ses portes. Ah ça, les portes, c'était pffff. Il claquait les portes tout le temps, sans arrêt.* »

- **Des mouvements moteurs stéréotypés ou répétitifs.**

M4 : « *Il était beaucoup sur lui-même, à battre des mains, à jouer contre un mur.* »

P8 : « *Il faisait du flapping surtout quand il était content.* »

- ✓ Certains parents ont décrit **des troubles sensoriels**. Sur le plan gustatif, il a été évoqué des difficultés alimentaires avec une certaine sélectivité des aliments ou une difficulté lors de la diversification alimentaire. Sur le plan auditif, certains ont parlé d'une hypersensibilité aux bruits.

M5 : « *Dès qu'il dormait, il se réveillait en sursaut au moindre bruit, on avait l'impression qu'il était en éveil constant, qu'il y avait un truc qui l'angoissait, qu'il n'était pas serein.* »

M6 : « *Elle ne supporte pas les bruits, elle ne supporte pas la foule* »

M11 : « *Quand on est passé du biberon à la cuillère aussi, je peux vous dire que c'était assez spectaculaire. Sur le coup, nous, ça nous a semblé tout à fait banal, on s'est dit : il a du mal, il faut qu'il s'y fasse. Il a mis des mois avant de comprendre que quand on lui mettait une cuillère de nourriture, d'abord, il fallait qu'il l'avale parce qu'il s'en mettait partout, et à comprendre que c'était de la nourriture, parce qu'il réclamait son biberon.* »

M13 : « *Il est resté vraiment fixé sur les blédichefs jusqu'à ses 5/6 ans. En fait, il ne voulait vraiment pas goûter(...)* »

- ✓ Des enfants ont présenté des **troubles proprioceptifs** essentiellement illustrés par des difficultés à la marche.

M4 : « *vers les 18 mois, il s'est mis à marcher sur la pointe des pieds.* »

M7 : « *Elle marchait mais elle ne marchait pas correctement.* »

M11 : « *Quand il se déplaçait, au début, il chutait souvent (...)* »

- ✓ Il a été évoqué également une **résistance aux changements** s'illustrant par l'apparition de colères clastiques.

M1 : « *c'est vrai que les colères étaient de plus en plus fréquentes, il claquait toutes les portes.* »

M12 : « *Lui, son autisme, il se développe surtout dans la violence, beaucoup de violence.* »

M13 : « *Il se mettait à crier, il manifestait vraiment de l'angoisse, de la frustration. (...) Il ne voulait pas aller sur le pot, c'était vraiment des refus, et puis même quand on voulait insister, c'était des colères.* »

- ✓ Certains parents ont rapporté les troubles plutôt par une **régression des acquis**.

M4 : « *Vers 8/9 mois, on commençait à avoir des mots, des 'Papa, Maman', des gestes 'au revoir', et dès 18 mois pouf fini ! (...) Il n'y avait plus rien, plus de mots, surtout le langage, il était beaucoup sur lui-même, (...) vraiment on a senti une différence du jour au lendemain.*»

M9 : « Une régression mais c'est venue vraiment progressivement cette régression. »

- ✓ Quelques enfants ont présenté des **capacités normales voire subnormales dans certains domaines.**

P3 : « On voyait qu'il était décalé aussi dans les apprentissages, il va très très vite. G. a appris à lire en moyenne section. Très bonne mémoire, on l'a remarquée tôt. »

P7 : « Elle a été propre rapidement, à, même pas, 2 ans. Elle savait l'alphabet, il y avait plein de trucs qu'elle mémorisait beaucoup. »

M13 : « Alors par contre dès 2 ans, il connaissait toutes ses lettres de l'alphabet, tous ses chiffres. Il avait une très très bonne mémoire. Il y avait des choses comme ça où il pouvait nous impressionner, et puis d'autres choses où il était en fort décalage. »

b) L'âge de survenue des troubles

Les parents se sont accordés à dire que les troubles ont été importants et visibles à un certain âge. Avec le recul et la pose du diagnostic, ils se sont aperçus que des signes ont été présents bien plus tôt, avant 12 mois, mais non spécifiques et intenses.

Six enfants ont présenté les premiers troubles vers l'âge de 18 mois, quatre autres plutôt entre 2 et 3 ans, au moment de l'entrée à l'école. Deux parents ont décrit les troubles durant la première année de vie de leur enfant. Un couple de parents a évoqué que les troubles en rapport avec des TSA ont plutôt été observés à 4 ans pour l'un et à 7 ans pour l'autre, ces enfants étant déjà suivis pour une maladie neurologique depuis l'âge de 18 mois.

M11 : « Ça, c'est des choses qu'on a vu dès qu'il a pu marcher donc vers 18 mois »

M13 : « Je voyais bien que mon enfant à partir de 1 an et demi, tous les apprentissages, disons de base, étaient très compliqués pour lui. »

P3 : « Ils nous ont dit, il y a autre chose... il avait 7 ans. »

P7 : « En fait c'est à la rentrée à l'école qu'on a commencé à réaliser le truc, en petite section. »

c) Des premières inquiétudes émises par les parents

Les parents ont senti à partir d'un certain âge des troubles dans le développement et le comportement de leur enfant, sans pouvoir réellement l'expliquer. Ces inquiétudes ont d'abord laissé place à des interrogations puis ont déclenché des démarches vers les professionnels de santé.

M1 : « Ça me semblait bizarre, mais je me disais qu'il était petit (...) je me posais vraiment des questions »

M5 : « Alors ce n'est pas à un moment donné que je me suis dit : Tiens ! Il y a un truc. C'est plein de petites choses cumulées qui ont fait qu'avec le recul, je me suis dit que c'est à cet âge-là que ça a commencé à déconner un peu »

M12 : « Mon mari me disait : Il y a un truc qui va pas. Mais si tu voyais, il est différent quand tu t'en vas. Il fait des crises. »

M13 : « Je sentais qu'il y avait quelque chose d'anormal (...) je voyais bien que tout était compliqué. (...) Je me suis vraiment posée des questions. »

Des parents ont remarqué des troubles sans pour autant que cela ne les alerte.

M11 : « Il y avait des trucs bizarres mais on ne s'affolait pas du tout. »

Des parents ont, à un moment donné, songé à l'autisme face aux troubles de leur enfant, notamment après des recherches personnelles.

M5 : « je suis tombée sur le blog d'une maman qui racontait sa vie au quotidien avec son bébé aux besoins intenses. Et arrive un moment où le bébé est devenu un bambin, un enfant, et elle raconte dans son blog que ça y est, (...) il y a eu un diagnostic posé : il est autiste. Et là quand j'ai vu ça, je me suis dit : ce sera bientôt mon tour ! Quelque part en moi, je le savais, je me doutais que c'était ça, en fait, sans pouvoir l'exprimer vraiment(...) »

M6 : « Mais moi, je savais qu'il y avait quelque chose. (...) j'ai pris internet et j'ai tapé inversion duplication du chromosome 15 et en gros est apparu AUTISME. Voilà. »

P8 : « Nous, on s'est tout de suite orientés sur l'autisme. »

M9 : « Quand l'orthophoniste m'a fait le bilan, (...) en répondant à ces questions, je me suis dit : Oh c'est étrange ! (...) Et au bout de 3, 4 questions comme ça, c'est venu tout doucement. Et à la fin de l'entretien, je lui ai demandé : est-ce que vous pensez que ça peut être de l'autisme ? »

d) Des premières inquiétudes évoquées par des proches

Parfois, ce sont des proches qui ont interpellé les parents sur le développement de l'enfant.

M2 : « Le problème c'est que moi je ne m'étais aperçue de rien. C'est la famille, ayant d'autres enfants, ils se sont aperçus que quelque chose n'allait pas. »

M5 : « L. [une amie de la mère] m'a dit : Ecoute, je pense que ce serait bien que tu fasses un bilan au CAMPS. (...) c'est elle qui m'a conseillée »

M12 : « Dans ma famille, on me le disait aussi »

e) Des premières inquiétudes évoquées par des professionnels de la petite enfance

Le développement de l'enfant a parfois retenu l'attention de professionnels de la petite enfance :

- ✓ Assistantes maternelles.

M7 : « Elle était chez une nourrice. C'est elle qui nous a alertés (...) vous devriez voir une psychologue. »

M1 : « la nourrice, elle, l'avait vu mais elle n'avait pas osé m'en parler »

- ✓ Professeurs des écoles.

M7 : « La maitresse, c'était la directrice, elle a dit : ça va pas, il a quelque chose, il a un problème ! »

M13 : « C'est vrai que l'enseignante, elle était alarmée, parce qu'elle se demandait pourquoi il faisait ça. Elle voyait bien qu'il y avait un problème »

f) Des premières inquiétudes suspectées par le médecin généraliste

Une mère s'est rendue compte que son médecin généraliste avait des doutes sur le développement de son fils.

M5 : « Ma mère avait (...) un rendez-vous cet après-midi-là chez le médecin. Il lui a posé plein de questions sur T., et des questions qui ont amené ma mère à supposer qu'il était dans la suspicion de l'autisme déjà à ce moment-là, mais sans le lui dire vraiment. »

g) Des premières inquiétudes mises en évidence par d'autres professionnels de santé.

Des parents ont eu recours à d'autres professionnels de santé qui ont remarqué les troubles de l'enfant :

- ✓ Orthophoniste.

M2 : « En fait, c'est l'orthophoniste de l'époque qui m'a dit qu'elle soupçonnait des troubles autistiques. »

M9 : « C'est l'orthophoniste en fin de compte qui, par ses questions, m'a un peu orientée vers l'autisme. »

- ✓ Centres spécialisés : CAMPS, Service d'éducation spécialisée et de soins à domicile (SESSAD).

P3 : « Ils nous ont dit : Il y a autre chose, on ne sait pas quoi, on ne veut pas s'avancer, on ne veut pas vous le dire. »

M6 : « Elle a été suivie dans un CAMPS, et c'est là qu'ils m'ont parlé d'autisme... de troubles autistiques, plus particulièrement. »

✓ Pédiatre.

M11 : « Elle [la pédiatre] avait fait un test à 18 mois, elle avait fait le M-CHAT, (...) elle l'a mis positif dans le carnet, (...) et elle a rien dit !!! »

✓ Psychologue.

M12 : « J'étais suivie par une psychologue depuis des années, et quand elle me voyait, elle m'a dit : il y a un truc bizarre avec A. Je vais vous faire aller vers un confrère. »

h) Absence d'inquiétudes des parents

Les mères M2, M11 et M13 ont eu l'impression de ne pas voir les troubles, car il s'agissait de leur premier enfant.

M2 : « Comme moi c'était mon premier enfant, bon bah... le problème c'est que moi je ne m'étais aperçue de rien. »

M11 : « La pédiatre nous posait des questions du style : est ce qu'il joue ? Alors nous, c'était notre premier enfant... bah oui, il joue, il prenait les objets (...) on ne savait pas qu'il y avait une façon de jouer qui devait attirer notre attention. Premier enfant ! On se repose sur les conseils, sur ce que l'on peut entendre. »

i) Ressenti des parents face aux premiers troubles de leur enfant

La découverte progressive d'un développement « anormal » de leur enfant a amené les parents à passer par de divers sentiments.

Les mères M1, M3, et M4 se sont d'abord interrogées sur des caractéristiques particulières de leur enfant, sans pour autant consulter un professionnel d'emblée.

M1 : « ça me semblait bizarre, mais je me disais qu'il était petit (...) on a mis ça sur le compte du fait qu'il grandissait (...) ça ne nous a pas plus inquiétés que ça. (...) je me suis dit, bah oui ça arrivera peut-être avec l'arrivée à l'école. »

M3 : « En fait, quand on voyait qu'il ne marchait pas, quand ils sont petits, on dit : Bon ce n'est pas grave, chacun à des rythmes différents, donc on attend, on attend. »

M4 : « J'ai repris le travail, à l'âge de ses 18 mois, donc on s'est dit : c'est peut-être lié. Resté avec lui pendant 18 mois et du jour au lendemain partir, on s'est dit : c'est lié ».

Les mères M9 et M11 ont plutôt été dans le déni.

M9 : « j'ai eu de l'espoir longtemps, où j'ai refusé en me disant : Mais non, ce n'est pas possible, ça ne peut pas être de l'autisme. »

M11 : « on voyait des choses mais on ne mettait pas ça sur le compte de...on ne connaissait rien du tout à l'autisme. (...) il y avait des trucs bizarres mais on ne s'affolait pas du tout (...) on se disait c'est un retard et ça va venir (...) »

La mère M12 mettait cela sur le compte de la fatalité.

M12 : « A. était comme ça, pour moi je dois assumer c'est tout. Je ne peux pas en parler au Docteur, qu'est-ce qu'elle va me faire ? »

3. Le médecin généraliste et les premiers troubles

a) Face aux premières inquiétudes : consultation du médecin généraliste

Confrontés aux troubles de leur enfant, le premier réflexe des parents P3, M6, M8, P8, M9, M10 et M13 a été de consulter le médecin généraliste.

M6 : « Mon médecin généraliste, (...) mon médecin de famille suivait habituellement mes enfants. Je lui ai fait part de mes inquiétudes, très tôt dans les premiers mois. »

M10 : « *On a d'abord consulté un médecin généraliste.* »

M13 : « *C'est vrai que j'ai commencé à consulter mon médecin généraliste pour ça, aux alentours de 2 ans, 2 ans et demi.* »

En comparaison, d'autres parents n'ont pas cherché à voir leur médecin généraliste.

M1 : « *Vous n'êtes pas passé par votre médecin généraliste ? Euuuuuh non, je ne crois pas* »

M2 : « *Je ne lui en ai pas parlé. Non. Il y a une raison particulière ? Bah parce que je n'étais pas sûre de mon coup.*»

M12 : « *je n'ai jamais été la [le médecin généraliste] voir pour ça*»

b) Face aux premiers troubles : consultation d'un autre professionnel de santé

D'autres parents M4 et M11 ont consulté un pédiatre.

M4 : « *E. était suivi par une pédiatre, donc on y allait régulièrement pour toutes les visites. Et c'est vrai qu'à l'âge de ses 2 ans, on a commencé à lui en parler. On lui a dit qu'il y avait des changements qui nous semblaient bizarres.* »

M11 : « *La pédiatre, elle nous posait des questions* »

Enfin, certains parents se sont directement orientés, sans la consultation d'un médecin auparavant, vers d'autres professionnels de santé : orthophoniste, psychologue, pédopsychiatre, CMPP, neurologue.

M1 : « *Non non, j'ai appelé directement le CMP* »

M2 : « *La première chose que j'ai fait, moi, c'est de voir un orthophoniste.* »

P8 : « *Nous, on s'est tout de suite orientés sur l'autisme. Donc, au départ, on est partis voir une psychologue libérale. (...) n'étant pas satisfaits, nous nous sommes orientés vers le CMP.* »

M10 : « Face à tout cela, j'ai fait une demande pour qu'il aille voir un psychiatre, ou un psychologue auprès du CMP. »

c) Réaction du médecin généraliste au moment de la découverte des premiers troubles

✓ **Un médecin plutôt rassurant**

Nombreux médecins généralistes ont cherché à rassurer les parents face aux inquiétudes sur le développement de leur enfant. Ils ont banalisé les troubles en disant que ça changerait en grandissant.

Le comportement de l'enfant en consultation a parfois faussement rassuré le médecin généraliste.

M1 : « il m'avait dit que ça pouvait se débloquer...mais pas d'alerte particulière. »

M4 : « Il me disait que c'était de l'angoisse de séparation. Tous les médecins me disaient ça.»

M8 et P8 : « Elle nous avait plutôt rassurés (...) On s'est dit, finalement elle a peut-être raison, c'est peut-être nous qui nous imaginons des choses. »

M9 : « Sa réaction a été de me dire de ne pas m'inquiéter (...) Je me souviens qu'elle m'ait dit : votre fille va bien ». Un autre médecin était également intervenu pour cet enfant : « le médecin m'avait dit : Vous savez, moi, j'ai suivi des enfants autistes en France, ce n'est pas ça pour moi. »

M11 : « On se disait c'est un retard et ça va venir (...) les médecins étaient très rassurants»

M13 : « J'ai un médecin qui est très cool (rire), c'est vrai qu'il ne s'alarme pas forcément. Pour lui ce n'était pas très grave, juste de l'opposition. (...) il essayait de me rassurer en disant que ce n'était pas des troubles. »

✓ Un médecin qui surveille l'évolution

Le médecin, qui a suivi l'un des enfants des parents M3 et P3, a remarqué des anomalies assez tôt chez l'enfant, mais a préféré réévaluer régulièrement et surveiller l'évolution.

M3 : « *Il nous a dit : on laisse grandir, on voit... (...) il a fait attention de bien noter dans le carnet de santé, les postures de tête, les reflux tout ça, c'était bien noté* »

Pour la mère M5, cela s'est déroulé autrement. Son médecin généraliste était le père d'une de ses amies, et suivait d'autres membres de la famille. Il a cherché des informations auprès de l'entourage et a mené son enquête et sa surveillance avant d'en parler à la mère.

M5 : « *Ça ne s'est pas vraiment fait au cours d'une consultation mais plutôt de manière informelle. Il en parlait à ma mère d'abord, il en a parlé aussi à mon ex compagne (...) Et puis on en a reparlé ensemble.* »

Pour l'enfant de la mère M9, le médecin généraliste français a constaté un comportement particulier vers 20 mois sans orienter vers une structure spécialisée. Elle a réévalué l'enfant à 24 mois.

M9 : « *elle avait 20 mois (...) elle [le médecin] avait marqué 'début de paroles', et avait marqué 'très vive', donc c'était à ce moment là où elle avait écrit sur le mur.* »

✓ Un médecin qui oriente

Pour la mère M13, le médecin généraliste, plutôt rassurant, a tout de même orienté l'enfant vers un pédiatre pour obtenir un avis complémentaire.

M13 : « *Quand j'ai commencé à lui parler (...) il essayait de me rassurer (...) c'est là qu'il m'a orientée, par rapport aux troubles alimentaires, vers le pédiatre, dès la première consultation.* »

Pour les mères M3 et M6, le médecin généraliste a orienté vers un neuropédiatre.

Le médecin de la mère M3 a surveillé l'évolution de l'enfant dès la naissance, et a fini par adresser l'enfant vers un spécialiste à l'âge de 18 mois. M3 a quand même précisé qu'il s'agissait plutôt d'une demande de leur part : « *on lui a dit : écoutez, il y a un problème (...) C. ne marchait pas à 1 an et demi, donc notre médecin généraliste nous a orientés à 18 mois vers le service du Pr B. [neuropédiatre] (...) C'était plutôt une demande de notre part.* »

Concernant la mère M6, c'est le médecin généraliste remplaçant, voyant l'enfant pour la première fois, qui a constaté des troubles : « *elle avait 6 mois. Je la pose sur la table, elle ne bougeait pas, mais pas du tout !!! Et je lui dis : Vous la trouvez comment? Elle me dit : Bah très hypotonique. Donc là, elle m'a envoyée voir un neuropédiatre.* »

Concernant la mère M1, son médecin a orienté son enfant vers le CAMPS. La mère M9, suivie en France et au Vietnam, a vu deux médecins généralistes différents. L'un a orienté l'enfant pour un bilan orthophonique et l'autre pour un bilan ORL. Les parents P8 et M8 ont, quant à eux, d'abord vu une psychologue. Non satisfaits de la prise en charge, leur médecin généraliste les a orientés vers un pédopsychiatre.

✓ Un médecin qui ne s'est pas alerté

L'enfant de la mère M11 a été suivi par un pédiatre et un médecin généraliste. Les médecins, peu alertes face aux troubles de son enfant, ont pourtant bien vu le comportement « anormal » de l'enfant en consultation. La mère a estimé que son médecin généraliste n'avait pas les connaissances nécessaires pour dépister des troubles autistiques.

M11 : « *De toute façon, elle le voyait. Dans son cabinet, c'était pareil (...) elle disait qu'il était tonique. Et je n'ai pas l'impression qu'elle connaissait plus que ça. (...) On n'avait même pas besoin de raconter, à la limite, ils n'avaient qu'à regarder donc bon...(...) Tout le monde, pédiatres, généraliste, ils ne s'affolaient pas. A chaque fois, ils nous demandaient, ils nous posaient des questions, et puis ils voyaient l'enfant.* »

L'agitation de l'enfant de la mère M12 a pourtant interpellé le médecin.

M12 : « Elle le trouvait un peu borné des fois. Parce que, quand elle lui disait : A. ne monte pas sur la balance. Il n'en avait rien à faire. (...) Il ouvrait et fermait les tiroirs, elle s'est dit que c'était le stress du cabinet. »

La mère M6 a été orientée par un médecin remplaçant. Quand elle a consulté son médecin généraliste habituel, celle-ci a plutôt suggéré à la mère d'arrêter de s'inquiéter.

M6 : « elle me disait : arrêtez de la comparer à sa sœur(...) chaque enfant est différent ».

Pour les parents P8 et M8, l'associée de leur médecin habituel, a été catégorique quant aux troubles de l'enfant.

M8 : « Elle m'a dit : Je connais N., et pour moi, N., ce n'est pas un enfant autiste. Je me souviens encore de la phrase. »

✓ Un médecin qui renvoie à un problème d'éducation

Les parents P10 et M10 se sont retrouvés confrontés à différents médecins généralistes qui ont conclu à des problèmes d'éducation face aux troubles de l'enfant.

M10 : « Dans ces problèmes d'excitation, d'adaptation à l'école, le médecin généraliste avait tendance à dire : Arrêtez de le stresser. S'il est comme ça à l'école, c'est qu'il a un milieu instable à la maison. (...) Elle m'a dit : oh faut arrêter ! C'est une maman qui se fait avoir par son enfant. Moi ce serait mon fils, un bon coup de pied aux fesses et hop il part à l'école (...) elle m'a même dit : en Amérique, on traite ce genre d'enfants. Et là c'est le monde à l'envers, là c'est vous. L'air de dire que ce n'était pas à moi de prendre des cachets. »

4. Rôle du médecin généraliste au cours du parcours diagnostique

a) Le soutien psychologique

Les parents M5, P8, M8, M9 et M12 ont trouvé un **rôle important de soutien et d'écoute** auprès de leur médecin généraliste. Il les a accompagnés tout au long du parcours.

M5: « *mon médecin m'a un peu soutenue dans tout ce moment-là (...) c'est vraiment un médecin en plus avec qui on peut parler de tout, donc voilà, c'est vrai qu'il a été d'un grand soutien pendant toute cette période-là.* »

P8: « *Elle a été présente pendant tout le parcours* »

M9: « *c'était vraiment un rôle de soutien. Ah oui énormément ! (...) Non, elle a eu vraiment un rôle très soutenant, on va dire. Je l'ai vraiment beaucoup sollicitée. Heureusement qu'elle a été là, parce que finalement, je n'ai eu qu'elle. (...) ça été très important pour moi qu'elle soit là.* »

M12: « *Bah déjà, elle me soutient moi. Quand elle voit que ça ne va pas du tout, elle me le dit* »

b) Parents à la recherche de réponses

Les mères M1 et M12, et les parents P8, M8 ont cherché **des réponses, de l'aide auprès de leur médecin généraliste**, pour leur permettre d'avancer dans le parcours.

M1: « *Je lui ai dit que je ne savais plus quoi faire(...) je lui ai même demandé qu'il me note sur une ordonnance. Parce que tout le monde me disait il faut un diagnostic, il faut qu'on vous l'écrive.* »

P8: « *On discutait souvent de tout ça avec elle. Elle répondait à nos diverses questions.* »

M12: « *Elle a essayé de m'expliquer un peu, parce que je disais qu'il ne dormait pas de la nuit par exemple. (...) Parce que je voulais qu'elle me donne des médicaments pour le faire dormir.* »

c) De l'aide administrative

Le médecin généraliste a été largement sollicité :

- ✓ pour des certificats médicaux, la rédaction de dossiers de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH), de dossiers pour congé parental exceptionnel et/ou pour demande d'Auxiliaire de Vie Scolaire (AVS), ou des protocoles de soins des Affections de Longue Durée (ALD),

M1 : « *c'était plutôt administratif pour essayer de débloquer la situation.* »

M5 : « *la demande d'ALD, tout ça, c'est lui* »

P8 : « *les certificats, le dossier MDPH, nos projets de vie. D'ailleurs, le dossier MDPH elle nous a fait un truc en béton (...). A chaque dossier dont on a besoin, on va la voir. (...) tous les mois, on demande un certificat médical pour N. pour que sa mère puisse poser des jours de congés spéciaux, pour pouvoir emmener N. à l'école.* »

M12 : « *Je lui ai demandé la signature pour la demande d'AVS, elle l'a fait (...) elle m'a fait aussi beaucoup de papiers (...) j'allais toujours chez l'orthophoniste mais ça revenait cher en transport (...) vu qu'on a le 100%, elle me fait les papiers pour que j'obtienne le remboursement des frais.* »

- ✓ pour des prescriptions médicales

M1 : « *pour l'orthophoniste (...) c'est lui qui m'a fait la prescription.* »

M12 : « *Je l'ai sollicité aussi beaucoup pour les ordonnances (...) pour ne pas tomber en panne de mélatonine pour A.»*

d) Une implication

Les parents P8, M8 et la mère M5 ont décrit un médecin généraliste **très présent, impliqué**, qui a suivi le parcours de près, toujours en demande de nouvelles de l'enfant.

M5 : « Après il s'est tenu informé de tout ce qui se disait au CAMPS. (...) il est très investi, et puis, il s'inquiète énormément de tout ce qui peut arriver à T. et de tout ce qui peut être mis en place. Il est très présent. »

P8 : « Elle a rôle important. (...) On a revu régulièrement notre généraliste et, on lui a alors annoncé progressivement tout ce qu'à nous, on nous disait. Et maintenant, c'est elle qui suit N. pour tout. »

e) L'absence de rôle

Certains parents n'ont pas donné de rôle au médecin généraliste durant le parcours diagnostique. Ils ne l'ont pas sollicité.

L'enfant de la mère M2, suivi de façon habituelle par la PMI, a expliqué, de ce fait, le manque de sollicitation du médecin généraliste : « J'ai tout confié à la PMI. Et même pour le dossier MDPH c'est le CRA qui l'a fait. Pour le reste, je me suis débrouillée toute seule. » Il en a été de même pour les parents P7 et M7, leur fille étant suivie par une pédiatre : « Elle était suivie par un pédiatre donc c'est vrai qu'on n'a pas cherché à aller chez le généraliste plus que ça. ».

La mère M10 ne s'est pas adressée à un médecin généraliste pendant le parcours, estimant que son fils nécessitait plus une approche psychologique : « Bon j'avoue que je n'ai pas tellement sollicité le médecin généraliste par rapport à son problème de comportement parce que j'avais fait la demande au CMP. »

Une fois les démarches enclenchées, la mère M13 s'est dirigée vers les professionnels des structures spécialisées prenant en charge son fils. Elle n'a pas trouvé de place pour son médecin généraliste dans ce parcours : « je cherchais plus des réponses auprès de ces personnes-là, qui, pour moi étaient vraiment dans le domaine des troubles (...) le médecin en lui-même, pour moi, c'était juste pour les maladies infantiles. Je ne le voyais pas forcément dans cette case-là ».

La mère M6 ne s'est pas sentie écoutée par son médecin généraliste, c'est pourquoi elle ne l'a pas sollicitée lors du parcours : « *Non, j'ai jamais essayé de lui en parler, car étant donné qu'elle ne m'écoutait pas, je ne voyais pas pourquoi avec ça, elle m'écouterait.* »

Les mères M4 et M11 ont plutôt décrit un médecin généraliste non investi dans le parcours, se sentant dépassé par la situation.

M4 : « *Oui, je pense qu'au lieu de dire oui à tout ce que la pédiatre disait, il aurait peut-être plus dû m'écouter et peut-être plus regarder E. Après peut être qu'il n'a pas voulu s'investir, ou je ne sais pas vraiment, mais j'ai l'impression qu'il me donnait les réponses que j'avais envie d'entendre au lieu de vraiment m'aider dans le fond du problème* »

M11 : « *on lui a expliqué (...) elle ne se sentait pas à la hauteur (...) elle se sent complètement larguée.* »

5. Ressenti des parents par rapport à la prise en charge globale par le médecin généraliste

a) Des sentiments mitigés

Les parents ont exprimé **des regrets** sur la prise en charge par le médecin généraliste notamment :

✓ Un manque de connaissance sur les troubles autistiques.

P8 : « *Quand elle [médecin généraliste] a su, elle a été assez surprise quand même. Elle ne pensait pas, parce que, pour elle, il n'y avait pas de signes d'autisme* »

M6 : « *Aucun médecin, que j'ai vu, ne m'a parlé d'autisme. Jamais !!! (...) si ça avait été fait plus tôt, peut-être qu'elle n'en serait pas à ce stade là aujourd'hui (...) Après c'est un médecin qui est parti à la retraite tard, il n'y a pas longtemps, donc voilà. Peut-être que si j'avais eu un médecin jeune... Peut-être ! Je ne sais pas* »

P10 : « *Il faut être honnête l'autisme de haut niveau, au niveau des psychiatres, il y a 1 psychiatre sur 10 qui sait de quoi on parle, et il n'y a aucun médecin généraliste, sauf exception, qui sait de quoi on parle* »

M11 : « *J'ai regretté que la généraliste ne soit pas plus informée que ça* »

✓ **Un manque d'écoute et d'investissement.**

M3 : « *On aurait aimé que ce soit le médecin généraliste (...) qui nous dise les besoins, les évolutions, ce qu'il faut faire. (...) On a cherché à voir notre médecin à ce moment-là, parce qu'il fallait qu'il débloque la situation, on aurait aimé que ce soit lui* »

M4 : « *quand je lui en ai parlé, j'ai l'impression vraiment que c'était pour me rassurer. (...) Il [le médecin généraliste] aurait fallu qu'il me donne son point de vue (...) Il aurait pu intervenir, ou juste essayer de m'ouvrir les yeux. (...) Il ne s'investissait pas du tout.* »

M6 : « *Il n'y a pas eu du tout de prise en charge de sa part. (...) Et puis elle ne m'a jamais écoutée, pour différentes choses. Le manque de réponse et d'écoute !!* »

✓ **Un manque de temps**

Les mères M10 et M13 ont estimé que le temps d'une consultation en médecine générale ne peut pas permettre la bonne observation d'un enfant.

M10 : « *Et puis ce n'est pas facile pour un médecin, le quart d'heure, il passe très peu de temps avec la personne.* »

M13 : « *Forcément, ce n'était pas en 5 minutes dans le cabinet qu'on peut dire quelque chose* »

✓ **Un manque d'orientation clinique vers les troubles autistiques**

Il a été exprimé une attention clinique du médecin généraliste davantage axée sur la prise en charge de problèmes somatiques, et donc une absence de repérage des signes pouvant alerter ou orienter vers une suspicion de TSA.

M6 : « Elle se bouche très souvent les oreilles (...) c'est des signes qui auraient dû l'alerter. Le regard aussi. »

M10 : « J'ai changé pas mal de médecins parce qu'on revenait toujours au même. Les médecins me disaient que L. était hyperactif. (...) Il disait : Faut le calmer. (...) L. avait tellement de problèmes de santé alors je pense que le médecin généraliste s'est aussi focalisé sur ces problèmes. »

M11 : « Un généraliste, il va plutôt regarder s'il n'y a pas une pathologie, un truc. »

Certains parents ont considéré que **les médecins généralistes n'avaient pas leur place** dans le parcours diagnostique des enfants atteints de TSA.

M2 : « Je pense que ça n'aurait pas changé grand-chose. »

M6 : « Mais je ne lui en ai pas voulu, parce que moi, je pars du principe, excusez-moi, ce n'est pas contre vous, mais un médecin généraliste reste un médecin généraliste ! »

M13 : « Le médecin en lui-même, pour moi, c'était juste pour les maladies infantiles. Je ne le voyais pas forcément dans cette case-là »

Le père P10 a regretté le fait que les médecins généralistes, qui ont vu son fils, aient plutôt cherché à **culpabiliser les parents** :

« On a vu plein de médecins, alors il y en a qui disaient : bah il y a cette fusion entre L. et sa maman qui est trop importante, donc ça empêche L. d'évoluer normalement. Il y a d'autres médecins qui disaient : s'il est hyperactif c'est parce qu'il a un environnement qui est malsain. »

b) Des sentiments positifs

Les parents ont exprimé le fait que **leur médecin généraliste avait fait son travail**, essentiellement concernant le dépistage et l'orientation.

M5 : « Bah moi j'ai le sentiment qu'il a vu assez tôt les choses (...) J'ai senti que c'était même plutôt lui qui essayait de m'amener avec douceur, qu'il y avait un truc qui l'inquiétait. (...) Je pense que c'était plutôt bien vu, il a été très présent (...) il s'est beaucoup impliqué. »

P8 : « Elle a su nous orienter vers les bons spécialistes, elle nous a même aidés pour que ça accélère un peu au niveau administratif. »

M13 : « il a quand même fait son boulot dans le sens où il m'a orientée, il m'a entendue. »

Certains parents ont mis l'accent sur le rôle essentiel de leur médecin généraliste vis-à-vis d'eux, en leur apportant tout **le soutien** nécessaire durant cette période.

M9 : « On a été très bien soutenus, entourés par tout le monde, au Vietnam aussi...Je ne sais pas si on aurait pu améliorer davantage. »

M12 : « Pour moi, c'est surtout qu'elle a été compréhensive. Elle m'a aidée moi personnellement. (...) elle s'occupait de moi. »

6. Réflexions des parents sur les améliorations à apporter dans la prise en charge par le médecin généraliste

Les parents ont insisté sur l'importance, pour le médecin généraliste, d'**être plus attentif** en prenant le temps d'observer le comportement des enfants en consultation, de **réagir plus rapidement** en cas de doute sur le développement de l'enfant. Ils ont demandé **une meilleure implication du médecin généraliste**.

M3 : « On aurait voulu ça en fait plus une observation des enfants, sans pour autant mettre dans des catégories, sans stigmatiser tout de suite mais au moins qu'on dépiste »

M4 : « En fait, quand il était dans le cabinet, regarder un peu ses gestes, ses réactions...l'observer !! Ce qu'il [le médecin généraliste] n'a jamais fait... Même si ce n'était pas lui qui le suivait pour la croissance, il le voyait pour des rhumes... il aurait pu intervenir »

M9 : « Je crois, qu'à 2 ans, le fait qu'il n'y ait pas de mot, à ce moment-là, je pense qu'il y aurait dû y avoir une alerte. »

M11 : « Ce qui est surtout important, c'est de savoir à un moment donné dire : Bon voilà, là, il y a un problème. Et il faut dépister ce problème. »

M12 : « Réagir plus tôt oui ! Faut savoir qu'on peut s'adresser au médecin généraliste pour ça, parce que moi, je n'ai pas osé. »

Les mères M6 et M11 ont émis le désir que les médecins **arrêtent de banaliser les inquiétudes des parents** mais aussi d'**arrêter de chercher à les culpabiliser**.

M6 : « Il faudrait améliorer l'écoute des parents déjà. Qu'on nous écoute. Qui connaît mieux son enfant que sa maman et son papa ? Qu'on réponde plus à nos inquiétudes. »

M11 : « qu'on arrête de dire aux parents : Bah ça va venir, ça va se faire, t'inquiète pas ! Ou alors à l'inverse : c'est parce que tu t'en occupes mal. Faut arrêter quoi !! A un moment donné, il faut penser qu'il peut y avoir un problème autre que les parents parce que bon ça va ! »

Et la mère M11 a souligné l'importance, pour les médecins généralistes, de **prendre conscience** qu'il s'agit d'un diagnostic qui a de lourdes conséquences et qu'il faut donc réagir vite : « c'est ça qui est compliqué, c'est que plus on va attendre plus les troubles vont devenir massifs, sévères et difficiles à réguler. »

Réagir rapidement nécessite une formation adaptée. Les parents ont évoqué la nécessité de **mieux former les médecins généralistes sur les TSA** : savoir reconnaître, **dépister**, mais aussi savoir **quels bilans entreprendre** et surtout vers qui **orienter**.

M5 : « *c'est malheureusement pas le cas de tous les professionnels de santé car il y en a beaucoup qui sont dans une méconnaissance totale de ce qu'est l'autisme. Il y a du boulot à faire encore.* »

M7 : « *Concernant le généraliste et l'autisme, ce serait bien qu'il soit mieux informé où diriger les parents avant le diagnostic. Je ne sais pas s'ils sont formés spécialement mais il y a peut-être des petites choses qui peuvent se dire : attention il y a peut-être une suspicion, des signes pour les diriger vers les centres. C'est un progrès à faire.* »

M11 : « *Il faut savoir quels examens faire (...) là où l'on peut faire un effort, une formation qui va marcher, c'est plus sur les généralistes finalement. (...) je pense que le généraliste est capable de plus se bouger que les autres. Après il faut être formé, il faut le savoir. Parce que bon c'est quand même quelque chose d'assez particulier.* »

Les parents ont également insisté sur le fait de **mieux informer le grand public**, par exemple, en affichant des informations sur les TSA dans les salles d'attente des médecins généralistes.

M11 : « *Mais au moins, vous voyez, franchement, ce qui me ferait plaisir, c'est que dans les salles d'attente, les recommandations de la HAS soient affichées. Et que les gens qui voient que s'il y a un gamin qui fait des trucs bizarres, bah qu'on y pense et puis qu'on n'attende pas comme ça* »

M12 : « *C'est vrai que chez les médecins, on voit beaucoup d'informations sur les Accidents Vasculaires Cérébraux (AVC)... mais peut-être avoir aussi des informations sur l'autisme.* »

La mère M3 aimerait que **des informations sur le développement normal de l'enfant soient mises à disposition des parents** pour que ceux-ci puissent s'y référer face à un doute : « *Moi ce que je demandais aussi c'est qu'il y ait des grilles (...) Mais qu'on sache si on est dans les fourchettes ou si on s'écarte des fourchettes, si c'est un comportement normal ou non* ».

Les parents P3 et M3 ont souhaité que le médecin généraliste joue le **rôle de coordinateur** dans le parcours diagnostique : « *On aurait aimé que notre médecin généraliste joue le rôle de coordinateur* ».

La mère M9 a, quant à elle, évoqué l'éventualité qu'il existe un **examen obligatoire à l'âge de 18 mois**, afin de repérer les signes le plus tôt possible : « *Il me semblait avoir entendu que maintenant il y allait avoir à 18 mois justement un dépistage par le médecin généraliste. Ce n'est toujours pas dans le carnet de santé finalement* ».

V. DISCUSSION

A. Discussion de la méthode

1. La méthode qualitative : ses intérêts et ses limites

La méthode qualitative est une méthode qui permet d'adopter une démarche compréhensive. Elle est appropriée pour le recueil du ressenti des personnes ayant vécu une situation. L'analyse des données suit une démarche inductive c'est-à-dire que l'on part du contenu des entretiens, que l'on découpe en thèmes et en sous-thèmes pour obtenir des hypothèses et des théories que l'on classe ensuite. Ce type de travail n'a pour vocation, ni d'avoir un échantillon représentatif mais un échantillon dit de qualité, ni de produire des résultats chiffrés mais plutôt un recueil «anecdotique» de données et d'en faire une analyse subjective. Cette méthode nous a paru la plus intéressante par rapport à l'objectif principal de l'étude : apprécier le ressenti des parents par rapport au rôle du médecin généraliste dans le parcours diagnostique des enfants atteints de TSA.

Le choix de réaliser des entretiens semi-directifs individuels a été préféré par rapport à la méthode par focus group qui consiste à réunir un groupe d'individus et de les faire parler sur un thème. Le sujet de mon travail est un sujet sensible pour les interviewés. Lors des entretiens semi-directifs, les interviewés étaient, à l'aise, dans un lieu familier ce qui a permis une expression plus libre. Un focus group aurait pu empêcher certaines personnes de s'exprimer par rapport à d'autres, et les interviewés ne se seraient peut-être pas tant dévoilés. Les entretiens ont été très riches et les réponses multiples. L'absence de limite de temps et l'ouverture des questions ont laissé aux parents une liberté d'expression. La bonne qualité de l'enregistrement a permis l'absence de perte de données.

Un des facteurs limitant de cette méthode a pu résider dans les difficultés rencontrées par l'enquêteur dans la réalisation des entretiens. En effet, il est nécessaire de mettre de côté ses propres opinions et ses a priori. La façon dont on mène l'entretien peut influencer les propos recueillis, et ce d'autant plus que le statut de future médecin généraliste de l'enquêteur a pu influencer certains propos des parents. Ils n'ont peut-être pas été jusqu'au bout de leur pensée

afin de ne pas critiquer les médecins généralistes. Il faut aussi prendre en compte le manque d'expérience de l'enquêteur dans la réalisation des entretiens. Afin de remédier à cela, le livre *Enquêtes qualitatives, enquêtes quantitatives* de Pierre Bréchon [19] a été utilisé.

Un biais de mémorisation a été mis en évidence dans l'étude. En effet, les questions posées aux parents ont fait appel à des souvenirs qui peuvent dater de plusieurs années, ce qui a pu rendre difficile l'évocation exacte des événements.

Plusieurs chercheurs ont tenté d'établir des grilles d'évaluation, afin de mieux comprendre et d'évaluer les travaux qualitatifs. Deux chercheurs français en ont proposé une, comportant douze critères d'évaluation, comparables à ceux de la recherche quantitative [20]. Parmi eux, la problématique et la question de recherche doivent être explicitées dans l'introduction, la sélection des participants décrite dans la méthode et les résultats illustrés par des citations.

A partir de cette grille d'évaluation, plusieurs limites concernant notre étude se sont dégagées.

Le recueil des informations doit favoriser la saturation des données c'est-à-dire contribuer à ce que le chercheur ait une compréhension la plus complète possible du sujet étudié, et qu'il s'assure que l'ajout de participants n'apporterait pas de nouvelles données utiles à cette compréhension.[20] Dans notre étude, nous ne sommes pas arrivés à la saturation des données. En effet, nous avons envoyé et distribué un certain nombre de lettres à destination des parents, connus du Centre Ressources Autisme d'Amiens. Les lettres ont été diffusées pendant une période de deux mois, prédéfinie à l'avance, afin de mettre une limite de temps à notre enquête. Les entretiens se sont achevés en l'absence de nouvelles réponses aux courriers envoyés. Nous n'avons pas cherché à relancer de nouvelles familles. Malgré la petite taille de notre échantillon, le contenu des entretiens a témoigné d'une diversité de parcours, de vécus et d'opinions. Cela a constitué une base de données très riche.

Enfin, pour gagner en crédibilité, l'analyse des données doit recourir à une « triangulation des chercheurs », c'est-à-dire que les données doivent être analysées par au moins deux chercheurs. [20] Cela n'a pas été le cas dans notre étude.

2. La population cible

Nous avons pu mettre en évidence un biais de recrutement. Les parents interviewés correspondaient à des familles dont le CRA d'Amiens avait les coordonnées. Nous n'avons pas eu accès aux autres familles, concernées par l'étude, non connues du CRA d'Amiens. Nous n'avons pas utilisé d'autres moyens de recrutement afin d'accéder à ces familles. Nous aurions peut-être pu avoir plus de participation à l'enquête, si ces familles avaient été sollicitées et ainsi contribuer à la saturation des données.

Nous avons pu interviewer des parents d'enfants aux tableaux cliniques hétérogènes et aux âges différents constituant ainsi une variabilité dans notre population.

Certains de nos entretiens ont été réalisés en présence des deux parents. Cet aspect a pu constituer un biais à plusieurs niveaux : d'une part, l'un des participants pouvait interrompre la parole de l'autre, empêchant ce dernier d'exprimer le fond de sa pensée ; d'autre part, l'un des parents pouvait monopoliser la parole au détriment de l'autre. Dans les entretiens où les deux participants sont intervenus de façon équivalente, cet aspect a pu être considéré au contraire comme dynamisant.

Nous avons également eu beaucoup de mal à recruter des pères pour répondre à nos questions. Le point de vue obtenu est donc davantage celui des mères.

Certains enfants n'ont pas eu de suivi régulier par des médecins généralistes mais par des pédiatres. Le médecin traitant de l'enfant peut être soit un pédiatre soit un médecin généraliste. Les entretiens ont, tout de même, été réalisés. Il ne s'agissait pas d'une condition donnée dans la lettre envoyée, ou d'une question posée au téléphone aux familles. La question a été posée au cours de l'entretien. Nous nous sommes aperçus que, même si le médecin traitant de l'enfant était un pédiatre, un médecin généraliste est tout de même intervenu dans le parcours de l'enfant pour d'autres motifs de consultation.

B. Discussion des résultats

Notre étude nous a permis de constater que, **d'une famille à l'autre, le rôle du médecin généraliste dans le parcours diagnostique a été variable. Soit le médecin généraliste a été en retrait, soit il a été un acteur central.**

Nous avons constaté que lorsque le médecin a tenu un rôle dès le début du parcours, en prenant en compte les inquiétudes des parents, il a alors été impliqué tout au long du parcours.

Dans le cas inverse, où le médecin n'a pas répondu aux inquiétudes des parents, il est resté absent du reste du parcours.

Dans certaines situations, les parents n'ont volontairement pas sollicité le médecin généraliste, considérant qu'il n'avait pas sa place dans le parcours diagnostique de l'enfant.

1. Le dépistage des troubles

Le médecin généraliste n'a pas été l'acteur principal du repérage des troubles. Les premières inquiétudes ont été, dans la plupart des familles, émises **par les parents**, parfois les professionnels de la petite enfance (enseignants, assistantes maternelles...). Elles ont concerné **essentiellement des difficultés relationnelles et des troubles du langage**. Ce constat a déjà été fait dans la publication de Beaud en 2011. [12]

Selon la littérature, les parents détectent les premiers signes en moyenne vers 17 mois. [21, 22, 23] Lorsque l'on a repris avec les parents le parcours depuis la naissance de leur enfant, nous avons vite compris qu'ils ont été inquiétés tôt par certains comportements. Pour la plupart, ils ont fait part de leurs inquiétudes à un professionnel de santé entre 12 et 24 mois. **Cela renforce l'intérêt d'un dépistage des signes précoces de TSA à l'âge de 18 mois.**

Face aux troubles de leur enfant, **les parents ont consulté le médecin généraliste ou le pédiatre**. Quelques-uns se sont **orientés d'emblée vers d'autres professionnels** : psychologue ou CMPP face aux troubles du comportement, orthophoniste ou ORL face aux troubles du langage.

Nous avons pu retenir que, face aux inquiétudes des parents, **les médecins généralistes ont eu tendance à rassurer les parents**. Les médecins, peu familiarisés avec la symptomatologie précoce de l'autisme (prévalence moins élevée que celle des troubles interactifs), ont rassuré, banalisé les troubles, et conseillé d'attendre. [24,23] L'explication que nous pouvons donner, réside dans le fait que l'annonce de l'existence d'un trouble du développement de l'enfant est une étape difficile. Il faut parfois plusieurs consultations pour observer et confirmer sa suspicion avant d'en parler aux parents. Dans la thèse d'E. Marengo-Sorli en 2014 [25], les médecins interrogés en focus-group, ont mis en évidence la prudence quant à l'évocation d'un mot si lourd de sens et de conséquences qu'est l'autisme. Les médecins ont remis en cause l'intérêt absolu du diagnostic précoce dans la mesure où il n'y a pas forcément de solutions à apporter aux parents et que ceux-ci se retrouvent dans une grande souffrance. Les recommandations de la FFP de 2005 disent le contraire. L'intérêt du diagnostic précoce est de limiter l'errance et le stress des familles. [11] Il ouvre des perspectives de prise en charge à un âge où certains processus de développement peuvent encore être modifiés. [24]

En conséquence, notre étude et la lecture de la littérature nous ont montré que **l'absence de familiarité avec la symptomatologie autistique fait que les médecins généralistes peuvent banaliser les premiers signes en se voulant rassurants auprès des parents. Cela entraîne un retard dans la démarche diagnostique et la prise en charge de l'enfant**.

Par ailleurs, l'existence de pathologies associées (génétique, neurologique, prématurité...) a pu retarder la détection des troubles autistiques. Cela peut sans doute s'expliquer par le fait qu'en présence de pathologies somatiques les pédiatres ou médecins généralistes n'évoquent pas le diagnostic d'autisme, les symptômes évocateurs étant mis sur le compte de la pathologie associée. [23]

Le repérage précoce doit conduire à une orientation de ces enfants vers des centres diagnostiques spécialisés dans le diagnostic et la prise en charge des TSA. [24] Nous avons montré que chaque parcours a été différent. Les enfants ont été adressés au CAMPS, au CMPP, vers un CHU pour avis neuropédiatrique ou pédopsychiatrique, vers un pédiatre de ville, ou vers d'autres professionnels de santé pour effectuer des bilans : orthophoniste, psychologue, ORL. **Les différentes orientations ont montré qu'il n'existe pas de conduite à tenir précise connue par les médecins généralistes. Les médecins n'ont pas su vers qui orienter les enfants**. Les recommandations actuelles préconisent l'orientation des enfants

avec suspicion de TSA vers un CAMPS, un CMP, un cabinet de praticiens libéraux coordonnés entre eux (pédopsychiatre), un service de psychiatrie infanto-juvénile, un service de pédiatrie, un CRA. [11] Une étude menée en 2014 auprès des médecins généralistes de la région Rhône-Alpes a montré que les médecins ont préférentiellement orienté les enfants suspects de TSA vers un pédopsychiatre puis vers un pédiatre. [26] E. Marengo-Sorli a montré que les médecins ont besoin de connaître les différents intervenants du réseau afin de savoir à qui adresser. Ils ont émis le désir de pouvoir communiquer plus facilement avec les spécialistes. [25] L'ensemble de ces résultats met en évidence le lien quasi inexistant entre les différents partenaires des réseaux prenant en charge les troubles autistiques et peut expliquer en partie le repérage tardif de certains enfants. Le Troisième Plan Autisme prévoit de développer un réseau national de repérage, de diagnostic et d'intervention précoce dès 18 mois, ce dispositif sera décliné dans chaque région sous l'égide des CRA. [10]

2. Dans l'attente d'un diagnostic

La souffrance des parents a été largement évoquée lors de l'ensemble des entretiens. Une souffrance face à des comportements de leur enfant qu'ils n'ont pas réussi à gérer, des troubles inexpliqués, des remarques désobligeantes de l'entourage et du système scolaire et surtout l'attente longue et périlleuse d'un diagnostic. Le parcours diagnostique a laissé des souvenirs amers à l'ensemble des parents. Notre étude a montré que **le médecin généraliste a parfois eu un rôle plus important auprès des parents que de l'enfant : accompagnement psychologique, écoute et apports de réponses**. Nous avons retrouvé cette notion dans la thèse d'E. Marengo-Sorli [25] où les médecins interrogés ont pensé qu'ils n'avaient qu'un rôle ponctuel auprès de l'enfant, et retrouvaient leur rôle de soignant auprès des parents. Une fois entré dans le réseau de soins spécialisés, le médecin généraliste est malheureusement vite exclu, et ne revoit l'enfant que pour des problèmes intercurrents.

Les parents n'ont parfois pas sollicité le médecin généraliste lors de ce parcours, laissant le soin aux centres spécialisés, l'ensemble de la prise en charge. Les raisons évoquées par les parents ont été le caractère « trop spécialisé » des TSA, la non-écoute et le manque d'investissement de certains médecins. Ces parents ont estimé que **le médecin généraliste**

restait le « médecin du corps ». Nous avons pu expliquer ces situations par la difficulté des médecins généralistes à être à l'aise avec une pathologie chronique dont les frontières nosologiques restent floues, liées aux évolutions répétées et récentes des classifications. Par ailleurs, le médecin généraliste n'est pas le référent dans l'autisme comme il peut l'être dans d'autres pathologies chroniques comme le diabète, l'hypertension artérielle...des pathologies somatiques où le généraliste est l'acteur central dans le suivi au long cours des patients.

3. La formation des médecins généralistes sur les TSA

Le manque de connaissances des médecins généralistes sur les TSA est revenu régulièrement dans le discours des parents. Comment peut-on dépister si l'on ne connaît pas ? Ce résultat a été retrouvé dans de nombreuses thèses déjà réalisées auprès des médecins généralistes. [25, 26, 28, 29,30] Les médecins ont estimé leurs formations, initiale et continue, sur les TSA insuffisantes. En 2002, l'Académie Nationale de Médecine a créé un groupe de travail pour connaître les missions et les attentes des médecins généralistes. [27] Il en est ressorti leur désir de formations professionnelles initiale et continue plus adaptées. Ce groupe a jugé l'enseignement qu'il a reçu comme une juxtaposition d'enseignement de spécialités et non un enseignement de médecine générale libérale. La question du repérage et du diagnostic des TSA a été absente des items d'enseignement du deuxième cycle des études médicales (DCEM) jusqu'à il y a une dizaine d'année. Actuellement, le stage en psychiatrie ou en pédopsychiatrie n'est pas un stage obligatoire dans le DES de médecine générale. La Formation Médicale Continue (FMC) est obligatoire selon le code de déontologie mais elle est suivie par une faible proportion de médecins. [27] Dans la thèse d'E. Marengo-Sorli datant de 2015 [25], nous avons retrouvé cette notion de déficit de formation sur les TSA exprimé par les médecins. Ils ont évoqué le peu de temps passé à aborder ce problème de manière théorique et cela n'a été pas forcément renforcé sur le terrain en raison du peu d'expériences personnelles vécues dans ce domaine. Il a également été évoqué des connaissances plutôt « grand public » relayées par les médias.

Dans notre travail, les parents ont bien relaté ce problème. Ils ont estimé **regrettable que les médecins généralistes ne soient pas mieux formés sur les TSA afin de mieux dépister, orienter et répondre aux parents.** Les parents ont insisté sur la place privilégiée du médecin auprès des enfants qui devrait permettre de repérer précocement les troubles. Mais cela

nécessite un minimum de formation sur le sujet. Depuis 2012, la formation spécifique des TSA est pourtant recommandée aux professionnels de première ligne avec des mises à jour fréquentes selon l'évolution de la recherche. [31]

L'un des axes prioritaires du Troisième Plan Autisme est la formation des professionnels de santé, qui interviennent en première intention, au repérage de l'autisme en vue de pouvoir rendre effectif le dépistage précoce puis l'orientation vers des interventions adaptées. [10] Il est prévu l'introduction dans leur cursus de formation initiale de modules conformes à l'état des connaissances en matière d'autisme et de TED, fiche action 29 du Troisième Plan Autisme. Tout cela nous paraît nécessaire à l'amélioration du dépistage précoce des TSA par les médecins généralistes.

L'URPS des Hauts-de-France prévoit une soirée de sensibilisation au « repérage précoce et prise en charge de l'autisme et autres TED, notamment chez l'enfant » à Amiens en 2017, proposée à tous les professionnels de santé de première ligne dont les médecins généralistes font partie.

4. La gestion du temps et l'écoute

La durée d'une consultation en médecine générale, jugée trop courte, met en difficulté le fait de pouvoir observer et examiner l'enfant « correctement ». Selon l'enquête de la Direction de la Recherche, des Etudes, de l'Evaluation et des Statistiques (Drees) réalisée en 2002 auprès des médecins généralistes libéraux [32], les consultations et visites durent en moyenne 16 minutes. Pourtant bien des situations nécessitent une prise en charge plus longue : détresse psychologique, éducation thérapeutique et prévention, examen d'un nourrisson, première consultation d'un nouveau patient... La détection des signes précoces de TSA nécessitent une observation minutieuse de l'enfant, de son comportement, de son attitude dans le cabinet, tout cela en plus de l'examen somatique complet. Il faut être attentif et alerte afin de repérer les signes précoces. Ce problème du temps est malheureusement un problème récurrent en médecine générale. La rémunération à l'acte et la diminution de la population médicale ne sont pas des éléments facilitateurs de la consultation longue. En 2012, l'Institut National de Prévention et d'Education pour la Santé (INPES) a publié une fiche « Repères pour votre pratique » à destination des médecins généralistes pour la réalisation d'une Visite

Longue au domicile des personnes atteintes d'une maladie d'Alzheimer ou d'une maladie apparentée. [33] Cette visite a pour but d'améliorer la prise à charge à domicile de ces patients. Le médecin peut alors bénéficier d'une cotation particulière et donc d'une rémunération adaptée à la durée de cette visite. Une facturation spécifique pour une consultation adaptée et plus longue, à l'âge de 18 mois, pourrait permettre un meilleur dépistage des troubles précoces de TSA, à l'image de la consultation des 9^e et 24^e mois bénéficiant d'une cotation supplémentaire.

Les parents ont demandé aux médecins de réagir plus rapidement face à leurs inquiétudes. Depuis 2005, il est recommandé par la FFP de prendre en compte les inquiétudes des parents évoquant une difficulté développementale de leur enfant. 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 TED. [11] Selon l'étude du CHU de Brest publiée en 2000, le délai entre l'âge de repérage des premiers troubles et l'âge de la première consultation spécialisée est de 15,29 mois. [23] Nous pouvons expliquer cela par plusieurs facteurs : inquiétudes des parents non prises en compte par le médecin de première ligne, absence d'orientation rapide vers un avis spécialisé, délai long d'obtention d'un rendez-vous avec les spécialistes. Plus tôt l'enfant est orienté vers un centre spécialisé plus tôt les prises en charge sont débutées, même en l'absence de diagnostic posé. Des études récentes ont apporté des éléments en faveur de l'efficacité des interventions précoces pour améliorer les compétences communicationnelles, le quotient de développement et l'adaptation sociale de ces enfants. [22] **Il est donc impératif que les médecins généralistes écoutent et prennent en compte les inquiétudes des parents face au développement de leur enfant et ce bien avant 2 ans.**

5. Information du grand public

Des parents ont soumis l'idée d'une meilleure diffusion des informations sur les TSA au grand public. Il a été proposé de réaliser des affiches, comportant les informations sur les signes de TSA, pour les salles d'attente des médecins généralistes ou pédiatres, comme l'on peut déjà voir des affiches informant sur les signes d'AVC. [38] En effet, une affiche ou des

brochures reprenant les signes précoces de TSA, présentes dans les salles d'attente médicale, pourraient interpeler les parents et leur entourage. Cela pourrait amener les familles à consulter plus tôt. A l'occasion de la journée mondiale de sensibilisation de l'autisme, le 2 avril 2016, le gouvernement a lancé une campagne d'information et de sensibilisation du grand public sur l'autisme. Cette campagne était composée de trois volets : un spot grand public diffusé pendant 15 jours dans 254 salles de cinéma, un site expérientiel permettant au grand public de se mettre à la place d'une personne ayant des TSA, et un site internet de référence sur l'autisme. [34] L'association Autisme France, dans un bilan du Troisième Plan Autisme en mai 2016, regrette que cette campagne soit restée d'envergure modeste car non relayée sur les chaînes télévisées. [35] Le site internet national sur l'autisme n'a ,par ailleurs, pas encore vu le jour.

6. Un examen obligatoire à 18 mois

A la question : Qu'est ce qui aurait pu être amélioré selon vous ?, une mère a évoqué **la mise en place d'une visite obligatoire à l'âge de 18 mois**, âge clé pour le dépistage des signes précoces de TSA selon de nombreuses études. [10, 22, 23, 24] Le Dr Gilot M., pédiatre en Isère, a rappelé lors du Congrès Autisme France 2015, qu'à l'âge de 18 mois, les repères développementaux sont connus, l'expression des troubles devient manifeste, les signes d'alerte absolue sont connus, et le M-CHAT est validé. Un dépistage à 18 mois permet alors un accompagnement adapté précoce et donne le temps de préparer l'entrée à l'école. [36] Le Troisième Plan Autisme prévoit de déployer le réseau national de repérage, de diagnostic et d'interventions précoces dès 18 mois. A ce titre, il est prévu, à l'occasion de la refonte globale du carnet de santé de l'enfant, de revoir et d'améliorer les items pour le repérage de l'autisme en se fondant sur les recommandations de la HAS. [10]

Le Haut Conseil de la Santé Publique (HCSP) a publié, en mai 2016, un avis relatif à la refonte globale du carnet de santé. [37] Il y est proposé une nouvelle grille des âges-clés de consultation pour les nourrissons et les enfants. A 18 mois, une consultation par un médecin sera systématiquement proposé mais non obligatoire. Cette consultation ne donnera pas lieu à la rédaction d'un certificat de santé comme au 9^e et 24^e mois, et il n'existera apparemment pas de page dédiée à cet examen dans le carnet de santé. Ces propositions ont tenu compte du nouveau calendrier vaccinal en vigueur comportant un rendez-vous vaccinal à M11 et entre

M16 et M18. Nous pouvons nous dire que si les parents sont suffisamment informés, nous devrions pouvoir réaliser une consultation vers 18 mois. Cela sera-t-il vraiment le cas?

Par ailleurs, plusieurs items en rapport avec le repérage des TSA doivent changer :

- à 9 mois : Suppression des deux items « Pointe du doigt » et « Joue à coucou, le voilà » et remplacement par un seul item « Imiter un geste simple (au revoir/bravo) »
- à 24 mois : Ajout des items suivants : « Joue à faire semblant », « Sollicite un adulte/une autre personne », et « Pointe du doigt »
- dans les pages dédiées à la surveillance médicale entre 17 et 24 mois : Ajout d'une note sur le langage « commence à faire des petites phrases » et inscription dans la 7^e colonne « Examen clinique, développement psychomoteur et interaction avec l'entourage et l'environnement »

VI. CONCLUSION

L'autisme, trouble neuro-développemental de l'enfant, constitue un problème de santé publique en raison d'une prévalence actuelle qui ne cesse d'augmenter. C'est pourquoi depuis 2005, les Troubles du Spectre Autistique bénéficient d'une politique publique afin d'améliorer la prise en charge des enfants et de leur famille.

Notre travail s'est intéressé au ressenti des parents par rapport au rôle du médecin généraliste dans le parcours diagnostique des enfants atteints de TSA. La HAS place le médecin généraliste au centre du repérage des TSA. Nos résultats ont montré un décalage entre la place donnée au médecin généraliste dans les recommandations et la place prise par celui-ci dans la réalité. Ce décalage a été expliqué par plusieurs facteurs :

- une formation médicale, que ce soit initiale ou continue, insuffisante sur les TSA. Il apparaît urgent de pallier à ce problème. Le repérage des troubles précoces doit passer par des professionnels aguerris.
- l'absence d'outils de dépistage adaptés. Le carnet de santé est un outil important dans le suivi de l'enfant. Il est malheureusement trop souvent abandonné par les médecins et les parents. Il faut revaloriser cet outil auprès des professionnels et du grand public. Le carnet de santé doit comporter des items spécifiques de repérage des TSA, ce qui devrait être le cas d'après le dernier avis du HCSP. Il faudrait également mettre en place un examen spécifique à l'âge de 18 mois afin de repérer au plus tôt les enfants autistes.
- des durées de consultation non adaptées à l'observation des enfants dans leur globalité (interactions sociales, langage, jeu de « faire semblant »). Actuellement, la surcharge de travail des médecins généralistes, liée essentiellement à la diminution de la population médicale, entraîne une impossibilité de réaliser des consultations de plus longue durée. Ce temps limité de consultation peut être responsable d'une observation insuffisante de l'enfant. Des troubles autistiques peuvent ainsi passer inaperçus. De même, les parents, voyant un médecin généraliste débordé, n'oseront peut-être pas prendre le temps de parler de leurs inquiétudes concernant leur enfant.
- exclusion rapide du médecin généraliste, du suivi de l'enfant atteint de TSA, par les réseaux de soins spécialisés. Il est important de prévoir une communication entre les différents professionnels. Le médecin généraliste reçoit des comptes-rendus médicaux

de l'ensemble de ses confrères chirurgiens, et spécialistes médicaux. Pourquoi cela n'est pas le cas des pédopsychiatres, des CAMPS, CMPP ou CRA ? Mais aussi des orthophonistes, et psychologues ? Cette communication permettrait une meilleure prise en charge des enfants.

- une méconnaissance des TSA par le grand public. Il faut sensibiliser le grand public à l'autisme. Des campagnes de sensibilisation ont déjà été mises en place mais cela reste insuffisant. Il existe un manque d'informations dans les lieux opportuns : salle d'attente de cabinets médicaux, collectivités (crèches, écoles, centre de loisirs). Dans les locaux des professionnels de première ligne au contact des enfants, il faudrait pouvoir trouver ces informations facilement.

Le Troisième Plan Autisme, actuellement en cours, prévoit de recourir à ces difficultés, afin d'optimiser la prise en charge des TSA en France. Cependant, le bilan du plan, réalisé en avril 2016, ne montre pas encore assez de résultats.

L'une des solutions apportées est de former les médecins généralistes par l'intermédiaire de FMC et les futurs médecins généralistes lors de leur cursus universitaire, afin de les sensibiliser au dépistage des troubles et à la conduite à tenir en cas de suspicion. Cette sensibilisation permettrait aux praticiens de mieux aborder l'examen des enfants afin de dépister au plus tôt, et d'être plus attentifs aux inquiétudes évoquées par les parents.

Par ailleurs, l'amélioration de la communication entre les structures spécialisées, les médecins spécialistes et les médecins généralistes permettrait de mieux coordonner la prise en charge de l'enfant et des parents, notamment sur le plan administratif et psychologique.

Ces constatations et propositions de solutions concernent uniquement le parcours diagnostique des enfants. Il faut savoir qu'il existe également beaucoup de retard en France dans la prise en charge thérapeutique des enfants avec TSA. Un père a conclu l'entretien en me disant : « *Le problème aujourd'hui, c'est que, oui on arrive à faire les diagnostics mais il n'y a aucune solution de soins.* » Un second travail pourrait s'intéresser au rôle éventuel du médecin généraliste une fois le diagnostic de TSA établi.

VII. BIBLIOGRAPHIE

- [1] Tardif C, Gepner B. L'autisme, 3e édition. Armand Colin ; 2010. p. 9-15 ; p. 24-25
- [2] Lenois M. Autisme - Les raisons d'espérer- Les pistes pour de nouveaux traitements. Grancher ; 2015. p. 22-23
- [3] HAS - Haute Autorité de Santé. Etat des connaissances : Autisme et autres troubles envahissants du développement. Argumentaire ; 2010
- [4] Autisme France. Dossier de Presse. La France en Bleu [en ligne] Paris. 2016. Disponible sur http://www.autisme-france.fr/offres/doc_inline_src/577/DP_AF_2_avril_2016_vf.pdf
- [5] Vaincre l'autisme. Rapport 2013 : Situation de l'Autisme en France [en ligne]. Paris. 2013. Disponible sur <http://www.vaincrelautisme.org/content/rapport-2013-situation-de-l-autisme-en-france>
- [6] Ferreri M. Troubles envahissants du développement. La Revue du Praticien Médecine Générale. 2014 ; 64(4) p.481-486
- [7] Fédération Québécoise de l'Autisme (FQA). Dépistage et diagnostic, Présentation sur le DSM 5 [en ligne]. 2013. Disponible sur <http://www.autisme.qc.ca/assets/files/02-autisme-tsa/Diagnostic-Depistage/FORMATIONDSM-5.pdf>
- [8] Arnaud C. Evaluation des procédures de dépistage [En ligne]. Faculté de Médecine de Toulouse III. Disponible sur http://www.medecine.ups-tlse.fr/DCEM2/module1/sous_module1/011_depistage_CA_SA.pdf
- [9] Autisme France. Dossier de Presse. Campagne de dépistage précoce de l'Autisme à l'occasion de la journée mondiale de l'Autisme du 2 Avril 2010 [en ligne]. Disponible sur http://www.autisme-france.fr/offres/file_inline_src/577/577_P_21141_1.pdf
- [10] Ministère des Affaires Sociales et de la Santé. Troisième Plan Autisme 2013-2017 [en ligne]. Paris. Mai 2013. Disponible sur <http://social-sante.gouv.fr/IMG/pdf/synthese-3planAutisme.pdf>
- [11] FFP - Fédération Française de Psychiatrie. HAS - Haute Autorité de Santé. Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'Autisme ; 2005
- [12] Beaud L, Quentel J-C. Information et vécu parental du diagnostic de l'Autisme. I. Premières identifications et nature des premières inquiétudes. Annales Médico-psychologiques. Février 2011 ; 169(1) p.54-62
- [13] Bursztejn PC. Est-il possible de dépister l'Autisme au cours de la première année ? Enfance. Mars 2009 ; 2009(1) p.55-66

- [14] Buferne R. Dépistage et diagnostic précoces des troubles envahissants du développement. *Médecine thérapeutique / Pédiatrie*. Janvier 2005 ; 8(1) p3-6
- [15] Baghdadli A, Beuzon S, Bursztejn C, Constant J, Desguerre I, Rogé B, et al. Recommandations pour la pratique clinique du dépistage et du diagnostic de l'Autisme et des troubles envahissants du développement. *Archives de Pédiatrie*. Avril 2006 ; 13(4): p.373-378
- [16] Saint-Georges C, Guinchat V, Chamak B, Apicella F, Muratori F, Cohen D. Signes précoces d'autisme : d'où vient-on ? Où va-t-on ? *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence*. Octobre 2013 ; 61(7-8): p.400-8
- [17] HAS - 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. *Argumentaire* ; 2005
- [18] 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. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. Avril 2001 ; 31(2): p.131-44
- [19] Bréchon P. Enquêtes qualitatives, enquêtes quantitatives. Grenoble : Presses universitaires de Grenoble ; 2011 ; 232p
- [20] Côté L, Turgeon J. Comment lire de façon critique les articles de recherche qualitative en médecine. *Pédagogie Médicale*. Mai 2002 ; 3(2) : p.81-90
- [21] Jestin Granier C, Saint-André S, Lemonnier E, Lazartigues A. Dépistage précoce de l'autisme. *La Revue du praticien Médecine Générale*. Mai 2010 ; 24(841) : p.363-365
- [22] Orève M-J, Speranza M. Repérage et diagnostic précoces de l'enfant autiste: les outils cliniques. *Archives de Pédiatrie*. Mai 2015 ; 22(HS2): p.177-8
- [23] Lazartigues A, Lemonnier É, Le Roy F, Moalic K, Baghdadli A, Fermanian J, et al. Du repérage des premières manifestations des troubles autistiques par les parents à la première prise en charge. *Annales Médico-psychologiques*. Juin 2001 ; 159(5): p.403-410
- [24] Chabane N. Autisme : Où en est-on ? *La Revue du Praticien Médecine Générale*. Janvier 2014 ; 28(913): p.23-28
- [25] Marengo-Sorli E. Comment les médecins généralistes considèrent-ils leur rôle auprès de l'enfant atteint de troubles du spectre de l'autisme ? Thèse de médecine. Université Montpellier 1 ; Janvier 2014, 260p

- [26] Pimpaud L. Repérage précoce des Troubles Envahissants du Développement en médecine générale. Enquête auprès des médecins généralistes de la région Rhône-Alpes. Thèse de médecine. Université Claude Bernard Lyon 1 ; Juin 2014, 69p
- [27] Ambroise-Thomas P. Réflexions sur le rôle, les missions et les attentes des médecins généralistes. Bulletin de l'Académie Nationale de médecine. Juin 2002 ; 186(6): p.1103-9
- [28] Cressens AM. Evaluation du dépistage précoce des troubles envahissants du développement par le médecin généraliste: étude réalisée auprès de 600 médecins généralistes dans le département de la Réunion. Thèse de médecine. Université Claude Bernard Lyon 1 ; Janvier 2015, 84p
- [29] Chagvardieff A. L'autisme en médecine générale: stratégies de dépistage précoce des troubles envahissants du développement entre 0 et 3 ans. Thèse de médecine. Université d'Aix-Marseille II ; 2009
- [30] Ramamourthy R. La prise en charge de l'autisme par les médecins généralistes en Picardie. Thèse de médecine. Université Picardie Jules Verne Amiens 2015 ; 65p
- [31] HAS – Haute Autorité de Santé, ANESM – Agence nationale de l'évaluation et de la qualité des établissements et services sociaux et médico-sociaux. Autisme et autres troubles envahissants du développement : interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent. Recommandations de bonne pratique ; 2012
- [32] Breuil-Genier P, Goffette C. Drees. La durée des séances des médecins généralistes. Etudes et résultats ; Avril 2006 ; 481
- [33] INPES - Institut National de Prévention et d'Education pour la santé. Maladie d'Alzheimer: réaliser une consultation longue [en ligne] Mai 2012. Disponible sur <http://www.inpes.sante.fr/CFESBases/catalogue/pdf/1401.pdf>.
- [34] Ministère des affaires sociales et de la santé. Lancement de la campagne de sensibilisation gouvernementale sur l'autisme [en ligne] Mars 2016. Disponible sur <http://social-sante.gouv.fr/actualites/presse/communiqués-de-presse/article/lancement-de-la-campagne-de-sensibilisation-gouvernementale-sur-l-autisme>
- [35] Autisme France. Bilan du plan Autisme 3 [en ligne] Mai 2016. Disponible sur http://www.autisme-france.fr/offres/doc_inline_src/577/Bilan_3e_plan_autisme-mai_20165C27.pdf
- [36] Gilot M. 18 mois. Age clé pour le repérage des Troubles du Spectre Autistique. Congrès Autisme France. Bordeaux. Janvier 2016

- [37] HCSP - Haut Conseil de la Santé Publique. Carnet de santé de l'enfant. Recommandations d'actualisation [En ligne] Paris. Mai 2016. Disponible sur <http://www.hcsp.fr/explore.cgi/avisrapportsdomaine?clefr=569>
- [38] INPES - Institut National de Prévention et d'Education pour la santé. Accident vasculaire cérébral. AVC Agir vite c'est important [en ligne] Disponible sur <http://inpes.santepubliquefrance.fr/CFESBases/catalogue/detaildoc.asp?numfiche=1583>

VIII. ANNEXES

Annexe 1 : Classification CIM-10 F84 Autisme Infantile

A. Présence, avant l'âge de 3 ans, d'anomalies ou d'altérations du développement, dans au moins un des domaines suivants :

- (1) Langage (type réceptif ou expressif) utilisé dans la communication sociale
- (2) Développement des attachements sociaux sélectifs ou des interactions sociales réciproques
- (3) Jeu fonctionnel ou symbolique

B. Présence d'au moins six des symptômes décrits en (1), (2), et (3), avec au moins deux symptômes du critère (1) et au moins un symptôme de chacun des critères (2) et (3) :

- (1) Altérations qualitatives des interactions sociales réciproques, manifestes dans au moins deux des domaines suivants :
 - (a) absence d'utilisation adéquate des interactions du contact oculaire, de l'expression faciale, de l'attitude corporelle et de la gestualité pour réguler les interactions sociales
 - (b) incapacité à développer (de manière correspondante à l'âge mental et bien qu'existent de nombreuses occasions) des relations avec des pairs, impliquant un partage mutuel d'intérêts, d'activités et d'émotions
 - (c) manque de réciprocité socio émotionnelle se traduisant par une réponse altérée ou déviante aux émotions d'autrui ; ou manque de modulation du comportement selon le contexte social ou faible intégration des comportements sociaux, émotionnels, et communicatifs
 - (d) ne cherche pas spontanément à partager son plaisir, ses intérêts, ou ses succès avec d'autres personnes (par exemple ne cherche pas à montrer, à apporter ou à pointer à autrui des objets qui l'intéressent)
- (2) Altérations qualitatives de la communication, manifestes dans au moins un des domaines suivants :
 - (a) retard ou absence totale de développement du langage oral (souvent précédé par une absence de babillage communicatif), sans tentative de communiquer par le geste ou la mimique
 - (b) incapacité relative à engager ou à maintenir une conversation comportant un échange réciproque avec d'autres personnes (quel que soit le niveau de langage atteint)
 - (c) usage stéréotypé et répétitif du langage ou utilisation idiosyncrasique de mots ou de phrases
 - (d) absence de jeu de « faire semblant », varié et spontané, ou (dans le jeune âge) absence de jeu d'imitation sociale.
- (3) Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités, manifeste dans au moins un des domaines suivants :
 - (a) préoccupation marquée pour un ou plusieurs centres d'intérêt stéréotypés et restreints, anormaux par leur contenu ou leur focalisation ; ou présence d'un ou de plusieurs intérêts qui sont anormaux par leur intensité ou leur caractère limité, mais non par leur contenu ou leur focalisation
 - (b) adhésion apparemment compulsive à des habitudes ou à des rituels spécifiques, non fonctionnels
 - (c) maniérismes moteurs stéréotypés et répétitifs, par exemple battements ou torsions des mains ou des doigts, ou mouvements complexes de tout le corps
 - (d) préoccupation par certaines parties d'un objet ou par des éléments non fonctionnels de matériels de jeux (par exemple leur odeur, la sensation de leur surface, le bruit ou les vibrations qu'ils produisent)

Annexe 2 : Classification CIM-10 F84.5 Syndrome d'Asperger

A. Absence de tout retard général, cliniquement significatif, du langage (versant expressif ou réceptif), ou du développement cognitif. L'acquisition de mots isolés vers l'âge de 2 ans ou avant et l'utilisation de phrases communicatives à l'âge de 3 ans ou avant sont nécessaires au diagnostic.

L'autonomie, le comportement adaptatif et la curiosité pour l'environnement au cours des 3 premières années doivent être d'un niveau compatible avec un développement intellectuel normal. Les étapes du développement moteur peuvent être toutefois quelque peu retardées et la présence d'une maladresse motrice est habituelle (mais non obligatoire pour le diagnostic). L'enfant a souvent des capacités particulières isolées, fréquemment en rapport avec des préoccupations anormales, mais ceci n'est pas exigé pour le diagnostic.

B. Altération qualitative des interactions sociales réciproques (mêmes critères que pour l'autisme).

C. Caractère inhabituellement intense et limité des intérêts ou caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités (mêmes critères que pour l'autisme, mais les maniérismes moteurs ou les préoccupations pour certaines parties d'un objet ou pour des éléments non fonctionnels de matériels de jeu sont moins fréquents).

D. Le trouble n'est pas attribuable à d'autres variétés de trouble envahissant du développement, à une schizophrénie simple (F20.6), à un trouble schizotypique (F21), à un trouble obsessionnel compulsif (F42.-), à une personnalité anankastique (F60.5), à un trouble réactionnel de l'attachement de l'enfance (F94.1), à un trouble de l'attachement de l'enfance, avec désinhibition (F94.2).

Annexe 3: CHAT

A. Questions aux parents

- 1) Votre enfant prend-t-il plaisir à être balancé ou à ce qu'on le fasse sauter sur les genoux ?
- 2) Votre enfant s'intéresse-t-il aux autres enfants ?
- 3) Votre enfant aime-t-il grimper ? Escalader les escaliers ?
- 4) Votre enfant prend-t-il plaisir à jouer à « coucou » ou à chercher un objet ?
- 5) Votre enfant a-t-il déjà joué à la dînette par exemple : faire semblant de verser du café en utilisant les ustensiles ou autre jeu de « faire semblant » ?
- 6) Votre enfant a-t-il déjà utilisé l'index ou tendu la main pour demander quelque chose ?
- 7) Votre enfant a-t-il déjà pointé de l'index pour montrer son intérêt pour quelque chose ?
- 8) Votre enfant joue-t-il de façon adaptée avec de petits jouets (voitures, cubes) sans se contenter de les mettre à la bouche, les manipuler ou les jeter ?
- 9) Votre enfant vous a-t-il déjà rapporté des objets ou des jouets pour vous les montrer ?

B. Questions aux médecins

- I Au cours de la consultation, l'enfant a-t-il eu un contact par le regard avec vous ?
- II Attirez l'attention de l'enfant, puis pointez de l'autre côté de la pièce en direction d'un objet et dites « oh regarde ! ». Regardez le visage de l'enfant : l'enfant regarde-t-il pour voir ce que vous désignez ?
- III Attirez l'enfant puis donnez-lui une dînette et dites-lui « tu peux faire du café ? » : l'enfant fait-il semblant de verser le café, de boire etc...
- IV Dites à l'enfant « où est la lumière ? » ou « montre-moi la lumière ». L'enfant désigne-t-il de l'index la lumière ?
- V L'enfant peut-il faire une tour avec des cubes ? (si oui, nombre de cubes ?)

Critères de haut risque d'autisme : A-7, B-IV (absence de pointage proto-déclaratif) ; A-5, B-III (absence de jeu de faire semblant) ; B-II (absence de suivi du regard).

Critères de risque modéré d'autisme : Association de A-7, B-IV (absence de pointage proto-déclaratif) à un seul des deux autres critères A-5, B-III (absence de jeu de « faire semblant ») ou B-II (absence de suivi du regard)

Annexe 4 : M-CHAT

Questions aux parents

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

Une réponse négative aux items critiques 2, 7, 9, 13,14 et 15 indique un risque autistique. Un enfant est à risque s'il échoue à deux items critiques ou échoue à 3 items au total, dans ce cas, il doit bénéficier d'un bilan approfondi.

Annexe 5 : Lettre explicative envoyée aux parents

Madame, Monsieur,

Je m'appelle Justine BERTIN, je suis interne de médecine générale. Dans le cadre d'un travail de thèse et en collaboration avec le Centre Ressource Autisme (CRA) d'Amiens, je m'intéresse au parcours des enfants avant l'établissement d'un diagnostic d'autisme ou autres troubles envahissants du développement (TED) et notamment à la place du médecin généraliste dans ce parcours.

En tant que médecins généralistes, nous faisons parties des professionnels de santé de première ligne pouvant alerter, et repérer ces troubles. Le médecin généraliste a ce rôle de repérage mais aussi de soutien et d'accompagnement tout au long du parcours diagnostique.

Je réalise une enquête afin d'obtenir votre opinion, vos sentiments en rapport avec ce sujet et surtout afin de connaître le parcours personnel de votre enfant avant l'établissement du diagnostic. Pour cela, j'ai besoin de votre aide et vous propose de vous rencontrer lors d'un entretien afin de recueillir votre récit. Cet entretien sera bien sûr confidentiel et anonyme, et pourra se dérouler où vous le souhaitez et selon vos disponibilités.

Si vous souhaitez des informations supplémentaires sur mon travail et afin de prévoir notre rencontre, vous pouvez directement me contacter par mail (adresse mail personnelle) ou par téléphone au 06 -- -- -- -- ou également par l'intermédiaire du CRA d'Amiens auprès de l'assistante sociale Mme AS au 03 -- -- -- --.

Je vous remercie de l'attention que vous porterez à mon courrier et compte beaucoup sur vous pour la bonne réalisation de mon travail.

Justine BERTIN.

Annexe 6 : Guide d'entretien

Avant l'enregistrement :

Rappel de la garantie de confidentialité et d'anonymat +++

But de l'entretien : obtenir des opinions !!!

- ➔ *Dans un premier temps présentation de l'enquêteur, puis « Dans le cadre d'un travail de thèse et en collaboration avec le Centre Ressource Autisme, je m'intéresse au parcours d'un enfant et de sa famille avant l'établissement d'un diagnostic d'autisme ou autres troubles envahissants du développement, et notamment la place du médecin généraliste dans ce parcours.*
- Je veux juste vous rappeler que cet entretien est enregistré via un dictaphone mais je vous garantis une totale confidentialité de vos propos et surtout votre anonymat. Le but des entretiens étant d'obtenir des opinions.»*

Au début de l'entretien pour lancer la discussion : Questions fermées : Age de l'enfant, sexe ? Diagnostic ? Posé à quel âge ?

Consigne générale :

« J'aimerais connaître votre parcours jusqu'au jour où un diagnostic a pu être posé pour votre enfant. Qu'est ce qui a attiré l'attention dans le développement de votre enfant ? (Langage, interactions sociales, développement psychomoteur...) Qui a évoqué cela ? Et à quel âge ? Racontez-moi comment ça s'est passé. »

Thèmes à aborder, et relances :

1. Place du médecin généraliste :

- **Suivi habituel :** *Quelle place accordez-vous à votre médecin généraliste dans le suivi habituel de vos enfants ?*
Relances si besoin : *Par exemple depuis la naissance ? Suivi de la croissance ? Examens obligatoires du 9^{ième} et 24^{ième} mois ? Les vaccinations ?*
 - **Premières inquiétudes :**
Comment votre médecin généraliste a-t-il réagi au moment de la découverte des premiers signes ?
Relances : *explications données, orientation..., consultations ORL, Ophtalmo ??*
 - **Une fois les signes évoqués, Lors du parcours avant diagnostic :**
Quel a été le rôle de votre médecin généraliste lors du parcours diagnostique de votre enfant ?
Relances : *soutien des parents, réponse aux multiples interrogations, partie administrative...*
- #### **2. Ressenti par rapport au parcours :**
- Quel est votre ressenti par rapport à la PEC réalisée par votre MG dans le parcours diagnostique de votre enfant ?*
Puis : *Qu'est ce qui aurait pu être amélioré selon vous ?*

IX. RESUME

Rôle du médecin généraliste dans le parcours diagnostique des enfants atteints de troubles du spectre autistique

INTRODUCTION : Les Troubles du Spectre Autistique (TSA) sont définis comme des troubles neuro-développementaux de l'enfant, débutant avant l'âge de 3 ans, caractérisés par des perturbations dans le domaine de la communication et des interactions sociales, et par des comportements, intérêts et activités au caractère restreint, répétitif et stéréotypé. La Haute Autorité de Santé (HAS) donne au médecin généraliste une place centrale dans le parcours diagnostique des enfants atteints de TSA. Il paraissait intéressant d'apprécier le ressenti des parents par rapport au rôle du médecin généraliste dans ce parcours.

METHODES : Une étude qualitative par entretiens semi-directifs a été réalisée auprès de parents avec au moins un enfant atteint de TSA, en Picardie. La population a été recrutée avec l'aide du Centre Ressources Autisme d'Amiens via une lettre explicative remise aux parents en mains propres ou par voie postale. Les entretiens ont été analysés selon la méthode de la théorisation ancrée.

RESULTATS : Treize entretiens ont été réalisés. Les premières inquiétudes sur le développement de l'enfant ont été détectées par les parents, et concernaient des troubles du langage et des difficultés relationnelles. Le médecin généraliste a été consulté en première intention. Les premières réactions du médecin ont été de rassurer les parents sans émettre d'alerte particulière, ou d'orienter vers un avis spécialisé. Le ressenti des parents a été différent d'une famille à l'autre. Le manque de connaissance des médecins généralistes sur les TSA a été largement mis en avant.

DISCUSSION : Le médecin généraliste n'a pas été l'acteur central du parcours diagnostique pour plusieurs raisons : formation médicale insuffisante, exclusion des réseaux de soins spécialisés, durée de consultation limitée, information du grand public insuffisante, absence d'examen prévu à 18 mois, âge-clé pour le dépistage.

CONCLUSION : Le rôle du médecin généraliste dans le parcours diagnostique a été variable d'un enfant à un autre. Ce constat diverge des recommandations de la HAS qui place le médecin généraliste au centre du dépistage des troubles autistiques.

MOTS-CLES : Autisme, TSA-Trouble du Spectre Autistique, Dépistage précoce, Enfant, Médecin généraliste, Enquête qualitative, Parent.

X. ABSTRACT

General practitioner role for the diagnostic in children affected by Autism Spectrum Disorders.

INTRODUCTION: Autism Spectrum Disorders are defined like children neurodevelopment disorders, starting before 3 years old and being characterized by troubles in the communication and in the social relationship. Restrictive, repetitive and stereotyped behaviors, interests and activities characterize it. The Haute Autorité de Santé (HAS) is giving a central role to the general practitioner for the diagnostic of children affected by Autism Spectrum Disorders. Thus, it looks interesting to collect parent's opinions and feelings regarding to the role of the general practitioner.

METHODS: A qualitative studies has been realized by performing half-oriented interviews with family living in Picardie and having at least one child affected by Autism Spectrum Disorders. The sample group has been selected with the support of the Centre Ressources Autisme of Amiens through a letter that they gave personally or via mail to the parents. Interviews have been analyzed with a single method: the "grounded theory".

RESULTS: Thirteen interviews have been performed. The first indications and worries concerning the children development have been detected by the parents. It was about language disorders and relationship difficulties. The general practitioner has been consulted as a first step and the first action taken was to reassure the parents and to send them to a specialist. Multiple reactions have been observed in the panel and the general practitioner gaps have been broadly highlighted.

DISCUSSION: General practitioner has not been the major and the central player for the diagnostic. Several explanations can be made. Lack of training, being apart of specialist network, too short consulting timing, insufficient public information, no screening test after 18 month have been the key gaps identified.

CONCLUSION: General practitioner role for the diagnostic has been different from a child to another one. This is not in line with the aim of the HAS to place the general practitioner in a key position for the detection of the Autism Spectrum Disorders.

KEYWORDS: Autism, Autism Spectrum Disorder, Precocious Screening, Child, General practitioner, Qualitative studies, Parent.