



# État des lieux des pratiques des médecins généralistes dans la prise en charge des enfants atteints de trouble du spectre autistique (TSA), du point de vue des parents

Charline Fontaine

## ► To cite this version:

Charline Fontaine. État des lieux des pratiques des médecins généralistes dans la prise en charge des enfants atteints de trouble du spectre autistique (TSA), du point de vue des parents. Médecine humaine et pathologie. 2019. dumas-02771714

**HAL Id: dumas-02771714**

**<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02771714>**

Submitted on 4 Jun 2020

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

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

UNIVERSITÉ DE PICARDIE JULES VERNES

FACULTÉ DE MÉDECINE D'AMIENS

Année 2019

N° 2019 – 175

**ÉTAT DES LIEUX DES PRATIQUES DES MÉDECINS  
GÉNÉRALISTES DANS LA PRISE EN CHARGE  
DES ENFANTS ATTEINTS DE TROUBLE DU SPECTRE  
AUTISTIQUE (TSA), DU POINT DE VUE DES PARENTS :  
DU PARCOURS DIAGNOSTIQUE AU SUIVI**

**THÈSE POUR L'OBTENTION DU DOCTORAT EN MÉDECINE**

**DIPLÔME D'ÉTAT**

**Spécialité : Médecine Générale**

Présentée et soutenue publiquement le 08 Novembre 2019

Par

**Charline FONTAINE**

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

**Les Juges** :

Monsieur le Professeur Christian MILLE

Madame le Professeur Cécile MANAOUIL

Madame le Professeur Pierre-Louis DOUTRELLOT

Monsieur le Professeur Alain DERVAUX

**Le Directeur de thèse** : Monsieur le Docteur Eric LE GALLOUDEC

**(Remerciements)**

*A mon président de Jury,*

*Monsieur le Professeur Jean-Marc GUILLE*

*Professeur des Universités – Praticien Hospitalier*

*(Pédopsychiatrie)*

*Coordinateur du DES de psychiatrie*

*Vous me faites le très grand honneur de présider ce jury,*

*L'intérêt que vous avez montré pour la présidence de mon travail a permis sa réalisation.*

*Vous me faites particulièrement l'honneur d'apporter votre regard critique précieux,*

*Soyez assuré de ma profonde admiration et de ma sincère reconnaissance.*

A mes juges,

Monsieur le Professeur Christian MILLE

Professeur des Universités – Praticien Hospitalier

(Pédopsychiatrie)

Vous me faites l'honneur de siéger parmi les membres de ce jury en tant qu'expert,

L'intérêt et la gentillesse que vous avez montrés pour mon travail m'a encouragée dans sa réalisation,

Veillez trouver ici le témoignage de ma plus grande reconnaissance.

*Madame le Professeur Cécile MANAOUIL*

*Professeur des Universités – Patricien Hospitalier*

*(Médecine légale et droit de la santé)*

*Service de Médecine légale et Sociale*

*Adjointe au Chef du Pôle « Urgences, médecine légale et sociale. »*

*Je garde de très bons souvenirs de vos enseignements.*

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

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

*Monsieur le Professeur Pierre-Louis DOUTRELLOT*

*Professeur des Universités – Praticien Hospitalier*

*(Médecine Physique et de Réadaptation)*

*Responsable du Centre d'activité MPR Orthopédique*

*Pôle « Autonomie »*

*Vous me faites l'honneur d'examiner ce travail,*

*Recevez à cette occasion mes sincères remerciements,*

*Votre aimable soutien a contribué au bon déroulement de ce travail.*

*Monsieur le Professeur Alain DERVAUX*

*Professeur des Universités – Praticien Hospitalier*

*Psychiatrie Adultes*

*Vous me faites l'honneur de juger ce travail,*

*Soyez assuré de mon profond respect.*

*A mon directeur de thèse,*

*Monsieur le Docteur Eric LE GALLOUDEC*

*Praticien Hospitalier*

*(Pédiatrie)*

*Directeur du CAMSP à Beauvais*

*Responsable de la plateforme diagnostic autisme de Beauvais*

*Je te remercie pour m'avoir accompagnée et guidée tout au long de ce travail et de m'avoir permis de mieux comprendre le rôle tenu par les structures de diagnostic précoce, de m'avoir mise en contact avec ton équipe pluridisciplinaire qui m'a réservée un accueil chaleureux.*

*Tu as accepté gentiment et spontanément de diriger ce travail que je t'ai présenté à la fin de mon stage de pédiatrie. Tu as porté une attention particulière au sujet, en tant qu'un des médecins référents départementaux de l'autisme. Tu m'as marquée par ton enthousiasme et ton engagement.*

*Tu m'as apportée ta confiance et un grand soutien dans toutes les étapes.  
Tu m'as marquée par ta disponibilité, ta réactivité, ton écoute et gentillesse.  
Ta dimension humaine m'a beaucoup touchée.*

*Tu m'as fait partager tes connaissances et récentes recommandations, ainsi que ton expérience sur le terrain lors de nos échanges. Tu m'as soutenue et éclairée mon chemin dans les moments où je me sentais perdue.*

*Je te fais part ici de l'expression de ma profonde gratitude  
Et de mon éternelle reconnaissance.*



**A Robin, mon mari chéri.** Depuis maintenant 13 ans, tu m'accompagnes dans toutes les étapes de ma vie et tu es le témoin du périple de mes études depuis le début. Merci pour ton soutien inégalable et ta patience, merci de m'avoir permis de consacrer du temps et de la disponibilité pour ce travail malgré les contraintes de la vie de famille. Nous avons déjà construit de très beaux projets ensemble, nous avons eu un magnifique mariage (comme dans mes rêves), nous avons voyagé parfois loin « main dans la main » et ce n'est que le début... Merci de m'avoir donné le plus beau des cadeaux, celui d'être maman d'une petite fille et bientôt d'une autre petite grenouille. Je t'aime et ce, pour le restant de ma vie.

**A Judith, ma poucinette.** Mon petit cœur de maman craque devant tes mignonneries. Tu es un vrai rayon de soleil avec ton grand et joli sourire. Tu m'épates tous les jours, même lorsque tu fais des bêtises et tu grandis trop vite bien sûr. Je suis déjà très fière de toi mon amour. Tu vas être une grande sœur extraordinaire. Je suis une maman comblée avec tant de câlins tous les jours, tu fais mon bonheur. Je t'aime très fort !

**A mon Papa et ma Maman.** C'est grâce à vous que j'en suis arrivée là aujourd'hui. Vous êtes un modèle de courage dans le travail et m'avez donné l'image du couple idéal car vous avez du tout construire à deux, malgré les difficultés que vous avez toujours su surmonter à deux, pour avoir un bel avenir. Vous m'avez permise de réaliser de grandes et longues études et m'avez soutenue dans toutes les épreuves difficiles de ce parcours. Vous avez été présents dans ce travail, m'avez relue et corrigée en orthographe et syntaxe, pris le temps de me conseiller, merci pour cette aide précieuse !

Papa, tu as parfois été dur avec moi mais je n'ai jamais eu un caractère facile et je sais aujourd'hui que c'était pour me préparer à tracer mon chemin vers la réussite. Maman, ma douce « mamounette », tu as toujours su trouver les mots pour me reconforter dans les moments où j'en avais le plus besoin et ton amour indéfectible m'a donné la force d'avancer. J'ai hérité de ton caractère perfectionniste et c'est une qualité qui m'a poussée à travailler toujours plus pour en arriver à ce jour : devenir docteur ! Je ne vous remercierai jamais assez pour tout ce que vous m'avez offert. Je ne vous le dis peut être pas assez souvent mais je vous aime profondément.

**A mon frère Aymeric.** On s'est souvent chamaillé étant enfants et adolescents mais toujours complices malgré nos différences de caractère. J'ai toujours cherché à te protéger et t'aider, même si tu me rejetais parfois. Aujourd'hui je suis fier de ce que tu es devenu. Tu as aussi hérité du côté perfectionniste de maman et de sa sensibilité mais ce n'est pas une faiblesse au contraire. Je souhaite que tu mènes une vie heureuse et que nous gardions de bons rapports quel que soit nos différents, car on n'a qu'une famille. Je n'oublie pas bien sur ma belle-sœur Fiona, que j'adore avec son grain de folie, qui a le mérite de supporter les sautes d'humeur du fréro et s'avère être une super tata !

**A ma sœur Céline, son mari Géraud et mes neveux Arthur, Rosalie et Basile.** J'ai vraiment de la chance de t'avoir comme grande sœur ! Petite, tu m'as toujours chouchoutée et protéger et même si nous étions parfois loin l'une de l'autre je pensais souvent à toi. Adolescente, tu m'as emmenée visiter Paris à plusieurs reprises et j'en garde de super souvenirs. Avec Géraud et les enfants vous êtes une jolie famille unie et c'est toujours avec grand plaisir qu'on aime partager des week-ends ensemble. Géraud je te remercie pour l'aide apportée à mon travail avec la traduction en anglais de mon résumé, sans toi je ne sais pas si j'y serai arrivé !

**A ma famille,** Mamie Paulette, Mamie Yvette, Tonton Luc, Tata Patou, les cousins, Parrain Charles-Henry. Je pense souvent à vous, même si les occasions de se voir sont rares.

**A mes beaux-parents, Martine et Didier.** Vous m'avez accueillie gentiment et spontanément dès le début de notre histoire avec Robin puis avez suivi le parcours de mes études et encouragée tout au long ; en y réfléchissant avec du recul, j'ai d'ailleurs souvent révisé dans votre maison ! Martine vous m'avez aidée à votre façon dans la réalisation du questionnaire de ce travail et le test en ligne, je vous remercie pour vos remarques constructives. Vous êtes généreux par nature, entourés de beaucoup d'amis et savez recevoir. Vous nous avez beaucoup aidés pour nous aménager des logements confortables. Grands-parents tendres, vous aimez partager des moments avec ma puce, riches en échanges avec beaucoup d'amour. Je sais que je peux toujours compter sur vous en cas de besoin. J'estime avoir la chance de vous avoir et je vous remercie.

***A mes beaux-frères Thibaut, Renaud, à ma belle-sœur Gaby et mes neveux Odin et Adan.***  
*Vous êtes ma deuxième famille. Beaucoup de moments partagés ensemble, le week-end ou en vacances avec des souvenirs gravés... C'est toi Gaby, qui m'a inspirée pour mon sujet à travers l'histoire d'Odin. Tu es une maman exemplaire et tu peux être fière devant ton parcours du combattant autant pour Odin que pour ton travail. Mes loulous, je vous ai vu grandir et je suis fière des petits hommes que vous êtes ! Je vous aime.*

***A mes copines de Lycée, Roro, Chécile, Alice et Eugénie.*** *On ne s'est pas quittées depuis nos 17 ans et même si nous avons rarement l'occasion d'être toutes réunies, le temps n'efface pas les souvenirs ! Les fous rires dans les couloirs, le voyage en Ecosse, les sorties au Plan d'Eau, les fêtes d'anniversaires, ... tous ces moments resteront gravés dans mon cœur ! La distance n'empêchera pas cette amitié de durer !! Je vous adore et souhaite que vous meniez une vie remplie de bonheur.*

***A la clique d'amis, Beber Marlène, Bastien Caro, Freddy, Julien, Pascaline Fred, Camille Aymerick, Anaïs Nicolas et les petits.*** *Je ne compte plus nos années d'amitié et toutes les soirées que l'on a passées ensemble... Merci d'être toujours là. Nous avons tous grandi, construits différents projets et c'est dans la joie et la bonne humeur qu'on essaye de se retrouver régulièrement. Je vous aime !*

***A mes grandes copines de fac, Victoria et Lucie.*** *On s'est connues à la fin de l'externat et plus jamais quittées. Nous avons choisi toutes les trois la même spécialité et avons fait le choix du remplacement pour l'instant et c'est toujours avec plaisir de partager nos expériences autour d'un bon thé ou petit repas sur Amiens, « comme avant ». Copines de shopping, je peux compter sur vous pour m'aider dans le choix de ma garde-robe ou make-up et je suis sûre de passer un bon moment ! Ne changez pas, je vous adore les filles !*

***A tous les autres copain(e)s de fac.*** *On a partagé ensemble les cours, les stages, les révisions à la BU, le stress des partiels et de l'ECN. Les années et les parcours différents nous ont*

*éloignés les uns des autres mais je n'ai rien oublié. Je vous souhaite d'être aussi épanouis que moi dans le métier de médecin ou chirurgien pour certains, on l'a tous mérité !*

***A mes maitres de stage de médecine générale.*** Dr Barraud Largerie, Dr Borgne, Dr Fortane, Dr Bouget. Vous m'avez appris le métier passionnant de « médecin traitant » et j'ai tant découvert à travers vos connaissances, vos expériences et différences de pratiques. Vous m'avez tous montré la passion de votre travail au quotidien et m'y avait donné goût. Grâce à vous, j'ai appris à aimer la médecine de campagne et à rester simple.

***Aux différents services hospitaliers*** où j'ai effectué mes stages ou travail saisonnier, et appris mon futur métier. Je pense aux professeurs, aux médecins praticiens et à leurs équipes puisque j'ai appris auprès de chacun d'entre eux avec de bons et mauvais souvenirs, en affichant ma propre identité et en créant « une carapace » pour surmonter les difficultés de la mission de « soignant ». Une attention particulière à l'équipe de Réanimation polyvalente du CHU Nord qui m'a soutenue et redonné goût à la médecine après avoir vécu deux stages très difficiles pendant mon externat ; à l'équipe des Urgences du nouveau CHU d'Amiens Sud qui m'a appris à comment savoir réagir dans des situations vitales, à réaliser des gestes très techniques, une « équipe soudée » avec une ambiance très confraternelle ; et à l'équipe de diabétologie du CH de St Quentin avec qui on a partagé de très bons moments.

***Aux équipes du CAMSP de Beauvais et du Centre Ressources Autisme d'Amiens*** qui m'ont chaleureusement accueillie et aidé dans mon travail. Merci à tous !

***Aux parents qui ont participé à mon étude,*** ils m'ont encouragée et félicitée pour mon engagement envers la cause de l'autisme. Sans eux, mon travail n'aurait pas vu le jour. Merci Je serai heureuse que mon étude puisse leur servir, dans le but d'améliorer leur prise en charge dans les années à venir.

## **TABLE DES MATIERES**

### **INTRODUCTION**

#### **AUTISME: ETAT DES CONNAISSANCES ET ACTUALITES**

- I - Histoire de l'Autisme
- II - Définition de l'Autisme
- III - Classification (CIM 10 - DSM5)
- IV - Autres caractéristiques et pathologies associées aux TSA
- V - Epidémiologie et Données actuelles des Facteurs de Risque
  - 1) Prévalence
  - 2) Sex Ratio
  - 3) Facteurs de Risque connus et validés
- VI - Plans Gouvernementaux

#### **DEPISTAGE ET ORIENTATION PRECOCE**

- I - Définition
- II - Signes d'alerte
- III - Age préconisé: 18 mois
- IV - Outils de dépistage (CHAT, M-CHAT)
- V - Le syndrome d'Asperger
- VI - Parcours, Orientation et Coordination des soins

#### **MATERIEL et METHODES**

- I - Bibliographie
- II- Etude
  - 1) Type d'Etude
  - 2) Choix de la population
  - 3) Questionnaire
    - 3-1 Questions
    - 3-2 Tests du Questionnaire
    - 3-3 Diffusion
  - 4) Objectifs
  - 5) Analyse statistique

#### **RESULTATS**

- I – Caractéristiques de la population
  - 1) âge
  - 2) sexe
- II – Parcours diagnostique:
  - 1) Age pose diagnostic
  - 2) 1eres inquiétudes
    - 2-1 Inquiétudes parentales
    - 2-2 Inquiétudes médecin généralistes et âge de l'enfant
    - 2-3 Inquiétudes entourage
    - 2-4 Termes TED et TSA
    - 2-5 Problème d'éducation
    - 2-6 Diagnostics différentiels
  - 3) Dépistage par le médecin généraliste
    - 3-1 Consultation spécifique avec médecin généraliste
    - 3-2 Outils spécifiques
  - 4) Pose du diagnostic de TSA

### III – Orientation et Prise en charge initiale par le médecin généraliste

#### IV – Suivi

- 1) Rythme des consultations
- 2) Participation au PPS
- 3) Renouvellement traitement médicamenteux
- 4) Motifs de consultation
- 4) Examen clinique

#### V - Accompagnement et Dimensions relationnelles de la Famille avec le médecin généraliste

- 1) Confiance liée aux besoins de santé de l'enfant avec TSA
- 2) Ecoute
- 3) Information
- 4) Soutien psychologique
- 3) Attentes des parents (question libre)

## **DISCUSSION**

### I - Choix du sujet

### II - Représentativité de la population étudiée

### III - Choix de la Méthode

- 1) Forces et Intérêts
- 2) Limites et Biais

### IV - Discussion des principaux résultats

### V - Perspectives

## **CONCLUSION**

## **BIBLIOGRAPHIE**

## **ANNEXES**

Annexe 1 – Questionnaire adressé aux parents

Annexe 2 – Texte Explicatif accompagnant le questionnaire

Annexe 3 – Repaires nécessaires au développement de la socialisation et communication chez l'enfant de 0 à 24 mois

Annexe 4 – DSM-5 : Critères diagnostiques et « Dyade autistique »

Annexe 5 – Test CHAT

Annexe 6 – Test M-CHAT (version française)

## **RESUME**

## **LISTE DES ABRÉVIATIONS**

**ADBB** : Questionnaire Alarme Détresse Bébé

**ADI-R** : Autism Diagnostic Interview, Revised Entretien pour le diagnostic de l'autisme, version révisée

**ADOS-G** : Autism Diagnostic Observation Schedule, Generic

**AMSE** : Autism Mental Status Examination

**ANESM** : Agence Nationale de l'Evaluation et de la qualité des Etablissements et Services sociaux et Médicaux-sociaux

**ARS** : Agence Regionale de Santé

**BISCUIT** : Baby and Infant Screen for Children with Autism Traits

**CAMSP** : Centre d'Action Médico-Social Précoce

**CARS** : Childhood Autism Rating Scale

**CESDD** : Checklist for Early Signs of Developmental Disorders

**CHAT** : CHecklist for Autisme in Toddlers

**CIM-10** : Classification Internationale des Maladies, 10ème version

**CIM-11** : Classification Internationale des Maladies, 11ème version

**CMP** : Centre Médico-Psychologique

**CMPP** : Centre Médico-Psycho-Pédagogique

**CPAM** : Caisse Primaire d'Assurance Maladie

**CRA** : Centre Ressources Autisme

**DI** : Déficience Intellectuelle

**DSM-IV** : Diagnostic and Statistical manual of Mental disorders, 4ème édition

**DSM-IV-TR** : Diagnostic and Statistical manual of Mental disorders, 4ème édition Révisée

**DSM-5** : Diagnostic and Statistical manual of Mental disorders, 5ème édition

**ESAT** : Early Screening for Autistic Traits

**F** : Fille

**FFP** : Fédération Française de Psychiatrie

**FMC** : Formation Médicale Continue

**G** : Garçon

**GARS** : Guilliam Autism Rating Scale

**HAS** : Haute Autorité de Santé

**INPES** : Institut National de Prévention et d'Éducation pour la santé

**INSERM** : Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale

**IC 95 %**: Intervalle de Confiance de 95 %

**M-CHAT** : Modified – Checklist for Autism in Toddlers

**MG** : Médecin Généraliste



**n** : nombre

**OMS** : Organisation Mondiale de la Santé (= WHO)

**PA** : Plan Autisme

**PDDST-II** : Pervasive Developmental Disorder Screening Test II

**PMI** : Protection Maternelle et Infantile

**PCO** : Plateformes de Coordination et d'Orientation précoce

**ROR** : Vaccin Rougeole Oreillons Rubéole

**SCQ** : Questionnaire de Communication Sociale

**SR** : Sex Ratio

**STAT** : Screening Tool for Autism in Tow-years-olds

**STB** : Sclérose Tubéreuse de Bourneville

**TED** : Troubles Envahissants du Développement (CIM-10, DSM-IV-TR)

**TND** : Troubles Neuro-Développementaux

**TOC** : Trouble Obsessionnel Compulsif

**TSA** : Troubles du Spectre de l'Autisme (DSM-5, = ASD)

**VPP** : Valeur Prédictive Positive

## INTRODUCTION

Les Troubles Envahissants du Développement (TED), ou Troubles du Spectre de l'Autisme (TSA) correspondent à un trouble neuro-développemental apparaissant avant l'âge de 3 ans, caractérisés par des perturbations de fonctionnement dans les domaines de la communication, des interactions sociales et par des comportements, intérêts et activités au caractère restreint, répétitif et stéréotypé. (Classification Internationale des Maladies 10 = CIM 10). (1)

On utilise les termes TED et TSA plutôt que « autisme », car ils mettent en avant les formes cliniques variées.

Les TED et les TSA selon la Haute Autorité de Santé (HAS) concerneraient à l'heure actuelle 1 naissance sur 100, sur la base des études internationales.

Ils constituent, à ce jour, un handicap fréquent, qui depuis une dizaine d'années suscitent l'intérêt de nombreux chercheurs et professionnels de santé et ils sont devenus un enjeu majeur de santé publique.

Selon les études internationales, le retard au diagnostic est parfois de plusieurs années pour les patients concernés par l'autisme. Ces troubles sont la cause de difficultés de socialisation et de scolarisation dès la petite enfance. Les personnes autistes et leurs familles ont besoin d'un accompagnement adapté et le plus précoce possible pour permettre d'améliorer leur qualité de vie.

Selon l'HAS, les médecins de première ligne, généralistes et pédiatres devraient être au centre de la prise en charge dans le repérage, les démarches diagnostiques et l'organisation des premières interventions mais dans la pratique ils sont encore peu présents. (2)

Depuis 2005 les recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme de la Fédération Française de Psychiatrie (FFP), préconisent un repérage des troubles aux alentours de 18 mois par les professionnels de santé de première ligne.(3)

Les recommandations de bonnes pratiques de la HAS (4) et de l'Agence Nationale de l'Evaluation et de la qualité des Etablissements et Services sociaux et Médicaux sociaux (ANESM)(5) ont été actualisées en février 2018, en s'appuyant sur les résultats du «3ème plan Autisme» mais elles sont très lentement diffusées.

Le gouvernement a annoncé récemment le «4eme plan autisme» (6) en confirmant la nécessité d'améliorer le repérage et la prise en charge de ces patients, avec la mise en place d'un réseau d'alerte avec les «professionnels de première ligne» dont font partie les médecins généralistes.

Un document de la HAS paru en février 2018 rappelle ces recommandations aux professionnels de soins primaires. (7)

Hors à ce jour, il n'existe pas de formation spécifique proposée aux futurs médecins généralistes (internes) ni de Formation Médicale Continue (FMC) concernant les Troubles du Spectre de l'Autisme, et nous pouvons nous demander quelles en sont les répercussions en pratique.

Le médecin de famille a une place privilégiée dans le parcours de soins avec une dimension relationnelle importante avec ses patients; il paraît primordial que le médecin généraliste intervienne dès l'apparition des premiers signes faisant suspecter des TSA et qu'il sache bien orienter ses patients pour permettre un diagnostic précoce puis d'assurer le suivi de ses enfants, sans oublier l'accompagnement de leurs familles.

A travers mes recherches, j'ai pu constater que peu de travaux ont été consacrés à la place du médecin généraliste dans la prise en charge des enfants autistes et que les parents d'enfants autistes sont très rarement interrogés, alors qu'ils sont les premiers témoins du parcours diagnostique, du suivi et de l'accompagnement depuis le début des troubles.

Je me suis d'abord demandé s'il y avait eu des changements récents, avec la mise en place des différents « Plans Autisme » (6)(8), de la pratique des médecins généralistes pour le dépistage et le suivi des enfants avec TSA, avec dans l'idée d'évaluer la situation par catégories d'âge.

L'ambition affichée de ce sujet est avant tout de **sensibiliser les médecins généralistes sur l'importance d'apprendre à repérer et dépister les premiers troubles** afin de raccourcir le délai diagnostique et de **mettre en place une prise en charge la plus précoce possible**, dont on sait qu'elle est primordiale dans le pronostic de ces troubles et d'aborder aussi la question du **suivi global** de l'enfant autiste par le médecin généraliste.

Un des buts de ce travail est de mettre en lumière les pistes qui restent à améliorer en médecine ambulatoire, ce qui pourrait concourir très nettement à l'amélioration globale de la qualité de vie des enfants avec TSA et de leur famille.

L'objectif principal de cette étude est de faire un état des lieux des pratiques des médecins généralistes dans la prise en charge des enfants atteints de troubles du spectre de l'autisme (TSA), aujourd'hui âgés de 0 à 17 ans, du point de vue de leurs parents: des premiers signes d'alerte, en passant par leur parcours diagnostique et leur suivi global.

L'objectif secondaire est d'apprécier le ressenti des parents en ce qui concerne le rôle de soutien, de confiance et d'accompagnement de la famille par le médecin généraliste et d'aborder leurs attentes.

# **AUTISME: ETAT DES CONNAISSANCES ET ACTUALITES**

## **I - HISTOIRE DE L'AUTISME**

Le terme «autisme» est utilisé la première fois en 1911 par un psychiatre suisse E. Bleuler pour décrire «l'évasion hors réalité et le retrait sur le monde intérieur» chez des patients atteints de schizophrénie. (9)

Au cours des XIXe et XXe siècles les psychiatres vont progressivement s'intéresser aux troubles psychiques de l'enfant mais ce n'est qu'en 1943 que Leo Kanner(10), psychiatre américain décrit l'autisme infantile précoce avec une définition proche de celle utilisée aujourd'hui.

Le pédiatre Hans Asperger parlera à la même époque (1944) de «psychopathie autistique» de l'enfant en référence à une étude sur des garçons aux compétences sociales, linguistiques et cognitives inhabituelles, avec une maladresse des traits de caractères et des bizarreries, qui se retrouvent «du débile au génie»(11).

Il faudra attendre les années 1960 pour que les résultats d'études prouvent la distinction entre schizophrénie et autisme. La notion de Psychose infantile disparaît.

Le concept de l'autisme a beaucoup évolué (12) et c'est à partir des années 1970 que l'autisme est considéré comme un problème neuro-développemental, qui prend une place dans les psychopathologies de l'enfant en 1980 avec la parution du DSM-III aux Etats Unis.

Le terme de Troubles Envahissant du développement (TED) apparaît en 1993 avec la CIM 10 (1), une classification des troubles autistiques et des TED non spécifiés, alors que plus tard le DSM – 5 utilise le terme de Troubles du Spectre de l'Autisme.

Actuellement les travaux de recherche scientifique s'étendent à de nombreux domaines (épidémiologie, neurobiologie, neurophysiologie, génétique, neuropsychologie, imagerie cérébrale, sociologie...) ce qui montre bien la complexité de ces troubles, conduisant à l'utilisation actuelle du terme TSA.

## II - DEFINITION DE L'AUTISME

L'autisme est caractérisé comme un «trouble permanent du développement qui se manifeste au cours des trois premières années de la vie et résulte d'un dysfonctionnement neurologique qui compromet le fonctionnement du cerveau, touchant principalement les enfants, sans distinction de sexe, de race ou de situation socio-économique, dans de nombreux pays».

Aujourd'hui on utilise le terme de **TSA** qui se définit comme une « dyade autistique » (Annexe 4) débutant avant l'âge de 3 ans, qui associe:

- Altérations dans la communication verbale et/ou non verbale (gestuelle/regard) et des interactions sociales réciproques
- Intérêts et comportements restreints, répétitifs et stéréotypés

## III - CLASSIFICATIONS

La définition des Troubles du Spectre de l'Autisme (TSA) selon l'HAS fait référence à l'heure actuelle à deux classifications, la Classification Internationale des Maladies et des problèmes de santé connexes (CIM-10) et la classification américaine Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-5).

La **CIM-10** classe les TED dans «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 constituant une caractéristique envahissante du fonctionnement du sujet en toutes situations.» (1)

Elle différencie huit catégories de TED:

- **Autisme infantile**
- **Autisme atypique** (sous divisé en trois sous classes selon l'âge de survenue, la symptomatologie)
- **Syndrome de Rett**
- **Autre trouble désintégratif de l'enfance**
- **Hyperactivité associée à un retard mental et à des mouvements stéréotypés**
- **Syndrome d'Asperger (13)**
- **Autres troubles envahissant du développement, sans précision**

Le **DSM-5** regroupe les TED ou TSA dans un groupe de situations cliniques diverses avec des situations de handicap hétérogène, et classe le TSA parmi les troubles neuro-développementaux caractérisés par «des déficits persistants de la communication et des interactions sociales observés dans des contextes variés» avec un «caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités» avec des différents stades de sévérité. (14)

Les critères diagnostiques des TSA dans le DMS-5 sont les suivants:

1/ **Déficits persistants dans la communication sociale et l'interaction sociale** sans égard au contexte, au présent et/ou dans le passé qui se manifestent par la présence de trois éléments:

- a) Manque de réciprocité sociale ou émotionnelle
- b) Déficits reliés aux comportements communicatifs non verbaux utilisés pour l'intération sociales
- c) Difficultés à établir, maintenir et comprendre les relations

2/ **Modèles de comportements, activités ou intérêts restreints ou répétitifs**, au présent et/ou dans le passé, caractérisés par au moins deux des quatre éléments:

- a) Discours, utilisation d'objets en mouvements moteurs stéréotypés ou répétitifs (écholalie, alignement ou faire tourner un objet sans cesse)
- b) Importance à maintenir la routine, à utiliser des modèles ritualisés
- c) Intérêts très limités et ciblés, anormaux quant à l'intensité et la concentration
- d) Hyper ou hyporéactivité à des stimuli sensoriels ou intérêt inhabituel envers des éléments sensoriels de l'environnement

Aux critères précédents, le DSM-5 indique également le degré de sévérité actuel réparti en trois niveaux en fonction du soutien plus ou moins élevé.

3/ Les symptômes doivent être **présents depuis la petite enfance**

4/ Les symptômes entraînent une altération cliniquement significative du fonctionnement social, professionnel ou dans d'autres domaines importants

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

## **IV - EPIDEMIOLOGIE et DONNEES ACTUELLES DES FACTEURS DE RISQUE**

### **1- Prévalence**

Les chiffres les plus récents retrouvés dans la littérature internationale avec méta-analyse estiment la prévalence mondiale de TSA (chez les moins de 27 ans) à 7,2/1000 soit 1/132 personnes. (10)

Ce trouble est présent chez environ 1% de la population et concerne 700.000 personnes en France dont 100.000 jeunes âgés de < 20 ans et près de 600.000 adultes.

Aux Etats-Unis, selon un dernier rapport du système de surveillance de l'autisme, la prévalence serait plus élevée, avec chez les enfants âgés de 8 ans 1 cas sur 68 (mais manque de recul sur la stabilité de cette prévalence). (16)

### **2- Sex-Ratio**

La moyenne mondiale montre un Sex-Ratio de 4:1 soit 3,6 garçons/1000 et 1,2 filles/1000. L'HAS conclue en 2018 que l'«autisme infantile est 4 fois plus fréquent chez les garçons que chez les filles» et que le SR varie en fonction de l'association ou non à un retard mental : sans retard mental en moyenne SR 6:1 (17) (Syndrome d'Asperger SR 9 :1 (13)), avec retard mental en moyenne SR 2:1 avec une probable sous-estimation des filles présentant des TSA sans Déficience Intellectuelle (DI) ni Retard de Langage dont le diagnostic est souvent retardé avec des symptômes modérés des difficultés sociales et de la communication. (14)

Plusieurs travaux ont constaté que les filles « seraient plus difficiles à détecter et à diagnostiquer en raison de techniques d'imitations et de camouflage" (13) (18).

### **3- Facteurs de risque connus et validés**

Une synthèse de l'état des connaissances publiée en 2010 concluait que:

- «les TED sont présents dans toutes les classes sociales»
- «le risque de développer un autisme pour un nouvel enfant est de 4% si l'enfant atteint est un garçon, et de 7% si l'enfant atteint est une fille. Le risque augmente fortement à partir de deux enfants atteints dans une même fratrie (25-30%)
- «la fréquence de l'autisme infantile augmente faiblement avec l'âge du père et de la mère»
- il est prouvé une «association entre l'exposition in utéro (prise maternelle) au valproate de



sodium et la survenue de TSA.»

- il y a une «faible augmentation du risque de développer des TSA chez les enfants nés prématurés», et ceux « nés par césarienne » (rôle de l'ocytocine ?) (19) (20) (21) (22)

On suspecte de nombreux autres facteurs de risque :

- Facteurs génétiques (anomalies duplication, délétions chromosomiques variés) avec deux associations fréquentes : 30% des enfants « X fragile » présentant un TSA et 10% des enfants atteints de la Trisomie 21 présentant un TSA
- Facteurs anté et périnataux (carences vitaminiques, Infections Materno- Foetales, Alcool, Médicaments, Neuro-Inflammation ...)
- Facteurs environnementaux (pollution de l'air, les pesticides, les perturbateurs endocriniens) avec une étude sur le Biphénol A sur les rats en cours avec pour le moment aucune conclusion posée.
- Rôle du microbiote intestinal (23)
- Facteurs péri-nataux (24) (25)

## V - PLANS GOUVERNEMENTAUX

Depuis 2005, le gouvernement français a lancé successivement différents «Plan Autisme National» (1<sup>er</sup> PA de 2005-2007, 2<sup>e</sup> PA de 2008-2010, 3<sup>e</sup> PA de 2013-2017, 4<sup>e</sup> PA de 2018-2022) avec pour principal objectif d'améliorer le dépistage et les interventions précoces.

Le 3<sup>e</sup> PA (8) prévoyait le déploiement d'un **Réseau de Repérage et de Diagnostic** sur trois niveaux:

- **Réseau d'Alerte** avec les professionnels de première ligne dont font partie les médecins généralistes
- **Réseau de Diagnostic Simple** avec des personnels spécifiquement formés, en équipe pluridisciplinaires dans des structures dédiées comme le CAMSP, CMPP, services de pédiatrie
- **Réseau de Diagnostic complexe** avec la création de Centre Ressource de l'Autisme (CRA) et consultations spécialisées par les neuro-pédiatres

En avril 2018, le gouvernement a annoncé le «4eme Plan Autisme» (6) avec 5 principaux engagements:

- Renforcer la recherche et les formations
- Mise en place d'Interventions Précoces prescrites par les Recommandations de Bonnes Pratiques avec 4 mesures:
  - Repérer les écarts de développement des très jeunes enfants en formant un maximum de professionnels de la petite enfance au repérage précoces
  - **Confirmer rapidement les premiers signes d'alerte en donnant aux médecins généralistes et pédiatres des outils avec de nouveaux carnets de santé**
  - Intervenir immédiatement et diminuer de délai de diagnostic par la mise en place de «Plateforme d'Intervention Précoce et de Coordination» des TND dans chaque département
  - Réduire les dépenses des familles avec un «Forfait Intervention Précoce» pour permettre l'accès à des consultations spécialistes, non conventionnés par la CPAM (psychologue, ergothérapeute, psychomotricien(e)...) avec des soins remboursés la première année
- Garantir la scolarisation effective des enfants et des jeunes
- Favoriser l'inclusion des adultes
- Soutenir les familles (Mise en Place de «Plateformes de répit» par département)

En parallèle, l'HAS a réactualisé les «**Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme**» en avril 2018, avec la mise à jour de nouvelles données acquises dans le domaine de la détection, du diagnostic et des interventions précoces pour les enfants et les adolescents présentant un TSA et avec l'actualisation du DSM-5 en 2015. Elle rappelle l'importance de la diffusion des connaissances sur l'autisme aux professionnels de santé. (7)

Pour une meilleure coordination des bilans de dépistage et prises en charges, des plateformes diagnostiques ont pu être développées dans certaines régions, notamment en Picardie où il en existe une par département.

Actuellement des Plateformes de Coordination et d'Orientation Précoces (PCO) vont être mises en place pour permettre aux médecins en soins primaires, généralistes et pédiatres, d'adresser de jeunes patients (<7 ans) présentant potentiellement un TED ou TSA. (26)

# DEPISTAGE ET ORIENTATION PRECOCE

## I - QUELQUES CHIFFRES ET DEFINITIONS

Certains chiffres sont alarmants et montrent les pistes d'amélioration à mettre en place, en premier lieu dans le repérage et le dépistage des TSA

- 45% des diagnostics concernent des enfants âgés de 6 à 16 ans.
- le délai moyen pour obtenir un diagnostic de TSA en CRA est de 446 jours, en 2018. (6)
- 30% des enfants autistes sont scolarisés en maternelle.

Le Repérage d'un décalage dans le développement psychomoteur peut être réalisé par un parent, un proche ou un professionnel impliqué auprès de l'enfant. Il concerne les enfants «tout venant» et n'est pas réservé à une population spécifique.

Le Dépistage implique la mise en place d'une stratégie de santé publique et l'utilisation d'outils d'évaluation par des professionnels dédiés à cette action. Le dépistage peut cibler une population vulnérable ou concerner tous les enfants d'une classe d'âge. Il sert à identifier les sujets atteints d'une maladie ou d'une anomalie passée jusque-là inaperçue.

Une mesure de dépistage est pertinente en fonction de trois critères:

- la gravité du problème: les TSA sont toujours à l'origine d'un handicap
- le bénéfice lié à la prise en charge (diminution de la morbi-mortalité): il est prouvé que la prise en charge précoce des TSA permet de réduire les sur-handicaps
- la prévalence «élevée»

L'HAS rappelle en février 2018 qu'un dépistage systématique de TSA en population générale n'est pas recommandé. (2) En revanche, un repérage des signes de TSA est recommandé pour les enfants présentant des signes d'alerte ou un risque sensiblement plus élevé de TSA que la population générale (exemple: cas dans la fratrie).

## II - SIGNES D'ALERTE

Le diagnostic peut être simple pour les formes dites « typiques », alors plus facilement repérables pendant l'enfance, soit par les parents, l'école, ou le médecin généraliste, devant des troubles du comportement, un développement et un contact différent des autres enfants, regroupés dans les « signes d'alerte ».

En revanche, établir le diagnostic de TSA n'est pas aisé lorsque la présentation est plus modérée ; il est en général évoqué plus tardivement, notamment dans le Syndrome d'Asperger.

Les signes principaux évocateurs de TSA sont:

### → Quel que soit l'âge de l'enfant:

- l'inquiétude des parents relative au développement de leur enfant
- une régression dans le développement de la communication sociale ou du langage (absence de langage ou perte de mots acquis)

### → Chez le tout petit de 0 à 12 mois (pas de signe pathognomonique):

- bébé décrit comme trop calme ou trop excité
- indifférence au monde sonore / impression de surdité
- anomalie du regard avec conduite d'évitement
- anomalie de la motricité et du tonus: hypotonie, défaut attitude anticipatrice et ajustement postural
- absence ou rareté du sourire
- trouble du sommeil ou de l'alimentation (difficultés de succion...)

### → A partir de l'âge de 12 mois:

- **absence de babillage**
- **absence de pointage**
- **absence de gestes sociaux conventionnels** (bravo, au revoir, non de la main, à toi / à moi, etc.)
- absence ou rareté du contact par le regard
- absence de sourire social
- absence de réponse à l'appel de son prénom

- persistance de particularités de développement concernant son niveau de vigilance, son sommeil (insomnies agitées ou calmes), l'alimentation (vomissements, anorexie précoce, mérycisme, difficultés lors de la diversification), la régulation des émotions ou exploration inhabituelle des «objets» de l'environnement

→ **A partir de l'âge de 18 / 24 mois:**

- présence des signes précédents
- défaut d'attention conjointe et d'imitation des expressions du visage d'autrui (semble ignorer ses parents, ne présente pas d'intérêt pour d'autres enfants, ne suit pas les ordres, semble sourd par moment)
- absence de partage et de maintien de l'attention sur un objet tiers
- absence de **jeux de «faire semblant»**, enfant qui ne participe pas à des jeux sociaux imitatifs (enfant qui joue seul, dans son monde)
- perturbation du langage avec **absence de mots à 18 mois** ou < 10 mots à 24 mois; **absence d'association de deux mots (non écholaliques) à 24 mois**

→ **Comportements spécifiques:**

- de la passivité, aréactivité à un comportement irritable, colérique avec opposition et enfant difficile à consoler
- gestes et activités stéréotypées
- hypo ou hyper-réactivité face à des situations sensorielles (tactile, olfactive, auditive, visuelle)
- recherche d'une immuabilité de l'activité / Jeu, intérêts particuliers (sources lumineuses, objets qui tournent...)
- marche sur la pointe des pieds, mouvements bizarres (jeux de doigts/mains devant les yeux, balancements), conduites d'agrippement
- ± automutilations (se frapper/se mordre)

→ **Au-delà de 24 mois et jusqu'à l'adolescence:**

- présence de signes décrits précédemment
- difficultés relationnelles précoces et persistantes avec difficultés à créer des liens amicaux, à engager, suivre ou participer à une conversation, à prendre des initiatives sociales (sorties, invitations...), difficultés à comprendre ou interpréter des intentions / des expressions langagières/ le second degré etc.
- particularités dans le comportement et intérêts répétitifs et restreints, stéréotypés

Les **signes d'alerte absolue de TED** devant conduire à une consultation spécialisée sont:

- l'absence de babillage à 12 mois
- l'absence de pointage proto-déclaratif à 12 mois
- l'absence de mots à 18 mois
- l'absence de combinaison de deux mots (non écholaliques) à 24 mois
- une régression dans n'importe quel domaine (langage, social...) quel que soit l'âge

Le mode de début est variable:

- mode de début précoce dès la naissance avec une apparition progressive des symptômes
- mode de début retardé vers 18-24 mois (plus fréquent) après une période de développement normal, mais souvent avec des signes plus discrets ou méconnus jusqu'à cette manifestation clinique
- un mode de début tardif > 3 ans (plus exceptionnel)

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

Il existe des diagnostics différentiels:

- Dépression sévère du jeune enfant (moins de 24 mois)
- Dysphasie sévère (trouble de la compréhension et/ou expression)
- Troubles sévères de l'attachement (carences affectives)
- Déficiences mentales avec manifestations autistiques
- Troubles sensoriels: Surdit   et C  cit  
- Syndrome de Landau Kleffner avec r  gression du langage et   pilepsie vers 3 ans

### III - AGE PRECONISE 18 MOIS

#### 1- Intérêts du diagnostic précoce

Surveiller le développement de l'enfant devrait être systématique (à chaque visite de prévention) avec un recueil des préoccupations parentales, l'historique du développement suivi d'une observation précise afin d'identifier les facteurs de risque.

Les connaissances acquises au cours de ces dernières années confirment l'intérêt d'un repérage précoce, en rapport avec la plasticité cérébrale (neuro-développement), car il existe une fenêtre pendant laquelle il est encore possible de modifier des anomalies fonctionnelles. (27)

La HAS précise les intérêts du diagnostic précoce des TSA dans son dernier rapport en 2018 (2):

- « limite l'errance et le stress des familles, leur permettant l'accès à l'information, et à des conseils pratiques,
- permet la prise en charge plus précoce de l'enfant et sa famille,
- limite pour l'enfant le risque de survenue de sur handicap,
- permet la prise en charge de troubles associés. »

#### 2- Age clé : 18 Mois

La plupart des parents remarquent des premiers signes entre 15 et 18 mois (28) mais ils peuvent hésiter à en parler à leur médecin pendant plusieurs mois.

Toutefois les préoccupations des parents peuvent ne pas être partagées si le médecin ne pose pas de questions sur le développement de l'enfant et le manque d'attention des parents peut faire passer inaperçus les troubles autistiques. (29)

L'amélioration des structures de diagnostic montre que les premiers signes de syndromes autistiques apparaissent aux alentours des 18 mois. (30)

Par conséquent, **une stratégie de surveillance systématique doit être utilisée pour tous les enfants avec un dépistage à l'aide d'outil standard lorsque les préoccupations sont soulevées** et peut être facilement intégrée lors de la consultation de rappel vaccinal du ROR qui doit avoir lieu entre 16 et 18 mois, par exemple. Des travaux récents (31) (32) vont dans ce sens.

«L'autisme est une pathologie dont les manifestations sont précoces mais ne deviennent le plus souvent repérables qu'autour de 18 mois, lorsque leur durée et leur intensité questionnent les parents sur la qualité des interactions de leur enfant. Lorsqu'ils font part de leurs préoccupations à leur premier interlocuteur médical, généraliste ou pédiatre, des éléments subjectifs peuvent être mis en avant, risquant de masquer les indices de troubles de l'enfant. Ils peuvent aussi empêcher de les faire rechercher.»(A. Bagdhadli et al. 2008) (33)

En 2010 les recommandations HAS (34) précisait : «Chez le jeune enfant, avant 2 ans, les signes observés peuvent être suffisants pour diagnostiquer un trouble du développement sans qu'un diagnostic précis de TED puisse être établi.»

Le 3<sup>e</sup> PA (8) a préconisé depuis 2013 «le déploiement d'un réseau national de repérage, de diagnostic et d'interventions précoces dès 18 mois» pour permettre de «lutter contre les sur-handicaps qui résultent d'une prise en charge tardive provenant souvent d'une errance diagnostique ou de difficultés sociales dans l'accès au diagnostic.»

D'après la littérature internationale, les symptômes de TSA sont souvent apparents autour de l'âge de 12 mois chez les sujets à haut risque. (29) Aux USA les recommandations de dépistage s'appliquent aux enfants âgés de 14 à 15 mois mais en pratique le diagnostic est posé à l'âge de 4 – 5 ans. (16)

Cela nous montre bien que nous avons tous des progrès à faire dans le domaine du dépistage des troubles autistiques.



## IV - OUTILS DE DEPISTAGE

De nombreux outils de dépistage existent mais certains sont plus pertinents en raison de leur facilité et rapidité (35), alors ils peuvent être aisément intégrés en pratique lors d'une consultation préventive chez le médecin généraliste ou le pédiatre qui assure habituellement le suivi de l'enfant. (36)

### **Le CHAT** (*Checklist For Autism in Toddlers* de Baren Cohen) (**Annexe 5**)

C'est le premier instrument développé à des fins de dépistage systématique chez les enfants de **18 mois**. Il a une spécificité à 98%. et une sensibilité à 20%. Il est publié en anglais et en français. (37)

Il comprend des questions sur le jeu social, l'intérêt pour les autres enfants, le jeu symbolique, le pointage proto-déclaratif et l'attention conjointe. Il peut être rempli à partir de deux questionnaires, *un destiné aux parents* avec **neufs items** et un destiné au médecin avec **cinq points d'observations** durant l'examen clinique.

Il contient des questions contrôles avec des domaines qui ne devraient pas être affectés dans l'autisme et des questions permettant d'indexer la présence d'un retard mental ou moteur associé.

### **Le M-CHAT** (*Modified Checklist For Autism in Toddlers* de Robins et coll) (**Annexe 6**)

Il s'agit d'une extension du CHAT, initialement prévu pour évaluer les enfants de 24 mois mais son utilisation a été élargie aux enfants de **16 à 30 mois**. Ce test a une spécificité à 99%, une sensibilité à 87% et une Valeur Prédictive Positive (VPP) à 80%. Il est publié en anglais et en français. (38)

Il repose entièrement sur un **questionnaire soumis aux parents**. Il garde les neuf items originaux, auxquels vingt et un nouveaux items ont été rajoutés.

**Deux autres questionnaires** peuvent être utilisés en médecine de soins primaires:

-le questionnaire Alarme Détresse BéBé (**ADBB**) non spécifique à l'autisme, peut aider à repérer les premiers troubles chez le nourrisson. (< 12 mois). (39)

-le Questionnaire de Communication Sociale (**SCQ**) en version française pour les enfants > 48 mois (40)

D'autres outils peuvent être utilisés dans le dépistage des TED, tels que l'Infant Toddler Checklist (ITC), Checklist for Early Signs of Developmental Disorders (CESDD), ESAT, STAT, PDDST-2, BISCUIT, AMSE mais ils ne sont pas applicables en routine par le médecin généraliste. Ces outils sont à différencier des instruments utilisés par les équipes spécialisées pour poser le diagnostic de TED. (ADI-R, ADOS-G, PIA, CARS, GARS, PDDST-3)

## V - CAS PARTICULIER DU SYNDROME D'ASPERGER

Le syndrome d'Asperger est une forme d'autisme particulière.

Il est défini selon l'OMS comme un dysfonctionnement social de type autistique associé à des intérêts focalisés mais sans déficience intellectuelle ni retard de langage. De ce fait, il passe souvent inaperçu dans la petite enfance, notamment chez les filles, le diagnostic est retardé jusqu'à l'âge d'entrée à l'école.

D'après la CIM-10 le Syndrome d'Asperger se définit par:

**A. Absence de tout retard général**, cliniquement significatif, du langage 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 des fois quelques peu retardées et la présence d'une maladresse motrice est habituelle.

L'enfant a souvent des **capacités particulières isolées**, fréquemment en rapport avec des préoccupations anormales, mais pas exigé pour le diagnostic.

**B. Altération qualitative des interactions sociales réciproques**

**C. Caractère inhabituellement intense et limité des intérêts ou caractère restreint, répétitif et stéréotypé** des comportements, intérêts et des activités

**D. Le trouble n'est pas attribuable à d'autres variétés de TED, ou tout autre pathologie psychiatrique de l'enfant (schizophrénie, TOC, ...)**

Tony Attwood (41) rappelle dans son guide sur ce syndrome les signes d'alerte à l'âge scolaire:

- Faible initiation et maintien des activités sociales et des relations amicales avec ses pairs
- Jeu et temps libre isolé, rigide, répétitif et peu interactif
- Intérêts (fascination / persévération excessive envers sur un sujet) et comportements atypiques
- Faible conscience des conventions sociales et des codes de conduites, pas de second degré
- Anxiété, peur ou troubles de l'humeur et problèmes comportementaux (agressivité, mutisme...)
- Ton de voix inhabituel (monotone, accent particulier, discours formel...), Conversations atypiques
- Communication visuelle / gestuelle limitée et Difficultés motrices et de coordination (sport)
- Expression atypique des émotions et Tendance à battre des mains ou balancement lors de stress
- Réponses sensorielles inhabituelles

## VI - PARCOURS DIAGNOSTIC, ORIENTATION ET COORDINATION

Des travaux récents ont montré que des interventions précoces permettent d'améliorer les compétences communicationnelles, le quotient de développement et l'adaptation sociale des enfants atteints de TSA. (42)

Hors, on observe aujourd'hui différentes prises en charge avec une orientation initiale pas toujours la plus adaptée avec un risque de retard de pose de diagnostic et d'interventions précoces.

L'HAS recommande aux professionnels de 1<sup>ère</sup> ligne (médecin traitant / pédiatre) de réaliser une **consultation dédiée au repérage** des signes d'alertes de TSA (7) et en cas de risque confirmé d'orienter immédiatement l'enfant **vers une consultation à visée diagnostique spécialisée** dans les troubles du neuro-développement auprès d'un pédopsychiatre et/ou d'un pédiatre (43).

En l'attente de cette consultation spécialisée auprès des professionnels de 2<sup>e</sup> ligne, et des résultats de la démarche complète de diagnostic, il est recommandé de prescrire des premiers bilans (ORL/ Ophtalmologique, Cs Neuro-pédiatrique +/- Génétique) afin d'éliminer d'éventuels diagnostics différentiels et de rechercher des troubles associés à l'autisme. (34) Il est important de mettre en place rapidement des interventions de proximité, notamment dans le domaine de la communication.

Le délai attendu entre le repérage d'anomalies du développement et le début des interventions (orthophonie, kinésithérapie ou psychomotricité, socialisation en établissement d'accueil du jeune enfant) devrait être inférieur à 3 mois, du fait de l'urgence développementale chez le jeune enfant.

En cas de doute sur le résultat du repérage, en particulier quand celui-ci ne confirme pas les inquiétudes des parents, l'enfant doit faire l'objet d'un nouvel examen approfondi rapproché, par son médecin habituel, dans un délai de 1 mois.

S'en suit le parcours diagnostic en vue de confirmer ou non un TSA avec l'orientation de ces enfants vers des **équipes pluridisciplinaires spécialisées référentes dans l'évaluation des TND** qui vont examiner les aspects psychopathologiques et de développement (cognitions, communication, sensorimotricité).

Les principales équipes spécialisées sont:

- 1- les Centres d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP), structures qui assurent le dépistage, le diagnostic, et la prise en charge ainsi qu'au suivi des enfants présentant des difficultés/ handicap avant leur scolarisation (0-6 ans)(44)
- 2- les Centres Médico-Psycho- Pédagogique (CMPP) et les Centre Médico-Psychologiques (CMP), présents dans chaque département, qui accompagnent les enfants et les adolescents jusqu'à 20 ans, présentant des difficultés d'apprentissage, des troubles psychomoteurs, du langage ou des troubles du comportement
- 3- les Plateformes de Diagnostic Autisme de Proximité, avec une équipe d'accueil et d'évaluation des troubles des interactions précoces des petits de 0-6 ans, service gratuit financé par l'ARS et le département
- 4- les Centres Ressource Autisme (CRA), créés en 1999, dédiés au diagnostic et à l'évaluation des patients pour les cas les plus complexes, qui travaillent en réseau et aident à maintenir le lien entre les différentes institutions sanitaires et médico-sociales.(45)

Il a été annoncé très récemment la création de Plateformes de Coordination et d'Orientation précoce des troubles neuro-développementaux (PCO)(46) qui permettront aux professionnels de première ligne d'adresser des enfants avec des difficultés variées touchant le développement (TED et TSA, Troubles du langage isolé, Troubles des apprentissages, Troubles psychomoteurs, ...) avec pour objectif d'améliorer la prise en charge. On ignore pour l'instant les mesures qui vont être mises en place et comment vont être articulées les différentes plateformes déjà en place avec ce nouveau dispositif. Jusqu'à maintenant, il n'existait pas de prise en charge standardisée hors il est indispensable d'établir un **projet de soin personnalisé** défini pour chaque enfant selon l'analyse fonctionnelle de ses difficultés et de ses compétences réalisées au moment du diagnostic. Ce projet nécessite d'être régulièrement réévalué et adapté aux évolutions de l'enfant.

La HAS rappelle que la prise en charge de l'enfant doit être coordonnée par un médecin référent de la personne (médecin généraliste, pédiatre) et qu'elle doit être établie en concertation avec les parents pour «faciliter une alliance entre la personne avec TED, ses parents et tous les professionnels concernés par l'intervention».

# **MATERIEL ET METHODES**

## **I-Bibliographie**

Nous avons effectué une recherche bibliographique sur Internet grâce à différents outils : SUDOC (Catalogue du système universitaire de Documentation), PubMed, le site internet des bibliothèques de l'UPJV et le moteur de recherche Google. Des documents ont été recherchés à l'aide des bibliothécaires de la bibliothèque universitaire de la faculté de médecine d'Amiens ainsi que du CRA. Lors de la mise en page de la bibliographie nous avons utilisé le logiciel ZOTERO.

## **II-Enquête**

### **1 - Type d'enquête**

Il s'agit d'une enquête quantitative, descriptive, transversale et multicentrique, établie à partir d'un questionnaire électronique.

### **2 - Choix de la population**

Nous avons choisi d'interroger des parents ayant au moins un enfant atteint de TSA âgé de 0 à 17 ans, faisant partie d'associations en rapport avec l'autisme, résidents en France.

Le respect de l'anonymat a été garanti. L'inclusion des parents a été faite sur la base du volontariat. Nous n'avons pas retenu de critères d'exclusion.

### **3 - Questionnaire**

#### **3.1 – Questions**

Nous avons réalisé un questionnaire de 22 questions réparties dans cinq parties, visant à répondre aux objectifs de cette étude (Annexe 1).

Il a été conçu à partir des données provenant de la recherche bibliographique. (32) (47) (48) (49) (50) (51)

La première partie s'intéressait aux caractéristiques épidémiologiques des enfants concernés avec leur âge et sexe, pour pouvoir comparer certaines données par catégories d'âges ou de sexe.

La deuxième partie interrogeait les parents sur le parcours diagnostique: les premières inquiétudes, le dépistage par le médecin généraliste, la pose du diagnostic.

La troisième partie s'intéressait à l'orientation initiale par le médecin généraliste.

La quatrième partie concernait le suivi par le médecin généraliste.

La cinquième et dernière partie portait sur l'accompagnement et les dimensions relationnelles des parents avec le médecin généraliste.

En fin de questionnaire, les parents disposaient d'un espace de réponse libre leur permettant de s'exprimer. La réponse à cette question n'était pas obligatoire.

### 3.2 – Test du Questionnaire

Le questionnaire a été modifié, relu et approuvé par le Dr LE GALLOUDEC, directeur de ce travail, ainsi que par son équipe pluridisciplinaire (CAMSP de Beauvais), et validé par la commission de thèse du Département Universitaire de Médecine Générale d'Amiens (DUMGA).

Avant sa diffusion, en Octobre 2018, il a été testé auprès de 4 personnes de notre entourage ne côtoyant pas le milieu médical, sous format papier, afin d'assurer la lisibilité des questions. Il a été remanié grâce aux différents commentaires pour s'assurer d'une bonne compréhension par tous. Le questionnaire a ensuite été testé sous format électronique par 2 parents pour contrôler le temps de réalisation, le bon fonctionnement et la simplicité du questionnaire.

Nous n'avons pas effectué de déclaration auprès de la Commission Nationale de l'Informatique et des libertés (CNIL) car ce questionnaire était strictement anonyme.

### 3.3 – Diffusion du Questionnaire

Le questionnaire électronique final a été réalisé à l'aide du programme d'enquête en ligne Google Forms (Google Docs) et mis en ligne du 12/11/2018 au 18/01/2019. A la fin de l'enquête, l'ensemble des réponses a été récupéré sous format Excel®.

Le questionnaire a été diffusé par internet via les réseaux sociaux sur des six murs associatifs en rapport avec l'Autisme, créés et soutenus par des parents d'enfants autistes, après accord des administrateurs, à partir du 12 novembre 2018.

Six associations ont finalement répondu favorablement à la publication en ligne de ce questionnaire, avec la participation bénévole des parents membres : « Vaincre l'Autisme France » « Autisme science droits » « Réseau Bulle France » « TSA et Compagnie » « TSA, TDAH, DYS... Soutien pour Parents » « AUTISME en PICARDIE ».

La diffusion incluait un message explicatif adressé aux parents (Annexe 2) et l'accès au questionnaire en ligne accessible en un clic. Les parents avaient la possibilité de partager le lien de mon questionnaire avec leurs amis et connaissances, assurant une large diffusion.

Nous avons réalisé à cinq reprises des messages de relance pour permettre au message d'apparaître en tête des publications afin d'optimiser le taux de réponses. Nous avons stoppé le recueil de réponses au questionnaire lorsque nous n'avons plus obtenu de réponse pendant 8 jours consécutifs. Les réponses obtenues après ce délai n'ont pas été analysées.

## 4 – Objectifs

Le but principal de notre travail était de faire un état des lieux des pratiques des médecins généralistes français dans la prise en charge des enfants avec TSA âgés de 0 à 17 ans, en allant du dépistage des premiers signes au suivi global pour permettre de mieux comprendre la place accordée aux médecins traitants et de relever les difficultés rencontrées en pratique courante en recueillant l'expérience des parents.

L'objectif secondaire était de recueillir le ressenti des parents sur le rôle de soutien et d'accompagnement de leur médecin généraliste et de leur demander quelles pistes sont à améliorer selon eux.



## 5 - Analyse Statistique

Les données ont été recueillies sous format électronique puis transférées sur le tableur Excel. Dans un second temps, nous avons procédé à l'analyse statistique à l'aide du logiciel Epi Info version 3.5.4.

Les statistiques descriptives usuelles (Pourcentages, Moyennes, Indices de confiance) ont permis de décrire les données. Les variables qualitatives ont été exprimées en effectif (n) et en pourcentage (%).

Nous avons procédé à une analyse descriptive des variables avec l'utilisation du test du Chi2 ou le test de Fisher (effectifs théoriques  $n < 5$ )

Le seuil de significativité des tests statistiques choisi était  $p < 0,05$  pour les données croisées.

## RESULTATS

Au total, nous avons recueilli 239 questionnaires remplis en ligne, tous inclus dans l'étude.

### 1 - Caractéristiques de la population

#### 1 – Age

L'âge moyen était de **9,6 ans** tous sexes confondus.

47.3 % des patients avaient majoritairement un âge compris entre 6 à 10 ans

*Tableau 1 Répartition des enfants participants par catégories d'âge*

| Age                | Nombre | Pourcentage  | IC 95%        |
|--------------------|--------|--------------|---------------|
| < ou = 5 ans       | 39     | <b>16,3%</b> | 11.9% - 21.6% |
| <b>6 – 10 ans</b>  | 113    | <b>47,3%</b> | 40.8% - 53.8% |
| <b>11 – 15 ans</b> | 57     | <b>23,8%</b> | 18.2% - 29.3% |
| > 15 ans < 18 ans  | 30     | <b>12,5%</b> | 9% - 17.9%    |
| <b>Total</b>       | 239    | 100%         |               |

#### 2 – Sexe

Sur les 239 patients inclus, on comptabilise une **majorité de parents d'enfants de sexe masculin** avec 205 garçons, soit **85.3%** (IC 95% [80,7% - 89.9%]) de l'effectif, contre 34 filles, soit 14.2% (IC 95% [10.1% - 19.3%]).

Le sex ratio G/F est de 205/ 34, soit **6 pour 1**.

Il n'y avait pas de différence significative dans la répartition en catégories d'âge entre les garçons et les filles.

Tableau 2 Comparaison des Filles et Garçons par catégories d'âge

| Garçons      |           |             |               | Filles    |             |               |              |
|--------------|-----------|-------------|---------------|-----------|-------------|---------------|--------------|
| Age          | Fréquence | Pourcentage | IC 95%        | Fréquence | Pourcentage | IC 95 %       | Sex Ratio    |
| < = 5 ans    | 33        | 15,9%       | 11% – 21.4%   | 6         | 18.7%       | 8.7% - 37.9%  | 5.1 / 1      |
| 6 – 10 ans   | 99        | 47.8%       | 41.5% - 55.6% | 14        | 43.7%       | 22.2% - 56.4% | 7 / 1        |
| 11 – 15 ans  | 50        | 24.1%       | 17.4% - 29.4% | 7         | 21.8%       | 12.9% - 44.4% | 7.1 / 1      |
| > 15 ans     | 25        | 12%         | 8.5% - 18.1%  | 5         | 15.6%       | 5% - 31.1%    | 5 / 1        |
| <b>Total</b> | 207       | 100%        |               | 32        | 100%        |               | <b>6 / 1</b> |

## **2 - Parcours Diagnostique**

### **2.1 Age du Diagnostic**

#### **2.1.1 Moyenne d'âge**

Sur les 239 enfants concernés par l'étude, 107 ont été diagnostiqué avec des troubles du spectre de l'autisme au-delà de l'âge de 5 ans, autrement dit **44,8%** (IC 95% (38,4% - 51,3%)).

Seulement 16 enfants ont bénéficié d'un dépistage précoce avant l'âge de 24 mois, soit 6,7%.

#### **2.1.2 Analyse par Catégorie d'Age**

Nous avons comparé les résultats par catégories d'âge et constaté que les enfants âgés aujourd'hui âgés de 11 ans et plus ont pour plus de la moitié le diagnostic a été posé au-delà de l'âge de 5 ans, soit **64,5% pour les 11 – 15 ans et 83,3% pour les > 15 ans.**

Les enfants les plus jeunes, âgés de 5 ans ou moins ont bénéficié d'une pose de diagnostic plus précoce entre 18 et 36 mois, soit **46,5%** d'entre eux.

Tableau 3: Comparaison par Catégories d'âge

| Age / Pose Dg | 12 – 18 m | 18 – 24 m | 24 – 36 m | 3 à 4 ans | 4 à 5 ans | > 5 ans |
|---------------|-----------|-----------|-----------|-----------|-----------|---------|
| ≤ 5 ans       | 0         | 20,5%     | 26%       | 43,5%     | 5%        | 5%      |
| 6 – 10 ans    | <1%       | 3,5%      | 20%       | 17,5%     | 19,5%     | 38%     |
| 11 – 15 ans   | <2%       | <2%       | 7%        | 10,5%     | 14%       | 64,5%   |
| > 15 ans      | 3,3%      | 0         | 0         | 10%       | 3,3%      | 83,3%   |

### 2.1.3 Analyse par Sexe

Les résultats de notre étude montrent une différence significative entre les Filles et les Garçons dans l'âge de pose du diagnostic avec **31,3% des Filles diagnostiquées entre 24 et 36 mois** (IC 95% (16,1% – 50%)) **contre 13% des Garçons** diagnostiqués à la même période (IC 95% ( 8,8% - 18,8%).

En pourcentage cumulé on constate que dans l'étude les Filles ont été diagnostiquées plus tôt que les Garçons.

En revanche il n'y a pas de différence significative lorsque le diagnostic a été posé avant l'âge de 24 mois.

Tableau 4: Comparaison par Sexe des Ages de pose Diagnostic

#### Filles

| Age                 | Fréquence | Pourcentage  | IC 95%        |
|---------------------|-----------|--------------|---------------|
| <b>12 – 18 mois</b> | 0         | 0            | 0% - 10,9%    |
| <b>18 – 24 mois</b> | 1         | 3,1%         | 0,1% - 16,2%  |
| <b>24 – 36 mois</b> | 10        | <b>31,3%</b> | 16,1% – 50%   |
| <b>3 à 4 ans</b>    | 6         | <b>18,8%</b> | 7,2% - 36,4%  |
| <b>4 à 5 ans</b>    | 2         | 6,3%         | 0,8% - 28,8%  |
| <b>&gt; 5 ans</b>   | 13        | <b>40,6%</b> | 23,7% – 59,4% |
| <b>Total</b>        | 32        | 100%         |               |

On a constaté que les Filles diagnostiquées plus précocement sont les plus jeunes, avec pour les filles âgées de  $\leq 5$ ans et 6 – 10 ans :  $>50\%$  avec Diagnostic posé  $< 36$  mois, et pour les filles âgées de 11 ans et plus :  $> 85\%$  avec Diagnostic posé  $> 5$  ans.

#### Garçons

| Age                 | Fréquence | Pourcentage  | IC 95%        |
|---------------------|-----------|--------------|---------------|
| <b>12 – 18 mois</b> | 3         | 1,5%         | 0,3% - 4,2%   |
| <b>18 – 24 mois</b> | 12        | <b>5,8%</b>  | 3% - 9,9%     |
| <b>24 – 36 mois</b> | 27        | <b>13,1%</b> | 8,8% - 18,4%  |
| <b>3 à 4 ans</b>    | 40        | <b>19,5%</b> | 14,2% - 25,4% |
| <b>4 à 5 ans</b>    | 31        | <b>15%</b>   | 10,4% - 20,6% |
| <b>&gt; 5 ans</b>   | 94        | <b>45,4%</b> | 38,5% - 52,5% |
| <b>Total</b>        | 207       | 100%         |               |

## 2.2 Premières inquiétudes

### 2.2.1 Inquiétudes parentales

Avant que le diagnostic ne soit posé, 211 parents soit **88.3%** (IC 95% [83.5% - 92.1%]) ont déclaré avoir fait part de leur inquiétude face aux difficultés de leur(s) enfant(s) sur le développement et/ou comportement à leur médecin généraliste.

### 2.2.2 Inquiétude du médecin généraliste

Avant que le diagnostic ne soit évoqué, 200 parents, soit **84.7%** (IC 95% [79.5% - 89.1%]) ont déclaré que leur médecin généraliste ne les avait pas alertés sur les difficultés de leur(s) enfant(s).

Sur les 21 parents répondant OUI à l'alerte donnée par leur médecin généraliste, soit **9.4%** (IC 95% [5.9% - 14%]).

Dans **15 % des cas environ** cela concernait des enfants dont le diagnostic a été posé à l'âge **18 à 36 mois** et la majorité des enfants concernés étaient ceux dont l'âge de pose de diagnostic était > 3 ans donc pour des diagnostics tardifs.

Lorsque l'alerte a été donnée par le médecin généraliste, cela concernait dans plus de la moitié des cas des enfants aujourd'hui âgés de 6 – 10 ans, catégorie la plus représentée dans notre étude.

15 parents ont répondu qu'ils n'étaient pas concernés par la question, soit 6.4% de l'effectif (IC 95% [3.6%-10.3%]) et 3 n'ont pas répondu.

*Tableau 5: Nombre d'enfants dont le MG a donné l'alerte aux parents, fonction de l'âge actuel des enfants*

| Age actuel         | Fréquence | Pourcentage  |
|--------------------|-----------|--------------|
| <= 5 ans           | 1/21      | 4.8%         |
| <b>6 – 10 ans</b>  | 11/21     | <b>52.4%</b> |
| <b>11 – 15 ans</b> | 4/21      | 19%          |
| >15 ans            | 5/21      | 23.8%        |

*Tableau 6: Nombre d'enfants dont le MG a donné l'alerte aux parents, fonction de l'âge pose de diagnostic*

| Age          | Fréquence | Pourcentage  | IC 95%            |
|--------------|-----------|--------------|-------------------|
| < 12 mois    | 0         | 0            |                   |
| 12 - 18 mois | 0         | 0            |                   |
| 18 - 24 mois | 1         | 4.8%         | 0.1% - 23.8% (NS) |
| 24 - 36 mois | 2         | 9.5%         | 1.2 % – 30.4%     |
| 3 à 4 ans    | 2         | <b>23.8%</b> | 8.2% - 47.2%      |
| 4 à 5 ans    | 5         | <b>23.8%</b> | 8.2% - 47.2%      |
| >5ans        | 8         | <b>38.1%</b> | 18.1% - 61.6%     |
| <b>Total</b> | 21        | 100%         |                   |

### 2.2.3 Inquiétude de l'entourage

A la question n° 6, nous avons demandé aux parents si leur entourage les avait alerté et en cas de réponse positive de préciser par sous-catégorie la ou les personne(s) concernée(s). Au total ce sont **140 réponses positives**, soit **58.6%** des parents (IC 95% [52% - 64.9%]) qui ont déclaré avoir été alerté par leur entourage.

Les parents ont répondu que les personnes qui les avaient alertés étaient par ordre de fréquence :

- L'Institutrice (teur) dans **28% des cas** (n=67 ; IC 95% [22.4% - 34.2%])
- La Famille dans **21.3% des cas** (n=51 ; IC 95% (16.1% -27.1%))
- La Nourrice ou personnel de crèche dans **13% des cas** (n= 31 ; IC 95% [ 9% - 17.9%])
- Les Amis dans 12.6% des cas (n=30 ; IC 95% [8.6% - 17.4%])
- D'autres intervenants dans 10.9% des cas (n=26 ; IC 95% [7.2% - 15.5%])
- Dans une très faible proportion les infirmière de PMI (2.5%, n=6) , les infirmières scolaires (1.7%, n=4) et les collègues de travail (2.1%, n=5) de manière non significative

On a remarqué deux associations fréquentes :

- Famille + Nourrice ou personnel de crèche dans 8.5% des cas (12/140)
- Famille + Institutrice (teur) dans 12.1% des cas (17/140)

En comparant ces résultats par catégories d'âge on a remarqué qu'un peu moins de la moitié des parents d'enfants âgés aujourd'hui de plus de 10 ans qui ont été alerté par l'entourage, l'ont été par l'enseignant(e).

#### 2.2.4 Termes évoqués de TED et TSA

Nous avons interrogé les parents sur le fait que le médecin généraliste avait évoqué au moins l'un des deux termes Trouble Envahissant du Développement (TED) ou Trouble du Spectre de l'Autisme (TSA), avant que le diagnostic ne soit posé et nous avons obtenu 22 réponses positives, soit 9.2% de la totalité de l'échantillon.

Tableau 7 : Termes de TED / TSA évoqués

| Terme(s) évoqué(s)  | Fréquence | Pourcentage | IC 95%        |
|---------------------|-----------|-------------|---------------|
| <b>OUI</b>          | 22        | 9.2%        | 5.9% - 13.6%  |
| <b>NON</b>          | 205       | 85.8%       | 80.7% - 89.9% |
| <b>Pas Concerné</b> | 12        | 5%          | 2.6% - 8.6%   |
| <b>Total</b>        | 239       | 100%        |               |

Ce résultat a été comparé à la question n°5 concernant l'alerte donnée par le médecin généraliste. Il en ressort que 1/3 des médecins ayant donné l'alerte ont évoqué un des termes (TED ou TSA) (n=5/20 , fq= 23.8%) et 2/3 n'ont rien évoqué (n=15/20, fq=71.4%)

#### 2.2.5 Education parentale

Avant que le diagnostic ne soit posé, 46 parents soit **19.2%** (IC 95% [14.4% - 24.8%]) ont répondu que leur médecin généraliste leur avait évoqué un problème d'éducation.

Autrement dit, dans **1 cas sur 5** les médecins généralistes auraient mentionné d'après les parents un problème d'éducation pour ces enfants atteints de troubles du spectre de l'autisme.

Tableau 8 : Problème d'Education évoqué

| Problème Education  | Fréquence | Pourcentage | IC 95%        |
|---------------------|-----------|-------------|---------------|
| <b>OUI</b>          | 46        | 19.2%       | 14.4% - 24.8% |
| <b>NON</b>          | 184       | 77%         | 71.1% - 82.2% |
| <b>Pas Concerné</b> | 9         | 3.8%        | 1.7% - 7%     |
| <b>Total</b>        | 239       | 100%        |               |

On ne constate pas de différence significative entre les garçons et les filles sur la question d'éducation, avec :

- pour les Filles : 5 « OUI » soit 15.6% et 27 « NON » soit 84.4% (32 total)
- pour les Garçons : 41 « OUI » soit 19.8%, 157 « NON » soit 75.8%
- 9 « Pas Concerné » soit 4.3% (207 total)

#### 2.2.6 Diagnostics Différentiels

Avant que le diagnostic ne soit posé, 30 parents soit **12.6%** (IC 95% [8.7% - 17.5%]) ont répondu que leur médecin généraliste avait évoqué un autre problème de santé.

Dans **plus d'1 cas sur 10**, les médecins généralistes évoqueraient un autre problème de santé causant les difficultés de l'enfant.

Tableau 9 : Autre problème de santé

| Autre Pbm santé     | Fréquence | Pourcentage | IC 95%        |
|---------------------|-----------|-------------|---------------|
| <b>OUI</b>          | 30        | 12.6%       | 8.7% - 17.5%  |
| <b>NON</b>          | 200       | 84%         | 78.7% - 88.4% |
| <b>Pas Concerné</b> | 9         | 3.4%        | 1.5% - 6.5%   |
| <b>Total</b>        | 239       | 100%        |               |



### 2.3 Dépistage par le médecin généraliste

Nous avons cherché à savoir si les enfants concernés par l'étude avaient bénéficié d'une consultation dédiée au dépistage des troubles du développement (« à l'évaluation initiale des difficultés ») par leur médecin traitant et si OUI dans quelles conditions.

Les parents interrogés ont déclarés dans **plus de 8 cas sur 10**, soit 197/239 donc **82.7%** (IC 95% [77%-87%]) **ne pas avoir bénéficié d'une évaluation par une consultation spécifique avec leur médecin généraliste.**

Tableau 10 : Consultation Dédinée

| Cs Dédinée | Fréquence | Pourcentage  | IC 95%    |
|------------|-----------|--------------|-----------|
| OUI        | 42        | 17.6%        | 13% - 23% |
| NON        | 197       | <b>82.4%</b> | 77% - 87% |
| Total      | 239       | 100%         |           |

Tous les parents ayant bénéficié de cette évaluation initiale répondent que la consultation a été réalisé sur leur initiative (42/42 soit **100% des réponses**).

Seulement **5 médecins généralistes**, soit **11.9%** de ceux qui ont réalisé une consultation dédiée au dépistage des troubles autistiques d'après les parents, **auraient utilisé des tests spécifiques.**

Sur l'effectif total de 239 parents d'enfants autistes interrogés, ils représentent 2% des médecins généralistes concernés.

Tableau 11 : Tests Spécifiques

| Tests spécifiques | Fréquence | Pourcentage  | IC 95%      |
|-------------------|-----------|--------------|-------------|
| OUI               | 5         | 11.9%        | 4% - 25.6%  |
| NON               | 37        | <b>88.1%</b> | 74.4% - 96% |
| Total             | 42        | 100%         |             |

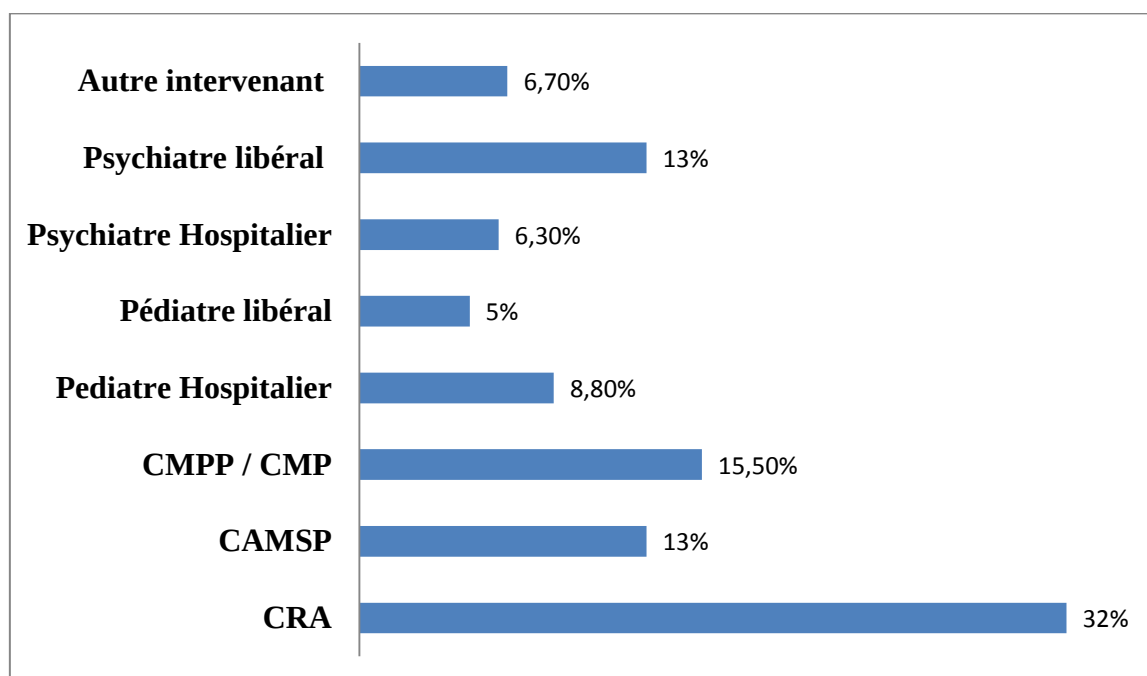
*Remarque :* Nous avons comptabilisé de nombreux faux répondants sur les deux derniers points (initiative et test spécifiques), au total 37/239 soit un taux d'erreur de 15% à la question n°10.

## 2.4 Pose du Diagnostic

Dans près d'un tiers des cas, le diagnostic a été **posé par un CRA** avec **76 réponses** soit **31.8%** des enfants concernés par l'étude. (IC 95% [25.9% - 38.1%]).

Dans des proportions équivalentes, les structures du **CAMSP (13%)** (IC 95 % [9% - 17.9%]) **et des CMP / CMPP (15.5%)** (IC 95% [11.1% - 20.7%]) ont posé le diagnostic de trouble du spectre de l'autisme, soit **un peu moins d'un tiers des enfants** concernés par l'étude. Parmi les médecins spécialistes ayant posé le diagnostic, on décompte 13 % de psychiatres libéraux, 8.8% de pédiatres hospitaliers, 6.3% de psychiatres hospitaliers, 5% de pédiatres libéraux.

Figure 1 : Pose du diagnostic



Dans un second temps, nous avons cherché à savoir s'il existait des différences significatives entre les trois principaux organismes concernés par catégories d'âge de pose du diagnostic. En comparant les données, nous avons eu les résultats suivants :

- **Plus d'un enfant sur deux ayant été diagnostiqué au CRA était âgé de plus de 5 ans** (53.9% ; n = 41 ; IC 95% [42.1% - 65.5%]).
- **Plus d'un enfant sur deux ayant été diagnostiqué au CAMSP était âgé de 2 à 4 ans** (29+22.6= 51.6%, n = 16) avec pour les 24 à 36 mois un IC 95 % compris entre 14.2% et 48% et pour les 3 – 4 ans un IC 95% compris entre 9.1 – 41.1%.

16.1% des enfants ayant été diagnostiqués au CAMSP étaient âgés de moins de 24 mois

- **Plus d'un enfant sur deux ayant été diagnostiqué au CMP/ CMPP était âgé de 4 ans et plus** ( $22.2+36.1=58.3\%$  ;  $n=21$ ) avec pour les 4 – 5 ans un IC 95% compris entre 10.1% et 39.2% et pour les > 5 ans un IC 95% compris entre 20.8% et 53.8%

Dans un troisième temps, nous avons cherché à observer s'il existait des différences significatives entre les structures avec une évolution dans le temps pour les enfants regroupés par catégorie d'âge.

Enfants âgés < ou = 5 ans : dans la majorité ils ont été diagnostiqués au CAMSP (35%) et au CMP/CMPP (22.5%)

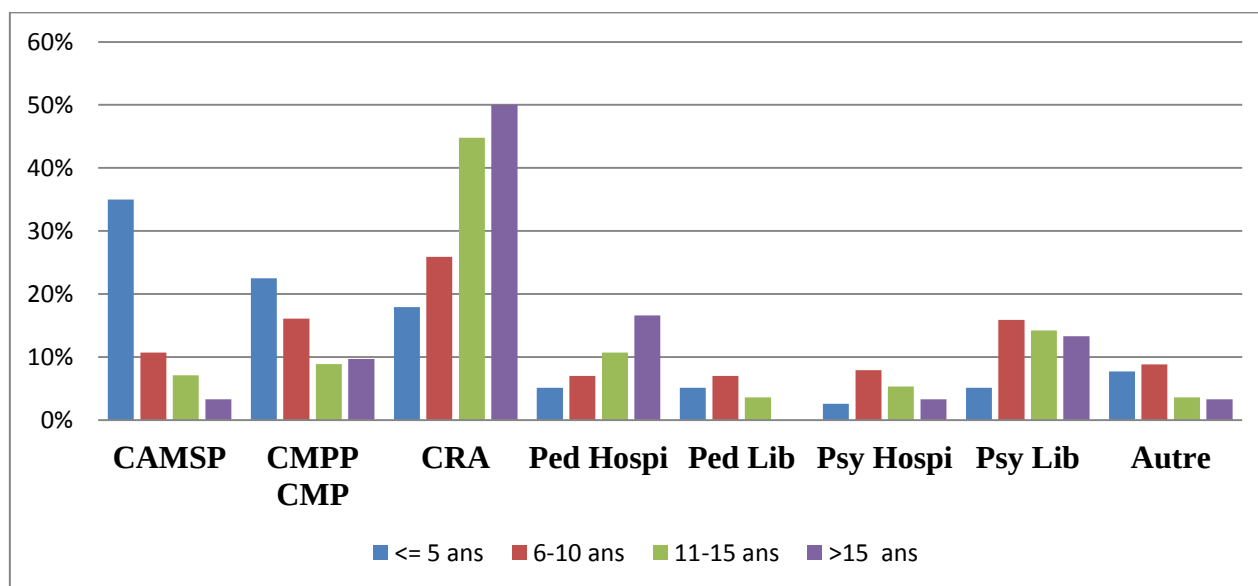
Enfants âgés de 6 à 10 ans : par ordre croissant ils ont été diagnostiqués au CRA (25.9%) puis au CMP/CMPP (16.1%) et CAMSP (10.7%)

Enfants âgés de 11 à 15 ans : ils ont été diagnostiqués dans la quasi moitié des cas au CRA (44.8%) puis dans des proportions homogènes par les Psychiatres libéraux (14.3%) les Pédiatres hospitaliers (10.7%) et au CMP/ CMPP (12.5%)

Enfants les plus âgés (>15 ans) : ils ont été diagnostiqués dans la moitié des cas au CRA (48.4%), puis par les Pédiatres Hospitaliers (16.1%), les Psychiatres libéraux (12.9%) et au CMP/CMPP (9.7%)

On observe une nette **différence et évolution au cours des âges**. Les plus jeunes enfants âgés de 5 ans ou moins, diagnostiqués récemment ont pour la plupart bénéficié d'une prise en charge par des structures de diagnostic précoce pour la pose du diagnostic (CAMSP / CMP CMPP) alors que les enfants plus âgés, à partir de l'âge de 6 ans ont la plupart consulté par des psychiatres libéraux ou dans les CRA.

Figure 2 : Pose du diagnostic par Catégorie d'âge



### 3. Orientation Initiale par le médecin généraliste

Moins d'un quart des parents interrogés ont répondu que **leur médecin généraliste les avait orientés** vers une structure dédiée ou un intervenant spécialisé, ce qui représente en chiffres 57 répondants OUI soit **23.8%** de l'effectif (IC 95% [18.6% - 29.8%]).

Tableau 12 : Orientation par le médecin généraliste

| Orientation  | Fréquence | Pourcentage  | IC 95 %       |
|--------------|-----------|--------------|---------------|
| OUI          | 57        | 23.8%        | 18.6% - 29.8% |
| NON          | 171       | <b>71.5%</b> | 65.4% - 77.2% |
| Pas Concerné | 11        | 4.6%         | 2.3% - 8.1%   |
| Total        | 239       | 100%         |               |

**La moitié des médecins généralistes qui ont orienté les parents l'ont fait vers une structure de dépistage précoce**, soit le CAMSP avec 6.7% de l'effectif total (IC 95% [3.9 – 10.6%]) ; soit le CMP / CMPP avec 5.4% de l'effectif total (IC 95% [2.9% - 9.1%])

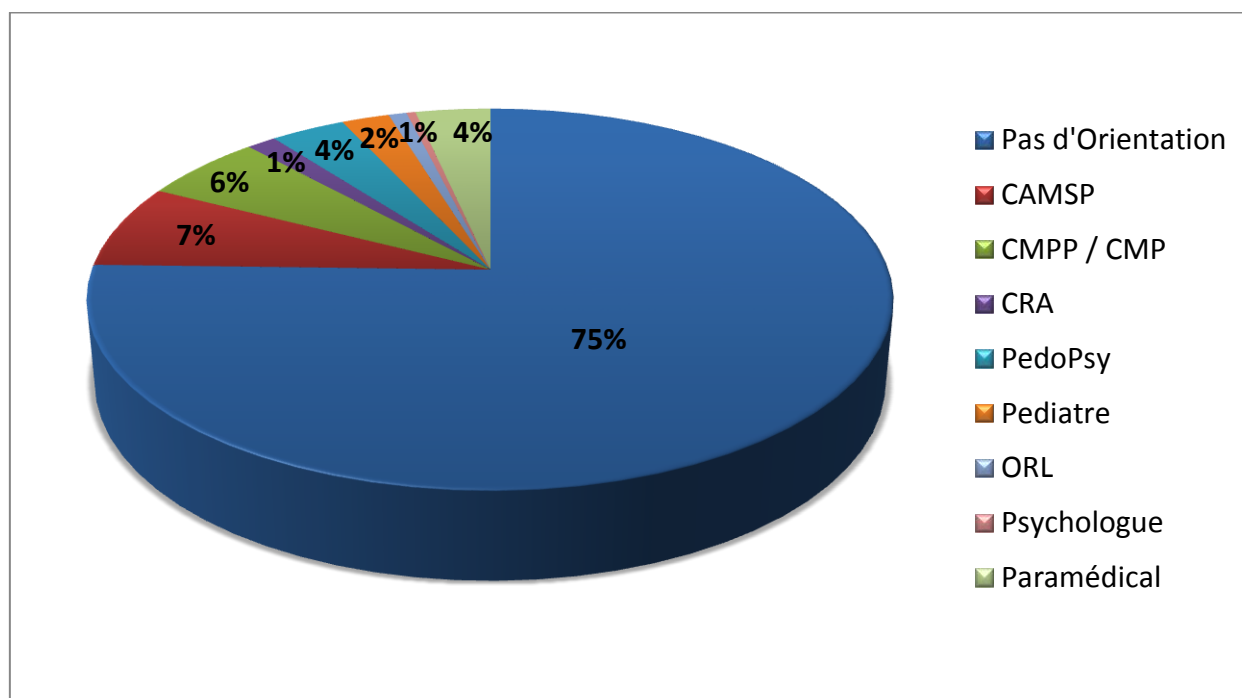
Seulement 3 médecins généralistes ont orientés les parents vers un CRA, soit 1.3% (IC 95% [0.3% - 3.6%]).

8 médecins généralistes ont orienté les parents vers des professions paramédicales telles que l'orthophoniste, le psychomotricien, etc. soit 3.3% (IC 95% [1.5%- 6.5%]).

Tableau 13 : Classement par rang des structures choisies par MG pour orientation initiale

| Structure/ Intervenant spécialisé      | Pourcentage (%) | Rang     |
|----------------------------------------|-----------------|----------|
| <b>CAMSP</b>                           | 6.7%            | <b>1</b> |
| <b>CMPP / CMP</b>                      | 5.4%            | <b>2</b> |
| <b>Pédopsychiatre</b>                  | 3.3%            | <b>3</b> |
| <b>Paramédicaux (Orthophoniste...)</b> | 3.3%            | <b>4</b> |
| <b>Pédiatre</b>                        | 2.1%            | <b>5</b> |
| <b>CRA</b>                             | 1.3%            | <b>6</b> |
| <b>ORL</b>                             | 0.8%            | <b>7</b> |
| <b>Psychologue</b>                     | 0.4%            | <b>8</b> |

Figure 3 : Orientation du Médecin Généraliste



## 4. Suivi par le médecin généraliste

### 4.1 Rythme du suivi

A la question du rythme de consultation chez le médecin généraliste, les parents ont répondu par ordre croissant :

- **Occasionnellement** (3 à 4 fois/ an) 82 fois, soit **34.3%** des cas (IC 95% [28.3% - 40.7%])
- **Très rarement** (< 2 fois/ an) 65 fois, soit **27.2%** des cas (IC 95% [21.7% - 33.3%])
- **Assez régulièrement** (1 fois/ trimestre) 58 fois, soit **24.3%** des cas (IC 95% [19% - 30.2%])
- Souvent (1 fois/ mois) 25 fois, soit 10.5% des cas (IC 95% [6.9% - 15.1%])
- Très fréquemment (> 2fois/mois) 6 fois, soit 2.5% des cas (IC 95% [0.9% - 5.4%])
- Jamais pour 3 parents qui n'ont pas de suivi par un médecin généraliste, soit 1.3% des cas (IC 95% [0.3% - 3.6%])

### 4.2 Participation au Projet de Soin Personnalisé

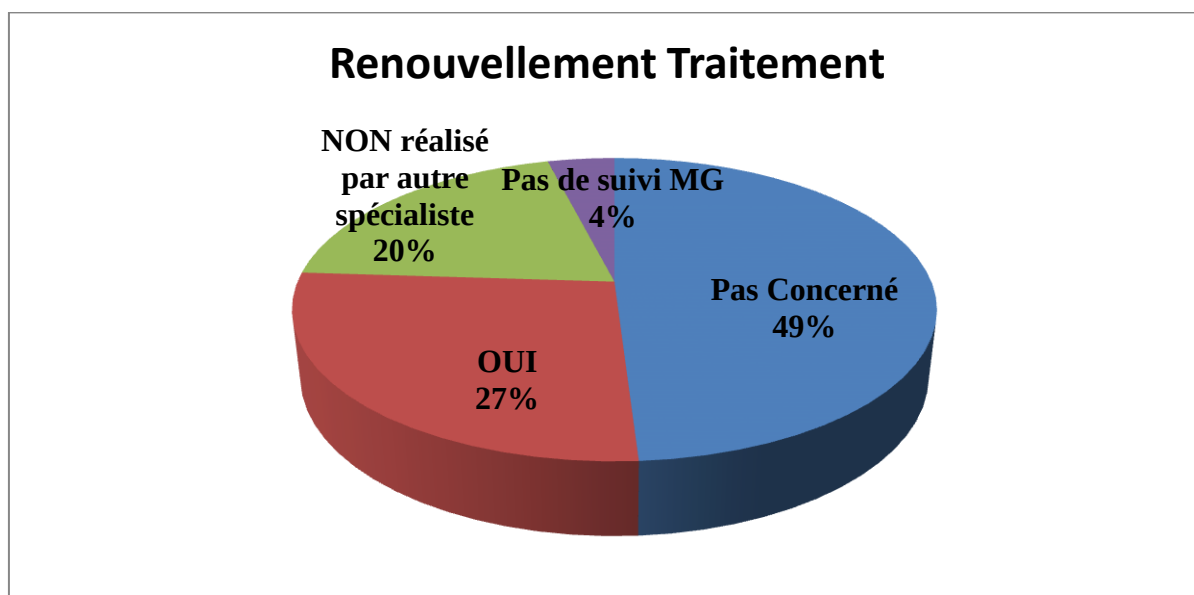
A la question de la **participation active au projet de soin personnalisé** du médecin généraliste avec une équipe pluridisciplinaire, moins de 10% des parents ont répondu OUI (n = 22 ; 9.2% avec un IC 95% [5.9% - 13.6%]).

### 4.3 Renouvellement de Traitement médicamenteux en rapport avec TSA

Un quart des parents interrogés, soit **27.2%** ont répondu qu'ils avaient déjà **consulté leur médecin généraliste pour renouveler un traitement médicamenteux** en rapport avec les troubles du spectre autistique de leur enfant (IC 95% [21.7% - 33.3%]), contre 19.7% qui ont recours à un autre spécialiste. (IC 95% [ 14.8%- 25.3%])

La moitié des parents interrogés ont répondu qu'ils n'étaient pas concernés car leur enfant n'avait pas de traitement médicamenteux.

Figure 4: Renouvellement Traitement Médicamenteux en rapport avec TSA



#### 4.4 Motifs de consultation chez le médecin généraliste

Les parents avaient la possibilité de répondre à une ou plusieurs propositions.

Plus de 9 enfants sur 10 (90.4%) consultent leur médecin généraliste pour des maladies aiguës intercurrentes (exemples : gastro-entérite aigüe, angine, otite, grippe...).

Plus de 2 enfants sur 3 (66.9%) consultent leur médecin généraliste pour la réalisation des vaccins.

Un peu moins de la moitié des enfants consultent leur médecin généraliste pour le suivi normal (croissance, puberté, alimentation...) (44.4%) ou pour une demande de certificat de sport (45.6%).

La moitié des parents ont répondu à au moins 3 propositions (n= 129/239 ; 53.9%)

Tableau 14 : Motifs de consultation

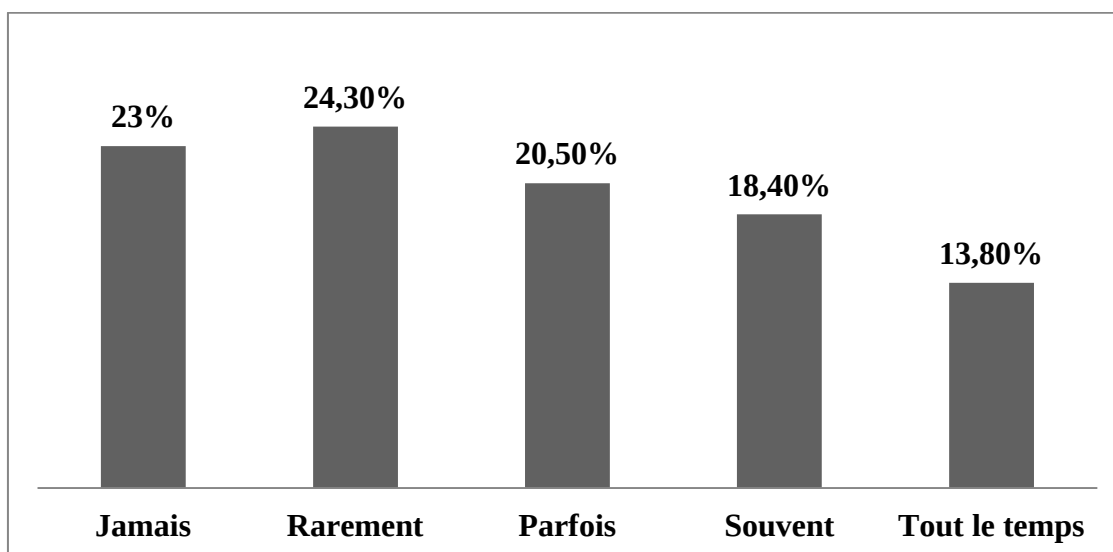
| Motif                              | Fréquence de OUI | Pourcentage  | IC 95%        |
|------------------------------------|------------------|--------------|---------------|
| <b>Maladies Aigues</b>             | 216              | <b>90.4%</b> | 85.9% - 93.8% |
| <b>Vaccination</b>                 | 160              | <b>66.9%</b> | 60.6% - 72.9% |
| <b>Suivi croissance / alim ...</b> | 106              | <b>44.4%</b> | 37.9% - 50.9% |
| <b>Certificat Oblig.</b>           | 45               | <b>18.8%</b> | 14.1% - 24.4% |
| <b>Certificat Sport</b>            | 109              | <b>45.6%</b> | 39.2% - 52.2% |
| <b>Pas de suivi MG</b>             | 7                |              |               |
| <b>Total</b>                       | 239              |              |               |

#### 4.5 Examen clinique des enfants par leur médecin généraliste

Un parent sur 5, soit 55 répondants et 23% de l'effectif (IC 95% [17.8% - 28.9%]) estime que son médecin généraliste ne rencontre jamais de difficultés à examiner son enfant atteint de trouble du spectre autistique.

On comptabilise plus de la moitié des parents notant que leur médecin a rarement ou jamais de difficultés pour examiner leur enfant.

*Figure 5 : Difficultés lors de l'Examen Clinique*



### 5. Réponses aux Objectifs secondaires

#### 5.1 Confiance liée aux besoins de santé de l'enfant autiste

On observe une répartition assez homogène des taux de réponses à la question de confiance parentale en lien avec les besoins de santé de leur enfant présentant un trouble du spectre autistique, avec environ 1 parent sur 3 (70 réponses soit 29%) qui estimait avoir peu ou pas confiance en son médecin contre 1 parent sur 3 (82 réponses soit 34%) qui estimait avoir moyennement confiance en son médecin et 1 parent sur 3 (88 réponses soit 36.5%) qui estimait avoir une bonne ou très bonne confiance en son médecin.



## 5.2 Ecoute parentale

On observe une *tendance plutôt négative* à la question concernant la prise en compte par le médecin traitant des inquiétudes parentales face à la situation de leur enfant avec un taux de réponses « NON » de 52.7 % (IC 95% [46.2% - 59.2%]).

## 5.3 Informations données sur lieux d'accompagnement, les associations et renseignements (forums, congrès ...)

On observe une *tendance très négative* à la question d'informations données aux parents par le médecin traitant avec un taux de réponses « NON » supérieur à 90%.

## 5.4. Soutien psychologique

La plupart des parents, soit environ 8 sur 10 participant à l'étude ont déclaré que leur médecin ne leur avait pas proposé de soutien psychologique.

## 5.5 Question libre

Cette question avait pour objectifs de recueillir des informations supplémentaires auprès des parents. Ils avaient la possibilité d'exprimer leurs ressentis, leurs expériences et leurs attentes en ce qui concerne l'accompagnement par leur médecin généraliste.

Il ressort des réponses organisées par thèmes ou blocs dont deux prédominants.

-73 parents soit ***un tiers de l'effectif interrogé pense que les médecins généralistes devraient être formés spécifiquement aux troubles du spectre de l'autisme***, en partant d'un constat partagé de manque de connaissance des médecins (« se former à reconnaître l'autisme », « notre doctoresse nous a clairement dit qu'elle n'y connaissait rien », « tous les médecins que j'ai rencontré étaient évasifs, perdus », « il est démuni », « mon médecin n'a jamais détecté les signes d'alerte », ...)

-34 parents ***soit < 15% de l'effectif interrogé ont déclaré ne pas avoir assez écoutés ou soutenus par leur médecin généraliste*** (« écouter nos inquiétudes », « comprendre d'avantage le stress vécu par les parents », « me demandez comment je vais, moi la maman ? », « apporter un soutien psychologique », « on s'est souvent sentis seuls », ...)

*Tableau 13 : Réponses à la question libre*

| <b>Thème évoqué</b>                                                      | <b>Fréquence</b> | <b>Pourcentage</b> |
|--------------------------------------------------------------------------|------------------|--------------------|
| <b>Formation des médecins généralistes aux TSA</b>                       | 78               | 32.6%              |
| <b>Améliorer l'Ecoute et le Soutien – Accompagnement parental</b>        | 34               | 14.2%              |
| <b>Améliorer l'Implication des médecins généralistes</b>                 | 19               | 7.9%               |
| <b>Améliorer la Coordination et Orientation spécifique</b>               | 19               | 7.9%               |
| <b>Connaitre les particularités de l'examen clinique de l'enfant TSA</b> | 8                | 3.3%               |
| <b>Stop au Jugement (Education / Relation mère – enfant)</b>             | 10               | 4.2%               |
| <b>Améliorer le Dépistage Précoce à 18 mois</b>                          | 7                | 2.9%               |
| <b>Rechercher des troubles associés</b>                                  | 5                | 2.1%               |
| <b>Améliorer les conditions d'accueil (Cabinet)</b>                      | 8                | 3.3%               |
| <b>Evoquer le terme de Troubles autistiques ou du développement</b>      | 1                | 0.4%               |
| <b>Assurer le suivi de l'enfant</b>                                      | 7                | 2.9%               |

# DISCUSSION

## I - Choix du sujet

J'ai choisi d'étudier la prise en charge de l'Autisme en médecine générale pour plusieurs raisons. Tout d'abord parce qu'il s'agit d'un sujet très peu abordé, et que peu d'études nationales ont été menées sur le sujet alors que l'Autisme est devenu aujourd'hui un important problème de santé publique reconnu par le gouvernement français qui met en place des plans d'actions médico-sociaux. La société semble porter également un intérêt grandissant à ce problème de santé depuis quelques années.

En parcourant la littérature à la recherche de thèses de médecine générale en rapport avec le sujet de l'Autisme, j'ai pu constater que la plupart des sujets étaient menés de manière qualitative ou s'il s'agissait d'enquêtes quantitatives, les médecins généralistes avaient été interrogés plutôt que les patients concernés ou les questions étaient ciblées sur l'examen clinique. (32) (43) (48) (52) (53) (54) Ce constat m'a menée à choisir le sujet de l'autisme en impliquant les parents des enfants autistes, en tentant d'aborder l'ensemble des étapes du parcours diagnostique et du suivi en lien avec le médecin généraliste.

Egalement parce que j'ai dans mon entourage proche, deux personnes autistes avec des formes cliniques totalement différentes qui m'ont amenées à faire mes propres recherches, étant donné que je n'avais pas été formée lors de mon externat ni lors de mon internat aux troubles du développement de l'enfant. J'ai d'ailleurs pu observer chez mon neveu les premiers signes d'alerte lorsque j'étais externe sans m'être trop inquiétée puis j'ai découvert le parcours du combattant de ses parents pour poser le diagnostic et ensuite trouver des solutions adaptées à leur fils, sans savoir comment les aider. A ce jour à 10 ans il suit un programme personnalisé qui lui permet d'avoir une scolarité normale grâce à une prise en charge précoce.

J'aimerais que mes confrères médecins généralistes soient sensibilisés et formés à l'autisme afin d'améliorer le dépistage précoce et le suivi, limiter l'errance médicale causant un retard diagnostique et augmentant le risque de sur-handicap des enfants avec un trouble autistique.

L'objectif étant d'offrir une meilleure qualité de vie à ces jeunes patients et leurs familles, qui attendent de nous un meilleur investissement et accompagnement en tant que médecin traitant et d'établir une bonne relation de confiance médecin – malade.

## II – Choix et Représentativité de la population étudiée

Nous avons le choix d'enquêter auprès de parents accompagnant leur enfant atteint de trouble du spectre autistique dans les structures de diagnostic et de soins en place dans la région, tels que les CAMSP, CMPP ou le CRA d'Amiens. Cependant, cette option aurait entraîné un biais de sélection en ne s'intéressant qu'aux enfants vivant en Picardie et écartant directement les enfants qui suivent à l'heure actuelle un parcours libérale, ceux qui sont accueillis en IME, ainsi que les plus âgés qui consultent plus rarement une fois le diagnostic établi avec un projet de soin personnalisé en place.

C'est pourquoi nous avons choisi de sélectionner des parents membres d'associations en ligne, provenant de différentes régions de France avec pour seule condition d'avoir au moins un enfant atteint du trouble de spectre de l'autisme âgé de 0 à 17 ans inclus.

Aujourd'hui en France, on dénombre environ 700.000 personnes atteintes de troubles du spectre de l'autisme dont 100.000 jeunes âgés de moins de 20 ans, ce qui représente 1% de la population d'après des études récentes (8). En France, les derniers chiffres publiés par l'Inserm estiment que ces troubles concernent environ 4 garçons pour 1 fille. (13) En terme de comparaison, aux USA ces troubles concernent 1 enfant sur 68 avec 4 garçons pour 1 fille (2014) et au Canada 1 enfant sur 66 avec 4 garçons pour 1 fille (2015).

Dans notre étude, on constate une importante représentation de la catégorie des 6 – 10 ans : 47.3 % de l'effectif, sans différence significative entre garçons et filles. Nous pouvons émettre les hypothèses que ce résultat peut être lié à :

- l'âge des parents qui seraient plus actifs sur les réseaux sociaux aux alentours de 30 – 40 ans,
- lié à une période de réflexion nécessaire avant de rechercher de l'aide auprès de réseaux associatifs.
- lié à la scolarisation avec un âge correspondant à une période clé dans l'apprentissage de la lecture, l'écriture et du calcul.

On constate également une sur-représentation de garçons avec un trouble autistique par rapport aux filles, avec un ratio de 6 pour 1, sans différence significative entre les catégories d'âge. Ce chiffre est cohérent avec la littérature qui montre une grande variabilité de sex ratio allant de 2 à 9 pour 1 en moyenne et de 6 à 15 pour 1 pour les patients ayant le syndrome d'Asperger. (13)

L'hypothèse initiale était que les filles étaient diagnostiquées plus tardivement mais dans mon étude cela n'a pas été mis en évidence, car le sex ratio ne diffère pas entre les catégories d'âges. En revanche devant l'absence de données concernant le niveau intellectuel des enfants concernés par notre étude, nous ne pouvons pas écarter l'hypothèse d'un biais de sélection avec une sur-représentativité d'enfants ayant le syndrome d'Asperger qui aurait pu influencer ce ratio.

### III - Choix de la méthode

- **Forces et Intérêts**

Une étude quantitative descriptive avec un recueil de données épidémiologiques permet de s'intéresser à un problème de santé de manière ponctuelle et d'en déterminer la prévalence (fréquence) au sein d'un échantillon.

J'ai choisi d'interroger les parents plutôt que les médecins parce qu'ils sont les acteurs et témoins principaux dans la prise en charge de leurs enfants donc les mieux placés pour retracer le parcours diagnostique et le suivi mais aussi parce qu'à la fin de l'étude j'ai souhaité recueillir leur ressenti et aborder le sujet de relation de confiance en leur médecin traitant concernant la santé de leur enfant. En revanche, en faisant ce choix, nous savions qu'interroger les proches de « malades », ici les parents, pourrait entraîner surement des réponses biaisées avec probablement plus de réponses négatives, en rapport avec un mécontentement ou parce qu'on ne leur a pas donné l'appui qu'ils attendaient.

J'ai choisi d'utiliser les réseaux sociaux pour la diffusion d'un questionnaire électronique anonyme avec pour objectifs de recueillir des résultats les plus larges possibles de parents habitants sur le territoire français car les études précédemment menées étaient limitées à certains départements ou régions. Le choix des groupes de réseaux sociaux s'est porté sur ceux dont le thème s'en rapprochait le plus (autisme, enfant, ...) avec un assez grand nombre d'adhérents. Cette méthode m'a permis d'obtenir un grand nombre de questionnaires en 3 mois, une durée d'inclusion courte.

L'utilisation d'un auto-questionnaire avait pour but d'éviter tout biais d'influence lié à l'utilisation d'un investigateur, autrement dit de limiter les biais de mesure.

Un maximum de questions fermées a été utilisé afin d'éviter d'influencer les réponses et de limiter les biais d'interprétation lors de l'encodage. Les participants avaient la possibilité de cocher la réponse « pas concerné » à certaines questions quand nécessaire pour ne pas les obliger à répondre de façon aléatoire, notamment pour ceux qui n'avaient pas consulté de médecin généraliste au moment concerné.

La dernière question avec réponse libre permettait aux parents qui le souhaitaient de s'exprimer ouvertement sur leurs attentes et d'aborder des sujets qui n'avaient pas été inclus au questionnaire, permettant ainsi d'aborder d'autres perspectives d'amélioration et de recueillir un ressenti global dans la prise en charge de leur enfant par le médecin généraliste.

- **Limites et Biais**

### **1 – Limites liées au questionnaire**

Certains items ont pu être mal interprétés par les parents interrogés ; on a remarqué ce phénomène pour deux questions comportant des sous-items avec une fréquente erreur de participation (10% de faux répondants), avec en début de question : « Si OUI, ... ».

Une approche qualitative aurait été plus appropriée pour détailler le ressenti des parents en terme d'accompagnement, de soutien et d'écoute mais cette limite est considérée comme acceptable parce qu'il s'agissait d'objectifs secondaires.

### **2 – Biais de Sélection**

Pour des raisons éthiques, la participation à l'étude était basée sur le volontariat, ce qui représente un biais de sélection. Les sujets devaient être inscrits au préalable sur les réseaux sociaux en ligne et connaître les associations où le questionnaire avait été publié donc ils devaient avoir accès à internet pour répondre à ce genre d'enquête. Nous avons considéré que ce biais était acceptable car à l'époque actuelle, l'absence d'accès à internet est devenue rare et les parents devaient être en moyenne âgés d'une trentaine ou quarantaine d'années, génération très présente sur les réseaux sociaux.

241 parents ont répondu au questionnaire et 239 ont pu être inclus dans cette étude. Pour l'étude des petits échantillons, un effectif plus important aurait pu donner une meilleure légitimité à nos résultats.

Certains enfants sont peu suivis par un médecin généraliste mais plutôt par un pédiatre. Ils peuvent représenter un biais de sélection mais dans notre étude ils étaient peu nombreux et ce biais a pu être limité avec la possibilité de répondre à certaines questions qu'ils n'étaient pas concernés ou qu'ils n'avaient pas de suivi par un médecin généraliste.

### **3 – Biais de déclaration et Biais de désirabilité**

Ces deux biais sont liés et on les retrouve dans toutes les enquêtes déclaratives avec des réponses idéalisant la réalité donc une tendance à surestimer les pourcentages. Le choix d'un questionnaire anonyme a pu réduire ce phénomène.

## IV - Discussion des Principaux Résultats de l'étude

### 1– Pose du diagnostic : Age et Sexe

On remarque que les enfants dont le diagnostic a été posé en dessous de l'âge de 4 ans sont plus nombreux chez ceux âgés aujourd'hui de 5 ans ou moins, que ceux âgés de plus de 6 ans. Ce résultat peut refléter la **tendance à une pose de diagnostic plus précoce depuis quelques années**, mais ce n'est pas l'objet de notre travail. Il serait intéressant de comparer ce résultat avec un travail de recherche de plus grande ampleur avec une cohorte de patients plus importante, à visée épidémiologique pour pouvoir conclure. Cela peut aussi représenter un biais de sélection avec la possibilité que les parents présents sur les réseaux sociaux soit les parents d'enfants diagnostiqués récemment.

Les études montrent qu'il est possible de repérer les signes d'alerte tôt, dès la première année de vie de l'enfant (28) (55) (56) et que le dépistage avec une prise en charge précoce adaptée de l'autisme améliore l'évolution des troubles de l'enfant (42) (56) (57) (58) (59)

L'analyse par sexe montre un résultat qui diffère de notre hypothèse de départ à propos du Sexe Ratio avec les données de la littérature (15) (17) car dans notre étude les **filles ont été diagnostiquées plus précocement que les garçons**. Ceci pourrait mettre en évidence une limite de notre travail, avec possiblement la mise en évidence d'un biais de sélection ou ouvrir d'autres hypothèses.

### 2 – Pose diagnostic : Intervenants

Les chiffres témoignent de la réalité du terrain avec la **première place occupée par les CRA pour le diagnostic porté chez les enfants âgés de 5 ans et plus**. On observe une évolution en fonction de l'âge des enfants avec ces dernières années une **augmentation du rôle des CAMSP pour les diagnostics précoces**. Ces résultats sont en accord avec le rôle de ces structures et montrent une **tendance positive** avec un changement notable ces cinq dernières années.



### 3 – Parcours Diagnostique

#### Inquiétudes parentales

Dans notre étude, on note un **manque d'écoute des inquiétudes parentales** par les médecins généralistes. Ce résultat a été constaté dans d'autres travaux (48) (60).

Pourtant il a été démontré que les parents sont capables de détecter précocement les premiers signes d'alerte, en moyenne vers 17 mois (29) (42) (61) et l'intérêt du diagnostic précoce pour limiter le stress des familles. (2)

52.7% des parents ont répondu ne pas avoir été suffisamment écoutés. Ceci est à mettre en lien avec le fait que 84.7% des parents ont fait part de leur inquiétude alors que le médecin généraliste ne les a alertés que dans 9.4% des cas.

Ceci est cohérent avec une étude de 2012 (29) portant sur le dépistage de l'autisme qui a révélé que bien que le médecin généraliste ait été dans la majorité des cas le premier professionnel consulté par les familles ayant des inquiétudes sur le développement de leur enfant, 67% des familles interrogées n'ont pas été entendues par les médecins traitants et ont dû faire seules les démarches pour poser le diagnostic et mettre en place une prise en charge adaptée.

#### Alerte par le Médecin généraliste

Le nombre d'enfants pour lesquels le médecin traitant a alerté les parents est très faible (9.4%). En revanche le peu d'effectif recensé ne permet pas de conclure statistiquement mais ***il semblerait qu'il n'y ait pas eu d'amélioration dans le repérage des premiers signes*** par les médecins généralistes ces quinze dernières années. Lorsque l'alerte a été donnée aux parents, cela concerne majoritairement des enfants dont l'âge de pose diagnostic est de 3 ans et plus.

Nous confirmons que le médecin généraliste reste **très peu acteur de l'alerte donnée aux parents** donc dans le ***repérage des troubles autistiques*** présentés par les enfants. (62) (63). Ce résultat est à mettre en relation avec le manque de connaissance des médecins généralistes sur les troubles de développement psychomoteur de l'enfant (64) et les recommandations actuelles sur les TSA, mis en évidence par une précédente thèse (34) parue en 2015 avec 85% des médecins généralistes interrogés qui ne connaissaient pas les recommandations sur l'autisme.

Ce constat est retrouvé également dans la thèse de Bertin parue en 2016. (30)

Pourtant la HAS confirme lors du « 3<sup>e</sup> Plan Autisme » en 2010 : « le repérage peut être réalisé par des professionnels de terrain (médecins généralistes, pédiatres, etc.) lors des examens systématiques du 9<sup>e</sup> et 24<sup>e</sup> mois, des consultations de routine ou suite à des préoccupations parentales. » (34). On ne peut que constater que la stratégie mise en place n'a pas encore montré son efficacité sur le terrain avec des médecins généralistes peu sensibilisés et rarement formés aux TSA.

Parmi les médecins donnant l'alerte aux parents, on en compte cinq qui ont évoqué le terme de TED ou TSA donc un chiffre très faible en tenant compte de l'effectif global.

Ce résultat est cohérent avec les recommandations actuelles sur le repérage et dépistage des TSA, qui conseillent aux médecins de ne pas employer ces termes tant que les démarches diagnostiques n'ont pas été mises en place dans les structures dédiées car l'annonce doit être encadrée par des spécialistes dans les meilleures conditions possibles avec un accompagnement individualisé.

Dans la thèse d'E. Marengo-Sorli en 2014 (52) les médecins généralistes interrogés ont mis en évidence la prudence à évoquer le terme d' « autisme » ou « troubles autistiques », un mot lourd de sens et de conséquences lors de son annonce.

#### Alerte par l'Entourage

L'entourage familial a une place importante mais l'instituteur (-trice) garde une place prépondérante dans l'alerte donnée aux parents parce que mentionné dans 28% des cas. Ces résultats sont en accord avec le fait que les TSA sont plus facilement repérables avec l'apprentissage de la vie en société et de la communication avec les pairs, mais ***il souligne aussi l'une des causes de retard diagnostique car si l'alerte est donnée par l'instituteur (-trice) cela correspond à un âge postérieur à l'âge d'entrée habituel à l'école (à partir de l'âge de 3 ans).***

#### Jugement en termes d'Education et Diagnostics Différentiels

Selon certains parents, le médecin généraliste aurait évoqué un problème d'éducation, ce résultat correspond à un retour subjectif ***mais il peut aussi refléter le manque de formation des médecins généralistes sur les TSA avec une possible confusion*** sur les difficultés de l'enfant notamment pour des troubles autistiques dits « légers », notamment dans le syndrome d'Asperger.

Le fait que le médecin généraliste ***recherche des diagnostics différentiels est un rôle essentiel, et la démarche est recommandée par l'HAS***. Il convient d'éliminer en premier lieu les pathologies causant un retard de langage et de la communication, tels que les ***troubles sensoriels*** (hypo-acousie / surdité, déficience visuelle...) en orientant ces enfants vers des spécialistes (ORL, Ophtalmologue, Stomatologue, Orthophoniste, ...) (2) ; en revanche ces diagnostics différentiels ne doivent pas exclure les TSA.

Un article d'une revue de médecine générale paru en 2010 (59) mettait en avant le fait que les praticiens généralistes orientaient assez peu les patients avec un risque de TSA vers les consultations spécialisées, contrairement aux recommandations.

Dans notre étude, on constate un recours aux consultations de soignants paramédicaux dans 3.3% des cas (en particulier orthophonistes) pouvant être considérés plus habitués à accueillir des enfants avec handicap et formés aux TSA, ils permettent à ces médecins d'étayer un doute diagnostic et de réorienter si besoin l'enfant, mais également de débiter une prise en charge.

#### Dépistage par le médecin généraliste

Le diagnostic précoce ouvre des perspectives de prise en charge à un âge où certains processus du développement peuvent encore être modifiés (63)

A travers ce travail on constate que dans ***la majorité des cas les médecins généralistes n'ont pas réalisé de dépistage des TSA*** lors d'une consultation dédiée, mais nous retenons que le chiffre de 17.6% est ***assez encourageant si nous tenons compte du manque de formation spécifique***, d'ailleurs souligné par les parents à la question suivante à propos de l'utilisation de ***tests spécifiques qui ne semblent pas connus par les généralistes***.

Cela nous amène à réfléchir sur la consultation de dépistage précoce et sur l'utilisation des échelles / scores et tests en médecine générale.

La consultation de dépistage précoce de TSA nécessite d'aménager un temps plus long pour permettre un interrogatoire approfondi avec les parents, puis une observation de l'enfant suivi d'un examen clinique complet. Elle se rapproche en pratique des consultations obligatoires du 9<sup>e</sup> et 24<sup>e</sup> mois, qui bénéficient d'une cotation majorée par la CPAM qui encouragent les médecins généralistes à consacrer plus de temps.

**Le CHAT et M-CHAT** (Annexes 5 et 6) sont des outils que l'on peut facilement utiliser lors d'une consultation en médecine générale. (36) Ils pourraient être intégrés au carnet de santé et remplis lors d'une consultation programmée aux alentours de 18 mois dans le cadre d'un suivi de développement par âge, avec la 2ème injection du vaccin Rougeole Oreillons Rubéole (ROR).

Une **consultation obligatoire du 18<sup>e</sup> mois**, avec une cotation revalorisée, aurait de nombreux avantages : assurer un meilleur suivi général de l'enfant ; réaliser le rappel vaccinal du ROR (souvent réalisé en retard avec rattrapage au 24<sup>e</sup> mois) et réaliser les tests CHAT (37) et M-CHAT (38) pour un dépistage précoce des TSA, en s'appuyant sur les recommandations de la HAS, ce qui limiterait le risque de retard diagnostique avec la mise en place d'une orientation spécifique vers les structures adaptées.

### **3 – Orientation initiale par le médecin généraliste**

Le médecin généraliste est encore **peu présent dans l'orientation initiale** des parents d'enfants avec TSA, pouvant causer une errance dans les consultations médicales et un retard diagnostique (Tableau 12). On note malgré le peu de médecins concernés, ***une orientation majoritairement vers des structures de diagnostic précoce*** (CAMSP et CMPP - CMP) comme le recommande l'HAS. Les orientations peuvent être différentes fonction des réseaux locaux pour chaque médecin généraliste.

Le médecin généraliste tient un rôle essentiel dans l'organisation de la prise en charge et l'orientation rapide vers les spécialistes formés au diagnostic de TSA (42) (65) mais les prises en charges multiples et variées rendent compliquées les démarches avec pour conséquence un manque d'implication du médecin généraliste. Le médecin traitant a besoin de connaître le réseau de soins en place dans son secteur pour orienter au mieux ses patients. (52).

Dans plusieurs études il est décrit des parents perdus qui ne savent pas vers qui se renseigner pour organiser la prise en charge de leur enfant (66) (67), et qui faute de référent deviennent les experts et pivots centraux de la prise en charge alors que ce rôle pourrait être tenu par le médecin traitant.

Il existe des algorithmes décisionnels pour aider les médecins généralistes à mieux orienter leurs patients avec risque de TSA mais ils n'ont pas été assez largement diffusés (65)

C'est sur ce point que le gouvernement a réfléchi tout récemment, afin d'améliorer cette situation avec prochainement la distribution d'un support sous forme de grilles, adaptées par âge, regroupant tous les Troubles Neuro-Développementaux (TND), incluant en particulier les TSA, que les médecins pourront remplir et adresser vers la structure dédiée par département. (26)

#### **4 – Suivi et Coordination par le médecin généraliste**

##### Suivi en rapport avec les TSA

Les chiffres montrent que la ***participation au projet de soins personnalisés des médecins généralistes n'est pas nulle (9.2%)***. Ce résultat est encourageant, il montre qu'il est possible en tant que médecin traitant de participer activement au projet de soins de ces enfants.

D'après la HAS : « la multitude des types d'intervention demande une concertation avec les parents et le(s) médecin(s) référents de la personne avec TED (exemple médecins généralistes, pédiatres) pour faciliter une alliance entre la personne avec TED et tous les professionnels concernés par l'intervention. » (43)

L'absence de communication et de coordination pluri-professionnelle compromet le rôle de liaison du médecin généraliste entre la famille et les unités spécialisées. Un meilleur contact et un réseau de dépistage sont des éléments indispensables à une meilleure sensibilisation des médecins généralistes.

Le médecin généraliste participe au suivi pharmacologique d'un traitement en rapport avec un TSA, déjà mis en route en milieu spécialisé. Ce rôle est confirmé dans notre étude avec la première place accordée au médecin généraliste.

## Suivi somatique et examen clinique de l'enfant avec TSA

On constate que le médecin généraliste est un **acteur principal dans le suivi des enfants avec TSA** avec un rythme de consultation régulier, pour des consultations de routine mais aussi d'urgence et pour des actes préventifs avec la réalisation des vaccins.

Il garde son **rôle de médecin traitant référent**.

La HAS rappelle que « le domaine somatique est un domaine dans lequel une évaluation régulière de l'état de santé général de l'enfant ou adolescent est recommandée pour tout enfant ou adolescent avec TED, tout au long de son parcours. » On retrouve également dans d'autres travaux que le médecin généraliste intervient beaucoup dans le cadre du suivi de l'enfant (50).

Nous avons été étonnés de constater que le médecin généraliste est aussi souvent consulté pour les licences sportives, ce qui soulève la question de la pratique du sport des enfants avec TSA, qui pourrait faire l'objet d'une autre étude.

Le médecin généraliste s'avère ***plutôt à l'aise dans l'examen clinique de l'enfant avec TSA***, il garde un rôle de médecin de famille, avec un visage connu par l'enfant et en règle générale un bon rapport de confiance avec les parents, c'est le médecin qui rassure. (Figure 5).

Les particularités de l'examen clinique de l'enfant avec TSA (68) n'entraînent pas de difficultés pour le médecin généraliste, avec des parents plutôt satisfaits du déroulement des consultations.

Les autorités de santé ont depuis quelques années proposé une nouvelle grille de cotation des actes CCAM pour les médecins généralistes, mais des efforts restent à fournir ; elles devraient ***réfléchir à ajouter des cotations pour des consultations complexes en rapport avec le handicap***, ce qui inciterait les médecins à consacrer plus de temps pour ces patients particuliers.

Il convient aussi aux médecins généralistes de ***réfléchir à l'organisation de leur planning de consultations*** pour mieux répondre aux besoins spécifiques de ces enfants et leurs familles, avec par exemple un créneau horaire adapté, en limitant le temps d'attente.

## 5 – Réponses aux objectifs secondaires

### Relation de confiance

Le partenariat parents – professionnels de santé est souvent mis en avant comme facteur principal de réussite de prise en charge (69) (70). La nécessité de renforcer ce partenariat est d'ailleurs soulignée par l'ANESM (5).

Dans notre étude, il aurait été judicieux de demander aux parents s'ils avaient changé de médecin généraliste en cours de prise en charge pour mieux aborder la question de confiance en leur médecin. Il ressort un avis mitigé des parents sur la confiance accordée sur les besoins de santé de leurs enfants. (Réponse Question 5-1)

Le recueil du ressenti des parents reste une donnée subjective, les résultats sont donc à interpréter avec prudence, notamment en ce qui concerne la question de l'écoute et de soutien qui est à nuancer et discuter en fonction des cas en prenant en compte le niveau de souffrance des parents. Toutefois on peut observer des tendances.

A de nombreuses reprises, la notion de « manque d'écoute » a été citée ainsi que le « manque d'implication du médecin traitant ». Nous devons réfléchir à la manière dont les médecins généralistes pourraient apporter un meilleur soutien et accompagnement à tous les niveaux.

Une étude américaine (71) montre qu'il existe un décalage entre le jugement que portent les parents sur la prise en charge en soins primaires et le jugement des professionnels de santé sur cette même prise en charge. Il est important d'impliquer les parents à toutes les étapes. P. Daviaud et al dans leur article « *Parents et Professionnels* » rappellent les particularités de la relation triangulaire parents – enfant – professionnels (70)

### Soutien psychologique

Les TSA semblent avoir un impact majeur sur les familles entraînant un fort niveau de stress et des répercussions importantes sur la qualité de vie (72). Toute la famille se réorganise autour de l'enfant et de ses difficultés (73).

Il est vrai que le temps de consultation en médecine générale est court (16 minutes en moyenne en France) (74), ce qui peut nuire à la prise en charge psychologique des parents en souffrance.

Certains médecins partent peut être du principe qu'une fois les enfants pris en charge dans des structures spécialisées, un soutien psychologique des parents est automatiquement proposé ; mais ils en oublient leur rôle de confident, de personne de confiance. Une relation privilégiée est créée sur le long terme avec des parents qui éprouvent le besoin de se sentir soutenus durant cette période difficile. Le médecin généraliste est le premier acteur de la prise en charge de la dépression et le soutien psychologique fait partie de son quotidien. (75)

### Accompagnement - Informations

Les médecins généralistes sont également peu informés sur les lieux d'accompagnement des personnes avec TSA, en rapport avec le manque de diffusion des informations en médecine libérale.

Une **plateforme « Autisme Info Service »** a vu le jour le 02/04/2018, elle permet l'accès à ces informations avec un numéro de téléphone unique (0800 71 40 40).

La connaissance d'un **réseau d'adresses de spécialistes formés** à ces troubles permet de mieux les accompagner pour certains soins, par exemples pour la réalisation d'examens complémentaires radiologiques avec la plateforme « SimuTED » du CHU d'Amiens, pour les soins dentaires avec le réseau « Handident », ou pour des soins ophtalmologiques, kinésithérapeute, orthophoniste, psychomotricien... Les CRA ont cette vocation mais les médecins généralistes ne connaissent pas forcément l'existence de ces structures.

### Attentes parentales

La dernière question avait pour but de recueillir les attentes des parents et de comprendre le « rôle attendu du médecin généraliste ». Le rôle principal du médecin traitant attendu par les parents est d'être davantage à l'écoute, d'entendre leurs inquiétudes et d'être plus sensibilisés et mieux formés aux TSA pour les aider.

De précédentes thèses de médecine générale, menées de manière qualitative, portant sur la place du médecin généraliste dans la prise en charge des enfants avec TSA ont constaté des réponses similaires. (32) (67)



## **V - Perspectives**

### **1 – La Recherche**

A l'annonce du « 4eme Plan Autisme », le gouvernement a insisté sur l'intérêt de remettre la science au cœur de la politique publique de l'autisme en dotant la France de meilleurs moyens financiers pour la recherche.

### **2 – Formation des médecins généralistes**

La stratégie mise en place par la HAS depuis quelques années a montré peu d'efficacité à l'heure actuelle devant des médecins généralistes peu sensibilisés au sujet des TSA (76) et surtout peu ou pas formés spécifiquement au dépistage des TSA (29). Les critères diagnostiques de TSA ont progressivement évolué, compliquant encore d'avantage l'actualisation des connaissances des médecins traitants. (77)

Depuis 2012, la formation spécifique des TSA est pourtant recommandée aux professionnels de santé de première ligne avec des mises à jour fréquentes selon l'évolution de la recherche (43). C'était l'un des axes prioritaires du « 3<sup>e</sup> Plan Autisme » (8), poursuivi actuellement dans le « 4eme Plan Autisme » (6)

Dans la thèse de Ramamourthy de 2015, les médecins généralistes picards critiquaient leur formation à la pathologie de l'autisme (53). Il a été démontré que la sensibilisation et la formation des praticiens généralistes améliorent la prévention et la prise en charge des patients autistes. De nombreux autres travaux réalisés auprès des médecins généralistes (47) (49) (52) (54) soulignent le manque de formation initiale et continue sur les TSA.

Les structures spécialisées telles que les CRA (45) ont également, parmi leurs missions, la formation et la diffusion des connaissances auprès des professionnels de santé pour les sensibiliser. Il faudrait réfléchir à la diffusion d'un document synthétique de dépistage sur l'autisme à destination des médecins généralistes, qui proposerait une approche simple et rigoureuse du dépistage afin de faciliter leur pratique quotidienne et répondre aux objectifs d'une prise en charge optimale.

De nombreux documents consacrés aux TSA ont été publiés dans des revues destinées aux médecins généralistes (63) (70) (70) (68) (78) , ce qui fait espérer une implication croissante dans l'avenir proche.

Une *maquette simplifiée des recommandations sur la prise en charge de l'autisme* a été publiée par la HAS en 2012, à destination des médecins généralistes. (Annexe 5) Mais il semblerait que l'impact sur le terrain soit minime.

Certaines régions ont mis à disposition des médecins généralistes un **document type guide pratique** (67) pour les aider dans le dépistage puis dans les démarches initiales ; il serait intéressant que le gouvernement s'inspire de ces initiatives locales pour généraliser le dispositif et permettre une meilleure diffusion des outils auprès des médecins de première ligne.

Prochainement un document s'adressant aux médecins généralistes pour le Repérage des troubles neuro-développementaux des enfants âgés de moins de 7 ans (26) avec des grilles à remplir par âge, sera distribué sur le territoire français avec pour objectif d'aider les médecins à orienter les enfants vers la structure la plus adaptée (CRA, Plateformes Diagnostique Autisme, CAMSP, CMPP/ CMP) ; en revanche un travail d'articulation entre toutes ces structures reste nécessaire pour répondre à l'importance de la demande face à ce projet ambitieux.

On peut imaginer dans l'avenir proche voir des formations aux TSA proposées dans les facultés de médecine aux générations futures de médecins généralistes et des FMC sur ce thème. Les spécialistes de l'autisme forment déjà les professions paramédicales telles que les psychologues, psychomotriciens, infirmières ; il reste à convaincre les médecins de suivre ces formations.

### **3 – Consultation obligatoire à 18 mois et modification du Carnet de Santé**

Le carnet de santé reste le seul outil de repérage des signes précoces du développement de l'enfant (79).

Actuellement, il renseigne sur certains signes précoces spécifiques à l'autisme tels que l'acquisition du sourire réponse, la poursuite oculaire, le pointage proto-déclaratif, le jeu du « faire-semblant », le retard d'acquisition du pré-langage.

Plusieurs travaux ont montré qu'il serait souhaitable d'y intégrer l'outil de dépistage CHAT pour aider les médecins généralistes et pédiatres au repérage des signes d'alerte lors d'un examen aux alentours de 18 mois. (32) (35) (36)

Le « 3<sup>e</sup> Plan Autisme » a jugé que le carnet de santé était inefficace pour le repérage de l'autisme. A l'annonce du « 4<sup>eme</sup> Plan Autisme », le gouvernement avait énoncé dans le projet la révision des carnets de santé (66) avec l'inclusion de questions pour le dépistage de TSA mais ce dispositif n'est pas encore en place. On espère dans les années prochaines que ce dispositif verra le jour car c'est un moyen simple et efficace de sensibiliser les médecins généralistes sur la place du dépistage des TSA de l'enfant.

La consultation obligatoire autour de l'âge de 18 mois n'a pas été évoquée mais reste une des pistes à l'avenir, soutenue par les pédopsychiatres. (3)

Selon plusieurs études il est nécessaire de mettre en place cette consultation obligatoire du 18<sup>e</sup> mois, âge clé pour le dépistage des TSA(29) (30) (42) (63) pour mettre en place un accompagnement adapté précoce et mieux préparer l'enfant à son entrée à l'école (30).

#### **4 – Orientation et Interventions précoces**

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 d'adaptation sociale des enfants avec TSA. (42) Il est donc impératif que les médecins généralistes écoutent et prennent en compte les inquiétudes parentales qui évoquent un possible trouble du neuro-développement chez leur enfant et si possible avant l'âge de 2 ans.

Nous espérons qu'à l'avenir avec la mise en place des Plateformes de Coordination et d'Orientation (PCO) pour les enfants âgés de 0 à 6 ans inclus présentant un TND, accélérera l'accès au diagnostic et favorisera les interventions précoces pour limiter les problèmes d'errance diagnostique et réduire les sur-handicaps, conformément aux recommandations de bonnes pratiques professionnelles de la HAS.

## CONCLUSION

Les Troubles du Spectre de l'Autisme sont devenus un problème de santé publique avec le constat d'augmentation de la prévalence depuis quelques années ; avec la mise en place depuis 2005 des plans d'action Autisme du gouvernement dont le 4ème est actuellement en cours.

Les connaissances et les recommandations autour des Troubles du Spectre de l'Autisme (TSA) se diffusent progressivement auprès des professionnels de première ligne. Néanmoins, le phénomène est trop lent car il existe encore un écart important entre les premiers signes d'inquiétude repérés par les parents et l'entourage de l'enfant (< 18 mois en général) et celui de la pose du diagnostic après la réalisation d'un bilan spécialisé, occasionnant un retard de prise en charge et un risque de développer des sur-handicaps ainsi qu'un retard de socialisation marquée par des difficultés d'accès à la scolarisation.

Or nous savons désormais qu'une prise en charge précoce adaptée (< 24 mois) s'appuyant notamment sur la plasticité cérébrale, permet d'influencer positivement l'évolution des troubles.

Notre étude s'est intéressée à la prise en charge du médecin généraliste tout au long du parcours diagnostique d'enfants atteints de TSA, des premiers signes d'inquiétudes au suivi, du point de vue des parents pour permettre d'évaluer au mieux le rôle tenu par le médecin traitant ces dernières années. La HAS rappelle dans son dernier rapport en février 2018 que le médecin généraliste tient un rôle essentiel dans le repérage des TSA.

Nos résultats montrent que d'**après les parents**, le médecin généraliste recueille souvent les premières inquiétudes parentales liées aux difficultés de l'enfant avec TSA mais qu'il reste en retrait, repérant rarement lui-même les signes d'alerte et mettant en cause parfois leur éducation. Il ressort que le médecin généraliste est vu comme un acteur peu impliqué dans le dépistage, avec une minorité cherchant à éliminer les diagnostics différentiels, et à utiliser les tests spécifiques dédiés (CHAT, M-CHAT) ainsi que dans l'orientation vers les structures spécialisées. Cependant, on constate des résultats encourageants pour les enfants les plus jeunes ( $\leq 5$  ans), une tendance qui reste à confirmer. Nous confirmons également que le médecin généraliste garde une place importante dans le suivi somatique et préventif (vaccins, certificats) des enfants avec TSA.

Le ressenti des parents quant au soutien et accompagnement par leur médecin traitant montre que nous pouvons nous améliorer aussi dans ces domaines.

Le décalage entre les recommandations de la HAS et les faits en pratique de médecine générale courante souligne qu'il existe plusieurs freins.

Le principal facteur est le manque de sensibilisation et de formation des médecins généralistes sur les troubles neuro-développementaux de l'enfant, qui peut être amélioré par la mise en place d'un enseignement adapté aux futurs médecins généralistes et des FMC pour ceux déjà installés, et en diffusant des supports pratiques (guides, arbres décisionnels) pour aider au dépistage lors d'une consultation dédiée.

Le dépistage pourrait être amélioré avec le carnet de santé qui pourrait intégrer les tests de dépistage (CHAT, M-CHAT) lors d'une consultation aux alentours de 18 mois, en encourageant les médecins généralistes avec une cotation revalorisée, au même titre que les consultations obligatoires du 9<sup>e</sup> et 24<sup>e</sup> mois.

Le médecin généraliste n'est pas encouragé à accompagner ses patients avec TSA parce qu'en réalité ils sont aussi peu impliqués secondairement après la pose du diagnostic, dans le suivi et la prise en charge spécifique des TSA. Il reste à réfléchir sur les modalités d'implications dans l'avenir, avec des efforts à fournir par les structures spécifiques en place (transmission de documents à destination du médecin généraliste, invitation à des réunions de concertation, ...)

Le bilan du 3<sup>e</sup> Plan Autisme n'a pas montré de résultats concluants, c'est la raison pour laquelle le gouvernement a décidé récemment de mener une « Stratégie nationale pour l'autisme » (6) avec la volonté d'aider les professionnels de première ligne à se former avec l'aide des structures spécialisées (CRA) et à orienter plus facilement les enfants avec un risque potentiel de développer un trouble neuro-développemental avec la mise en place de Plateformes de Coordination et Orientation précoce (PCO)(43) et la diffusion d'un document pour le Repérage des TND chez les enfants de moins de 7 ans.(26)

## BIBLIOGRAPHIE

1. Organisation Mondiale de la Santé (OMS) CIM-10/ ICD 10 Classification Internationale des troubles mentaux et des troubles du comportement: descriptions cliniques et directives pour le diagnostic, 10<sup>ème</sup> édition. Paris, Masson, 1993. Document disponible sur: [https://www.atih.sante.fr/sites/default/files/public/content/3502/cim-10\\_2019.pdf](https://www.atih.sante.fr/sites/default/files/public/content/3502/cim-10_2019.pdf)
2. Haute Autorité de Santé (HAS). Recommandation de Bonne Pratique. Troubles du spectre de l'autisme: signes d'alerte, repérage, diagnostic et évaluation chez l'enfant et l'adolescent [Internet] février 2018. Disponible sur: [https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-02/trouble\\_du\\_spectre\\_de\\_lautisme\\_de\\_lenfant\\_et\\_ladolescent\\_\\_recommandations.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-02/trouble_du_spectre_de_lautisme_de_lenfant_et_ladolescent__recommandations.pdf)
3. Haute Autorité de Santé (HAS) Fédération Française de Psychiatrie (FFP). Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme. Paris, juin 2005.
4. Agence Nationale de l'Evaluation et de la qualité des établissements et Services sociaux et Médico-sociaux (ANESM) Guide d'appropriation des recommandations de bonnes pratiques professionnelles. Trouble du spectre de l'autisme: Interventions et parcours de vie de l'adulte autisme. Mars 2018
5. Agence Nationale de l'Evaluation et de la qualité des établissements et Services sociaux et Médico-sociaux (ANESM) recommandations de bonnes pratiques professionnelles. Pour un accompagnement de qualité des personnes avec autisme ou autres troubles envahissants du développement. Juin Juillet 2009
6. Ministère en charge de la santé, Stratégie nationale autisme pour l'autisme 2018-2022: changeons la donne [Internet]. Disponible sur: [https://handicap.gouv.fr/IMG/pdf/strategie\\_nationale\\_autisme\\_2018.pdf](https://handicap.gouv.fr/IMG/pdf/strategie_nationale_autisme_2018.pdf)
7. Haute Autorité de Santé (HAS). Synthèse de recommandation de bonnes pratiques Trouble du spectre de l'autisme: des signes d'alerte à la consultation dédiée en soins primaires. Février 2018.
8. Troisième Plan Autisme (2013- 2017) Présenté le jeudi 2 mai 2013 par Marie-Ariette CARLOTTI, ministre déléguée chargée des personnes handicapées et de la lutte contre l'exclusion [Internet]. Disponible sur: <https://www.cnsa.fr/documentation/plan-autisme2013.pdf>
9. Bleuler E. Dementia praecox or the group of schizophrenias. Oxford, England: International Universities Press (1911), New York 1950. 548 p.
10. Kanner L. Autistic disturbances of affective contact, Nervous child, vol 2:217-250, 1943
11. Asperger H. Die „Autistischen Psychopathen” im Kindesalter. Arch Für Psychiatr Nervenkrankh. juin 1944;117(1):76-136.
12. Hochmann J. Le devenir des idées en pédopsychiatrie, à travers l’histoire de l’autisme. Neuropsychiatrie Enfance Adolescence, 2012; article in press
13. Attwood T. Le syndrome d’Asperger : guide complet. Bruxelles: De Boeck Supérieur; 2010

14. Association AP. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 5th Edition: DSM-5. 5 edition. Washington, D.C: American Psychiatric Publishing; 2013. 991 p.
15. Inserm - Autisme [Internet]. Disponible sur: <https://www.inserm.fr/information-en-sante/dossiers-information/autisme>
16. Bertrand J, Mars A, Boyle C, Bove F, Yeargin-Allsopp M, Decoufle P. Prevalence of autism in a United States population: the Brick Township, New Jersey, investigation. *Pediatrics*. nov 2001;108(5):1155-61.
17. Lenoir P, Bodier C, Desombre H, Malvy J, Abert B, Ould Taleb M, et al. Sur la prévalence de l'autisme et des troubles envahissants du développement (TED). *L'Encéphale*. 1 févr 2009;35(1):36-42.
18. Lai M-C, Lombardo MV, Ruigrok AN, Chakrabarti B, Auyeung B, Szatmari P, et al. Quantifying and exploring camouflaging in men and women with autism. *Autism*. août 2017;21(6):690-702.
19. Gialloreti LE, Benvenuto A, Benassi F, Curatolo P. Are caesarean sections, induced labor and oxytocin regulation linked to Autism Spectrum Disorders? *Med Hypotheses*. juin 2014;82(6):713-8.
20. Schieve LA, Rice C, Devine O, Maenner MJ, Lee L-C, Fitzgerald R, et al. Have secular changes in perinatal risk factors contributed to the recent autism prevalence increase? Development and application of a mathematical assessment model. *Annales Epidemiologiques*, déc 2011;21(12):930-45.
21. Curran EA, Cryan JF, Kenny LC, Dinan TG, Kearney PM, Khashan AS. Obstetrical Mode of Delivery and Childhood Behavior and Psychological Development in a British Cohort. *J Autism Dev Disord*. févr 2016;46(2):603-14.
22. Chien L-N, Lin H-C, Shao Y-HJ, Chiou S-T, Chiou H-Y. Risk of autism associated with general anesthesia during cesarean delivery: a population-based birth-cohort analysis. *J Autism Dev Disord*. avr 2015;45(4):932-42.
23. Li Q, Han Y, Dy ABC, Hagerman RJ. The Gut Microbiota and Autism Spectrum Disorders. *Front Cell Neurosciences*. 28 avril 2017
24. Glasson EJ, Bower C, Petterson B, de Klerk N, Chaney G, Hallmayer JF. Perinatal factors and the development of autism: a population study. *Arch Gen Psychiatry*. juin 2004;61(6):618-27.
25. Guinchat V, Thorsen P, Laurent C, Cans C, Bodeau N, Cohen D. Pre-, peri- and neonatal risk factors for autism. *Acta Obstet Gynecol Scand*. mars 2012;91(3):287-300.
26. Repérage des troubles du neuro-développement (TND) chez les enfants de moins de 7 [Internet]. Disponible sur: [http://www.autisme-france.fr/offres/doc\\_inline\\_src/577/DISA-DICOM-Reperage\\_TND-v13juin19.pdf](http://www.autisme-france.fr/offres/doc_inline_src/577/DISA-DICOM-Reperage_TND-v13juin19.pdf)
27. Chabane N. Le diagnostic précoce dans les troubles du spectre autistique. *Annales Médico-Psychologiques* 2012; (170): 462-466
28. B.A.B.A. Delion P. Les bébés à risque autistique, Erès, 2000, :120.

29. Lazartigues A, Lemonnier E, 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):403-410
30. Gilot M. 18 mois. Age clé pour le repérage des Troubles du Spectre Autistique. Congrès Autisme France. Bordeaux. Janvier 2016
31. Dunand A. Evaluation du CHAT comme outil de dépistage précoce des troubles du spectre de l'autisme en soins primaires chez les nourrissons entre 18 et 24 mois. Thèse de médecine. Université de médecine Paris Diderot. Mai 2016
32. Bertin J. Rôle du médecin généraliste dans le parcours diagnostique des enfants atteints de troubles du spectre autistique. Thèse de médecine. Université d'Amiens. Déc 2016
33. 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 Pédiatrie*. 2006;13(4):373-8.
34. Haute Autorité de Santé (HAS) Autisme et autres troubles envahissants du développement. Etat des connaissances hors mécanismes physiopathologiques, psychopathologiques et recherche fondamentale. Janvier 2010
35. Torjman S, Les instruments d'évaluation de l'autisme : intérêts et limites, *La psychiatrie de l'enfant*, 2002, :533-558
36. Cassegrain A, Faisabilité du test de dépistage précoce des TED: la CHAT en consultation de médecine générale. Thèse de médecine. Université de Nantes. 2013.
37. Baron-Cohen S, Wheelwright S, Cox A, Baird G, Charman T, Swettenham J, et al. Early identification of autism by the CHecklist for Autism in Toddlers (CHAT). *J R Soc Med*. oct 2000;93(10):521-5.
38. Pandey J, Verbalis A, Robins DL, Boorstein H, Klin AMI, Babitz T, et al. Screening for autism in older and younger toddlers with the Modified Checklist for Autism in Toddlers. *Autism Int J Res Pract*. sept 2008;12(5):513-35.
39. Guédeney A, Vermillard M. L'échelle ADBB : intérêt en recherche et en clinique de l'évaluation du comportement de retrait relationnel du jeune enfant. 2004; (5).
40. Berrument S.K., Rutter M., Bailey A. & Lord C., Social Communication Questionnaire (SCQ) traduit à partir du British Journal of Psychiatry, 1999; (175):444-451.
41. Attwood T., Rogé B., Wing L., Virol I., Le syndrome d'Asperger et l'autisme de haut niveau: approche comportementaliste. Paris: Dunod, 2014.
42. Orève M-J, Speranza M. Repérage et diagnostic précoces de l'enfant autiste: Les outils cliniques. *Arch Pédiatrie Organe Off Société Fr Pédiatrie*. 1 mai 2015; (22):177-8.
43. Haute Autorité de Santé (HAS) et Agence Nationale de l'Evaluation et de la qualité des établissements et Services sociaux et Médico-sociaux (ANESM) Autisme et autres troubles envahissants du développement: Interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent. Mars 2012



44. Haute Autorité de Santé (HAS) et Agence Nationale de l'Evaluation et de la qualité des établissements et Services sociaux et Médico-sociaux (ANESM). Le repérage, le diagnostic, l'évaluation pluridisciplinaire et l'accompagnement précoce et personnalisé des enfants en Centre d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMPS). Nov 2014
45. Ouss-Ryngaert L. Les centres ressources autisme : bilan et perspectives. *Enfances Psy.* 27 avr 2010;n° 46(1):60-9.
46. Intervention de la Secrétariat d'État auprès du Premier ministre chargé des Personnes handicapées, Dicom M.M, Engagement 2 : Intervenir précocement auprès des enfants. 2019 [Internet]. Disponible sur: <https://handicap.gouv.fr>
47. 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, 166 p.
48. Dukuray A. La place actuelle du médecin généraliste dans le dépistage et la prise en charge des troubles envahissants du développement et plus spécifiquement de l'autisme Thèse de médecine. Université du droit et de la santé de Lille; 2012.
49. Pimpaud L., Repérage précoces TED en médecine générale. Enquête auprès des médecins généralistes de la région Rhône Alpes. Thèse de médecine. Université de Lyon; Juin 2014.
50. C.C.M.L. Cousineau D. le rôle du généraliste dans l'autisme, vol. 45, *Médecin du Québec*, 2010;(45):5.
51. Quéau G. Enquête sur le dépistage précoce des troubles du Spectre Autistique par les médecins généralistes libéraux du Tarn. Thèse de médecine. Université de Toulouse 3; 2017
52. 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 de Montpellier I; 2014.
53. Ramamourthy R., La prise en charge de l'autisme par les médecins généralistes en Picardie. Thèse de médecine. Faculté d'Amiens; 2015
54. Chagvardieff A., L'autisme en médecine générale : stratégies de dépistage précoce des troubles envahissants du développement entre 0 et 3 ans. Thèse de médecine générale. Université de Marseille; 2009.
55. Degenne C, Serres J, Gattegno MP, Adrien J-L. Etude préliminaire des troubles des interactions et de la motricité chez des bébés âgés de quelques jours à 6 mois et présentant ultérieurement un trouble autistique. *Devenir.* 2009;Vol. 21(4):265-94.
56. Goëb J-L., Charlery M., Kotras F., Delion P., Repérage de troubles autistiques précoces, vol. 162, *Annales Médico-psychologiques*, 2004,;821-7.
57. Magerotte G, Rogé B. Intervention précoce en autisme : un défi pour les praticiens. *Évolution Psychiatrique*, 2004;69(4):579-88.
58. Chabane N, Le diagnostic précoce dans les troubles du spectre autistique, *Annales Médico-psychologiques*, 2012,170:462-6

59. Wood H., Eliez S., Diagnostic et prise en charges précoces des enfants avec autisme, Schweizerische zeitschrift für heilpädagogik, 2010, 7p
60. Hochmann J., Pour soigner l'enfant autiste. Paris:Editions Odile Jacob; 1997, 384p
61. Granier J., Dépistage précoce de l'autisme: proposition d'un outil de formation pour les intervenants Thèse de médecine. Université de Bretagne occidentale; 2006.
62. Beaud L, Quentel J-C., Information et vécu parental du diagnostic de l'autisme II. Effets des troubles et qualité de vie, Annales Médico-Psychologiques , 2011, 169:132-139
63. Chabane N, Autisme. Où en est-on ? La Revue du Praticien Médecine Générale, Janvier 2014; 28(913):23-28
64. Lian WB, Ho SKY, Yeo CL, Ho LY. General practitioners' knowledge on childhood developmental and behavioural disorders. Singapore Med J. août 2003;44(8):397-403.
65. Marignier S. Diagramme arbre décisionnel. Dépistage précoce des Troubles du Spectre de l'Autisme. Editions Masson, 2017
66. Gaillard A, Charles R, Blanchon Y-C, Rousselon V. Le vécu des soins précoces par les familles d'enfants autistes. Neuropsychiatrie Enfance Adolescence, 2013;61(5):280-7.
67. Depoix A. La place du Médecin Généraliste dans l'accompagnement des enfants atteints d'un trouble du spectre autistique. Thèse de médecine. Université de Lyon; 2014.
68. Bourgeois M. Comment aborder et examiner un enfant autiste ? La Revue du Praticien Médecine Générale, 2010;60(3):382-5.
69. Goussot T, Auxiette C, Chambres P. Réussir la prise en charge des parents d'enfants autistes pour réussir la prise en charge de leur enfant. Annales Médico-psychologiques, 2010, 170(7):456-460
70. Daviaud P, Le Run J-L, Sarny F. Parents et professionnels. Enfances Psy. 2003;21(1):5-7.
71. Carbone PS, Murphy NA, Norlin C, Azor V, Sheng X, Young PC. Parent and pediatrician perspectives regarding the primary care of children with autism spectrum disorders. J Autism Dev Disord. avr 2013;43(4):964-72.
72. Benson PR. The impact of child symptom severity on depressed mood among parents of children with ASD: the mediating role of stress proliferation. J Autism Dev Disord. juill 2006;36(5):685-95.
73. Cappe E, Wolff M, Bobet R, Adrien J-L. Quality of life: a key variable to consider in the evaluation of adjustment in parents of children with autism spectrum disorders and in the development of relevant support and assistance programmes. Qual Life Res Int Qual Life Asp treat Care Rehabil; Oct 2011;20(8):1279-94.
74. Breuil-Grenier P, Goffette C. Drees. La durée des séances des médecins généralistes. Etudes et résultats; Avril 2006; 481
75. Chan Chee C, Institut national de prévention et d'éducation pour la santé (France), éditeurs. La dépression en France: enquête Anadep 2005. Saint-Denis: INPES; 2009. 203p.

76. Robel L. Comment reconnaître l'autisme ? Revue du Praticien Médecine Générale; 20 mars 2010;60(3):380-5.
77. Tongerloo MAMM van, Bor HHJ, Lagro-Janssen ALM. Detecting autism spectrum disorders in the general practitioner's practice. J Autism Dev Disord. août 2012;42(8):1531-8.
78. Robel L. Evolution du concept de l'autisme. Revue du Praticien Médecine Générale. 20 mars 2010;60(3):376-8.
79. Bibet-Savigny M, Moussaoui E. Place du médecin généraliste et utilisation du carnet de santé dans le dépistage précoce de l'autisme. Thèse de médecine. Université de Caen; 2009.
80. Haut Conseil de la Santé Publique (HCSP). Carnet de santé de l'enfant. Recommandations d'actualisation [Internet] Paris. 2016

## ANNEXES

### ANNEXE 1: Questionnaire adressé aux parents

1 – Quel est l'âge de votre enfant ?                      **Année / Mois**

2 – Quel est le sexe de votre enfant ?                      **Masculin / Féminin**

3 – A quel âge a-t-on posé le diagnostic de trouble du spectre de l'autisme chez votre enfant ?

- < 12 mois
- Entre 12 et 18 mois
- Entre 18 et 24 mois
- Entre 24 et 36 mois
- Entre 3 et 4 ans
- Entre 4 et 5 ans
- > 5 ans

4 – Avant que le diagnostic ne soit évoqué, avez-vous fait part de vos inquiétudes concernant le comportement ou développement de votre enfant à votre médecin généraliste ? **Oui / Non**

5 – Avant que le diagnostic ne soit évoqué, votre médecin généraliste vous a-t-il alerté sur les difficultés présentées par votre enfant ?

**Oui / Non / Pas concerné** (médecin généraliste pas consulté à cette période)

Bis - Si Oui, à quel âge ?

- < 12 mois
- Entre 12 et 18 mois
- Entre 18 et 24 mois
- Entre 24 et 36 mois
- Entre 3 et 4 ans
- Entre 4 et 5 ans
- > 5 ans

6 – Est-ce que d'autres personnes de votre entourage (hors médecins) vous ont alerté ?

**Oui / Non**

Bis – Si Oui, Qui ?

- Famille
- Amis
- Collègues
- Nourrice/ Personnel de crèche
- Institutrice /Instituteur
- Infirmière puéricultrice (Protection Médicale Infantile)
- Infirmière scolaire
- Autre intervenant

7 – Est-ce que votre médecin généraliste a évoqué un trouble envahissant du développement (TED) ou un trouble du spectre de l'autisme (TSA), avant que le diagnostic ne soit posé ?

**Oui / Non / Pas concerné** (médecin généraliste pas consulté à cette période)

8 – Est-ce que votre médecin généraliste a évoqué un problème d'éducation avant que le diagnostic ne soit posé ?

**Oui / Non / Pas concerné** (médecin généraliste pas consulté à cette période)

9 – Devant les difficultés de votre enfant, est ce que votre médecin généraliste a évoqué un autre problème de santé ?

**Oui / Non / Pas concerné** (médecin généraliste pas consulté à cette période)

10 – Une consultation spécifique avec votre médecin généraliste a-t-elle été dédiée à l'évaluation initiale des difficultés de votre enfant ?

**Oui / Non**

Bis – Si Oui, Etait-ce à votre initiative ? **Oui / Non**

Ter – Si Oui, Votre médecin généraliste a-t-il utilisé des tests spécifiques ? **Oui / Non**

11 – Qui a posé le diagnostic de trouble du spectre autistique ?

- **Votre médecin généraliste**
- **Un pédiatre hospitalier**
- **Un pédiatre libéral**
- **CAMSP (Centre Action Médico-Social Précoce)**
- **CMPP ou CMP (Centre Médico (Pedo) Psychiatrique)**
- **CRA (Centre Ressource Autisme)**
- **Autre intervenant**

12 – Votre médecin généraliste vous-a-t-il orienté vers une structure ou un intervenant spécialisé ?

**Oui / Non / Pas concerné** (médecin généraliste pas consulté à cette période)

Bis : Si Oui, vers lequel ou laquelle ?

- **CAMSP**
- **CRA**
- **CMPP ou CMP**
- **Consultation avec pédiatre**
- **Consultation avec pédo-psychiatre**
- **Consultation ORL**
- **Consultation avec pédo-psychologue**
- **Consultation avec un autre spécialiste (Orthophoniste, Psychomotricien...)**

13 – Depuis le début des troubles, à quel rythme votre enfant consulte-t-il votre médecin généraliste ?

- **Très fréquemment (> 2 fois / mois)**
- **Souvent (1 fois/mois environ)**
- **Assez régulièrement (1 fois/ trimestre environ)**
- **Occasionnellement (3 fois / an environ)**
- **Très rarement (1 à 2 fois / an)**
- **Jamais**

14 - Votre médecin généraliste participe-t-il activement au projet de soin personnalisé en rapport avec les troubles spécifiques de votre enfant avec une équipe pluridisciplinaire ?

**Oui / Non / Pas concerné** (médecin généraliste pas consulté à cette période)

15 – Votre médecin généraliste (actuel ou précédent) a-t-il déjà réalisé un renouvellement de traitement en lien avec des troubles autistiques de votre enfant ?

**Oui / Non** (renouvelé par autre médecin spécialiste)

**Pas concerné** (pas de traitement médicamenteux)

**Pas de suivi assuré par médecin généraliste**

16 – Actuellement est ce que votre médecin généraliste assure le suivi médical de votre enfant, en dehors de ses troubles autistiques : (Choix multiple / Cocher)

- a) **Pour des maladies aiguës intercurrentes**, urgences (exemple : grippe, gastro-entérite, angine...)
- b) **Pour la vaccination**
- c) **Pour le suivi dit « général »** (croissance, puberté, alimentation...)
- d) **Pour la réalisation de certificats médicaux obligatoires** (9<sup>e</sup> et 24<sup>e</sup> mois)
- e) **Pour la réalisation de certificats médicaux d'aptitude sportive** (non contre-indication)

17 – Lors des consultations avec votre médecin généraliste, ce dernier a-t-il rencontré des difficultés pour examiner votre enfant ?

- **Tout le temps**
- **Souvent**
- **Parfois**
- **Rarement**
- **Jamais**

18 – Pensez-vous que votre médecin généraliste peut répondre aux besoins de santé de votre enfant ? (Echelle)

- **Tout à fait d'accord (1)**
- **Plutôt d'accord (2)**
- **Moyennement d'accord (3)**
- **Plutôt pas d'accord (4)**
- **Pas du tout d'accord (5)**

19 – Pensez-vous que votre médecin généraliste a pris en compte vos propres inquiétudes face à la situation de votre enfant ? **Oui / Non**

20 – Votre médecin généraliste vous a-t-il informé à propos des lieux d'accompagnement, des associations de parents ou de patients autistes, de forums spécialisés ? **Oui / Non**

21 – Votre médecin généraliste vous a-t-il proposé un soutien psychologique ? **Oui / Non**

22 – D'après vous, à travers quels moyens votre médecin généraliste peut vous accompagner d'avantages ? (Réponse libre)

## **ANNEXE 2 : Texte accompagnant le Questionnaire adressé aux parents**

Bonjour à toutes et à tous,

Je m'appelle Charline Fontaine, je suis actuellement en dernière année de médecine à l'université d'Amiens pour la préparation du doctorat.

Au terme de ces longues années d'études, j'ai choisi comme sujet de thèse de faire un état des lieux de la prise en charge des enfants atteints de trouble du spectre de l'autisme par le médecin généraliste, du point de vue des parents.

Ce sujet me tient particulièrement à cœur et j'ai besoin de votre participation pour mener à bien cette étude.

J'ai trop souvent constaté à travers mes stages en cabinets de campagne et de ville que les médecins généralistes étaient assez souvent en difficultés en ce qui concerne la prise en charge et le dépistage des enfants atteints de trouble du spectre autistique, car peu formés. Hors le médecin généraliste est avant tout le « médecin traitant de la famille », il est aux premières loges pour permettre de repérer ces troubles précocement et ensuite d'assurer la prise en charge et le suivi de ces enfants.

Le « 4eme Plan Autisme » a été lancé début 2018 par le gouvernement et de nombreux progrès restent à faire !

Mon travail de thèse permettra de soulever les points positifs et négatifs de la prise en charge des enfants avec trouble du spectre de l'autisme, par le médecin généraliste et d'ouvrir des perspectives pour l'avenir. Le but affiché de ce travail est de sensibiliser mes collègues généralistes au dépistage précoce et à la prise en charge de l'orientation initiale vers les spécialistes au suivi général des enfants.

Je m'adresse aux parents d'enfants autistes, âgés de 0 à 17 ans inclus, de toutes les régions de France.

Le questionnaire en ligne est anonyme, il ne vous prendra que quelques minutes pour y répondre.

Votre participation est très importante pour la validité de mon étude, et au final pour tenter d'améliorer la situation en pratique !

J'espère que vous serez nombreux à répondre.

Je remercie par avance les participant(e)s pour le temps accordé.



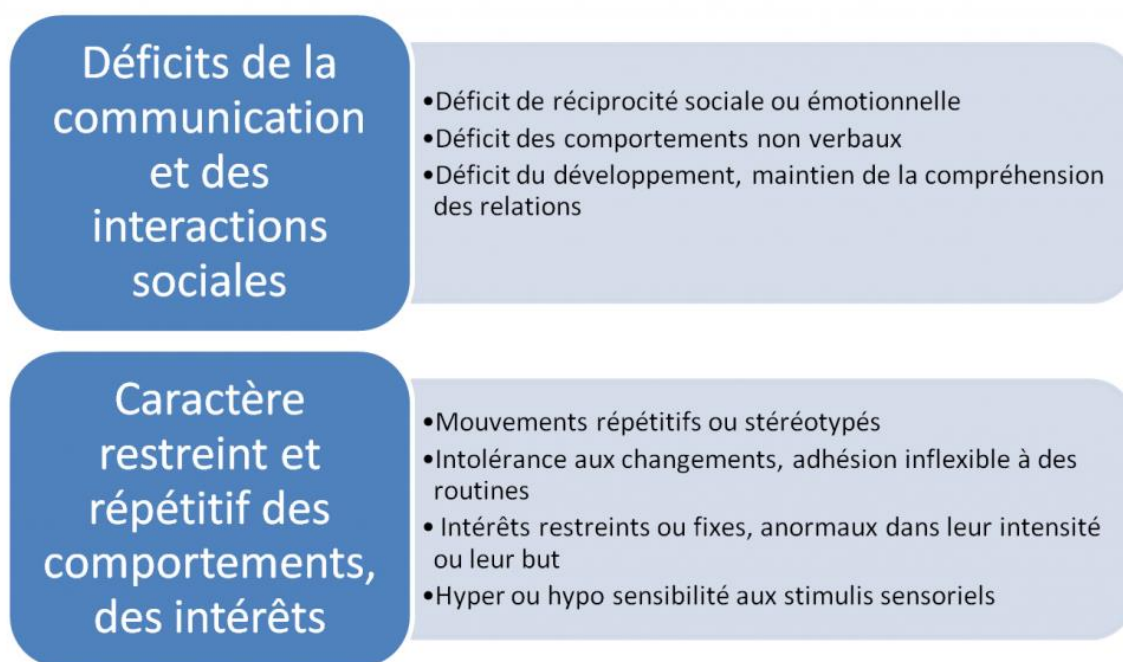
### **ANNEXE 3: Repaires nécessaires au développement de la socialisation et communication chez l'enfant de 0 à 24 mois**

#### **Chronologie du développement typique de la socialisation et de la communication**

|                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
|-----------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>0 à 3 semaines</b> | <ul style="list-style-type: none"><li>- Fixation du regard</li><li>- Intérêt pour les visages</li></ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
| <b>3 à 6 mois</b>     | <ul style="list-style-type: none"><li>- Sourire réponse</li></ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| <b>7 à 8 mois</b>     | <ul style="list-style-type: none"><li>- Répond à son prénom</li></ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| <b>10 à 12 mois</b>   | <ul style="list-style-type: none"><li>- Dit « Papa maman » de façon appropriée</li></ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| <b>15 mois</b>        | <ul style="list-style-type: none"><li>- Regarde quand on s'adresse à lui</li><li>- Tend les bras pour qu'on le prenne</li><li>- Manifeste une attention conjointe (partage d'intérêt et d'activité)</li><li>- Fait preuve d'imitations sociales (sourire social réciproque)</li><li>- Fait « au revoir » de la main</li><li>- Répond régulièrement à son prénom</li><li>- Répond par ordre simple</li><li>- Dit « maman » et « papa »</li></ul> |
| <b>18 mois</b>        | <p>Tous les items précédents +</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Désigne les parties de son corps</li><li>- Joue</li><li>- Dit quelques mots</li><li>- Montre les objets</li><li>- Regarde quand on lui désigne des objets</li></ul>                                                                                                                                                                                                  |
| <b>24 mois</b>        | <p>Tous les items précédents +</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Utilise des mots-phrases</li><li>- Imité les activités de travaux ménagers</li><li>- Manifeste de l'intérêt pour les autres enfants</li></ul>                                                                                                                                                                                                                        |

*D'après les Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme (p69.) adapté du New York State Clinical Practice Guideline et du rapport parlementaire sur la prévention des handicaps – 158.*

## **ANNEXE 4 : Dyade Autistique d'après les critères du DSM-V**



La personne doit présenter trois symptômes sur trois dans la catégorie A et deux symptômes sur quatre dans la catégorie pour répondre aux critères de l'autisme.

Le trouble du spectre de l'autisme est classé parmi les troubles neuro-développementaux 299.00 (F84.0) :

### **A. Déficiences persistantes de la communication et des interactions sociales observées dans des contextes variés :**

1. Déficiences de la réciprocité sociale ou émotionnelle,
2. Déficiences des comportements de communication non verbaux utilisés au cours des interactions sociales,
3. Déficiences du développement, du maintien et de la compréhension des relations.

### **B. Caractère stéréotypé et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités, comme en témoignent au moins deux des éléments suivants soit au cours de la période actuelle soit dans les antécédents :**

1. Caractère stéréotypé ou répétitif des mouvements, de l'utilisation des objets ou du langage,
2. Intolérance au changement, adhésion inflexible à des routines ou à des modes comportementaux verbaux ou non verbaux ritualisés,
3. Intérêts extrêmement restreints et fixes, anormaux soit dans leur intensité, soit dans leur but,
4. Hyper ou hypo réactivité aux stimulations sensorielles ou intérêt inhabituel pour les aspects sensoriels de l'environnement.

**C. Les symptômes doivent être présents dès les étapes précoces du développement** (mais ils ne sont pas nécessairement pleinement manifestes avant que les demandes sociales n'excèdent les capacités limitées de la personne, ou ils peuvent être masqués plus tard dans la vie par des stratégies apprises).

**D. Les symptômes occasionnent un retentissement cliniquement significatif** en termes de fonctionnement actuel, social, scolaire (professionnels ou dans d'autres domaines importants).

**E. Ces troubles ne sont pas mieux expliqués par un handicap intellectuel** (trouble du développement intellectuel) ou un retard global du développement. La déficience intellectuelle et le trouble du spectre de l'autisme sont fréquemment associés. Pour permettre un diagnostic de comorbidité entre un trouble du spectre de l'autisme et un handicap intellectuel, l'altération de la communication sociale doit être supérieure à ce qui serait attendu pour le niveau de développement général.

Spécifier si :

- Avec ou sans déficit intellectuel associé ;
- Avec ou sans altération du langage associée ;
- Associé à une pathologie médicale ou génétique connue ou à un facteur environnemental ;
- Associé à un autre trouble développemental, mental ou comportemental ;
- Avec catatonie

Trois niveaux de sévérité :

- Niveau 1 : nécessité d'un soutien
- Niveau 2 : nécessité d'un soutien important
- Niveau 3 : nécessité d'un soutien très important

## **ANNEXE 5: CHAT (Check-List for Autism in Toddlers) (1)**

### **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** : A7 - BIV (absence de pointage proto-déclaratif) + A5 - BIII (absence de jeu de faire semblant) + BII (absence de suivi du regard).

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

Si l'enfant présente des critères de risque, il est conseillé de refaire le CHAT un mois plus tard. Si l'enfant échoue de nouveau, il doit être référé à une unité spécialisée de diagnostic.

## **ANNEXE 6 : M-CHAT (version française)**

### **Questionnaire destiné aux parents**

Répondez aux questions suivantes d'après le comportement que votre enfant adopte habituellement.

Essayer de répondre à toutes les questions. Si le comportement est rare, si vous l'avez observé seulement une ou deux fois par exemple, répondez que votre enfant ne le fait pas

- 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? (ex : 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?

Interprétation :

Les réponses **oui/non** sont traduites en réponses **normales/ à risque autistique**.

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 par des spécialistes**.

|               |               |                |         |         |
|---------------|---------------|----------------|---------|---------|
| 1. non        | 6. non        | 11. non        | 16. non | 21. non |
| <b>2. NON</b> | 7. NON        | 12. non        | 17. non | 22. oui |
| 3. non        | 8. non        | <b>13. NON</b> | 18. oui | 23. non |
| 4. non        | <b>9. NON</b> | <b>14. NON</b> | 19. non |         |
| 5. non        | 10. non       | <b>15. NON</b> | 20. oui |         |

## RESUME

### **ETAT DES LIEUX DES PRATIQUES DES MEDECINS GENERALISTES DANS LA PRISE EN CHARGE DES ENFANTS ATTEINTES DE TROUBLES DU SPECTRE DE L'AUTISME, DU POINT DE VUE DES PARENTS : DU PARCOURS DIAGNOSTIQUE AU SUIVI**

**INTRODUCTION:** L'autisme est devenu un enjeu majeur de santé publique ; néanmoins les connaissances et recommandations autour des troubles du spectre de l'autisme (TSA) sont très lentement diffusés auprès des médecins généralistes, qui selon la Haute autorité de santé tiennent un rôle central dans le parcours de soin du patient avec TSA, confirmé par le « 4<sup>ème</sup> Plan Autisme » fin 2018. **METHODE:** Nous avons voulu réaliser un état des lieux des pratiques des médecins généralistes français par une étude quantitative, en interrogeant 239 parents d'enfants autistes via un questionnaire anonyme diffusé sur les réseaux sociaux avec pour objectif principal de définir la place du médecin traitant dans le parcours diagnostique et le suivi de ces enfants. **RESULTATS:** Dès les premiers signes, il apparaît que 88.3% des parents ont fait part de leur inquiétude à leur médecin traitant. L'alerte a été donnée par 9.4% des médecins traitants et 58.6% des personnes de l'entourage. 82.4% des parents ont déclaré ne pas avoir bénéficié d'une consultation dédiée au dépistage des troubles autistiques de leur enfant par leur médecin traitant et 23.8% des familles ont été orientées vers une structure ou un intervenant spécialisé dans l'évaluation des troubles du développement de l'enfant. Le médecin traitant a assuré régulièrement le suivi pour des motifs variés (somatique, préventif, renouvellement d'un traitement en rapport avec les troubles autistiques), mais il est rarement associé au projet personnalisé de soins. **DISCUSSION:** Les médecins généralistes n'ont pas été des acteurs principaux dans le parcours diagnostique, des « signes d'alerte » à l'évaluation dédiée et l'orientation initiale. Une des explications probables peut être le manque de formation médicale, une difficulté d'accès en rapport avec une lenteur de la diffusion des recommandations, un manque d'écoute d'après les parents, l'absence d'examen systématique autour de 18 mois, des réseaux de soins méconnus. **CONCLUSION:** Les médecins généralistes ont gardé un rôle central dans le suivi somatique et préventif des enfants avec TSA ; en revanche, ils sont encore peu impliqués dans le réseau d'alerte en soins primaires du parcours diagnostique comme le voudrait la HAS.

**MOTS CLES :** Troubles du spectre de l'autisme (TSA), médecin généraliste, enfant, alerte, dépistage, orientation, suivi, accompagnement

## ABSTRACT

### STATE OF PLACE OF GENERAL PRACTITIONERS IN THE CARE OF CHILDREN, PRESENTING AUTISM SPECTRUM DISORDERS, FROM THE PARENT'S PERSPECTIVE: FROM THE DIAGNOSTIC TO THE MONITORING

**INTRODUCTION:** Since the launch of “4th Autism Plan” 6th April 2018, Autism has become a major public health issue. Nevertheless, knowledge and recommendations around Autism Spectrum Disorder (ASD) are very slowly broadcast to general practitioners (GP). However as the “Haute autorité de Santé” said, GPs should play a central role in the patient care with ASD. **METHOD:** We made an inventory of practices of French GPs by a quantitative study, with 239 interviews of parents of autistic children thru an anonymous survey using social networks as communication path in order to define the place of the GPs in the diagnostic and the follow-up of these children. **RESULTS:** From the first signs, it appears that 88.3% of parents have expressed their concern to their family practitioner. The alert was given by doctors in 9,4% of the case and by the family environment in 58,6%. Parents reported at 82,4% that they did not receive a consultation dedicated to the screening of their child's autistic disorder by their GP, 23.8% of the families were referred to a structure or a physicians in assessment of childhood developmental disorders. The attending physician has regularly followed up for various reasons (somatic, preventive, renewal of a treatment related to autistic disorders), but it is rarely associated with the personalized care plan. **DISCUSSION:** GPs have not been key players in the diagnostic, from "warning signs" to dedicated assessment and initial referral. One of the explanations may be the lack of medical training, difficulty of access related to a slowness of the diffusion of the recommendations, a lack of listening according to the parents, the lack of systematic examination around 18 months , unrecognized healthcare networks. **CONCLUSION:** General practitioners have a key role in the somatic and preventive monitoring of children with ASD; on the other hand, they play a limited role in the primary care warning network of the diagnostic path, as HAS would like it to be.

**KEYWORD:** Autism spectrum disorder (ASD), general practitioner (GP), child, alert, screening, orientation, follow-up, support