



HAL
open science

Freins et leviers au dépistage en soins primaires des troubles du spectre autistique par les médecins généralistes

Elza Luperon

► To cite this version:

Elza Luperon. Freins et leviers au dépistage en soins primaires des troubles du spectre autistique par les médecins généralistes. Médecine humaine et pathologie. 2018. dumas-03004212

HAL Id: dumas-03004212

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03004212>

Submitted on 13 Nov 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.



Distributed under a Creative Commons Attribution - NonCommercial - ShareAlike 4.0 International License

UNIVERSITE DE MONTPELLIER
FACULTE DE MEDECINE MONTPELLIER – NIMES

THÈSE

Pour obtenir le titre de
DOCTEUR EN MÉDECINE

Présentée et soutenue publiquement

Par

LUPERON Elza

Le 12/12/2018

Freins et leviers au dépistage en soins primaires des troubles du spectre
autistique par les médecins généralistes

Directeur de thèse : Professeur BAGHDADLI Amaria

JURY

Président : Madame le Professeur BAGHDADLI Amaria

Assesseurs : Monsieur le Docteur JEZIORSKI Éric

Madame le Docteur FOLCO-LOGNOS Béatrice

Madame le Docteur OUDE ENGBERINK Agnès

**LISTE DU PERSONNEL ENSEIGNANT DE LA FACULTE DE MEDECINE DE
MONTPELLIER**

Professeurs Honoraires

ALLIEU Yves	DIMEGLIO Alain	MEYNADIER Jean
ALRIC Robert	DU CAILAR Jacques	MICHEL François-Bernard
ARNAUD Bernard	DUBOIS Jean Bernard	MICHEL Henri
ASTRUC Jacques	DUMAS Robert	MION Charles
AUSSILLOUX Charles	DUMAZER Romain	MION Henri
AVEROUS Michel	ECHENNE Bernard	MIRO Luis
AYRAL Guy	FABRE Serge	NAVARRO Maurice
BAILLAT Xavier	FREREBEAU Philippe	NAVRATIL Henri
BALDET Pierre	GALIFER René Benoît	OTHONIEL Jacques
BALDY-MOULINIER Michel	GODLEWSKI Guilhem	PAGES Michel
BALMES Jean-Louis	GRASSET Daniel	PEGURET Claude
BALMES Pierre	GROLLEAU-RAOUX Robert	POUGET Régis
BANSARD Nicole	GUILHOU Jean-Jacques	PUECH Paul
BAYLET René	HERTAULT Jean	PUJOL Henri
BILLIARD Michel	HUMEAU Claude	PUJOL Rémy
BLARD Jean-Marie	JAFFIOL Claude	RABISCHONG Pierre
BLAYAC Jean Pierre	JANBON Charles	RAMUZ Michel
BLOTMAN Francis	JANBON François	RIEU Daniel
BONNEL François	JARRY Daniel	RIOUX Jean-Antoine
BOUDET Charles	JOYEUX Henri	ROCHEFORT Henri
BOURGEOIS Jean-Marie	LAFFARGUE François	ROUANET DE VIGNE LAVIT Jean Pierre
BRUEL Jean Michel	LALLEMANT Jean Gabriel	SAINT AUBERT Bernard
BUREAU Jean-Paul	LAMARQUE Jean-Louis	SANCHO-GARNIER Hélène
BRUNEL Michel	LAPEYRIE Henri	SANY Jacques
CALLIS Albert	LESBROS Daniel	SENAC Jean-Paul
CANAUD Bernard	LOPEZ François Michel	SERRE Arlette
CASTELNAU Didier	LORIOT Jean	SIMON Lucien
CHAPTAL Paul-André	LOUBATIERES Marie Madeleine	SOLASSOL Claude
CIURANA Albert-Jean	MAGNAN DE BORNIER	THEVENET André
CLOT Jacques		

D'ATHIS Françoise

Bernard

VIDAL Jacques

DEMAILLE Jacques

MARY Henri

VISIÈRE Jean Pierre

DESCOMPS Bernard

MATHIEU-DAUDE Pierre

Professeurs Emérites

ARTUS Jean-Claude

BLANC François

BOULENGER Jean-Philippe

BOURREL Gérard

BRINGER Jacques

CLAUSTRES Mireille

DAURES Jean-Pierre

DAUZAT Michel

DEDET Jean-Pierre

ELEDJAM Jean-Jacques

GUERRIER Bernard

JOURDAN Jacques

MAURY Michèle

MILLAT Bertrand

MARES Pierre

MONNIER Louis

PRAT Dominique

PRATLONG Francine

PREFAUT Christian

PUJOL Rémy

ROSSI Michel

SULTAN Charles

TOUCHON Jacques

VOISIN Michel

ZANCA Michel

Professeurs des Universités - Praticiens Hospitaliers

PU-PH de classe exceptionnelle

ALBAT Bernard - Chirurgie thoracique et cardiovasculaire

ALRIC Pierre - Chirurgie vasculaire ; médecine vasculaire (option chirurgie vasculaire)

BACCINO Eric - Médecine légale et droit de la santé

BASTIEN Patrick - Parasitologie et mycologie

BONAFE Alain - Radiologie et imagerie médicale

CAPDEVILA Xavier - Anesthésiologie-réanimation

COMBE Bernard - Rhumatologie
COSTA Pierre - Urologie
COTTALORDA Jérôme - Chirurgie infantile
COUBES Philippe - Neurochirurgie
CRAMPETTE Louis - Oto-rhino-laryngologie
CRISTOL Jean Paul - Biochimie et biologie moléculaire
DAVY Jean Marc - Cardiologie
DE LA COUSSAYE Jean Emmanuel - Anesthésiologie-réanimation
DELAPORTE Eric - Maladies infectieuses ; maladies tropicales
DE WAZIERES Benoît - Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
DOMERGUE Jacques - Chirurgie générale
DUFFAU Hugues - Neurochirurgie
DUJOLS Pierre - Biostatistiques, informatique médicale et technologies de la communication
ELIAOU Jean François - Immunologie
FABRE Jean Michel - Chirurgie générale
GUILLOT Bernard - Dermato-vénéréologie
HAMAMAH Samir-Biologie et Médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale
HEDON Bernard-Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
HERISSON Christian-Médecine physique et de réadaptation
JABER Samir-Anesthésiologie-réanimation
JEANDEL Claude-Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
JONQUET Olivier-Réanimation ; médecine d'urgence
JORGENSEN Christian-Thérapeutique ; médecine d'urgence ; addictologie
KOTZKI Pierre Olivier-Biophysique et médecine nucléaire
LANDAIS Paul-Epidémiologie, Economie de la santé et Prévention
LARREY Dominique-Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
LEFRANT Jean-Yves-Anesthésiologie-réanimation
LE QUELLEC Alain-Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
MARTY-ANE Charles - Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
MAUDELONDE Thierry - Biologie cellulaire
MERCIER Jacques - Physiologie
MESSNER Patrick - Cardiologie
MOURAD Georges-Néphrologie
PELLISSIER Jacques-Médecine physique et de réadaptation

RENARD Eric-Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques ; gynécologie médicale
REYNES Jacques-Maladies infectieuses, maladies tropicales
RIBSTEIN Jean-Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
RIPART Jacques-Anesthésiologie-réanimation
ROUANET Philippe-Cancérologie ; radiothérapie
SCHVED Jean François-Hématologie; Transfusion
TAOUREL Patrice-Radiologie et imagerie médicale
UZIEL Alain -Oto-rhino-laryngologie
VANDE PERRE Philippe-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
YCHOU Marc-Cancérologie ; radiothérapie

PU-PH de 1^{re} classe

AGUILAR MARTINEZ Patricia-Hématologie ; transfusion
AVIGNON Antoine-Nutrition
AZRIA David -Cancérologie ; radiothérapie
BAGHDADLI Amaria-Pédopsychiatrie ; addictologie
BEREGI Jean-Paul-Radiologie et imagerie médicale
BLAIN Hubert-Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
BLANC Pierre-Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
BORIE Frédéric-Chirurgie digestive
BOULOT Pierre-Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
CAMBONIE Gilles -Pédiatrie
CAMU William-Neurologie
CANOVAS François-Anatomie
CARTRON Guillaume-Hématologie ; transfusion
CHAMMAS Michel-Chirurgie orthopédique et traumatologique
COLSON Pascal-Anesthésiologie-réanimation
CORBEAU Pierre-Immunologie
COSTES Valérie-Anatomie et cytologie pathologiques
COURTET Philippe-Psychiatrie d'adultes ; addictologie
CYTEVAL Catherine-Radiologie et imagerie médicale
DADURE Christophe-Anesthésiologie-réanimation
DAUVILLIERS Yves-Physiologie
DE TAYRAC Renaud-Gynécologie-obstétrique, gynécologie médicale

DEMARIA Roland-Chirurgie thoracique et cardio-vasculaire
DEMOLY Pascal-Pneumologie ; addictologie
DEREURE Olivier-Dermatologie - vénéréologie
DROUPY Stéphane -Urologie
DUCROS Anne-Neurologie -
FRAPIER Jean-Marc-Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
KLOUCHE Kada-Réanimation ; médecine d'urgence
KOENIG Michel-Génétique moléculaire
LABAUGE Pierre- Neurologie
LAFFONT Isabelle-Médecine physique et de réadaptation
LAVABRE-BERTRAND Thierry-Cytologie et histologie
LECLERCQ Florence-Cardiologie
LEHMANN Sylvain-Biochimie et biologie moléculaire
LUMBROSO Serge-Biochimie et Biologie moléculaire
MARIANO-GOULART Denis-Biophysique et médecine nucléaire
MATECKI Stéfan -Physiologie
MEUNIER Laurent-Dermato-vénéréologie
MONDAIN Michel-Oto-rhino-laryngologie
MORIN Denis-Pédiatrie
NAVARRO Francis-Chirurgie générale
PAGEAUX Georges-Philippe-Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
PETIT Pierre-Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie
PERNEY Pascal-Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
PUJOL Jean Louis-Pneumologie ; addictologie
PUJOL Pascal-Biologie cellulaire
PURPER-OUAKIL Diane-Pédopsychiatrie ; addictologie
QUERE Isabelle-Chirurgie vasculaire ; médecine vasculaire (option médecine vasculaire)
SOTTO Albert-Maladies infectieuses ; maladies tropicales
TOUITOU Isabelle-Génétique
TRAN Tu-Anh-Pédiatrie
VERNHET Hélène-Radiologie et imagerie médicale

PU-PH de 2ème classe

ASSENAT Éric-Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
BERTHET Jean-Philippe-Chirurgie thoracique et cardiovasculaire

BOURDIN Arnaud-Pneumologie ; addictologie
CANAUD Ludovic-Chirurgie vasculaire ; Médecine Vasculaire
CAPDEVIELLE Delphine-Psychiatrie d'Adultes ; addictologie
CAPTIER Guillaume-Anatomie
CAYLA Guillaume-Cardiologie
CHANQUES Gérald-Anesthésiologie-réanimation
COLOMBO Pierre-Emmanuel-Cancérologie ; radiothérapie
COSTALAT Vincent-Radiologie et imagerie médicale
COULET Bertrand-Chirurgie orthopédique et traumatologique
CUVILLON Philippe-Anesthésiologie-réanimation
DAIEN Vincent-Ophtalmologie
DE VOS John-Cytologie et histologie
DORANDEU Anne-Médecine légale -
DUPEYRON Arnaud-Médecine physique et de réadaptation
FESLER Pierre-Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
GARREL Renaud -Oto-rhino-laryngologie
GAUJOUX Viala Cécile-Rhumatologie
GENEVIEVE David-Génétique
GODREUIL Sylvain-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
GUILLAUME Sébastien-Urgences et Post urgences psychiatriques -
GUILPAIN Philippe-Médecine Interne, gériatrie et biologie du vieillissement; addictologie
GUIU Boris-Radiologie et imagerie médicale
HAYOT Maurice-Physiologie
HOUEDE Nadine-Cancérologie ; radiothérapie
JACOT William-Cancérologie ; Radiothérapie
JUNG Boris-Réanimation ; médecine d'urgence
KALFA Nicolas-Chirurgie infantile
KOUYOUMDJIAN Pascal-Chirurgie orthopédique et traumatologique
LACHAUD Laurence-Parasitologie et mycologie
LALLEMANT Benjamin-Oto-rhino-laryngologie
LAVIGNE Jean-Philippe-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
LE MOING Vincent-Maladies infectieuses ; maladies tropicales
LETOUZEY Vincent-Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
LOPEZ CASTROMAN Jorge-Psychiatrie d'Adultes ; addictologie
LUKAS Cédric-Rhumatologie

MAURY Philippe-Chirurgie orthopédique et traumatologique
MILLET Ingrid-Radiologie et imagerie médicale
MORANNE Olivier-Néphrologie
MOREL Jacques -Rhumatologie
NAGOT Nicolas-Biostatistiques, informatique médicale et technologies de la communication
NOCCA David-Chirurgie digestive
PANARO Fabrizio-Chirurgie générale
PARIS Françoise-Biologie et médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale
PASQUIE Jean-Luc-Cardiologie
PEREZ MARTIN Antonia-Physiologie
POUDEROUX Philippe-Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
PRUDHOMME Michel-Anatomie
RIGAU Valérie-Anatomie et cytologie pathologiques
RIVIER François-Pédiatrie
ROGER Pascal-Anatomie et cytologie pathologiques
ROSSI Jean François-Hématologie ; transfusion
ROUBILLE François-Cardiologie
SEBBANE Mustapha-Anesthésiologie-réanimation
SEGNARBIEUX François-Neurochirurgie
SIRVENT Nicolas-Pédiatrie
SOLASSOL Jérôme-Biologie cellulaire
SULTAN Ariane-Nutrition
THOUVENOT Éric-Neurologie
THURET Rodolphe-Urologie
VENAIL Frédéric-Oto-rhino-laryngologie
VILLAIN Max-Ophtalmologie
VINCENT Denis -Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
VINCENT Thierry-Immunologie
WOJTUSCISZYN Anne-Endocrinologie-diabétologie-nutrition

PROFESSEURS DES UNIVERSITES

1^{re} classe :

COLINGE Jacques - Cancérologie, Signalisation cellulaire et systèmes complexes

2^{ème} classe :

LAOUDJ CHENIVESSE Dalila - Biochimie et biologie moléculaire

VISIER Laurent - Sociologie, démographie

PROFESSEURS DES UNIVERSITES - Médecine générale

1^{re} classe :

LAMBERT Philippe

2^{ème} classe :

AMOUYAL Michel

PROFESSEURS ASSOCIES - Médecine Générale

DAVID Michel

RAMBAUD Jacques

PROFESSEUR ASSOCIE - Médecine

BESSIS Didier - Dermato-vénérologie)

PERRIGAULT Pierre-François - Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence

ROUBERTIE Agathe – Pédiatrie

Maîtres de Conférences des Universités - Praticiens Hospitaliers

MCU-PH Hors classe

CACHEUX-RATABOUL Valère-Génétique

CARRIERE Christian-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière

CHARACHON Sylvie-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière

FABBRO-PERAY Pascale-Epidémiologie, économie de la santé et prévention

HILLAIRE-BUYS Dominique-Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie

PELLESTOR Franck-Cytologie et histologie

PUJOL Joseph-Anatomie

RAMOS Jeanne-Anatomie et cytologie pathologiques

RICHARD Bruno-Thérapeutique ; addictologie

RISPAIL Philippe-Parasitologie et mycologie

SEGONDY Michel-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière

STOEBNER Pierre -Dermato-vénérologie

MCU-PH de 1^{re} classe

ALLARDET-SERVENT Annick-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière

BADIOU Stéphanie-Biochimie et biologie moléculaire

BOUDOUSQ Vincent-Biophysique et médecine nucléaire

BOULLE Nathalie-Biologie cellulaire

BOURGIER Céline-Cancérologie ; Radiothérapie

BRET Caroline -Hématologie biologique

COSSEE Mireille-Génétique Moléculaire

GABELLE DELOUSTAL Audrey-Neurologie

GIANSILY-BLAIZOT Muriel-Hématologie ; transfusion

GIRARDET-BESSIS Anne-Biochimie et biologie moléculaire

LAVIGNE Géraldine-Hématologie ; transfusion

LE QUINTREC Moglie-Néphrologie

MATHIEU Olivier-Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie

MENJOT de CHAMPFLEUR Nicolas-Neuroradiologie

MOUZAT Kévin-Biochimie et biologie moléculaire

PANABIERES Catherine-Biologie cellulaire

PHILIBERT Pascal-Biologie et médecine du développement et de la reproduction

RAVEL Christophe - Parasitologie et mycologie

SCHUSTER-BECK Iris-Physiologie

STERKERS Yvon-Parasitologie et mycologie

TUAILLON Edouard-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière

YACHOUH Jacques-Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie

MCU-PH de 2^{ème} classe

BERTRAND Martin-Anatomie

BRUN Michel-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière

DU THANH Aurélie-Dermato-vénérologie

GALANAUD Jean Philippe-Médecine Vasculaire

GOUZI Farès-Physiologie

JEZIORSKI Éric-Pédiatrie

KUSTER Nils-Biochimie et biologie moléculaire

LESAGE François-Xavier-Médecine et Santé au Travail

MAKINSON Alain-Maladies infectieuses, Maladies tropicales

MURA Thibault-Biostatistiques, informatique médicale et technologies de la communication

OLIE Emilie-Psychiatrie d'adultes ; addictologie

THEVENIN-RENE Céline-Immunologie

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES - Médecine Générale

COSTA David

FOLCO-LOGNOS Béatrice

MAITRES DE CONFERENCES ASSOCIES - Médecine Générale

CLARY Bernard

GARCIA Marc

MILLION Elodie

PAVAGEAU Sylvain

REBOUL Marie-Catherine

SEGURET Pierre

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES

Maîtres de Conférences hors classe

BADIA Eric - Sciences biologiques fondamentales et cliniques

Maîtres de Conférences de classe normale

BECAMEL Carine - Neurosciences

BERNEX Florence - Physiologie

CHAUMONT-DUBEL Séverine - Sciences du médicament et des autres produits de santé

CHAZAL Nathalie - Biologie cellulaire

DELABY Constance - Biochimie et biologie moléculaire

GUGLIELMI Laurence - Sciences biologiques fondamentales et cliniques

HENRY Laurent - Sciences biologiques fondamentales et cliniques

LADRET Véronique - Mathématiques appliquées et applications des mathématiques

LAINÉ Sébastien - Sciences du Médicament et autres produits de santé

LE GALLIC Lionel - Sciences du médicament et autres produits de santé

LOZZA Catherine - Sciences physico-chimiques et technologies pharmaceutiques

MAIMOUN Laurent - Sciences physico-chimiques et ingénierie appliquée à la santé

MOREAUX Jérôme - Science biologiques, fondamentales et cliniques

MORITZ-GASSER Sylvie - Neurosciences

MOUTOT Gilles - Philosophie

PASSERIEUX Emilie - Physiologie

RAMIREZ Jean-Marie - Histologie

TAULAN Magali - Biologie Cellulaire

PRATICIENS HOSPITALIERS UNIVERSITAIRES

CLAIRE DAIEN-Rhumatologie

BASTIDE Sophie-Epidémiologie, économie de la santé et prévention

FAILLIE Jean-Luc-

Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie

GATINOIS Vincent-Histologie, embryologie et cytogénétique

HERLIN Christian -Chirurgie plastique ; reconstructrice et esthétique ; brûlologie

HERRERO Astrid-Chirurgie générale

PANTEL Alix-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière

PERS Yves-Marie-Thérapeutique, médecine d'urgence ; addictologie

PINETON DE CHAMBRUN Guillaume-Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie

TORRE Antoine-Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale

REMERCIEMENTS

A ma directrice de thèse, et présidente de jury, Madame le Professeur Amaria Baghdadli

Vous avez accepté de me m'accompagner tout au long de ce travail. Je vous remercie pour votre disponibilité, votre gentillesse, et vos conseils. Cela a été un plaisir de travailler avec vous. Recevez ma sincère gratitude.

A Monsieur le Docteur Eric JEZIORSKI

Je vous prie de recevoir mes sincères remerciements pour avoir accepté de juger mon travail. Veuillez croire en l'expression de ma respectueuse considération.

A Madame le Docteur Béatrice FOLCO-LOGNOS

Merci d'apporter votre expérience à la critique de ce travail en siégeant dans mon jury de thèse. Je vous prie de bien vouloir accepter ma respectueuse considération.

A Madame le Docteur Agnès OUDE- ENGBERINK

Je vous remercie pour le temps que vous avez consacré à notre encadrement dans nos travaux de thèse, votre gentillesse et votre pédagogie. Merci d'avoir accepté d'être membre de mon jury.

A ma famille. Mes parents, sans qui je ne serais pas là évidemment, mais surtout sans qui je ne serai pas celle que je suis. Vous m'avez inculqué des valeurs telles que l'implication, la bienveillance, l'indépendance. Je sais que vous êtes fiers de moi, même à 8 000 km, et que vous me soutiendrez toujours.

A ma sœur, que j'aime et que j'admire.

A tonton Jean, merci pour ton soutien pendant toutes ces années. Tu as toujours été un modèle pour moi.

A Cindy, merci pour tout. Pour ton soutien indéfectible, ta participation à l'envoi de mes questionnaires, ta patience pendant que je travaillais et que je n'étais pas toujours de bonne humeur, ton écoute attentive, ta douceur, ton incroyable capacité à toujours trouver le mot pour rire.

A Charline et Christine, merci pour la qualité de votre encadrement à la PMI, votre approche personnelle, vos conseils et références. Charline, ta capacité d'écoute et de guidance éducative m'a beaucoup impressionnée. Christine, ta pétillance, ton contact avec les petits et ton empathie m'ont beaucoup inspirée. J'espère arriver, avec le temps, à développer une pratique aussi naturelle que les vôtres.

SOMMAIRE

Table des matières

Introduction.....	16
Partie 1 : Etat de l'art et état de la question	17
1. Etat de la question.....	17
A. Définitions et données épidémiologiques.....	17
B. Dépistage précoce par les acteurs de l'enfance.....	23
C. Pratiques recommandées sur le dépistage et le diagnostic (Haute Autorité de santé)	27
2. Difficultés du dépistage.....	37
A. Dans la littérature.....	37
B. Mon expérience des pratiques professionnelles en cabinet libéral et en PMI.....	38
C. Cadre réel de la consultation de dépistage chez le MG.....	41
Partie 2 : Etude sur les pratiques du dépistage du TSA par les Médecins Généralistes	45
1. Contexte	45
2. Population et Méthode	45
3. Résultats.....	47
4. Discussion.....	56
5. Conclusion	67
Bibliographie	69
Annexe 1 : Inventaires français du développement communicatif	73
.....	73
Annexe 2 : Indices précoces d'un trouble du neurodéveloppement (TND).....	78
Annexe 3 : Repérage des enfants et des adolescents ayant un autisme possible à partir des interactions sociales et comportements de communication réciproque : liste indicative et non exhaustive des signes et symptômes d'après les recommandations du NICE	78
Annexe 4 : Outils de repérage selon l'âge de l'enfant	83
Annexe 5 : Child Behaviour Checklist	85
Annexe 6 : Questionnaire de notre étude.....	89
Annexe 7 : Facteurs influençant le dépistage (tableau).....	91
Annexe 8 : Comparaisons des médecins généralistes en fonction du milieu d'exercice.....	92

Introduction

Les troubles du spectre de l'autisme (TSA) sont, selon la définition de la CIM10, un trouble neurodéveloppemental (TND) qui se manifeste avant l'âge de 3 ans, atteignant les capacités de communication et d'interaction réciproque associé à des comportements au caractère répétitif. C'est un syndrome clinique relativement fréquent et dont la prévalence a fortement augmenté durant ce dernier demi-siècle, passant de 4 enfants pour 10.000 dans les années 80, à un taux de prévalence des TSA de 0,6 à 1,1% des enfants d'âge scolaire entre 2006 et 2009 en Europe et aux Etats Unis (1).

Repérer et prendre en charge ces enfants est un enjeu sociétal important, puisque de nombreuses personnes atteintes de TSA se voient privées notamment à l'âge adulte d'un projet de vie personnel, d'une inclusion sociale, et d'une vie accomplie.

Ainsi sans repérage, ni diagnostic, les personnes se voient privées de la reconnaissance de leur handicap, et ainsi du déclenchement d'une offre de service. Sans interventions précoces, les personnes risquent le développement de sur-handicaps, et se voient privées d'une chance d'autonomisation et d'expression de leurs besoins (2).

Les médecins généralistes (MG) se déclarent souvent être en difficulté dans le dépistage précoce des TSA (3) (4). Or ce sont eux en France qui sont désormais les professionnels de santé de première ligne désignés pour faciliter le diagnostic du TSA chez l'enfant.

Le but de notre thèse est donc d'identifier leurs difficultés afin de permettre une réflexion pour améliorer la prise en charge des TSA par les médecins généralistes dans leur exercice en ville, et favoriser in fine la prise en charge précoce des enfants concernés et de leurs familles.

Partie 1 : Etat de l'art et état de la question

1. Etat de la question

A. Définitions et données épidémiologiques

Les troubles du spectre de l'autisme appartiennent au sein du DSM5 (5^{ème} édition de la classification américaine Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders) à la catégorie des troubles neuro-développementaux. Les TSA sont définis par des déficits dans les capacités de communication et d'interaction sociale, associés à des patterns de comportement répétitifs et stéréotypés.

Le neuro-développement désigne l'ensemble des mécanismes qui vont guider la façon dont le cerveau se développe, orchestrant les fonctions cérébrales (fonction motrice, langagière, cognitive, d'intégration sensorielle, structuration psychique, comportement, etc.). Il est un processus dynamique, influencé par des facteurs biologiques, génétiques, socioculturels, affectifs, et environnementaux. Il débute très précocement, dès la période anténatale, pour se poursuivre jusqu'à l'âge adulte. Ce flux maturatif qui modifie chaque jour les capacités de l'enfant, est plus ou moins rapide selon les individus, mais il suit des étapes incontournables qui, dans le cadre d'un développement ordinaire s'enchaînent de façon fluide. La perturbation de ces processus de développement cérébral conduit à un trouble neuro-développemental (TND) correspondant à des difficultés plus ou moins grandes dans une ou plusieurs de ces fonctions cérébrales (2).

La CIM-10 classe l'autisme parmi les TED (troubles envahissants du développement) et précise que « les TED sont un groupe de troubles caractérisés par des altérations qualitatives des interactions sociales réciproques et des modalités de communication, ainsi que par un répertoire d'intérêts et d'activités restreint, stéréotypé et répétitif. Ces anomalies qualitatives constituent une caractéristique envahissante du fonctionnement du sujet, en toutes situations ».

Au-delà des définitions, les TED ou le trouble du spectre de l'autisme (TSA) regroupent des situations cliniques diverses, entraînant des situations de handicap hétérogènes. Cette diversité clinique peut être précisée sous forme de catégories (TED) ou sous forme dimensionnelle (TSA), comme le propose le DSM-5. Le DSM-5 classe le « trouble du spectre de l'autisme » parmi les troubles neurodéveloppementaux caractérisés par des « déficits persistants de la communication et des interactions sociales observés dans des contextes variés » et un « caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités » dont la sévérité est spécifiée selon le niveau d'aide requis par la personne dans ces différents domaines (5).

Les critères diagnostiques sont les suivants :

A. Déficiences persistantes de la communication et des interactions sociales observés 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.

La sévérité est désormais codée dans le DSM5 en trois niveaux selon l'importance des déficiences de la communication sociale et des modes comportementaux restreints et répétitifs. (Niveau 1 : nécessitant de l'aide ; niveau 2 : nécessitant une aide importante ; niveau 3 : nécessitant une aide très importante).

B. Caractère restreint 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.

La sévérité repose sur l'importance des déficits de la communication sociale et des modes comportementaux restreints et répétitifs.

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 (professionnel 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.

Le TSA est souvent associé à d'autres troubles, qui peuvent être :

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

- une catatonie.

La plus récente revue de littérature avec méta-analyse, incluant 41 études dans 18 pays, a estimé la prévalence mondiale des TSA (chez les moins de 27 ans) à 7,2/1 000 en 2010, soit 1/132 personnes. La prévalence mondiale de l'autisme était estimée à 2,4/1 000, avec une prédominance chez les hommes (3,6/1 000) par rapport aux femmes (1,2/1 000) (ratio 3:1)(6).

Le National Institute of Health and Clinical Excellence (NICE) en Angleterre indique que le diagnostic est interrogé chez 3% de la population infantile et les études épidémiologiques suggèrent des taux de prévalence d'au moins 1 sur 100 (7). L'élargissement des critères de diagnostic et l'amélioration de la reconnaissance des cas ont probablement contribué à l'augmentation des taux de diagnostic signalés depuis les années 1990, mais la possibilité d'autres facteurs n'est pas exclue. Il n'existe toutefois pas d'études robustes de haute qualité confirmant une augmentation de la prévalence réelle.

Dans l'étude épidémiologique la plus récente menée en France dans deux départements, le taux de prévalence global dans la huitième année de vie entre 1995 et 2002 était de 31,9 pour 10 000 enfants en Haute-Garonne (8) et de 34,9 pour 10 000 en Isère, avec une tendance à l'augmentation sur l'ensemble de la période significative en Haute-Garonne. Environ la moitié des enfants présentait une déficience intellectuelle associée.

En France, plusieurs publications entre 2011 et 2016 ont précisé l'âge moyen au diagnostic. L'enquête de Chamak avait pour premier objectif de décrire l'expérience de parents français lors de la démarche de diagnostic de TSA pour leur enfant, en comparant deux périodes : enfants nés entre 1960-1990 et 1990-2005 (9). L'âge moyen au diagnostic était de 10 ans pour les enfants avec TSA nés avant 1990. Sur les 134 enfants de l'échantillon nés depuis 1990, 64 % avaient reçu un diagnostic avant 5 ans, et 12 % n'avaient pas reçu de diagnostic « officiel » d'autisme. Pour les enfants nés entre 2000 et 2002, l'âge moyen au diagnostic était de 3 ans. L'enquête d'Orfanidou, menée en France entre 2005 et 2007 auprès de 235 parents, avait observé un âge médian au diagnostic entre 3 et 4 ans (40 % des enfants avaient reçu un diagnostic avant 3

ans, 40 % entre 3 et 6 ans, 13 % au-delà) (5) ; l'âge moyen au diagnostic était de 4 ans +/- 9 mois et le délai moyen entre le repérage des premiers signes et le diagnostic était de 2,4 ans, délai toutefois très variable d'un enfant à l'autre ; 66 % des parents avaient pensé au diagnostic avant qu'il ne soit annoncé. L'enquête de Cappe avait observé un âge médian au diagnostic de 5 ans dans son échantillon de 118 personnes avec TSA (de 2 ans à 36 ans, âge médian de 11 ans au moment de l'enquête en 2009) ; 21 % des enfants avaient reçu leur diagnostic avant 3 ans ; 81% des parents estimaient que le diagnostic auraient pu être posé plus tôt ; 54 % avaient pensé au diagnostic avant qu'il ne soit confirmé par un professionnel (10).

Le sex-ratio varie selon que l'autisme est associé ou non à un retard mental. Le sex-ratio est moins élevé lorsque qu'il y a un retard mental modéré à sévère associé à l'autisme (deux garçons/une fille), alors que la prépondérance des garçons est plus marquée dans l'autisme sans retard mental (six garçons : une fille). Cet écart pourrait s'expliquer par le fait que les filles peuvent être sous-diagnostiquées. Les études suggèrent que les femmes à haut niveau de fonctionnement pourraient être plus aptes à masquer leurs difficultés par l'imitation et l'observation des actions sociales et auraient de meilleures compétences verbales.

En 2010, la synthèse de l'état des connaissances concluait que « le risque de développer un autisme pour un nouvel enfant dans une fratrie où il existe déjà un enfant avec TED est de 4 % si l'enfant déjà atteint est un garçon, de 7 % si l'enfant atteint est une fille. Le risque augmente fortement (25 % à 30 %) si la famille a déjà deux enfants avec TED. La concordance de l'atteinte entre jumeaux monozygotes varie de 70 % à 90 % (11) »

Dans une méta-analyse récente regroupant sept études portant sur des populations de jumeaux, l'héritabilité des TSA était estimée entre 64 % et 91 %. Ces résultats sont en faveur d'une étiologie majoritairement génétique (12). Il n'a pas été identifié d'études concernant le risque de TSA chez les enfants de parents ayant un TSA.

L'âge avancé des parents serait aussi un facteur de risque de TSA, même si l'âge avancé ne peut être défini strictement(13). Selon une analyse dose-réponse, le risque de TSA pour la descendance était 18 % supérieur par augmentation de 10 ans d'âge maternel, et de 21 % par augmentation de 10 ans d'âge paternel(14). Le risque de TSA est multiplié par 2,5 chez les enfants nés de père ≥ 50 ans versus ≤ 29 ans (OR = 2,46 ; IC95 % [2,20–2,76]) (niveau de preuve 3) ; ce risque était indépendant de l'âge de la mère, des antécédents psychiatriques des parents, des conditions périnatales, des caractéristiques de l'enfant, de l'année de naissance et du niveau socio-culturel dans l'étude de cohorte suédoise rétrospective (15). Le risque de TSA est multiplié par 1,3 chez les enfants nés de mères ≥ 35 ans versus mères de 25 à 29 ans (RR ajusté = 1,31 ; IC95 % [1,19–1,45]), en particulier quand il s'agissait d'un garçon, et ce indépendamment de l'âge paternel, de l'année de naissance, des complications obstétricales et du niveau socio-culturel (niveau de preuve 3)(16).

Le NICE classe l'exposition in utero au valproate de sodium parmi les facteurs associés à une augmentation de prévalence de l'autisme (5). La HAS et l'ANSM, cette dernière s'appuyant sur une étude cas-témoins (17), estiment que ces traitements augmentent sensiblement le risque d'autisme infantile (environ cinq fois plus fréquent) et de syndromes appartenant au spectre de l'autisme (environ trois fois plus fréquent) chez les enfants exposés (niveau de preuve 3)(18). Une revue de revue confirme une forte association entre l'utilisation maternelle du valproate et la survenue de TSA (5).

De nombreux autres facteurs de risques de TSA ont été étudiés, certains reconnus concernant les troubles neurodéveloppementaux dans leur ensemble, toutefois encore discutés concernant un risque spécifique de TSA, du fait de limites méthodologiques des études identifiées : l'obésité maternelle (19) et paternelle (20), le diabète (21), la prématurité (22) et/ou un petit poids à la naissance (23), les infections maternelles au cours de la grossesse (24), l'exposition à certains médicaments au cours de la grossesse, l'exposition à certaines substances addictives au cours de la grossesse, carence en acide folique (25), la naissance par césarienne (26), certaines complications

néonatales (27) (hypoxie néonatale, une apnée ou cri retardé, un score Apgar à 5 minutes < 7, ou un recours à une ventilation ou une oxygénothérapie), la pollution de l'air (28), les pesticides (29), les phtalates (30), le mercure (5).

En 2017, une revue de revue confirme que les résultats sont convergents pour conclure que le risque de TSA n'est pas plus élevé chez les enfants vaccinés que chez les enfants non vaccinés. L'absence d'association significative entre TSA et vaccination (vaccination monovalente ou combinée ROR) a été confirmée par une méta-analyse publiée en 2014 (niveau de preuve 3)(31).

Les recherches sur les facteurs de risques du TSA mettent en lumière un modèle multifactoriel. Il est nécessaire de rester prudent dans l'interprétation des résultats sur ces facteurs de risques, du fait de la taille de l'effectif souvent faible, du risque de biais de confusion possible. Il est important de distinguer les facteurs de risque avérés de TSA (fratrie ; prématurité ; enfants avec des maladies génétiques associées, etc.) et ceux qui sont actuellement des hypothèses pour des pistes de recherche (pollution atmosphérique, perturbateurs endocriniens, etc.)(5).

B. Dépistage précoce par les acteurs de l'enfance

Le principe du dépistage est de différencier, avec une certaine marge d'erreur, les sujets probablement sains des sujets probablement malades à l'aide d'outils de dépistage manipulés par les praticiens de 1^{ère} ligne. Le dépistage ne répond pas à une demande explicite des populations : le professionnel prend l'initiative de l'examen, clinique ou biologique, de personnes a priori en bonne santé. La population dépistée est sélectionnée sur des critères préalablement définis (facteurs de risque mis en évidence par des études contrôlées, signes d'alerte). Il est une étape avant le diagnostic de certitude (32).

Le diagnostic est en général posé en deuxième ligne après un dépistage, et confirme l'hypothèse selon laquelle le sujet, présentant un certain risque d'être atteint, est bien atteint par la maladie. Cela sous-entend de donner une certitude diagnostique, par des examens ayant une spécificité supérieure à celle du dépistage. Dans le domaine des TSA, le diagnostic ne peut être

effectué qu'après d'une équipe compétente et pluridisciplinaire, supervisée par un pédopsychiatre ou un neuropédiatre, souvent regroupée à l'intérieur de structures spécifiques, Centre d'Action Médico-Social Précoce (CAMSP), Centre Ressources Autisme (CRA) etc...

Il existe un consensus sur l'importance du dépistage précoce du fait de la possibilité de la mise en œuvre d'interventions adaptées au TSA, globales, personnalisées et coordonnées le plus tôt possible. Mais la difficulté préalable au diagnostic précoce réside, pour les équipes impliquées, dans la question de l'âge à partir duquel on peut espérer diagnostiquer un enfant à risque d'autisme. En théorie, la réponse à cette question, est : dès l'instant où il présente des signes d'alerte. Par exemple les kinésithérapeutes, ostéopathes, psychomotriciens peuvent intervenir chez de très jeunes nourrissons qui présentent des troubles moteurs comme des hypertonies, spasticité, hypotonies, retard de développement. Cette position implique donc de définir, et c'est le rôle de la recherche, les signes sur lesquels peut reposer le dépistage des TSA à un âge précoce, mais aussi que les acteurs du dépistage (notamment les MG) connaissent le développement ordinaire de l'enfant et les situations qui correspondent à son développement inhabituel.

Les parents de mieux en mieux informés des problématiques de développement, semblent percevoir que le développement de leur enfant ne suit pas le schéma normal dès la première année de vie de l'enfant (32). Ils alertent alors le médecin de l'enfant qui doit disposer d'une connaissance précise des étapes du neuro-développement pour dépister les enfants à risque de troubles.

Les médecins doivent avoir en tête que les capacités de communications s'ébauchent très tôt chez le nourrisson, avec des vocalises et des sourires réponse dès l'âge de 2 mois, puis des cris de joie et des gazouillis à 3 mois, puis des productions sonores de plus en plus diversifiées jusqu'aux premiers mots vers 12 mois. La compréhension et la communication non verbale se développent parallèlement avec la capacité de répondre à son prénom, à faire « au revoir » avec la main, et à désigner les objets du doigt vers l'âge de 9 mois. Ces capacités de communications précoces sont inventoriées dans l'examen des 9

mois du carnet de santé qui doit être pris en compte rigoureusement dans l'examen clinique des nourrissons pour contribuer au repérage de ceux ayant des signes d'alerte et les orienter vers des équipes spécialisées de niveau 2.

Toutefois, le diagnostic très précoce de l'autisme rencontre des limites liées à la nature du neuro-développement et l'ontogénèse des troubles du développement, comme le montrent les travaux collaboratifs associant des équipes de recherche clinique, en France et en Italie, et en sociologie de la santé mentale :

- le diagnostic différentiel avec les autres troubles sévères du développement comme la dysphasie ou la déficience intellectuelle est délicat avant 24 mois ;
- trop jeune, le bébé n'a pas encore l'équipement développemental lui permettant d'exprimer l'ensemble de la symptomatologie autistique ce qui a conduit les auteurs de l'Autism Diagnostic Interview (ADI) à se centrer sur l'âge de cinq ans pour recueillir les signes cliniques (33).

Quoi qu'il en soit, il est aujourd'hui recommandé que tous les professionnels de la petite enfance et de l'enfance contribuent au repérage, notamment par l'identification des signes d'alerte du TSA et des autres troubles du développement. La crèche notamment peut favoriser le repérage des enfants dont les parents ne sont pas inquiets, notamment en l'absence d'éléments de comparaison quand il s'agit d'un premier enfant (2).

Ce travail de repérage d'un développement inhabituel par les professionnels de première ligne peut s'appuyer sur des outils spécifiques. Ainsi, l'inventaire français du développement communicatif sous forme de questionnaires courts, est adapté à l'exercice des MG ou de PMI, pédiatres et des professionnels de la petite enfance car ils permettent une évaluation rapide des aspects quantitatifs du développement communicatif. Ils existent pour les âges de douze, dix-huit et vingt-quatre mois. On y retrouve dès l'âge de 12 mois le signe d'au revoir, le pointage protodéclaratif, ou le signe de tête pour dire oui parmi les 25 items du questionnaire ciblant la communication gestuelle. **[ANNEXE 1]**

Les signes spécifiques de TSA se manifestent habituellement après 12 mois, et en moyenne entre 14 et 18 mois. Comme nous l'avons souligné précédemment, les

anomalies du développement à cet âge ne sont pas toujours spécifiques au TSA et il y a beaucoup de problèmes de diagnostic différentiel. D'où l'intérêt en première ligne, d'une démarche clinique globale recherchant un développement inhabituel plus qu'un autisme uniquement.

Jusqu'à 18 mois, le repérage portera donc sur un trouble neurodéveloppemental auquel on doit penser devant des signes moteurs (pauvreté de l'exploration motrice, posture asymétrique, etc.) ou un retard de développement global, parfois associés à des troubles du sommeil, de l'alimentation et du comportement. **[ANNEXE 2]** A partir de 18 mois, il est possible de repérer un risque de TSA.

Les signes d'alerte majeurs du TSA (5) sont :

■ quel que soit l'âge :

- inquiétude des parents concernant le développement de leur enfant, notamment en termes de communication sociale et de langage,
- régression des habiletés langagières ou relationnelles, en l'absence d'anomalie à l'examen neurologique ;

■ chez le jeune enfant :

- absence de babillage, de pointage à distance ou d'autres gestes sociaux pour communiquer à 12 mois et au-delà (faire coucou, au revoir, etc.),
- absence de mots à 18 mois et au-delà,
- absence d'association de mots (non écholiques) à 24 mois et au-delà.

Les symptômes du TSA se manifestent typiquement au cours de la deuxième année de vie ce qui permet d'établir le diagnostic dès cet âge, mais il existe aussi des formes plus tardives, nécessitant d'envisager à tout âge un TSA devant des difficultés socio-adaptatives durables (par exemple : absence de copains, difficultés lors des premières interactions en stage ou milieu professionnel), y compris en cas d'enfants surdoués (haut potentiel intellectuel).

C. Pratiques recommandées sur le dépistage et le diagnostic (Haute Autorité de santé)

L'enjeu du diagnostic est double. Il s'agit non seulement d'identifier la nature du TSA et des troubles associés pour assurer une intervention adaptée au profil de l'enfant, mais aussi de permettre l'accès au diagnostic étiologique puis aux interventions adaptées associées. En outre, l'apparition des troubles associés dépend de l'âge, un diagnostic complet ne peut donc qu'être séquentiel, tout en étant indispensable pour une approche complète des capacités et besoins (2).

La population concernée par le dépistage est tout enfant présentant des signes d'alerte de TSA, dont l'inquiétude de ses parents sur son développement, notamment en termes de communication sociale et de langage ; les enfants nés prématurément ou exposés à des facteurs de risque pendant la grossesse (médicaments : ex. antiépileptique, psychotrope ; toxiques : ex. alcool, etc.) ; les enfants présentant des troubles du neurodéveloppement dans un contexte d'anomalie génétique ou chromosomique connue habituellement associée au TSA ; les fratries d'enfants avec TSA, dès la fin de la première année (5).

Les recommandations de la Fédération Française de Psychiatrie-HAS 2005 conseillaient au praticien de « rechercher des signes d'alerte d'un trouble du développement et/ou d'un TED ». Elles proposent aussi des signes cliniques ayant valeur « d'alerte absolue » (« passivité, niveau faible de réactivité/anticipation aux stimuli sociaux, difficultés dans l'accrochage visuel, difficultés dans l'attention conjointe, retard de langage, absence de pointage, absence de comportement de désignation des objets à autrui, absence de jeu de « faire semblant » ») et soulignent que, quel que soit l'âge, l'existence d'une régression dans le développement (linguistique ou socio-communicatif, en particulier) doit motiver avis et bilans spécialisés (34). Ces recommandations ont été actualisées en 2018 au sein de la HAS. Elles confirment la nécessité de rechercher ces signes d'alerte et insistent désormais sur la place centrale du médecin qui en première ligne assure le suivi habituel de l'enfant et sa responsabilité dans le dépistage précoce.

D'autres recommandations internationales ont été publiées depuis 2005, dont la plupart en Écosse (SIGN 2016), en Angleterre (NICE 2011) et en France (FFP 2005), qui elles aussi proposent les mêmes signes d'alerte consensuels (5)

[Annexe 3]. On y retrouve :

- l'absence ou la pauvreté du développement des précurseurs du langage oral : babillage canonique, pointage déclaratif (montrer pour attirer l'attention), gestes conventionnels (bravo, au revoir, non de la main, à toi, à moi, etc.), mots (moins de dix mots à 24 mois), association de deux mots (non écholalique) à 24 mois, de réponse à l'appel du prénom ;
- l'absence ou la pauvreté des comportements précurseurs du développement social : initiation de l'exploration visuelle du visage d'autrui pour chercher et maintenir l'interaction, partage et maintien de l'attention sur un objet tiers, sourire social, imitation et jeu social et symbolique ;
- des comportements plus spécifiques pouvant relever de signes positifs : passivité, gestes et activités stéréotypées, hyper- ou hypo réactions à des stimulations sensorielles (tactile, olfactive, auditive ou visuelle), recherche d'immuabilité de l'activité.

Un consensus d'experts multidisciplinaires (35) conclut en 2015 que :

- entre 12 et 24 mois, un niveau réduit d'attention sociale et de communication sociale, ainsi que des comportements répétitifs avec des objets sont des marqueurs de TSA. Des mouvements anormaux du corps et la dysrégulation du tempérament sont des marqueurs additionnels ;
- avant 12 mois, les marqueurs fiables de TSA n'ont pas encore été identifiés ;
- les trajectoires développementales peuvent également servir d'indicateurs de risque de TSA.

Le SIGN recommande aux professionnels de santé de prendre en compte le fait que les filles avec TSA pourraient avoir un profil et un niveau d'altération différents de ceux des garçons avec TSA. Chez des enfants plus grands ou des adolescents qui consultent pour un possible autisme pour la première fois, les signes et les symptômes ont pu être masqués par les mécanismes de compensation de l'enfant ou d'adolescent et/ou par un environnement

favorable. L'autisme peut ne pas être reconnu chez des enfants ou des adolescents verbaux ou chez des enfants ou des adolescents ayant une déficience intellectuelle.

Tout comme la HAS en France, le NICE et le SIGN, mettent en avant des outils pour repérer les enfants et les adolescents qui ont un risque augmenté d'autisme peuvent être utiles pour recueillir des informations sur les signes et les symptômes d'autisme de manière structurée (par exemple, M-CHAT, SCQ), mais ces outils ne sont pas essentiels. Il est recommandé de ne pas se limiter à leur utilisation pour décider d'adresser ou non un enfant pour une évaluation diagnostique d'un TSA.

Ces outils sont par exemple limités avant 16/18 mois car les conditions de validité ne sont pas remplies à cet âge et les signes dits précoces manquent de spécificité et ne se révèlent pas toujours annonciateurs d'un TSA (36) (37).

La CHAT (Checklist for Autism in Toddlers) comporte un entretien avec les parents et une observation directe de l'enfant. Sa sensibilité et sa spécificité en population générale est limitée (38). On dispose de versions modifiées comme la M-CHAT (Modified CHAT (Kleinman et al., 2008 ; Robins et al., 2013), ainsi que d'une procédure en deux étapes avec la M-CHAT Follow up qui propose un entretien de suivi en plus de l'auto-questionnaire (Robins et al., 2013). La M-CHAT a une sensibilité et une spécificité nettement supérieures à celles de la CHAT (39). De plus, le recours à la M-Chat follow-up réduit le nombre de faux-positifs (40).

Au-delà de 4 ans, le Questionnaire de Communication Sociale : SCQ (5), appelé à l'origine Autism Screening Questionnaire : ASQ par Berument et al. (41), est un questionnaire de 40 items basé sur l'ADI-R qui porte sur les comportements autistiques caractéristiques. Les parents sont invités à indiquer si leur enfant présente un de ces comportements, et s'il était présent à l'âge de 4 ans. Les items qui nécessitent des compétences linguistiques, et qui, par conséquent, ne conviennent pas aux enfants non verbaux, peuvent être omis. Les scores globaux sont alors de 39 ou de 32, en fonction du niveau de langage

de l'enfant, des scores plus élevés indiquant également une symptomatologie plus intense.

L'Autism Spectrum Screening Questionnaire ASSQ (42) est un questionnaire de 27 items pouvant être rempli par les parents, un enseignant ou toute autre personne qui connaît l'enfant. Il est destiné à repérer les enfants de 6 à 17 ans susceptibles de présenter un TSA de haut niveau.

L'Échelle de réciprocité sociale (ERS) ou Social Responsiveness Scale SRS en anglais est un questionnaire de 65 items qui demande entre 15 et 20 minutes de temps d'administration. Il est complété par les parents, les enseignants ou d'autres adultes qui observent régulièrement l'enfant. Il existe deux versions [36-48 mois et 4-18 ans] qui ne diffèrent que sur la base de la pertinence développementale de ces deux groupes.(43) (44)

En France, les enfants sont soumis à 20 examens médicaux obligatoires entre 0 et 6 ans, dont trois donnent lieu à un certificat médical transmis aux autorités sanitaires. Ces examens ont pour objectifs « la surveillance de la croissance staturo-pondérale (évolution du poids et de la taille en fonction de l'âge) et du développement physique, la surveillance du développement psychomoteur, la surveillance affective de l'enfant, le dépistage précoce des anomalies ou déficiences, et la pratique des vaccinations. »

Par ailleurs, des visites médicales et de dépistage obligatoires sont prévues dans le cadre de l'école (au cours de la sixième année de l'enfant (grande section de maternelle) et la visite médicale préalable à l'affectation de l'élève mineur aux travaux réglementés (lycées professionnels). Les infirmiers de l'Éducation nationale réalisent un dépistage infirmier lors de la douzième année de l'enfant (classe de sixième au collège). Par ailleurs, le médecin de l'Éducation nationale peut réaliser des examens à la demande pouvant aboutir à une orientation de l'élève vers des structures de diagnostic des TSA.(5)

Eu égard aux différences d'âge de manifestation des TED, le dépistage doit porter sur plusieurs périodes d'âge. Il est à envisager dans le cadre des examens systématiques de santé, en particulier ceux effectués à 9, 15 et 24 mois, puis lors des examens de santé scolaire.(5)

Dans le cadre du repérage des TSA en soins de 1^{er} recours, le dépistage du TSA en population générale n'est pas recommandé par le SIGN en 2016. Dans le cadre du programme de surveillance de la santé des enfants, les professionnels de santé peuvent aider à l'identification précoce des enfants pour lesquels une évaluation plus approfondie pour un TSA et d'autres troubles développementaux est nécessaire. Il est recommandé, pendant l'évaluation clinique, une extrême vigilance vis-à-vis des éléments suggérant un TSA dans les domaines de l'interaction sociale et du jeu, de la parole, du langage et des difficultés de communication et du comportement.

Selon les dernières recommandations publiées aux États-Unis par l'US Preventive Services Task Force en 2016 concernant le dépistage des TSA chez les enfants de 18 à 30 mois en population générale, les données publiées suggèrent l'absence de preuves suffisantes en faveur d'un dépistage systématique préscolaire chez les enfants pour lesquels aucun signe ni aucune préoccupation n'ont été détectés par la famille, les professionnels de santé ou autre.

Des preuves suffisantes manquent également pour déterminer si certains facteurs de risque, tels que la prématurité ou les fratries d'enfants avec TSA, modifient les caractéristiques de performance des tests de dépistage. Il n'y a pas non plus de données montrant que les enfants avec TSA identifiés par dépistage, et non par préoccupations des parents ou professionnels, profiteraient d'interventions précoces davantage bénéfiques (45).

En France, la première étape du parcours de l'enfant et de sa famille va de l'identification des signes d'alerte jusqu'à la consultation dédiée en soins primaires, selon les recommandations récentes de la HAS (2018). Ainsi, lors de la consultation dédiée, il est demandé que le médecin qui assure le suivi habituel de l'enfant, ou le médecin de PMI effectue un examen clinique approfondi du développement de l'enfant en vue du repérage des signes de TSA pouvant s'appuyer sur la passation d'outils de repérage adaptés à l'âge de l'enfant **[ANNEXE 4]** :

- pour les enfants de 16 à 30 mois : M-CHAT, complétée en cas de résultats confirmant un risque de TSA par un entretien structuré plus précis avec les parents au moyen du M-CHAT - Follow-up
- après l'âge de 4 ans : questionnaire de communication sociale (SCQ) ;
- chez l'enfant et l'adolescent sans trouble du développement intellectuel associé : Autism Spectrum Screening Questionnaire (ASSQ), Autism-spectrum Quotient (AQ) et Social Responsiveness Scale (SRS-2) (5).

En pratique, si le risque de TSA est confirmé lors de la consultation dédiée de repérage, il est nécessaire d'orienter immédiatement l'enfant vers une consultation à visée diagnostique spécialisée dans les troubles du neurodéveloppement auprès d'un pédopsychiatre et/ou d'un pédiatre.

En l'attente d'une consultation spécialisée auprès des professionnels de 2^e ligne et des résultats de la démarche complète de diagnostic :

- orienter vers un ORL pour un examen de l'audition ;
- orienter vers un ophtalmologue ou un orthoptiste pour un examen de la vision, avec des explorations appropriées ;
- prescrire à tout âge un bilan orthophonique de la communication et du langage oral ;
- prescrire un bilan du développement moteur chez un psychomotricien, un masseur-kinésithérapeute ou un ergothérapeute dans les cas où ont été observées des difficultés de fonctionnement dans les domaines de la motricité globale et/ ou fine et des praxies ;
- proposer une orientation des jeunes enfants en établissement d'accueil du jeune enfant (crèche, etc.), régulier ou d'urgence, et si l'enfant est déjà en multi-accueil, demander une observation par les puéricultrices et/ou les éducatrices de jeunes enfants et une transmission de ces observations avec l'accord des parents ;

- et si nécessaire, débiter les prises en charge (visuelle, auditive, rééducative) sans attendre les résultats des consultations de 2^e ligne, dans un délai inférieur à 3 mois après le repérage des anomalies du développement.

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. Si le risque de TSA n'est pas confirmé lors du repérage, il est recommandé de poursuivre la surveillance du développement de l'enfant par le biais du suivi médical habituel de l'enfant, notamment des examens obligatoires de 0 à 6 ans.

Il est important de souligner qu'avant l'établissement du diagnostic, il faut éviter d'annoncer un diagnostic trop précis avant les résultats de l'évaluation pluridisciplinaire. Ainsi, il est préférable de ne pas utiliser les termes d'autisme ou de TED chez un enfant de moins de 2 ans, et d'utiliser la notion de trouble du développement dont la nature est à préciser.

1. La place des Médecins Généralistes dans les recommandations actuelles (HAS 2018)

C'est au MG et aux professionnels de santé et de l'enfance au sein des dispositifs de droit commun (PMI, multi-accueil, médecine scolaire, examens médicaux obligatoires entre 0 et 6 ans, etc.) qu'il convient de sensibiliser les parents sur les attendus dans le développement habituel de l'enfant en termes de chronologie des acquisitions de la motricité, du langage, et scolaires, notamment en s'appuyant sur le carnet de santé.

En cas d'inquiétudes des parents pour le développement de leur enfant, en particulier son langage et sa communication et ses interactions sociales, il est

fortement recommandé que celui-ci bénéficie, sans attendre, d'une consultation médicale dédiée en soins primaires auprès d'un Médecin Généraliste (MG), d'un pédiatre ou d'un médecin de PMI. Si cette consultation ne permet pas de conclure, il est proposé qu'elle soit renouvelée dans un délai de 1 mois.

C'est le Médecin Généraliste (MG) (quand c'est à lui que les parents ont recours) qui a la mission d'identifier les signes d'alerte, d'orienter l'enfant vers une équipe spécialisée de 2^e ligne formée aux TND en mesure d'effectuer une évaluation multidimensionnelle et multiprofessionnelle. Dans le même temps, il doit mettre en place les actions nécessaires ciblant d'éventuels déficits associés ou posant un diagnostic différentiel :

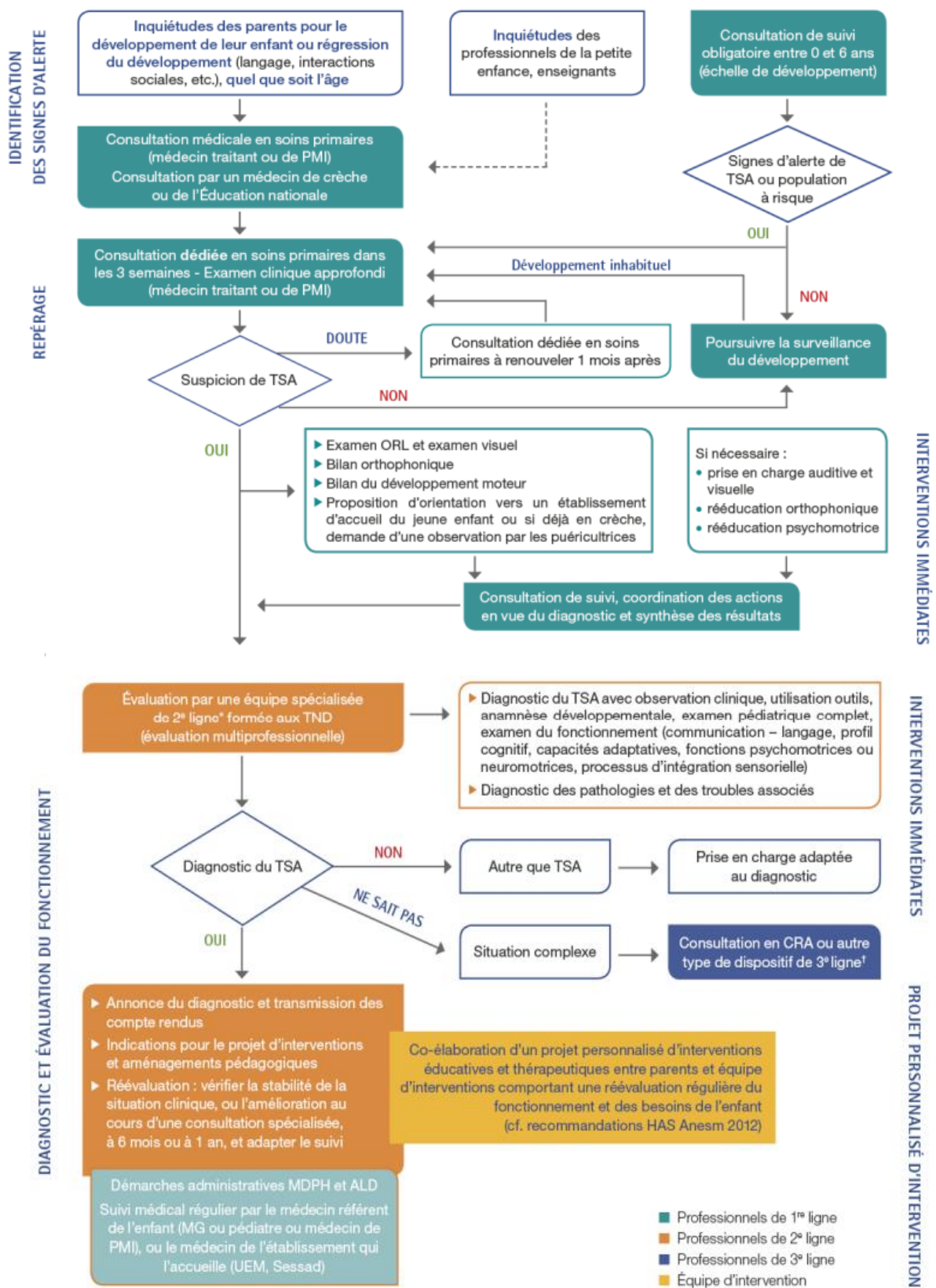
- un ORL pour un examen de l'audition et vers un ophtalmologue ou un orthoptiste pour un examen de la vision, avec des explorations appropriées,
- prescription à tout âge d'un bilan orthophonique de la communication et du langage oral en précisant éventuellement : « avec rééducation si nécessaire » ;
- prescription d'un bilan du développement moteur chez un psychomotricien, un masseur kinésithérapeute ou un ergothérapeute dans les cas où ont été observées des difficultés de fonctionnement dans les domaines de la motricité globale et/ou fine et des praxies ;
- proposition d'une orientation des jeunes enfants en multi-accueil, régulier ou d'urgence, et, si l'enfant est déjà en multi-accueil, demande d'une observation par les puéricultrices et/ou les éducatrices de jeunes enfants et transmission de ces observations avec l'accord des parents

Le MG doit également assurer les consultations de suivi, la coordination des actions en vue du diagnostic et synthèse des résultats pour transmission à une équipe de 2^{ème} ligne. Il est recommandé que le médecin assurant le suivi habituel de l'enfant soit informé, avec l'accord des parents, des bilans effectués en matière de rééducation, de socialisation, et des progrès observés, etc., qu'il conserve sa fonction de référent dans le suivi de l'enfant, notamment pour coordonner le diagnostic des troubles associés ultérieurs éventuels, et qu'il assure, en lien avec les équipes spécialisées de 2^e ligne, les démarches

administratives MDPH et ALD. Ces dernières relèvent particulièrement du médecin traitant. Cette coordination et ces échanges d'informations sont indispensables pour permettre la mise en place rapide et adaptée des interventions auprès des enfants et des familles.

Dans les cas où le médecin de PMI ou scolaire est directement interpellé par les parents ou par les enseignants de l'enfant au sujet d'inquiétudes pour le développement ou les apprentissages de l'enfant, il est proposé qu'après avoir reçu l'enfant et ses parents en consultation, il les oriente vers le médecin assurant le suivi habituel de l'enfant.

Si les parents ne sont pas inquiets malgré les inquiétudes du médecin habituel assurant le suivi de l'enfant, ou de l'équipe de l'établissement d'accueil du jeune enfant, n'entendent pas leurs inquiétudes, et n'acceptent pas immédiatement de s'engager dans un processus de recherche diagnostique auprès d'une équipe de 2e ligne, il est proposé de recourir à une approche graduée avec suivi par le médecin de 1re ligne et bilans par les professionnels paramédicaux libéraux pouvant faciliter une acceptation progressive des parents, notamment si les signes persistent ou s'accroissent au cours du développement.



Identifier de façon prospective les TSA à un âge précoce est un véritable défi. Toutefois, cette identification est limitée par l'absence d'outil possédant une précision diagnostique satisfaisante, c'est-à-dire doté à la fois d'une sensibilité (faible nombre de faux-négatifs) et d'une spécificité élevées (nombre plus faible de faux-positifs) (46). D'autre part, la plupart des signes identifiés par les outils de dépistage n'étant pas spécifiques aux TSA, leur usage pourrait être plus large que dans les TSA et permettre de dépister les enfants à risque de troubles du neurodéveloppement (47).

2. Difficultés du dépistage

A. Dans la littérature

La faisabilité du dépistage implique, d'une part, de former (formation initiale et formation continue) les médecins de première ligne et les professionnels de la petite enfance, et, d'autre part, de valider des instruments ayant une sensibilité et une spécificité suffisantes.

La passation de la M-CHAT prend environ 5 minutes et de 5 à 10 minutes pour le M-CHAT- follow-up. Ce sont 23 questions concernant la manière habituelle dont l'enfant réagit sur une échelle dichotomique (oui ou non). La cohérence interne est rapportée comme adéquate pour le M-CHAT-R ($\alpha=.63$) et pour le M-Chat follow-up ($\alpha=.79$). La validité est bonne, supportée par l'étude de Robins et al. (2014) qui révèle que des enfants ayant un dépistage positif au M-CHAT-R/F, 47,5% ont un risque de se faire diagnostiquer avec un TSA et 94,6% présentent un retard de développement (48).

Il faut noter que les propriétés psychométriques du M-CHAT restent très dépendantes du niveau socio-culturel des parents. Par ailleurs, la valeur prédictive du questionnaire est nettement améliorée par une utilisation hétéro-administrée, et pour les tranches d'âge plus élevées (49). Certains parents peuvent adopter une attitude de déni vis-à-vis du développement de leur enfant ou manquer de références quant aux comportements attendus à un âge précis. L'observation directe de l'enfant par le professionnel, grâce au

CHAT, permet de repérer les enfants pour lesquels les parents ne manifestent pas d'inquiétudes (50).

Le dépistage précoce implique qu'un suivi précoce puisse être proposé. Le dépistage doit reposer sur un réseau suffisamment coordonné et non saturé impliquant tout particulièrement les médecins généralistes, les pédiatres d'exercice privé ou public, les médecins des PMI, les médecins de santé scolaire, les CAMSP, les services de psychiatrie infanto-juvénile et de pédiatrie, les psychiatres libéraux, les unités d'évaluation, les CRA, les paramédicaux (orthophonistes, psychomotriciens, etc.) et les autres acteurs de santé de l'enfance et de la petite enfance. Il semblerait avec des variations selon les régions que le délai global entre la demande et la restitution (3) du bilan atteint en moyenne 446 jours, soit un peu plus d'un an et deux mois.

B. Mon expérience des pratiques professionnelles en cabinet libéral et en PMI

En stage chez le praticien, j'ai pu constater que le cadre des consultations pouvait être problématique dans le cas des médecins en zone rurale ayant une grosse patientèle, tenu à des durées de consultation courtes pour conserver des délais d'attente raisonnables et éviter que leur planning se décale trop. Dans ce contexte, il peut être compliqué pour un examinateur peu expérimenté qui doit respecter une durée de consultation de 15 min, à la fois d'observer un enfant, de l'examiner et de lui administrer une batterie de tests ou questions.

En protection maternelle et infantile PMI, où j'ai également effectué un stage, le cadre est totalement différent car il propose un service dédié au suivi de l'enfant. Quand les enfants scolarisés en école maternelle présentent des signes d'alerte ou des particularités de développement observés par les instituteurs, assistantes maternelles, ils sont orientés vers les PMI pour une consultation (B3). Les consultations peuvent être programmées pour un bilan sur appel des parents. Les parents peuvent être amenés à consulter également sur conseil d'un professionnel de la petite enfance, de la crèche ou par l'assistante maternelle libéral. Ce sont généralement des consultations d'une heure, durant lesquelles l'enfant est reçu avec ses parents dans une salle de jeu, où l'enfant

peut se sentir libre de jouer pendant que le médecin s'entretient avec les parents. L'interrogatoire porte sur les éléments suivants :

- antécédents personnels (déroulement de la grossesse, complications, terme)
- antécédents familiaux (pathologies parentales, fratrie)
- développement de l'enfant : en feuilletant le carnet de santé, âge de la marche, âge des premiers mots, niveau de langage selon l'âge (emploi du je, phrases à plusieurs mots, mots-phrases, emploi de verbes, babillage, jargonophasie, pointage proto-déclaratif, coucou avec la main)
- par ailleurs, on vérifie le suivi vaccinal de l'enfant
- alimentation : stade de diversification, morceaux, lait infantile, quantités, équilibre alimentaire, dégouts alimentaires, qualité de l'alimentation, difficultés
- sommeil : nombres d'heures de sommeil, siestes, difficulté d'endormissement, rituel d'endormissement, présence d'écrans
- propreté en fonction de l'âge
- comportement en collectivité : intérêt pour les activités, entente avec les autres enfants
- comportement en famille : avec les parents, la fratrie, activités préférées, intérêts, particularités. Quelques items de la M-CHAT sont demandés

Un temps d'observation est réservé pour évaluer le jeu de l'enfant : utilisation adaptée des jouets, présence de jeu symbolique, scénario ludique, motricité.

S'il est très jeune ou mal à l'aise, l'enfant peut être examiné sur les genoux du parent. L'examen clinique comporte généralement :

Un bref examen ORL : otoscopie bilatérale, test d'audition (test de Moatti pour les plus petits non verbaux, mots chuchotés pour les plus grands (on peut leur demander de montrer les images sur une plaquette correspondant aux mots chuchotés s'ils ne veulent pas répéter les mots)

Un examen ophtalmologique de dépistage : test des reflets cornéens pour rechercher un strabisme, recherche d'un trouble de la vision stéréoscopique

avec le test de Lang II (est-ce que l'enfant voit et peut montrer et/ou reconnaître les 3 dessins en relief, le 4ème dessin est un témoin qui peut être reconnu avec un seul œil, pour les plus grands, mesure de l'acuité visuelle avec le Stycar test à 5 m en demandant à l'enfant d'indiquer la lettre qu'on lui montre parmi les lettres qui figurent devant lui.

Prise du poids de la taille et du périmètre crânien.

Examen clinique en box d'examen avec auscultation cardio-pulmonaire, prise de la tension artérielle, examen abdominal, examen bucco-dentaire.

Pendant l'examen, on observe les réactions de l'enfant aux différentes sollicitations, la présence d'une communication non verbale, d'une attention conjointe, ainsi que le niveau de langage et les éventuels troubles du langage. Pour les plus grand, une petite évaluation de la motricité est effectuée en salle de jeu avant l'examen clinique. On teste la motricité fine en demandant à l'enfant de réaliser une tour, puis une barrière avec des cubes.

Des outils de dépistage sont utilisés :

- CBCL (Child Behaviour Checklist) (ANNEXE 5), questionnaire à destination des parents pour les enfants de 18 mois à 5 ans. C'est un questionnaire à remplir avant la consultation, comprenant 6 échelles permettant de dépister les enfants à haut risque de présenter les problèmes suivants : problèmes affectifs et troubles de l'humeur, problèmes d'anxiété, problèmes envahissants du développement, problème de déficit d'attention et d'hyperactivité, réactions atonymiques (opposition provocation), problèmes de sommeil
- M-CHAT

Lors des consultations de suivi habituel des enfants en PMI, les enfants sont vus par 3 observateurs différents : une psychologue dans la salle d'attente équipée de différents jeux, tapis adaptés aux différents âges, une puéricultrice qui pèse et mesure l'enfant, fait le point sur l'alimentation, la diversification, le sommeil, et enfin par le médecin de PMI qui pratique un examen somatique complet et discute avec les parents des éventuels problèmes comportementaux ou

éducatifs qu'ils peuvent rencontrer. Les vaccinations sont aussi réalisées. En cas de signe d'alerte, une consultation dédiée peut être programmée.

C. Cadre réel de la consultation de dépistage chez le MG

Je présente ici mon analyse des limites au dépistage de l'autisme en soins primaires tel que je les ai perçues dans le cadre de mes consultations :

Facteurs limitants :

- La gestion du temps

Le cadre des consultations en cabinet de MG est très différent de celui des PMI. Les MG ne peuvent pas avoir plus de temps pour examiner le développement de l'enfant, interroger les parents sur le développement, utiliser divers outils comme en PMI dans mon expérience de stage. En moyenne, les séances concernant les patients de moins de 16 ans en médecine générale durent 14 minutes, soit 2 minutes de moins que pour l'ensemble de la population. Plus du tiers des séances avec des enfants ne durent pas plus de 10 minutes, 47 % entre 11 et 15 minutes et 19 % plus d'un quart d'heure, en France. (51)

La notion de consultation dédiée, proposée par la HAS (2018) permettrait donc bien de bloquer un créneau horaire suffisant permettant de faire une évaluation complète.

Les MG étant rémunérés à l'acte et non pas au temps passé à travailler, la revalorisation des tarifs de consultations de pédiatrie en 2017, pourrait avoir permis aux médecins d'avoir plus de motivation à dépister, et à aménager leur temps pour le leur permettre.

- Les facteurs environnementaux :

La déconnexion entre les systèmes de soins de santé, éducatifs et familiaux entraîne souvent un retard dans le diagnostic des TSA parce que les symptômes sont initialement négligés ou mal diagnostiqués. Les enfants des populations rurales ou mal desservies sont souvent diagnostiqués plus tard en raison de l'accès limité aux services de diagnostic et du manque de connaissances et d'expérience en matière de TSA dans ces systèmes (32).

Les parents peuvent aussi avoir des croyances sur la cause de l'autisme de l'enfant que les médecins ne partagent pas, ce qui peut nuire à la relation de la famille avec le corps médical. Le refus des parents ou le retard des vaccins est courant et particulièrement difficile pour de nombreux médecins (52).

La vie en zone rurale rend l'accès aux soins plus difficile pour les familles et la pratique de la médecine rurale est plus susceptible d'être une pratique de médecine familiale où les enfants sont relativement moins nombreux, ce qui rend l'intervention plus difficile à maintenir étant donné le nombre relativement faible d'enfants (53), l'efficacité du dépistage peut s'amenuiser avec la rareté de la pratique.

Le manque de sensibilisation des médecins au dépistage et à l'utilisation d'outils de dépistage peut influencer les taux de diagnostics de façon considérable, comme le suggèrent certaines études menées aux Etats-Unis. Deux études ont documenté des augmentations significatives des taux de dépistage après sensibilisation des professionnels de santé (de 14% à 58% pour le TND et de 3% à 24% pour les TSA). Un certain nombre d'études ont également rapporté des taux d'aiguillage allant généralement de 3% à 32% chez tous les enfants et de 26% 35,37 à 98% parmi les enfants positifs au dépistage. Les mesures de résultats utilisées incluaient fréquemment des différences dans les taux de dépistage avant la publication, des pourcentages dépistés et référés avant publication, et des comparaisons de ces résultats entre les groupes d'intervention et de contrôle (53).

- Le manque d'habitude

L'activité des MG auprès des enfants se concentre autour d'un nombre restreint de diagnostics qui concernent des pathologies a priori bénignes et relèvent essentiellement d'affections des voies respiratoires hautes ou d'actes de prévention. Les diagnostics les plus fréquemment observés chez l'enfant relèvent des affections aiguës et de la prévention, associées à près de 70 % des séances (54).

La suspicion d'autisme est un motif peu fréquent bien que ce soit un trouble qui n'est pas rare, mais à l'âge où les troubles commencent à apparaître, l'enfant

est sujet à beaucoup de pathologies infectieuses bénignes qui sont du ressort du MG. Un MG aura beaucoup plus de chances de voir un enfant même autiste pour des infections que pour une suspicion d'autisme.

La variabilité d'intensité des troubles rend la tâche du dépistage plus ardue. Pour les généralistes quelle que soit la pratique du dépistage, les formes sévères seront repérées et adressées, ce qui ne semble pas être le cas pour les formes mineurs. (55)

La version actuelle du carnet de santé date de 2006. Une enquête réalisée par la Direction Générale de la Santé en 2009 auprès des médecins de première ligne (MG, pédiatres, médecins de PMI) montre que seulement 38% des MG ont repéré l'apparition des éléments concernant les troubles de la communication grâce au carnet de santé. Parmi ceux qui les ont repérés 67% l'utilisent souvent, 21% occasionnellement et 12% ne les utilisent jamais. Le carnet de santé est actuellement jugé inefficace pour le repérage des TED selon le 3ème plan autisme. Après des études sur de nouveaux items à y intégrer, il prévoit en 2015 la publication d'un arrêté pour le nouveau carnet de santé à paraître en 2019. Il pourrait comporter plusieurs items « clés » des TED à rechercher à l'examen de 24 mois, notamment le jeu de faire semblant, le pointage protodéclaratif et l'attention conjointe. Néanmoins, comme pour tout type d'outil, il ne faut pas s'attendre à ce que ces nouvelles modifications suffisent à faire évoluer significativement les pratiques des professionnels.(56)

Facteurs favorisants :

- Les campagnes de sensibilisations

La sensibilisation aux TSA dans les domaines public et médical a augmenté. La demande de services est élevée, car les enfants et les jeunes sont présentés pour avis, évaluation et diagnostic plus tôt. Les professionnels de la petite enfance et de l'enfance sont plus sensibles au repérage, notamment par l'identification des signes d'alerte du TSA et des autres troubles du développement depuis la mise en place des différents plan autismes. Ils sont plus à même d'inciter les parents qui n'était pas inquiets à consulter.

Pour maximiser la détection et minimiser les dommages, il est essentiel que tous les cliniciens travaillant avec les enfants, y compris les équipes de soins primaires, les professionnels paramédicaux, le personnel éducatif et social aient une bonne connaissance de la présentation et de l'évaluation des troubles du spectre autistique (7).

L'une des principales missions du 3^{ème} plan autisme consistait à améliorer le niveau de formation des professionnels aux spécificités de l'autisme avec l'introduction dans leur cursus de formation initiale de modules conformes à l'état des connaissances en matière d'autisme et de TED. Une meilleure connaissance par les praticiens de l'autisme, et notamment des troubles du comportement et de relations sociales susceptibles d'affecter les soins, facilitera les interventions médicales et paramédicales. De plus, il convient que les professionnels de santé qui interviennent en première intention (MG, pédiatres, professionnels paramédicaux) soient bien formés au repérage de l'autisme en vue de pouvoir rendre effectif le dépistage précoce puis l'orientation vers des interventions adaptées, axe prioritaire de ce plan. Les maquettes de formation initiale seront donc adaptées en conséquence, au fur et à mesure de l'intégration des diplômés au schéma Licence-Master-Doctorat. Il prévoyait aussi d'améliorer le repérage grâce à une meilleure utilisation du carnet de santé et du certificat du 9^{ème} et du 24^{ème} mois (plan autisme 2013-2017).

Partie 2 : Etude sur les pratiques du dépistage du TSA par les Médecins Généralistes

1. Contexte

Lors de mon stage de pédiatrie que j'ai effectué en PMI, j'ai constaté que les médecins de PMI et les généralistes étaient en difficulté dans le dépistage précoce des TSA. Des études montrent que les MG ne se sentent pas à l'aise sur la question du repérage des TSA. L'enjeu global de mon étude est de mieux comprendre les difficultés rencontrées par les médecins en soins primaire.

L'objectif principal de mon travail est de comparer les caractéristiques des MG selon qu'ils aient ou non une pratique du dépistage. Les objectifs secondaires sont d'identifier des facteurs favorisant la pratique du dépistage, et ceux limitant cette pratique et/ou sa qualité.

2. Population et Méthode

Notre étude est transversale, descriptive par questionnaire (questions fermées) et comparatives des MG selon qu'ils pratiquent ou non le dépistage du TSA en soins primaires.

La population de l'étude est celle des MG installés en libéral dans le département de l'Hérault, tirés au sort à partir de la liste des médecins figurant sur le site du conseil national de l'ordre des médecins. Ainsi, 400 MG ont été tirés au sort sur le site du conseil départemental de l'ordre des médecins de l'Hérault. Parmi eux, 306 ont pu être contactés par courrier, téléphone, mails, fax et invités à répondre à un questionnaire en ligne anonyme du 06 juillet 2018 au 16 octobre 2018. Une relance a été faite.

- Description du questionnaire :

Le questionnaire comprenait 17 questions fermées à choix multiple, et 4 questions ouvertes. Il a été construit autour de 3 dimensions :

- 1) Caractéristiques du MG : âge, sexe, année d'obtention du doctorat, zone d'exercice (rurale, semi-rurale, urbain) ;

- 2) Caractéristiques de sa pratique habituelle : durée moyenne de consultation, durée d'observation de l'enfant avant examen clinique, remplissage du carnet de santé, remplissage des items relatifs à la communication de l'enfant, pratique ou non du dépistage des TSA ;
- 3) Facteurs pouvant influencer sa pratique du dépistage des TSA : les raisons pour lesquelles ils dépistent ou ne dépistent pas, les facteurs qui incitent au dépistage, la connaissance des signes d'alerte d'autisme et les difficultés ressenties. **(ANNEXE 6)**

La population a été définie selon des critères d'inclusion (être médecin généraliste installé dans la région du Languedoc Roussillon) et d'exclusion qui sont : exercer dans un établissement de soin (hôpital, clinique, centre de rééducation, cure thermale) ; exercer dans les services à destination d'une patientèle exclusivement non pédiatrique (service de gériatrie, oncologie, addictologie, hématologie, médecine du travail, etc.), exercer dans un service ayant une activité pédiatrique (PMI, pédiatrie, IME, SESSAD), exercer exclusivement la médecine d'urgence (urgence pédiatriques ou adulte, SOS médecin), ne pas exercer la médecine générale (acuponcture, homéopathie, médecine thermale etc.), être non installé ou remplaçant. Le critère de jugement principal est la pratique du dépistage des TSA.

- Méthode d'analyse :

La population de MG a été analysée par une étude descriptive quantitative (âge, sexe, durée d'exercice) à l'aide du logiciel Microsoft Excel. Des comparaisons ont été effectuées à l'aide d'un test de Khi deux (χ^2) ou de Fisher en fonction des facteurs pouvant intervenir comme leviers ou freins (âge, ancienneté, zone d'exercice, durée de consultation, connaissance des signes d'alerte etc.) entre les médecins pratiquant le dépistage, et ceux ne le pratiquant pas, après avoir effectué une analyse par un tableau croisé dynamique sur Microsoft Excel.

3. Résultats

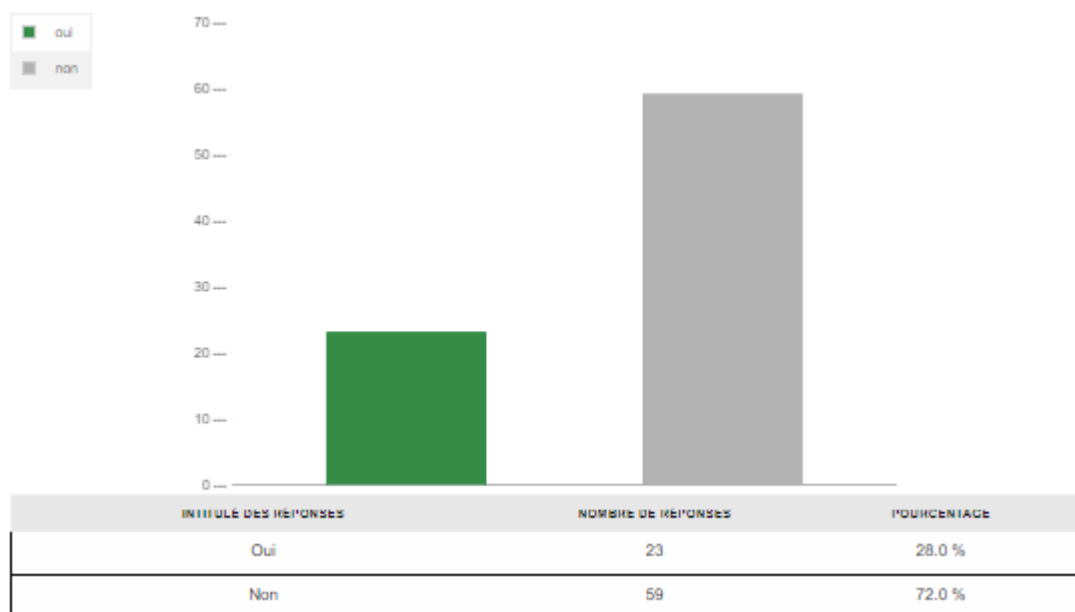
Description de l'échantillon :

400 MG ont été sélectionnés parmi les MG figurant au conseil de l'ordre des médecins de l'Hérault. 94 ont été exclus. 306 ont été contactés afin de répondre au questionnaire en ligne. 96 questionnaires ont été remplis, dont 81 étaient exploitables.

55,6% des répondants étaient des hommes, 44,4% des femmes. 41,98 % avaient plus de 50 ans, 34,57% avaient entre 40 et 50 ans, et 23,46% avaient moins de 40 ans. 9,8% des participants exerçaient en milieu rural, 43,9% en semi-rural, 46,3% en milieu urbain.

Parmi les répondants, 28% des MG déclarent effectuer le dépistage.

- Pratique du dépistage



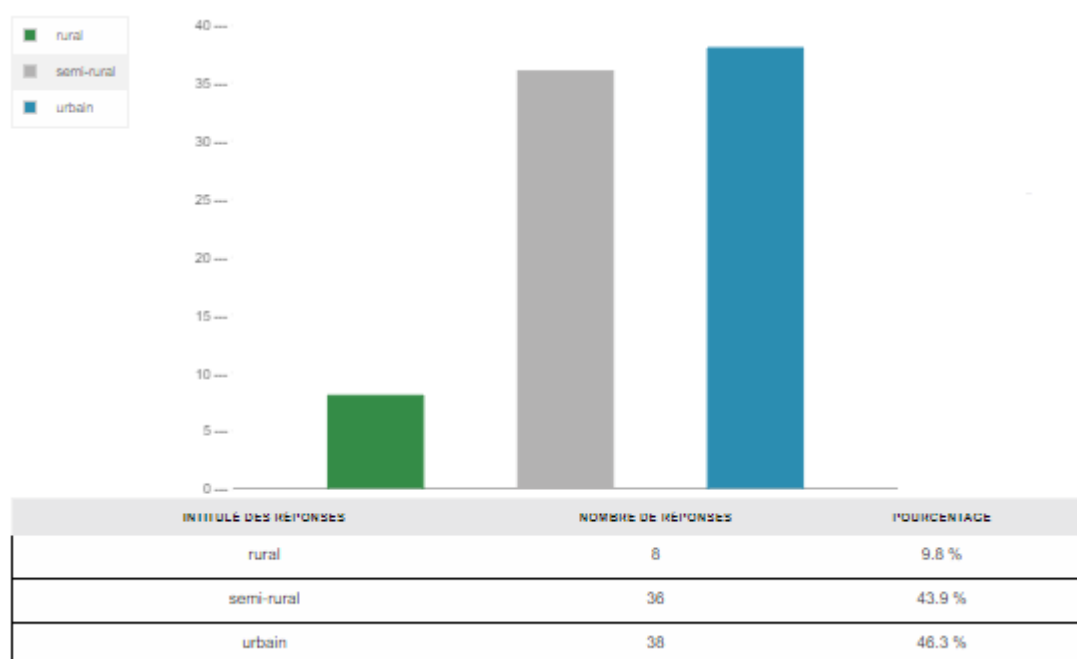
Les raisons exposées par les MG ne faisant pas le dépistage ont été regroupées en **10 groupes de réponses** :

- le manque de connaissance sur l'autisme,
- le manque de compétence,
- le manque de temps,
- le fait que les enfants sont déjà suivis par un pédiatre,

- la croyance que l'autisme est une pathologie trop rare et trop flagrante pour faire l'objet d'un dépistage systématique,
- le fait d'examiner les enfants dont les parents ont des suspicions,
- le fait de ne pas faire le suivi du développement,
- le fait de surveiller le développement aux consultations de suivi.

Parmi les MG dépistant, 50% étaient âgés de moins de 40 ans, 27,27% avaient entre 40 et 50 ans, et 22,73% avaient plus de 50 ans. Les MG ayant eu leur diplôme plus récemment dépistaient plus. 50% des dépistants avaient eu leur doctorat après 2002. 22,73% l'avaient eu entre 1989 et 2002, et 27,27% des dépistants avant 1989. Paradoxalement, parmi les MG ne dépistant pas, les plus jeunes diplômés étaient les plus nombreux (54,24% diplômés après 2002, 27,12% diplômés entre 1989 et 2002, 18,64% diplômés avant 1989).

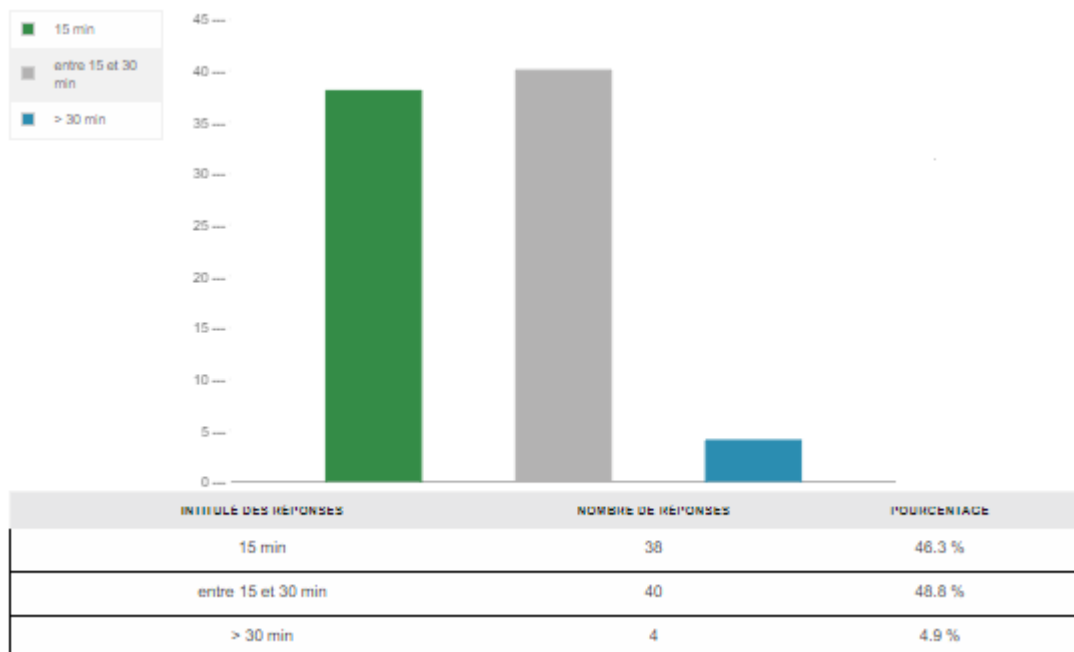
Milieu d'exercice :



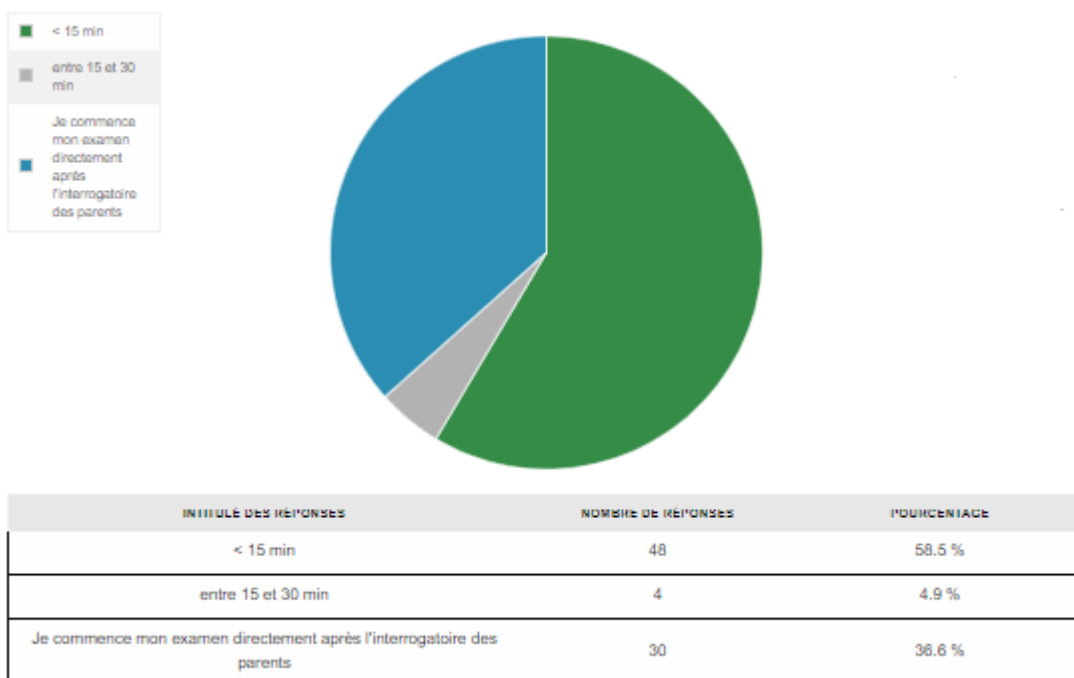
Parmi les médecins pratiquant le dépistage, 50% exerçaient en milieu urbain, 45,45% en milieu semi-rural, et 4,55% en milieu rural. Les femmes dépistaient plus que les hommes, avec 68,18% des dépistants contre 31,82%.

Pratique des MG de l'échantillon

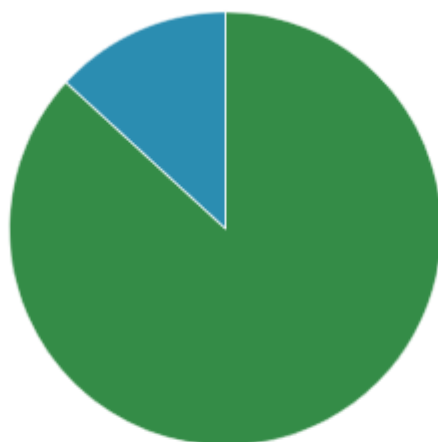
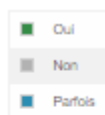
- Durée de consultation :



- Aménagement d'un temps d'observation de l'enfant :

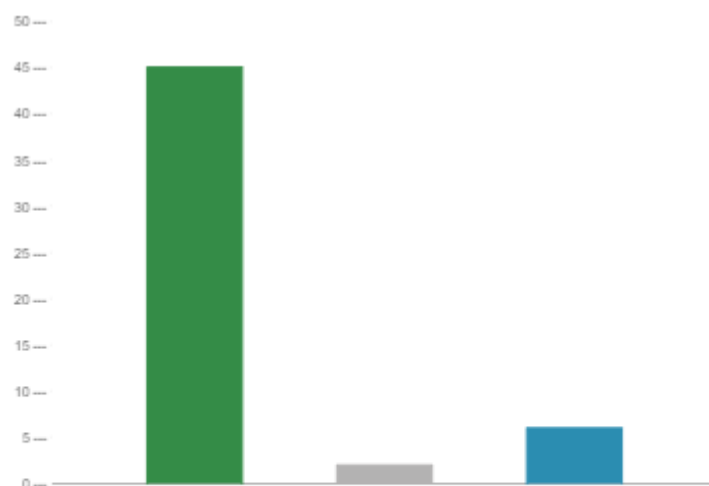
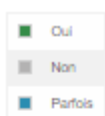


- Remplissage du carnet de santé :



INTITULE DES REPONSES	NOMBRE DE REPONSES	POURCENTAGE
Oui	46	86.8 %
Non	0	0.0 %
Parfois	7	13.2 %

- Remplissage des items du carnet de santé relatifs à la communication :



INTITULE DES REPONSES	NOMBRE DE REPONSES	POURCENTAGE
Oui	45	84.9 %
Non	2	3.8 %
Parfois	6	11.3 %

- Connaissances des MG :

Parmi les participants de cette étude, 43,9% connaissaient les signes d'alerte d'autisme. 16,6% connaissaient la M-CHAT.

- Pratiques des MG en consultation

81,82% des MG faisant le dépistage consultent habituellement pendant 15 à 30 min. 4,55% des MG faisant le dépistage ont des durées de consultation dépassant les 30 min.

Environ 60% des MG dépistant prenaient un temps d'observation du comportement de l'enfant, de moins de 15 min. 13,64% des MG dépistant prenaient 15 à 30 min d'observation. 27,27% n'en prenaient pas le temps.

Parmi les MG ne faisant pas le dépistage, 40,68% ne prenaient pas le temps d'observer le comportement de l'enfant, 57,63% prenaient moins de 15 min, 1,69% prenaient plus de 30 min.

Environ 18 % des MG faisant le dépistage utilisaient la M-CHAT avec les parents.

Parmi les MG pratiquant le dépistage, la moitié le faisait au cours d'une consultation dédiée, 1 MG fait une consultation de plus de 30 min avec des questions ciblées sur le comportement, les intérêts restreints, les stéréotypies et pratique un examen neurologique. 1 MG recherche les troubles des interactions sociales. 1 MG fait une consultation de suivi du développement de l'enfant. 18,19% utilisent des outils de dépistage, parmi lesquels 1 MG au cours d'une consultation dédiée.

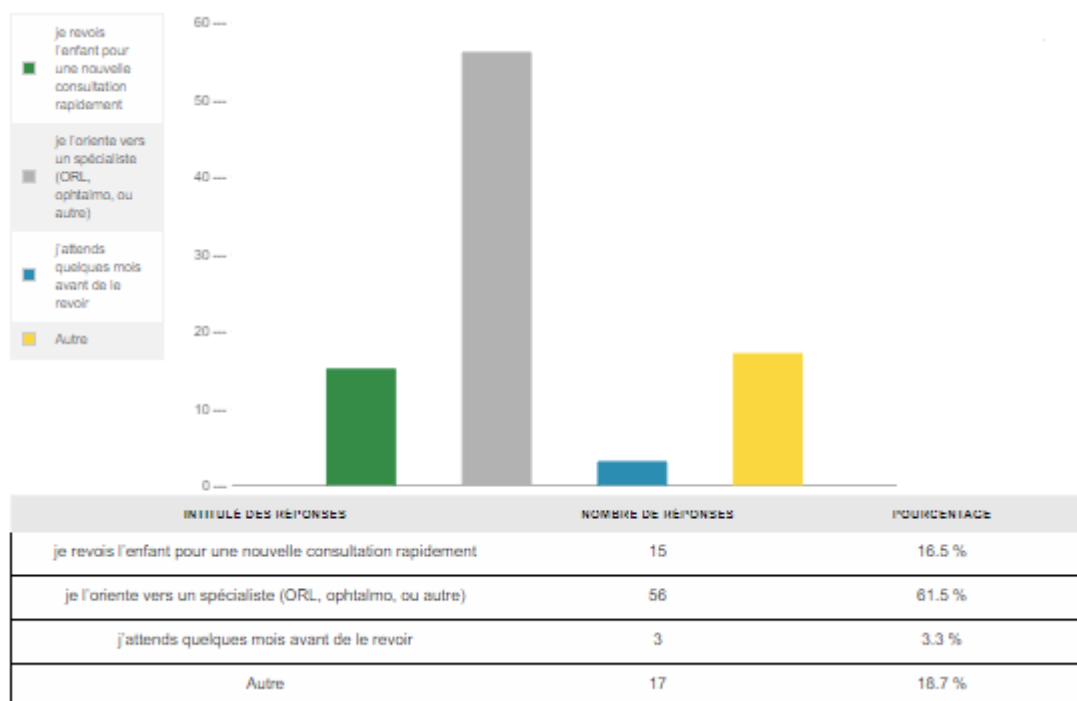
Près de 9 % des MG dépisteurs le faisaient aux examens obligatoires, 13,64% à la consultation des 24 mois, mais 45,45% sans occasion particulière.

En cas de doute sur l'existence d'un TSA, 61,5% des MG envoyaient consulter un ORL, ophtalmologue ou autre spécialiste, 16,5% réévaluaient l'enfant lors d'une seconde consultation rapidement, 3,3% attendaient quelques mois avant de revoir l'enfant. 18,7 % ont répondu autre. Parmi les 17 réponses Autre : 1 réponse « j'invite les parents à rencontrer les enseignants », 2 réponses « j'adresse à un neuropédiatre », 2 réponses « j'oriente vers un pédiatre », 1 réponse « j'oriente

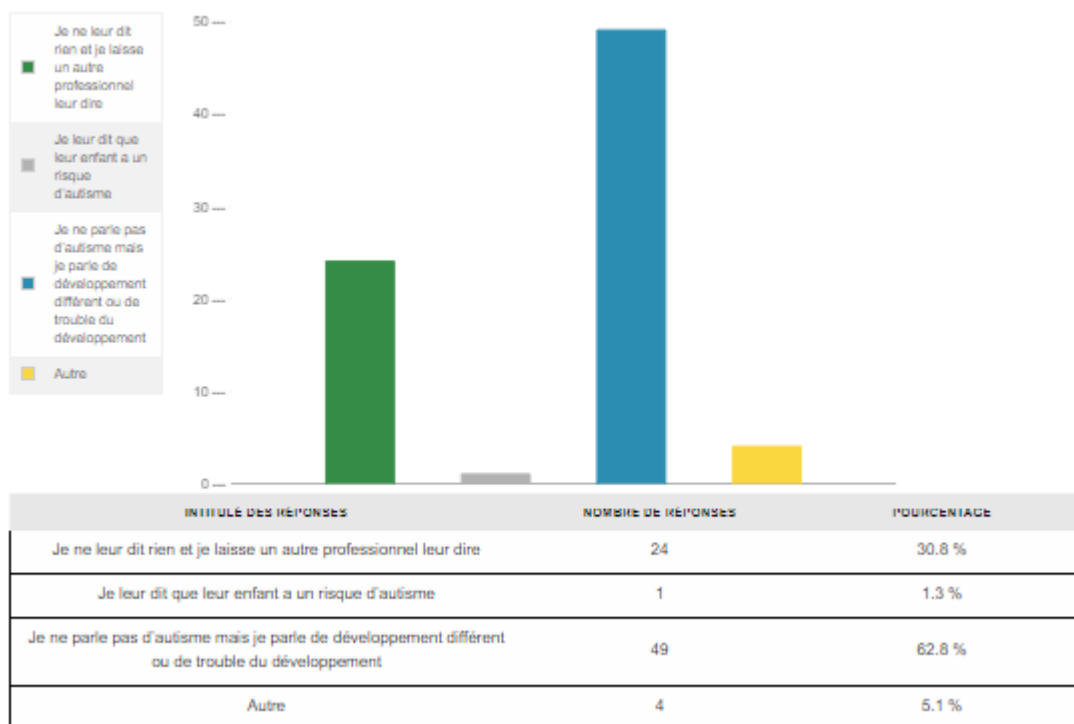
vers le CAMSP », 2 réponses « je fais faire un bilan orthophonique », 9 ne se prononçaient pas.

38,98% des MG ne dépistent pas par manque de compétence, 15,25% par manque de temps, 15,25% par manque de connaissance sur l'autisme, 11,86% parce qu'ils estiment que l'autisme est une pathologie trop rare et trop flagrante pour faire l'objet d'un dépistage systématique, 5,08% examinent les enfants en fonction des plaintes des parents, 3,39% ne font pas de suivi d'enfant, 3,39% surveillent le développement aux consultations de suivi, 1,69% estiment qu'il n'est pas nécessaire de faire le dépistage quand les enfants sont déjà suivis par un pédiatre.

- Attitude en cas de doute



En consultation, 30,8% préféreraient ne pas faire part de leur suspicion d'autisme aux parents de l'enfant, 1,3% leur dirait qu'il y a un risque d'autisme, 62,8% préfèrent parler de développement différent ou de trouble du développement, et 5,1% ont répondu Autre. Parmi ces 5,1%, 1 MG écrit « Pas à l'aise pour en parler. Surtout si c'est juste un petit retard. Préfère attendre », un autre écrit « Jamais eu de cas », un autre « Le cas ne s'est pas présenté ».



Enfin, 92,4% savaient vers qui orienter un enfant à risque d'autisme.

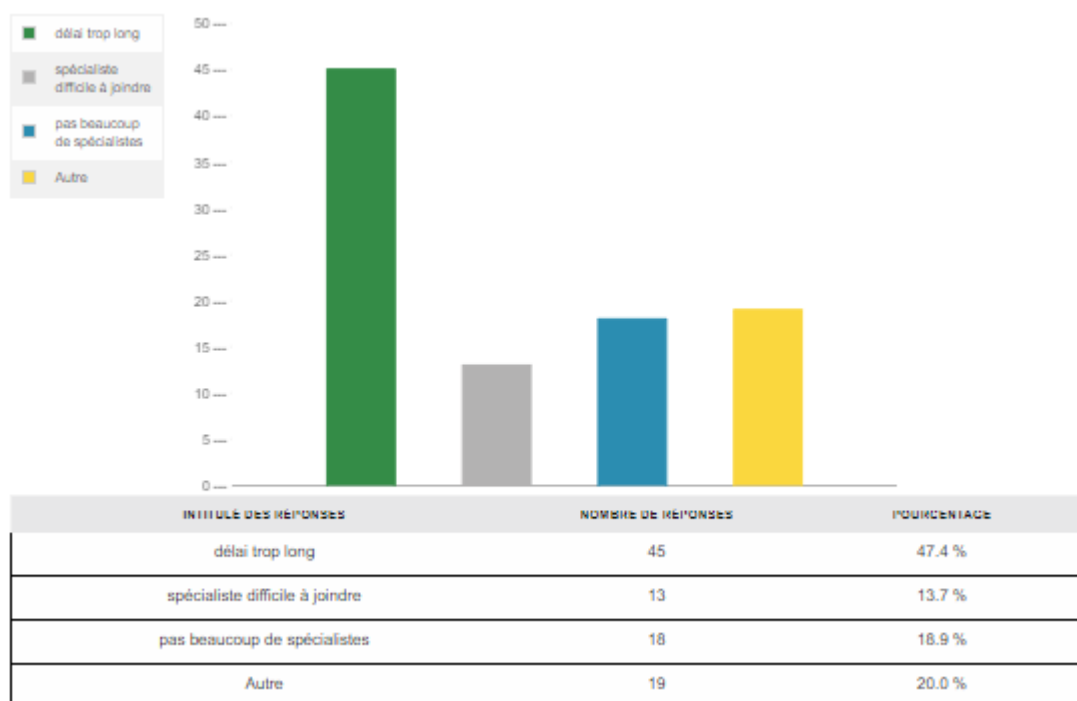
- Problèmes rencontrés par les MG

A la question des problèmes rencontrés dans le dépistage, les réponses comme « Je ne suis pas à l'aise dans ce domaine. Je préfère orienter très vite », « Faire la part des choses entre une variation d'un développement normal, et un trouble du développement » ont été regroupées sous l'intitulé « beaucoup d'incertitude clinique ». Les réponses comme « Démarche de dépistage pas appropriée pour des consultations en libéral » ou « Dépistage impossible à faire dans les conditions d'un cabinet libéral » ont été regroupées sous l'intitulé « adapter le dépistage à ses consultations ».

Les MG ayant répondu au questionnaire, ont, dans 12,35% des cas des difficultés à adapter le dépistage aux consultations. Ils sont 12,35% à avoir beaucoup d'incertitude. 4,94% estiment que les délais trop longs sont leur principale difficulté. 8,63% ont des difficultés dans l'information des parents. Pour 11,11% le problème réside dans le manque de connaissance sur l'autisme. Pour 19,75% la méthode de dépistage n'est pas maîtrisée. 3,7% ont des difficultés pour orienter les patients. 1,23% estime que le dépistage n'est pas à la portée du généraliste.

La principale difficulté des MG pratiquant le dépistage était l'information des parents. La deuxième était des délais trop longs. La principale difficulté des MG ne faisant pas le dépistage était le fait de ne pas maîtriser la méthode du dépistage (25,42%). Les autres difficultés sont le manque de connaissance sur l'autisme (13,56%), de grandes incertitudes cliniques (13,56%), adapter le dépistage aux consultations de MG (13,56%).

Pour 47,4% des MG le principal problème dans l'orientation des enfants est un délai trop long, 13,7% trouvent les spécialistes difficiles à joindre, 18,9% trouvent qu'il n'y a pas beaucoup de spécialistes. Parmi ceux ayant répondu Autre : 7 MG considéraient que l'orientation ne posait pas de problème, 9 n'ont jamais orienté d'enfant



Facteurs favorisants :

L'âge semble être un facteur favorisant puisque, plus les MG étaient jeunes, plus ils dépistaient les TSA ($p = 0.002$) (**ANNEXE 7**). Le sexe féminin semble aussi être un facteur favorisant le dépistage ($p = 0.008$).

La connaissance des signes d'alerte d'autisme est un facteur favorisant avec 95,45% des MG pratiquant le dépistage qui connaissent les signes d'alerte. ($p = 2.9092598586005 \times 10^{-9}$).

Prendre du temps en consultation pédiatrique, semble être un facteur favorisant la pratique du dépistage ($p = 0.0003$).

Le fait d'avoir une pratique systématique est un facteur favorisant ($p = 0.00050$).

Le fait d'organiser une consultation dédiée est un facteur favorisant ($p = 6.1240025490681 \times 10^{-11}$).

Facteurs limitants :

Par extension, le manque de connaissance sur l'autisme est un facteur limitant. 76,27% des médecins ne dépistant pas ne connaissent pas les signes d'alerte. 94,83% des médecins ne dépistant pas ne connaissent pas la M-CHAT.

Des consultations trop rapides sont un facteur limitant. La majorité des MG ne faisant pas le dépistage ont les durées de consultation les plus courtes (59,32%).

Le manque de connaissance des signes d'alerte de TSA est un facteur limitant.

Par définition, les raisons énoncées par les MG ne dépistant pas sont des facteurs limitants : la croyance que l'autisme est un syndrome trop rare ou trop évident ne nécessitant pas un dépistage systématique, l'absence de compétence dans le dépistage, le fait de se ne pas compéter le suivi par le pédiatre, le fait de ne traiter que des problèmes aigus sans faire de suivi d'enfants, le manque de temps, le manque de connaissance.

4. Discussion

A. Discussion des résultats

Le taux global de participation à cette étude a été de 31%, ce qui est correct et témoigne de l'intérêt des médecins à la question soulevée dans notre travail. Le fait qu'une quinzaine de questionnaires étaient incomplets et inexploitable diminue ce taux.

Cette étude a permis d'identifier certains facteurs favorisant la pratique du dépistage, comme l'âge plus jeune ($p = 0.002$), le sexe féminin ($p = 0.008$), la connaissance des signes d'alerte ($p = 2.9092598586005 \times 10^{-9}$), et le fait d'avoir organisé une consultation dédiée ($p = 6.1240025490681 \times 10^{-11}$).

Les enfants sont en pratique le plus souvent pris en charge par les jeunes femmes médecins, et dans le cadre d'un suivi régulier. Ces enfants se rendent plus souvent au cabinet du médecin (87 % des enfants contre 78 % des adultes). (54) Cela peut expliquer le fort taux de participation féminine.

Ce n'est que depuis 20 ans que les TSA sont reconnus comme un trouble courant plutôt qu'un trouble rare. Ainsi, les médecins dont la formation sur le sujet date de plus de 15 ans pourraient être moins impliqués dans le dépistage des TSA, car moins sensibilisés. Paradoxalement, notre étude contredit cette idée avec un taux de dépistage qui n'a aucun lien statistique avec l'ancienneté de la formation médicale initiale ($p = 0.75$).

Il était pourtant logique de s'attendre à ce que les personnes ayant obtenu leur diplôme plus récemment soient plus susceptibles d'avoir suivi une formation sur l'autisme avant leur diplôme (56).

Parmi les médecins de ville, la connaissance des outils est souvent considérée comme insuffisante. Dans la thèse d'Anne Marie Cressens, la CHAT n'est connue que de 16,8% des médecins interrogés et parmi eux 61,54% seulement savaient qu'elle était validée à partir de 18 mois (57).

De plus, lors de la première séance de focus groupe d'Arnaud Berrué aucun des participants n'avait mentionné utiliser des tests ou grilles de repérage du TSA. Toutefois, après ses lectures entre les 2 focus, un médecin parle de la CHAT

dont il a retenu un item important : la recherche d'une difficulté dans l'attention conjointe.(55) La méconnaissance de la M-CHAT est également un facteur limitant important au dépistage dans mon étude puisque parmi les médecins ne dépistant pas, 94,83% ne connaissaient pas cet outil ($p = 2.0724246939924 \times 10^{-5}$).

En 2005, une étude a révélé que seulement 2,4% des médecins jugent leur formation suffisante dans ce domaine. (56) Ils sont aussi 87% à déclarer n'avoir suivi aucune formation à ce sujet. En 2002, l'Académie Nationale de Médecine a créé un groupe de travail pour connaître les missions et les attentes des MG. Il en est ressorti un désir de formation professionnelle initiale et continue plus adaptée. Ce groupe jugeait l'enseignement qu'il a reçu comme une juxtaposition d'enseignement de spécialités et non un enseignement de médecine générale libérale. La question du repérage et du diagnostic du TSA était d'ailleurs absente jusqu'à il y a une dizaine d'année des items d'enseignement du deuxième cycle des études médicales. D'autre part, la Formation Médicale Continue (FMC) est obligatoire selon le code de déontologie, mais elle n'est suivie que par une faible proportion de médecins. Déjà le plan autisme 2008-2010 signalait le manque de connaissances actuelles sur l'autisme et les TED chez les médecins de première ligne, et suggérait un vaste plan pour améliorer le niveau de formation des professionnels aux spécificités de l'autisme. La formation spécifique aux TED est donc désormais recommandée aux professionnels de première ligne avec des mises à jour fréquentes selon l'évolution de la recherche. Le troisième plan autisme (2013-2017) a, ainsi eu entre autres, pour objectif l'introduction dans la formation médicale initiale de « modules conformes à l'état des connaissances en matière de TED et d'autisme » portant notamment sur le repérage précoce afin de mettre en place le dépistage puis l'orientation vers les structures adaptées. (58)

Les généralistes semblent pourtant toujours peu à l'aise sur le repérage à effectuer aux âges clés (59). Les signes d'alerte absolue de TSA établis par le rapport HAS de Janvier 2010 ne sont pas toujours connus par eux. Ils ne savent pas non plus à partir de quel âge évoquer un TSA mais estiment très difficile, voire impossible, de le faire avant l'âge scolaire. Or l'HAS préconise justement un

âge de diagnostic inférieur à 36 mois (11). Dans notre étude, 9,09% des MG dépisteurs le faisaient aux examens obligatoires, 13,64% à la consultation des 24 mois, mais 45,45% sans occasion particulière.

Dans l'étude de Guillaume Quéau seuls 12.9% connaissent un outil de dépistage et 9.9% utilisent des outils adéquats (CHAT et M-CHAT). Dans la nôtre, 15,38% des MG connaissent la M-CHAT, 18,18% des MG faisant le dépistage utilisaient la M-CHAT avec les parents.

Cette enquête est concordante avec les données de la littérature et montre qu'une grande majorité de MG ignore l'existence des outils de dépistage de l'autisme. Ce manque de sensibilisation aux outils de dépistage de l'autisme est responsable de l'attitude attentiste des professionnels, qui tendent à minimiser ou dissiper les inquiétudes des parents (50). Dans l'étude d'Anne-Marie Cressens, sur les 232 médecins répondant, seul 39 connaissant la CHAT, soit 16,8% (57). 3,45% des médecins interrogés l'ont utilisée. Dans celle d'Aurélié Cassegrain, seulement 2 des 25 médecins interrogés connaissent ce test (60). Sur les 2 médecins qui le connaissent, aucun ne l'avait mis en pratique. La raison invoquée dans ces 2 cas est de ne pas avoir eu de doute sur les difficultés d'un enfant.

Ici, 1,69% des MG ne dépistant pas estiment que l'autisme est un syndrome trop rare ou les symptômes sont trop évidents pour faire l'objet d'un dépistage systématique.

L'évolution rapide des classifications, l'utilisation de nouveaux outils, les nouvelles recommandations, sont autant de thèmes qu'il faut donc travailler régulièrement en Formation Médicale Continue. Par ce biais, les médecins actualiseraient et renforceraient leurs connaissances, leur permettant une adaptation de leurs pratiques aux recommandations actuelles. On constate malheureusement que peu ou pas de sujets de FMC sont en rapport avec ce thème (60).

Pour les généralistes quelle que soit la pratique du dépistage, les formes sévères seront repérées et adressées, ce qui ne semble pas être le cas pour les formes

mineures.(55) Or les enfants ayant des formes sévères sont souvent déjà repérés car soit atteints d'autres déficits pour lesquels ils sont déjà suivis, soit parce que leur comportement interpelle très tôt, soit ils sont suivis d'emblée car faisant partie d'une fratrie d'enfants atteints de TSA ; en général, les MG les voient peu. Les enfants ayant des formes mineures sont ceux que les MG suivent plus souvent et repèrent plus difficilement.

Dans l'étude de Guillaume Quéau 16.8% des médecins interrogés ont retrouvé les signes d'alerte absolue de TSA.(50) Dans notre étude, 43,9% des MG connaissaient les signes d'alerte d'autisme mais seuls 16,6% connaissaient la M-CHAT, ce qui est doublement discordant.

Les MG peuvent avoir été biaisés par leurs préjugés sur les TSA. Par exemple les signes d'alerte en rapport avec le langage sont souvent méconnus. Cela peut s'expliquer par le fait qu'un retard de langage évoque en premier lieu un trouble auditif ou un trouble des apprentissages. A l'inverse les troubles des interactions sociales les amènent plus à suspecter un TSA, 75.2% indiquant l'absence de pointage ou d'autres gestes sociaux à 12 mois comme un signe d'alerte absolu. (50) Ces amalgames possibles dans la compréhension des signes d'alerte de TSA pourraient expliquer pourquoi un nombre aussi élevé de MG ont affirmé connaître les signes d'alerte de TSA. Il se peut aussi que les médecins ayant répondu à notre enquête soient ceux qui sont déjà intéressés par la pathologie et sensibilisés au dépistage, et se seraient donc « auto-sélectionnés ». Mais cette hypothèse est peu probable vu le faible nombre de médecins pratiquant le dépistage et connaissant la M-CHAT. S'ils connaissent les signes d'alerte d'autisme, il est fort probable qu'ils connaissent aussi les outils de dépistage. Toutefois, s'ils sont sensibilisés mais ne pratiquent pas le dépistage, il se peut aussi qu'ils se heurtent à des obstacles au dépistage qu'il serait intéressant d'identifier.

L'exercice en milieu urbain semble être un facteur favorisant, au vu des grands écarts de pratique entre les MG exerçant en zone urbaine et zone rurale (50% dépistant en milieu urbain contre 4,55% en milieu rural).

Les inégalités d'accès au diagnostic sur le territoire et la déconnexion entre les systèmes de soins de santé, éducatifs et familiaux entraînent souvent un retard dans le diagnostic des TSA parce que les symptômes sont initialement négligés ou mal diagnostiqués. Les enfants des populations rurales ou mal desservies souffrent d'un manque de visibilité pour les familles qui ne savent pas à quels professionnels s'adresser (61) et sont souvent diagnostiqués plus tard en raison de l'accès limité aux services de diagnostic et du manque de connaissances et d'expérience en matière de TSA dans ces systèmes. Paradoxalement dans nos résultats l'exercice en zone rurale ne semble pas être un facteur limitant l'orientation des enfants à risque d'autisme puisque la répartition des MG ayant des difficultés à orienter est homogène en fonction des milieux d'exercice.

La majorité des MG qui savent vers quel spécialiste orienter les enfants à risque d'autisme exercent en milieu urbain. La majorité des MG qui ne savent pas vers qui orienter exercent en milieu rural. Il n'y a pas de lien entre la zone d'exercice et la confiance en sa capacité à orienter vers un spécialiste de l'autisme ($p = 0.57140480283956$). Les MG exerçant en milieu urbain connaissaient mieux les signes de TSA que les autres (47,37%). Les MG exerçant en milieu rural connaissaient moins bien les signes d'alerte de TSA (87,5%). Il n'y a pas de lien entre la zone d'exercice et la connaissance des signes d'alerte de TSA ($p = 0.2119713436919$) (Annexe 8).

Le temps à disposition des médecins dans les zones rurales peut être très court pour évaluer un risque d'autisme quand ils ont une salle d'attente pleine (62). Un médecin participant à une étude anglaise répond : « Parfois, les visites sont très courtes. Par conséquent, si vous ne posez pas de questions spécifiques sur le développement, l'attention, le jeu, cela vous manquera. » « Si vous êtes dans un petit centre rural, vous ne pouvez pas prendre une heure pour l'autisme car vous avez tous vos patients hospitalisés, vos nouveau-nés, des problèmes aigus, qui pourrait vous échapper. » Certains participants ont fait part de leurs préoccupations et / ou de leur incertitude quant à savoir s'il existe actuellement une capacité d'évaluation adéquate pour identifier les TSA, en particulier dans les pratiques très sollicitées, les pratiques rurales et les pratiques des médecins de famille, et ont suggéré qu'un outil de dépistage pourrait être utile. (62) Dans

notre étude, il existe un lien significatif entre le milieu d'exercice et les difficultés de dépistage liées au temps, puisque 25% des MG qui ont du mal à adapter le dépistage aux contraintes des consultations sont des MG ruraux ($p = 0.03$).

Dans le travail d'Aurélié Cassegrain, les MG ont été sensibilisés à l'utilisation de la CHAT, puis livrés à eux-mêmes pendant 4 mois, avant d'analyser leur pratique de dépistage. A l'issue de cette analyse il est apparu que les MG ont eu du mal à intégrer le test à leur consultation, car ils doivent le rajouter aux autres contraintes de leur examens, et que cela leur demande un temps supplémentaire. Certains jours, voire la plupart du temps, l'emploi du temps est plein, avec quatre rendez-vous à l'heure, il faut voir les urgences en plus... Selon elle le problème ne se situe pas là. Les consultations n'ont pas de durée fixe, une pharyngite chez quelqu'un de pressé et peu loquace peut prendre sept minutes, pendant qu'une consultation des 24 mois avec discussion, examen clinique, mensuration, vaccin peut prendre plus d'une demi-heure. Les médecins pourraient mieux organiser leur temps pour permettre de mettre en place ce type de dépistage.

Une durée de dépistage plus longue est un facteur facilitant du dépistage des TSA ($p=0.0003$).

Dans cette étude la durée d'observation n'est pas un facteur favorisant ($p = 0.077152729048992$).

Pourtant, s'aménager un temps d'observation du comportement et des interactions de l'enfant permet de repérer des signes d'alerte et d'accumuler des arguments pour un TSA (en admettant que les outils de dépistage ne soient pas connus).

Les MG attribuent une part importante du repérage à un ressenti, une impression voire une intuition. Les enfants souffrant de TSA présentent un contact particulier, des comportements, signes qu'il est parfois difficile de qualifier mais qui mettent mal à l'aise le praticien consulté (55). Il s'agit souvent de comportements autistiques que l'on retrouve dans des outils de dépistage mais dont les MG n'arrivent pas à préciser la nature. Ils peuvent être inquiétés par un certain nombre de signes en rapport avec les troubles relationnels (le

regard fuyant notamment) et les troubles du comportement (les stéréotypies en particulier). Face aux signes les plus évidents le MG peut orienter un enfant vers un praticien de 2^{ème} ligne, mais parfois la difficulté à trouver des arguments objectifs l'en dissuade. La subjectivité de ce ressenti est vécue comme une des difficultés, freins du repérage. Deux médecins avaient d'ailleurs un regard différent sur un même patient. La théorie du Gut feeling (sentiment viscéral) a été mise en avant pour justifier de la pertinence de ce ressenti et encourager les praticiens à croire en leur jugement (55). Une étude sur l'appréciation de la gravité d'un syndrome infectieux chez l'enfant a démontré que le « Gut feeling » était le critère le plus spécifique, quel que soit l'âge de l'enfant, le diagnostic et l'expérience du médecin. La bonne interprétation de l'inquiétude parentale par le médecin serait le principal facteur d'élaboration de son « Gut feeling » (63). Il est tentant d'extrapoler ce résultat aux TSA, notamment au vu des résultats obtenus. En effet les médecins semblent s'appuyer davantage sur leur intuition(55), leur interprétation du ressenti des parents et finalement sur une inquiétude conjointe que sur l'utilisation d'outils de repérage, pour adresser les enfants chez qui ils suspectent un TSA.

Dans notre étude, remplir le carnet de santé n'est pas un facteur favorisant ($p = 0.66$).

Dans l'étude de Guillaume Quéau 98% des médecins répondants déclarent remplir la partie développement psychomoteur des certificats obligatoires du carnet de santé. Dans la majorité, 89.1%, ils complètent le certificat à la fois en observant l'enfant et avec les dires des parents. Ces résultats ne sont pas en accord avec la réalité du terrain. Les certificats médicaux obligatoires du 8^{ème} jour, 9^{ème} et 24^{ème} mois doivent être établis obligatoirement et retournés sous pli confidentiel au service départemental de la PMI.(50)

D'après les données de la Direction de la recherche, des études, de l'évaluation et des statistiques (DREES) 2014, le taux de couverture moyen pour le certificat du 24^{ème} mois en Midi-Pyrénées est de 46,3 % (31,6 % pour la France entière). Mais d'une manière générale, il a été constaté que les certificats de santé sont dans la majorité des cas incomplets (58) (64).

Dans l'étude d'Anne Marie Cressens, 21,93% des médecins libéraux interrogés ont déjà dépisté précocement, avant 2 ans, un TED (57).

Une étude rétrospective sur les carnets de santé d'enfants ayant reçu un diagnostic de TED et dont les symptômes avaient débuté avant 1 an, retrouve des résultats qui peuvent surprendre. Sur l'ensemble des examens systématiques du 24^{ème} mois de ces enfants, remplis en général par le médecin traitant, 90% notent que l'examen est normal. Ce qui est inquiétant est le fait que certains items du développement psychomoteur sont parfois non remplis car le médecin rencontre des difficultés à faire réaliser la tâche à l'enfant, et note « examen normal » sans autre annotation.(65) Dans cette étude, dans 75% des cas le carnet de santé est incomplet, mal rempli et il ne décrit pas les troubles rapportés par les parents. Dans moins de 5% des cas, on retrouve une trace des signes précoces et une orientation en consultation spécialisée.

Une attention systématique vers l'âge de 18-24 mois, sur le développement de l'enfant pourrait éviter de passer à côté des signes d'alerte. L'inquiétude conjointe de l'entourage, des parents et celle du médecin va être à l'origine du questionnement d'un Trouble du Spectre Autistique. Ce signe sémiologique apparaît comme pertinent dans le repérage des TSA, d'autant plus qu'il entre en résonance avec la recherche à partir de 18 mois d'une difficulté dans l'attention conjointe chez les enfants. C'est donc l'échange verbal, la rencontre des inquiétudes des parents et du médecin qui va enclencher la démarche de soin. (55)

L'utilisation d'outils standardisés augmente la sensibilité du dépistage, et permet une uniformisation des pratiques, facilitant le dialogue entre les différents professionnels impliqués. L'outil permet également au médecin de s'appuyer sur un support validé pour introduire l'enfant à risque dans le réseau diagnostique. Cela permettrait une meilleure acceptation de la part des parents en se basant sur un test objectif et non sur un simple « avis du médecin » (60).

Les MG éprouvent une difficulté à alerter les parents, exprimer leur doute sur un trouble sans savoir de quoi il retourne en termes de parcours ultérieur. Par ailleurs les médecins même s'ils sont conscients de leur rôle d'accompagnant de la

famille, ne se sentent pas en mesure de la renseigner suffisamment. Ils ont peur de ne pas répondre complètement à ses attentes et qu'elle soit laissée à elle-même.(55) Il leur est d'ailleurs délicat de poser l'étiquette d'autisme sur un enfant avant la certitude du diagnostic, et même quand ce diagnostic est posé, ils craignent que ça n'attire un préjudice social. « Mettre des gens dans des cases, moi aussi ça m'angoisse un peu. » (55) disait un MG dans un travail par focus group. Dans le cadre des TSA le diagnostic du trouble apparaît comme stigmatisant et lourd de conséquences. Alors même qu'un des médecins relate le soulagement familial suite à l'annonce du diagnostic les généralistes se questionnent sur l'intérêt véritable qu'il apporte à l'enfant.(55)

Dans notre étude, les MG ont tendance à douter de la certitude clinique du dépistage de l'autisme. 8,63% ont des difficultés dans l'information des parents. En consultation, 30,8% préféreraient ne pas faire part de leurs inquiétudes aux parents de l'enfant, 1,3% leur dirait qu'il y a un risque d'autisme, 62,8% préfèrent parler de développement différent ou de trouble du développement voire carrément éviter d'employer le mot autisme. En cas de doute sur l'existence d'un TSA, 16,5% des MG réévaluaient l'enfant lors d'une seconde consultation rapidement, 3,3% attendaient quelques mois avant de revoir l'enfant.

Face au doute, ils seront plus prompts à attendre et réévaluer l'enfant afin d'avoir un faisceau d'arguments plutôt que d'évoquer tout de suite un TSA. En cas de doute sur l'existence d'un TSA, 61,5% des MG envoyaient consulter un ORL, ophtalmologue ou autre spécialiste, 16,5% réévaluaient l'enfant lors d'une seconde consultation rapidement, 3,3% attendaient quelques mois avant de revoir l'enfant. 18,7 % ont répondu autre. Parmi les 17 réponses Autre : 1 réponse « j'invite les parents à rencontrer les enseignants », 2 réponses « je fais faire un bilan orthophonique ».

Un accent particulier est mis sur la notion de temporalité. Les médecins semblent avoir besoin de temps pour revoir l'enfant à différents moments et suivre l'évolution de ses troubles en restant attentif à l'éventuelle répétition de la plainte parentale. Il leur paraît intéressant de voir les enfants précocement puis régulièrement. Le fait de noter les signes repérer dans le dossier médical leur permet de mieux suivre leur évolution. De plus, la notion de continuité des

troubles et l'absence de rupture avec l'état antérieur semblent des prérequis pour pouvoir évoquer un TSA(55). Dans notre étude, un MG parle de croiser les informations en proposant aux parents l'avis du professeur de l'enfant (en partant certainement du principe que les troubles seraient remarqués à l'âge de la scolarité).

Les médecins pensent qu'il est important d'éliminer une maladie organique curable avant d'évoquer le diagnostic de TSA. Ils font la comparaison avec certaines pathologies psychiatriques et évoquent la question de la normalité.(55) On peut penser qu'en s'orientant dans un premier temps vers un trouble auditif, les MG peuvent perdre du temps en n'orientant pas l'enfant dans le même temps vers des équipes spécialisées dans les TSA.

On peut aussi se demander si ce n'est pas le fait de ne pas avoir d'argument objectif ni de dénomination claire des symptômes, qui ne leur permet pas d'avoir confiance dans leur intuition qu'il existe un problème dans le développement de l'enfant.

Dans l'étude d'Aurélien Cassegrain, les médecins déclarent majoritairement être sereins face à leur capacité d'orientation (76% des médecins interrogés), être attentifs à ne pas trop rassurer, tout en se sentant capable de ne pas sur-inquiéter. Certains craignent de ne pas savoir comment annoncer aux parents des résultats inquiétants, c'est-à-dire ne sauraient pas quels mots utiliser.

Lorsqu'ils veulent adresser les enfants pour une suspicion de TSA, ils préfèrent parler de trouble de la communication ou du comportement. Dans la plupart des cas les parents ont remarqué quelque chose d'anormal et sont d'accord pour une exploration chez un spécialiste. Dans les cas où la famille ne semble pas préoccupée il paraît plus compliqué d'aborder le sujet (55). Le fait d'adresser les enfants vers des centres spécialisés et notamment vers le CRA peut obliger le médecin à employer le terme d'autisme, lourd de conséquences, alors qu'il ne se sent pas autorisé à le faire. Ça peut être une des raisons pour laquelle il adressera plus volontiers vers des spécialistes qui ne sont pas étiquetés « TSA ». Il faut aussi noter que ces centres spécialisés ont des délais de consultation qui peuvent décourager et rendre leur accès difficile.

Dans notre étude, 92,4% des MG savaient vers qui orienter un enfant à risque d'autisme. Nous n'avons pas tenu à vérifier si leur savoir était correct car ce n'était pas l'objectif de l'étude.

Il est attendu que le lien entre les MG et les structures spécialisées ne soit pas facile (55) et qu'une certaine résistance au partenariat soit ressentie des deux côtés. C'est en effet une des principales difficultés au repérage évoquées par les généralistes. Ils parlent ainsi d'un manque de connaissance réciproque des différents professionnels impliqués. Les réseaux de soins et les généralistes ne se connaissent pas et ne savent pas s'identifier ce qui conduit à une prise en charge éclatée. Le médecin se sent parfois « court-circuité » lorsque des patients sont adressés aux réseaux de soins sans que celui-ci n'en soit informé. Inversement une fois que le généraliste a adressé son jeune patient, il n'est plus impliqué dans la prise en charge. Il ne reçoit que très rarement des courriers des spécialistes qui prennent en charge l'enfant souffrant de TSA, les seules informations qu'il reçoit étant parfois celles que lui transmettent les parents.(55)

Dans la thèse de Guillaume Quéau, les médecins n'ont pas une bonne connaissance du réseau réalisant les évaluations diagnostiques pour les personnes suspectes de TSA. Dans l'enquête Doctissimo-Fondamental, en mars 2013, adressée aux parents d'enfant atteints de TSA, le MG ne donnait pas de suite particulière à la première consultation dans 29% des cas. Il orientait pour 13% en psychiatrie (CRA, psychiatre libéral ou de secteur), 6% vers un psychologue, 7% vers un orthophoniste et 45% vers un autre professionnel de santé (50).

B. Forces et points faibles de l'étude

Forces :

- Le fait que les participants aient été tirés au sort neutralise les biais de sélection.
- L'analyse des facteurs intervenants dans la consultation du MG a été la plus complète possible afin de déterminer les facteurs pouvant faciliter ou limiter la capacité des MG au dépistage.

Points faibles :

- La proportion de réponses par rapport à la taille de la population de l'étude entraîne un risque que notre échantillon ne soit pas représentatif de la population étudiée. D'ailleurs cet échantillon diffère de la population de MG du Languedoc Roussillon par la répartition des sexes et l'âge.
- Cette étude a un faible niveau de preuve scientifique de niveau 4 puisqu'il s'agit d'une étude épidémiologique descriptive transversale.
- Les questionnaires ont été recueillis par le biais d'internet. Il se peut que les rares médecins qui n'utilisent toujours pas internet soient écartés de fait de cette étude. Ce profil de médecin est probablement le plus limité dans les possibilités d'autoformation et de mise à jour sur les troubles du spectre de l'autisme. L'étude comporte donc probablement un biais de sélection. Mais si ces médecins existent, ils sont sûrement peu nombreux et très proches de la retraite.
- Afin de ne pas rendre le questionnaire rébarbatif et diminuer les chances d'avoir un bon nombre de répondeurs, certaines questions n'ont pas été développées et les choix ne sont pas exhaustifs. Par exemple, la question « savez-vous vers qui orienter », ne peut avoir que des réponses subjectives soumises à des biais de métacognition. Il en est de même pour la question « connaissez-vous les signes d'alerte d'autisme » qui ne permet pas de distinguer si les MG font des confusions ou non. De plus, la question « savez-vous vers qui orienter » ne permet pas de savoir vers qui ils adressent.

5. Conclusion

Le dépistage des TSA en soins primaires est limité par le manque de connaissance du MG sur l'autisme, aggravé par l'ancienneté de sa formation et l'absence de mise à jour, la méconnaissance des signes d'alerte et des outils de dépistage. Les conditions de consultation peuvent limiter ou favoriser le dépistage selon que le MG organise ou non son planning de consultation de pédiatrie. Le fait de prendre le temps d'observer, et d'interagir avec l'enfant de

façon systématique, pendant une consultation de suivi habituel ou dédiée au repérage d'éventuels troubles du développement favorise la connaissance du fonctionnement de l'enfant et le repérage de signes d'alerte et donc le dépistage.

Un travail visant à améliorer les conditions des consultations d'enfants pourrait permettre un meilleur dépistage des troubles du spectre de l'autisme.

Bibliographie:

1. Nygren G. Screening and diagnosis of autism spectrum disorders. 12 juin 2018;
2. Stratégie nationale pour l'autisme 2018-2022 : changeons la donne. Secrétariat d'État auprès du Premier ministre chargé des Personnes handicapées. 2018.
3. Eva M-S. Comment les médecins généralistes envisagent-ils leur rôle dans la prise en charge de l'enfant atteint de troubles du spectre de l'autisme. Montpellier 1; 2014.
4. CHAGVARDIEFF A, HOUN S. L'autisme en médecine générale : stratégies de dépistage précoce des troubles envahissants de développement entre 0 et 3 ans. Thèse : médecine. Sarrebruck: EUE - Editions universitaires européennes; 2009.
5. GOURBAIL L. Trouble du spectre de l'autisme. Signes d'alerte, repérage, diagnostic et évaluation chez l'enfant et l'adolescent. Texte de recommandations. févr 2018;45.
6. Baxter AJ, Brugha TS, Erskine HE, Scheurer RW, Vos T, Scott JG. The epidemiology and global burden of autism spectrum disorders. *Psychol Med.* févr 2015;45(3):601-13.
7. Yates K, Couteur AL. Diagnosing autism/autism spectrum disorders. *Paediatr Child Health.* 1 déc 2016;26(12):513-8.
8. Saint-Georges C, Guinchat V, Chamak B, Apicella F, Muratori F, Cohen D. Signes précoces d'autisme : d'où vient-on ? Où va-t-on ? - ScienceDirect [Internet]. 2013 [cité 13 déc 2017]. Disponible sur: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0222961713001141>
9. Chamak B, Bonniau B. Changes in the diagnosis of autism: how parents and professionals act and react in France. *Cult Med Psychiatry.* sept 2013;37(3):405-26.
10. Cappe É, Wolff M, Bobet R, Adrien J-L. Étude de la qualité de vie et des processus d'ajustement des parents d'un enfant ayant un trouble autistique ou un syndrome d'Asperger : effet de plusieurs variables socio-biographiques parentales et caractéristiques liées à l'enfant. 12 mai 2012;
11. Haute Autorité de Santé - Autisme et autres troubles envahissants du développement. 2010.
12. Tick B, Bolton P, Happé F, Rutter M, Rijdsdijk F. Heritability of autism spectrum disorders: a meta-analysis of twin studies. *J Child Psychol Psychiatry.* mai 2016;57(5):585-95.
13. Modabbernia A, Velthorst E, Reichenberg A. Environmental risk factors for autism: an evidence-based review of systematic reviews and meta-analyses. *Mol Autism.* 2017;8:13.
14. Wu S, Wu F, Ding Y, Hou J, Bi J, Zhang Z. Advanced parental age and autism risk in children: a systematic review and meta-analysis. *Acta Psychiatr Scand.* janv 2017;135(1):29-41.
15. Hultman CM, Sandin S, Levine SZ, Lichtenstein P, Reichenberg A. Advancing paternal age and risk of autism: new evidence from a population-based study and a meta-analysis of epidemiological studies. *Mol Psychiatry.* déc 2011;16(12):1203-12.
16. Sandin S, Hultman CM, Klevzon A, Gross R, MacCabe JH, Reichenberg A. Advancing maternal age is associated with increasing risk for autism: a review and meta-analysis. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* mai 2012;51(5):477-486.e1.
17. Christensen J, Grønberg TK, Sørensen MJ, Schendel D, Parner ET, Pedersen LH, et al. Prenatal valproate exposure and risk of autism spectrum disorders and childhood autism. *JAMA.* 24 avr 2013;309(16):1696-703.
18. Valproate et dérivés - ANSM : Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé.
19. Wang Y, Tang S, Xu S, Weng S, Liu Z. Maternal Body Mass Index and Risk of Autism Spectrum Disorders in Offspring: A Meta-analysis. *Sci Rep.* 30 sept 2016;6:34248.
20. Surén P, Gunnes N, Roth C, Bresnahan M, Hornig M, Hirtz D, et al. Parental obesity and risk of autism spectrum disorder. *Pediatrics.* mai 2014;133(5):e1128-1138.
21. Xu G, Jing J, Bowers K, Liu B, Bao W. Maternal diabetes and the risk of autism spectrum disorders in the offspring: a systematic review and meta-analysis. *J Autism Dev Disord.* avr 2014;44(4):766-75.
22. Joseph RM, Korzeniewski SJ, Allred EN, O'Shea TM, Heeren T, Frazier JA, et al. Extremely low gestational age and very low birthweight for gestational age are risk factors for autism spectrum disorder in a large cohort study of 10-year-old children born at 23-27 weeks' gestation. *Am J Obstet Gynecol.* mars 2017;216(3):304.e1-304.e16.

23. Pinto-Martin JA, Levy SE, Feldman JF, Lorenz JM, Paneth N, Whitaker AH. Prevalence of autism spectrum disorder in adolescents born weighing <2000 grams. *Pediatrics*. nov 2011;128(5):883-91.
24. Jiang H-Y, Xu L-L, Shao L, Xia R-M, Yu Z-H, Ling Z-X, et al. Maternal infection during pregnancy and risk of autism spectrum disorders: A systematic review and meta-analysis. *Brain Behav Immun*. nov 2016;58:165-72.
25. DeVilbiss EA, Gardner RM, Newschaffer CJ, Lee BK. Maternal folate status as a risk factor for autism spectrum disorders: a review of existing evidence. *Br J Nutr*. 14 sept 2015;114(5):663-72.
26. Curran EA, O'Neill SM, Cryan JF, Kenny LC, Dinan TG, Khashan AS, et al. Research review: Birth by caesarean section and development of autism spectrum disorder and attention-deficit/hyperactivity disorder: a systematic review and meta-analysis. *J Child Psychol Psychiatry*. mai 2015;56(5):500-8.
27. Modabbernia A, Mollon J, Boffetta P, Reichenberg A. Impaired Gas Exchange at Birth and Risk of Intellectual Disability and Autism: A Meta-analysis. *J Autism Dev Disord*. mai 2016;46(5):1847-59.
28. Flores-Pajot M-C, Ofner M, Do MT, Lavigne E, Villeneuve PJ. Childhood autism spectrum disorders and exposure to nitrogen dioxide, and particulate matter air pollution: A review and meta-analysis. *Environ Res*. nov 2016;151:763-76.
29. Rossignol DA, Genuis SJ, Frye RE. Environmental toxicants and autism spectrum disorders: a systematic review. *Transl Psychiatry*. 11 févr 2014;4:e360.
30. Jeddi MZ, Janani L, Memari AH, Akhondzadeh S, Yunesian M. The role of phthalate esters in autism development: A systematic review. *Environ Res*. nov 2016;151:493-504.
31. Information NC for B, Pike USNL of M 8600 R, MD B, Usa 20894. Vaccines are not associated with autism: an evidence-based meta-analysis of case-control and cohort studies. Centre for Reviews and Dissemination (UK); 2014.
32. Ribeiro SH, Paula CS de, Bordini D, Mari JJ, Caetano SC, Ribeiro SH, et al. Barriers to early identification of autism in Brazil. *Rev Bras Psiquiatr*. déc 2017;39(4):352-4.
33. Lord C, Rutter M, Le Couteur A. Autism Diagnostic Interview-Revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord*. oct 1994;24(5):659-85.
34. 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. *Arch Pédiatrie*. 1 avr 2006;13(4):373-8.
35. Zwaigenbaum L, Bauman ML, Stone WL, Yirmiya N, Estes A, Hansen RL, et al. Early Identification of Autism Spectrum Disorder: Recommendations for Practice and Research. *Pediatrics*. oct 2015;136 Suppl 1:S10-40.
36. Saint-Georges C, Mahdhaoui A, Chetouani M, Cassel RS, Laznik M-C, Apicella F, et al. Do Parents Recognize Autistic Deviant Behavior Long before Diagnosis? Taking into Account Interaction Using Computational Methods. *PLOS ONE*. 27 juill 2011;6(7):e22393.
37. Möricke E, Swinkels SHN, Beuker KT, Buitelaar JK. Predictive value of subclinical autistic traits at age 14-15 months for behavioural and cognitive problems at age 3-5 years. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. août 2010;19(8):659-68.
38. Baird G, Charman T, Baron-Cohen S, Cox A, Swettenham J, Wheelwright S, et al. A screening instrument for autism at 18 months of age: a 6-year follow-up study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. juin 2000;39(6):694-702.
39. Kleinman JM, Robins DL, Ventola PE, Pandey J, Boorstein HC, Esser EL, et al. The modified checklist for autism in toddlers: a follow-up study investigating the early detection of autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. mai 2008;38(5):827-39.
40. Chlebowski C, Robins DL, Barton ML, Fein D. Large-scale use of the modified checklist for autism in low-risk toddlers. *Pediatrics*. avr 2013;131(4):e1121-1127.
41. Berument SK, Rutter M, Lord C, Pickles A, Bailey A. Autism screening questionnaire: diagnostic validity. *Br J Psychiatry J Ment Sci*. nov 1999;175:444-51.

42. Ehlers S, Gillberg C, Wing L. A screening questionnaire for Asperger syndrome and other high-functioning autism spectrum disorders in school age children. *J Autism Dev Disord.* avr 1999;29(2):129-41.
43. Constantino JN, Gruber CP, Davis S, Hayes S, Passanante N, Przybeck T. The factor structure of autistic traits. *J Child Psychol Psychiatry.* mai 2004;45(4):719-26.
44. Constantino JN, Todd RD. Genetic structure of reciprocal social behavior. *Am J Psychiatry.* déc 2000;157(12):2043-5.
45. Siu AL, US Preventive Services Task Force (USPSTF), Bibbins-Domingo K, Grossman DC, Baumann LC, Davidson KW, et al. Screening for Autism Spectrum Disorder in Young Children: US Preventive Services Task Force Recommendation Statement. *JAMA.* 16 févr 2016;315(7):691-6.
46. Dereu M, Roeyers H, Raymaekers R, Meirsschaut M, Warreyn P. How useful are screening instruments for toddlers to predict outcome at age 4? General development, language skills, and symptom severity in children with a false positive screen for autism spectrum disorder. *Eur Child Adolesc Psychiatry.* oct 2012;21(10):541-51.
47. García-Primo P, Hellendoorn A, Charman T, Roeyers H, Dereu M, Roge B, et al. Screening for autism spectrum disorders: state of the art in Europe. *Eur Child Adolesc Psychiatry.* nov 2014;23(11):1005-21.
48. Snow AV, Lecavalier L. Sensitivity and specificity of the Modified Checklist for Autism in Toddlers and the Social Communication Questionnaire in preschoolers suspected of having pervasive developmental disorders. *Autism Int J Res Pract.* nov 2008;12(6):627-44.
49. Pandey J, Verbalis A, Robins DL, Boorstein H, Klin A, Babitz T, et al. Screening for autism in older and younger toddlers with the Modified Checklist for Autism in Toddlers. *Autism.* 1 sept 2008;12(5):513-35.
50. Quéau G. Enquête sur le dépistage précoce des troubles du Spectre Autistique par les médecins généralistes libéraux du Tarn. [Toulouse]: Toulouse 3; 2017.
51. Fenikilé TS, Ellerbeck K, Filippi MK, Daley CM. Barriers to autism screening in family medicine practice: a qualitative study. *Prim Health Care Res Amp Dev.* juill 2015;16(4):356-66.
52. Carbone PS, Norlin C, Young PC. Improving Early Identification and Ongoing Care of Children With Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics.* 1 juin 2016;137(6):e20151850.
53. Daniels AM, Halladay AK, Shih A, Elder LM, Dawson G. Approaches to enhancing the early detection of autism spectrum disorders: a systematic review of the literature. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* févr 2014;53(2):141-52.
54. Franc LV, Rosman P-F. La prise en charge des enfants en médecine générale : une typologie des consultations et visites. :8.
55. Berrué A. Comment les médecins généralistes font-ils le repérage des Troubles du Spectre Autistique ? [Angers]; 2016.
56. PIMPAUD L. Repérage précoce des troubles envahissants du développement en médecine générale Enquête auprès des médecins généralistes de la région Rhône Alpes. Lyon 1; 2014.
57. Cressens AM. Evaluation du dépistage précoce des troubles envahissants du développement par le médecin généraliste. Etude réalisée auprès de 600 médecins généralistes dans le département de la Réunion. [Lyon]: Lyon 1; 2015.
58. Delobel M, Bakel M-EV, Klapouszczak D, Vignes C, Maffre T, Raynaud J-P, et al. Prévalence de l'autisme et autres troubles envahissants du développement : données des registres français de population. *Génération 1995–2002.* [Poitiers]; 2013.
59. Unigwe S, Buckley C, Crane L, Kenny L, Remington A, Pellicano E. GPs' confidence in caring for their patients on the autism spectrum: an online self-report study. *Br J Gen Pr.* 1 juin 2017;67(659):e445-52.
60. Cassegrain A. Faisabilité du test de dépistage précoce des Troubles envahissant du développement : la Check-List for Autism in Toddlers (CHAT), en consultation de médecine générale. Nantes; 2013.
61. Haute Autorité de Santé - Autisme de l'enfant : accélérer les étapes jusqu'au diagnostic, agir sans attendre. 2018.
62. WS A, Zwaigenbaum L, Nicholas D, Sharon R. Factors influencing autism spectrum disorder screening by community paediatricians. *Paediatr Child Health.* 2015;20(5):e20-4.

63. Bruel AV den, Thompson M, Buntinx F, Mant D. Clinicians' gut feeling about serious infections in children: observational study. *BMJ*. 25 sept 2012;345:e6144.
64. Ramamourthy R. La prise en charge de l'autisme par les médecins généralistes en Picardie [Thèse d'exercice]. [France]: Université de Picardie Jules Verne; 2015.
65. Mallet D. Les facteurs de retard diagnostic dans les troubles envahissants du développement. Poitiers; 2012.

ANNEXES

Annexe 1 : Inventaires français du développement communicatif

QUESTIONNAIRE DE 12 MOIS (à remplir par les parents)

© S. Kern

Nom Prénom

Sexe Date de naissance

Nombre de frères et sœurs Ages des frères et sœurs

Mode de garde dominant

Langue que l'enfant entend le plus souvent

Langues parlées à la maison

Personne qui remplit le questionnaire (père, mère, les deux) Date

Babillage

	Quelquefois	Souvent	Pas encore
- production d'une suite de syllabes identiques (bababa)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- production d'une suite de syllabes différentes (bodaga)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Gestes

Cochez les actions que l'enfant réalise ou essaye de réaliser actuellement :

Tendre la main pour donner un objet qu'il tient	<input type="checkbox"/>	Boire dans une tasse	<input type="checkbox"/>
Pointer du doigt un objet/personne/événement intéressant	<input type="checkbox"/>	Peigner ou brosser ses cheveux	<input type="checkbox"/>
Agiter la main de sa propre initiative en signe d'au revoir	<input type="checkbox"/>	Mettre un chapeau	<input type="checkbox"/>
Tendre les bras pour être porté	<input type="checkbox"/>	Mettre un collier, un bracelet ou une montre	<input type="checkbox"/>
Secouer la tête pour dire non	<input type="checkbox"/>	Porter le combiné du téléphone à son oreille	<input type="checkbox"/>
Hocher la tête pour dire oui	<input type="checkbox"/>	Pousser des petites voitures ou des camions	<input type="checkbox"/>
Faire chut en plaçant son doigt sur les lèvres	<input type="checkbox"/>	Jeter une balle	<input type="checkbox"/>
Faire coucou	<input type="checkbox"/>	Donner à manger aux poupées ou aux peluches	<input type="checkbox"/>
Jouer à «ainsi font font les petites marionnettes»	<input type="checkbox"/>	Embrasser ou tenir dans ses bras ses poupées ou peluches	<input type="checkbox"/>
Chanter	<input type="checkbox"/>	Lire (ouvrir le livre, tourner les pages...)	<input type="checkbox"/>
Danser	<input type="checkbox"/>	Passer l'aspirateur	<input type="checkbox"/>
Manger avec une cuillère ou une fourchette	<input type="checkbox"/>	Casser avec un marteau	<input type="checkbox"/>
Tendre les bras pour montrer quelque chose qu'il tient dans sa main	<input type="checkbox"/>		

Vocabulaire

Cochez :

- les cases de la colonne C (compris) pour les mots que l'enfant comprend mais ne dit pas encore (vous pouvez considérer que l'enfant comprend un mot même s'il ne le comprend que dans une seule situation) ;
- les cases de la colonne CD (compris et dit) pour les mots que l'enfant comprend et qu'il utilise actuellement de manière spontanée (si sa prononciation est différente de celle des adultes, cochez tout de même le mot).

	C	CD		C	CD		C	CD
abeille	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	cuillère	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	miaou	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
aie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	cuisine	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	montre/montrer	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
ainsi font	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	danse/danser	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	musique	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
allô	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	donne/donner	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	nez	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
arrête/arrêter	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	dors/dormir/faire dodo	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	prénom de l'enfant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
attends/attendre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	eau	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	nombril/bourrillon	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
attention	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	encore	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	non	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
au revoir	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	être fatigué	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	nounours	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
a/avoir soif	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	fais/faire un bisou	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	ouaf-ouaf	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
balle	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	fenêtre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	oui	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
ballon	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	figure/visage	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	pain	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bébé	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	fleur	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	papa	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
biberon/bibi	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	frigo	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(petit) déjeuner	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bois/boire	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	gâteau/biscuit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	pied	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bonjour	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	glace (aliment)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	poubelle	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bonne nuit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	jour	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	prends/prendre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
caillou	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	là	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	purée	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
camion de pompiers	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	lapin	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	regarde/regarder	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
chat	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	lit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	s'il te plaît	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
chaud/chaude	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	livre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	sucette/lolette/tutte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
chaussettes	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	main	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	tante/tata/tatie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
chien/toutou	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	maison	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	tee-shirt	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
chut	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	maman	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	téléphone	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
clefs	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	mange/manger	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	tombe/tomber	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
collier	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	marche/marcher	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	tortue	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
couche/linge	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	merci	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	vite	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
coucou	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	miam-miam	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	voiture/auto	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

QUESTIONNAIRE DE 18 MOIS (à remplir par les parents)

© S. Kern

Nom Prénom

Sexe Date de naissance

Nombre de frères et sœurs Ages des frères et sœurs

Mode de garde dominant

Langue que l'enfant entend le plus souvent

Langues parlées à la maison

Personne qui remplit le questionnaire (père, mère, les deux) Date

Cochez :

- les cases de la colonne C (compris) pour les mots que l'enfant comprend mais ne dit pas encore (vous pouvez considérer que l'enfant comprend un mot même s'il ne le comprend que dans une seule situation) ;
- les cases de la colonne CD (compris et dit) pour les mots que l'enfant comprend et qu'il utilise actuellement de manière spontanée (si sa prononciation est différente de celle des adultes, cochez tout de même le mot).

	C	CD		C	CD		C	CD
attention	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	cuillère	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	nom de l'enfant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
au revoir	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	cuisine	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	non	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
avion	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	dehors	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	oreille	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
a/avoir faim	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	derrière	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	où	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
a/avoir soif	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	donne/donner	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	pantalon	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bain	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	dors/dormir/faire dodo	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	parc (public)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
balle	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	eau	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	photo	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
banane	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	encore	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	pied	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bébé	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	ferme/fermer	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	poisson	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bébé bée	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	fourchette	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	porte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bien	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	frigo	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	poubelle	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bois/boire	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	fromage	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	poule	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bon/ne	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	gâteau/biscuit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	poupée	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bonjour	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	gentil/gentille	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	poussette/pousse-pousse	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bonne nuit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	jette/jeter	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	prends/prendre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bouteille	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	joue/jouer	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	pyjama	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bras	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	là	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	regarde/regarder	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
bravo	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	lait	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	sale	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
brosse à dent	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	lapin	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	sieste	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
canapé/divan	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	lave/laver	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	soupe	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
canard	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	lit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	sucette/lolette/tutie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
chambre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	livre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	table	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
chapeau/bonnet	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	lunettes	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	tape/taper	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
chat	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	main	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	télécommande	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
chaud/chaude	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	maintenant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	tombe/tomber	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
chausson/pantoufle	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	maman	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	touche/toucher	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
chaussure/soulier	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	mange/manger	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	va/aller	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
cheval	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	maison	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	vache	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
cheveux	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	merci	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	voiture/auto	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
chut	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	meuh	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	vroum	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
cocorico	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	miam-miam	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	yeux	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
coin-coin	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	moi	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
couche/lange	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	musique	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			

Est-ce que l'enfant a déjà commencé à combiner des mots
comme par exemple «gâteau encore» ou «papa pati» ? pas encore quelquefois souvent

QUESTIONNAIRE DE 24 MOIS (à remplir par les parents)

© S. Kern

Nom Prénom

Sexe Date de naissance

Nombre de frères et sœurs Âges des frères et sœurs

Mode de garde dominant

Langue que l'enfant entend le plus souvent

Langues parlées à la maison

Personne qui remplit le questionnaire (père, mère, les deux) Date

Cochez les cases correspondant aux mots que l'enfant produit actuellement de manière spontanée (hors imitation). Si sa prononciation est différente de celle des adultes, cochez tout de même le mot.

air	<input type="checkbox"/>	cochon	<input type="checkbox"/>	monsieur	<input type="checkbox"/>
allô	<input type="checkbox"/>	coin-coin	<input type="checkbox"/>	moto	<input type="checkbox"/>
assiette	<input type="checkbox"/>	compote	<input type="checkbox"/>	musique	<input type="checkbox"/>
attention	<input type="checkbox"/>	couche/linge	<input type="checkbox"/>	nez	<input type="checkbox"/>
au revoir	<input type="checkbox"/>	coucou	<input type="checkbox"/>	nom de l'enfant	<input type="checkbox"/>
a/avoir peur	<input type="checkbox"/>	cuillère	<input type="checkbox"/>	oreille	<input type="checkbox"/>
ballon	<input type="checkbox"/>	dame	<input type="checkbox"/>	où	<input type="checkbox"/>
bateau	<input type="checkbox"/>	dehors	<input type="checkbox"/>	ouaf-ouaf	<input type="checkbox"/>
beau/belle	<input type="checkbox"/>	eau	<input type="checkbox"/>	pain	<input type="checkbox"/>
bébé	<input type="checkbox"/>	école/crèche	<input type="checkbox"/>	pantalon	<input type="checkbox"/>
bée bée	<input type="checkbox"/>	écrits/écrire	<input type="checkbox"/>	papa	<input type="checkbox"/>
biberon/bibi	<input type="checkbox"/>	éléphant	<input type="checkbox"/>	pars/partir/parti	<input type="checkbox"/>
bois/boire	<input type="checkbox"/>	encore	<input type="checkbox"/>	pas	<input type="checkbox"/>
bon/bonne	<input type="checkbox"/>	fais/faire un bisou	<input type="checkbox"/>	pâtes	<input type="checkbox"/>
bonbons	<input type="checkbox"/>	ferme/fermer	<input type="checkbox"/>	pleure/pleurer	<input type="checkbox"/>
bonjour	<input type="checkbox"/>	fleur	<input type="checkbox"/>	pluie	<input type="checkbox"/>
bottes	<input type="checkbox"/>	froid/froide	<input type="checkbox"/>	poisson	<input type="checkbox"/>
bouche	<input type="checkbox"/>	fromage	<input type="checkbox"/>	pomme	<input type="checkbox"/>
bras	<input type="checkbox"/>	ici	<input type="checkbox"/>	porte	<input type="checkbox"/>
ça	<input type="checkbox"/>	là	<input type="checkbox"/>	pot	<input type="checkbox"/>
cache/cacher	<input type="checkbox"/>	lait	<input type="checkbox"/>	poubelle	<input type="checkbox"/>
cadeau	<input type="checkbox"/>	lapin	<input type="checkbox"/>	pyjama	<input type="checkbox"/>
caillou	<input type="checkbox"/>	lit	<input type="checkbox"/>	quoi	<input type="checkbox"/>
canard	<input type="checkbox"/>	livre	<input type="checkbox"/>	sale	<input type="checkbox"/>
casse/casser	<input type="checkbox"/>	lumière	<input type="checkbox"/>	s'il te plaît	<input type="checkbox"/>
chaise	<input type="checkbox"/>	lune	<input type="checkbox"/>	télé	<input type="checkbox"/>
chat	<input type="checkbox"/>	main	<input type="checkbox"/>	tombe/tomber	<input type="checkbox"/>
chaud/chaude	<input type="checkbox"/>	maison	<input type="checkbox"/>	verre	<input type="checkbox"/>
chaussure/soulier	<input type="checkbox"/>	maman	<input type="checkbox"/>	voiture/auto	<input type="checkbox"/>
cheval	<input type="checkbox"/>	mange/manger	<input type="checkbox"/>	vroum	<input type="checkbox"/>
cheveux	<input type="checkbox"/>	merci	<input type="checkbox"/>	yaourt/yogourt	<input type="checkbox"/>
chien/toutou	<input type="checkbox"/>	meuh	<input type="checkbox"/>	yeux	<input type="checkbox"/>
chocolat	<input type="checkbox"/>	miaou	<input type="checkbox"/>		
chut	<input type="checkbox"/>	moi	<input type="checkbox"/>		

– Est-ce que l'enfant a déjà commencé à combiner des mots
comme par exemple «gâteau encore» ou «papa paté»? pas encore quelquefois souvent

– Si vous avez répondu de façon positive à la question précédente, indiquez les trois phrases les plus longues que l'enfant produit de manière spontanée actuellement :

1.

2.

3.

FEUILLE D'ÉVALUATION DES RÉPONSES AUX QUESTIONNAIRES

© S. Kern

Il est recommandé de faire remplir les questionnaires courts à 12, 18 et 24 mois, de façon à décrire un itinéraire de développement communicatif de l'enfant.

Pour une raison de simplicité, l'interprétation des résultats est la même chez les filles et chez les garçons, bien que dans tous les domaines les performances des filles soient supérieures à celles des garçons.

Deux résultats inférieurs ou égaux au 10^e percentile sur le même questionnaire ou deux questionnaires d'âges différents représentent des signes d'alerte. L'absence de babillage canonique à 12 mois et l'absence de combinaison de mots à 24 mois sont assimilées à des résultats inférieurs au 10^e percentile.

Chaque feuille est documentée individuellement pour être gardée dans le dossier de l'enfant ou remise aux parents.

(Mettre une croix dans la case correspondant aux réalisations de l'enfant)

Enfant (nom, prénom, date de naissance) :

12 mois, date :

Babillage canonique	non acquis	acquis (quelquefois ou souvent)				
Babillage diversifié	non acquis		acquis (quelquefois ou souvent)			
Gestes réalisés (nombre)	≤ 9	10-11	12-14	15-16	17-18	≥ 19
Compréhension (nombre de mots compris)	≤ 11	12-19	20-29	30-44	45-54	≥ 55
Production (nombre de mots dits)	0	1	2-3	4-6	7-10	≥ 11
percentiles		10 ^e	25 ^e	50 ^e	75 ^e	90 ^e

18 mois, date :

Compréhension (nombre de mots compris)	≤ 51	52-68	69-83	84-93	94-97	≥ 98
Production (nombre de mots dits)	≤ 4	5-9	10-18	19-28	29-51	≥ 52
Combinaison de mots	non acquise			acquise		
percentiles		10 ^e	25 ^e	50 ^e	75 ^e	90 ^e

24 mois, date :

Production (nombre de mots dits)	≤ 28	29-46	47-74	75-91	92-98	≥ 99
Longueur moyenne des énoncés*	combinaison non acquise	2,66	3,66	4,66	6	≥ 7
percentiles		10 ^e	25 ^e	50 ^e	75 ^e	90 ^e

* La longueur moyenne des énoncés est calculée en divisant par 3 le nombre total des mots contenus dans les 3 phrases les plus longues.

Annexe 2 : Indices précoces d'un trouble du neurodéveloppement (TND)

Il peut s'agir de particularités dans les domaines suivants :

- le niveau de vigilance (« enfant trop calme ou irritable ») ;
- le sommeil (délais excessifs d'endormissement ou réveils) ;
- la diversification alimentaire (refus de textures ou d'aliments nouveaux, rituels alimentaires) ;
- la régulation des émotions (crises de colère inexplicables) et l'ajustement tonico-postural (« n'aime pas » être pris dans les bras) ;
- le développement de son répertoire moteur ;
- l'exploration inhabituelle des « objets » de l'environnement, humain et physique, et ceci, quelle que soit la modalité sensorielle mobilisée (par exemple pour aligner des objets ou éteindre/allumer la lumière).

Annexe 3 : Repérage des enfants et des adolescents ayant un autisme possible à partir des interactions sociales et comportements de communication réciproque : liste indicative et non exhaustive des signes et symptômes d'après les recommandations du NICE

Chez des enfants d'âge pré-scolaire (ou d'âge mental équivalent) d'après NICE 2011 ⁴⁴

Langage parlé

- retard de langage (dans le babillage ou les mots, par exemple, moins de 10 mots à l'âge de 2 ans)
- régression ou perte de l'usage de la parole
- le langage parlé (s'il est présent) peut inclure d'inhabituelles :
 - vocalisations non verbales,
 - intonations plates ou bizarres,
 - répétitions fréquentes de groupes de mots ou de phrases (« écholalies »),
 - références à soi-même par son nom, ou « tu », ou « elle/il » au-delà de 3 ans ;
 - utilisations réduites et/ou peu fréquentes du langage pour communiquer, par exemple, utilisation de mots uniques quoiqu'il soit capable de faire des phrases.

Réponse aux autres

- réponse absente ou retardée à l'appel de leur nom, malgré une audition normale ;
- réponse réduite ou absente aux expressions faciales ou aux sentiments des autres ;
- réponse négative inhabituelle aux demandes des autres (comportement d'évitement) ;
- rejet des câlins initiés par un parent ou celui qui s'occupe d'eux, bien qu'ils puissent initier des câlins eux-mêmes.

Interaction avec les autres

- conscience réduite ou absente de l'espace personnel, ou intolérance inhabituelle à l'incursion des autres dans leur espace personnel ;
- intérêt social pour les autres réduit ou absent, incluant les enfants de leur âge – peuvent rejeter les autres ; s'ils sont intéressés par les autres, ils peuvent les approcher de façon inadaptée, en semblant être agressifs ou perturbateurs ;
- imitation des autres réduite ou absente ;
- initiation des jeux sociaux avec les autres réduite ou absente, jouent seuls ;
- plaisir réduit ou absent dans les situations que la plupart des enfants aiment, par exemple, fêtes d'anniversaire ;
- plaisir partagé réduit ou absent.

Contact oculaire, pointage et autres gestes

- utilisation réduite ou absente de gestes et d'expressions faciales pour communiquer (bien qu'ils puissent placer la main d'un adulte sur des objets) ;
- gestes, expressions faciales, orientation corporelle, contact oculaire (regarder les yeux des autres en parlant) et paroles utilisées dans la communication sociale réduits et peu intégrés ;
- utilisation sociale du contact oculaire réduite ou absente, en supposant que la vision soit satisfaisante ;
- attention conjointe réduite ou absente mise en évidence par un manque ;
 - d'orientation du regard,
 - de suivi d'un point (pour regarder là où l'autre personne indique – ils peuvent regarder la main),
 - d'utilisation du pointage ou de l'indication d'objets pour partager leur intérêt.

Idées et imagination

- imagination et diversité des jeux de faire semblant réduites ou absentes.

Intérêts inhabituels ou restreints et/ou comportements rigides et répétitifs

- mouvements « stéréotypés » répétitifs tels que battre des mains, balancement du corps en position debout, tourner sur soi-même, claquer des doigts ;
- jeux répétitifs ou stéréotypés, par exemple ouvrir et fermer des portes ;
- intérêts ciblés ou inhabituels ;
- insistance excessive pour suivre son propre emploi du temps ;
- réactivité émotionnelle extrême au changement ou aux nouvelles situations, insistance pour que les choses restent les mêmes ;
- hyper- ou hypo-réaction aux stimuli sensoriels, par exemple, les textures, les bruits, les odeurs ;
- réaction excessive aux goûts, odeur, texture ou apparence de la nourriture ou régimes alimentaires extrêmes

Chez des enfants d'âge scolaire (ou d'âge mental équivalent) d'après NICE 2011

Langage parlé

Le langage parlé peut être inhabituel de plusieurs façons :

- utilisation très limitée ;
- ton monotone ;
- répétitions, utilisation fréquente de phrases stéréotypées (appries), contenu dominé par des informations excessives sur des sujets qui les intéressent ;
- parlent « aux » autres plutôt que de partager une conversation à deux ;
- les réponses aux autres peuvent sembler impolies ou inappropriées.

Réponse aux autres

- réponse réduite ou absente aux expressions faciales ou aux sentiments des autres ;
- réponse réduite ou retardée à l'appel de leur nom, malgré une audition normale ;
- difficultés subtiles dans la compréhension des intentions des autres ; peuvent comprendre les choses de manière littérale et ne pas comprendre les sarcasmes ou les métaphores ;
- réponse négative inhabituelle aux demandes des autres (comportement d'évitement).

Interactions avec les autres

- conscience réduite ou absente de l'espace personnel, ou intolérance inhabituelle à l'incursion des autres dans leur espace personnel ;
- intérêt social pour les autres réduit ou absent, incluant les enfants de leur âge – peuvent rejeter les autres ; s'ils sont intéressés par les autres, ils peuvent les approcher de façon inadaptée, en semblant être agressifs ou perturbateurs ;
- salutations (bonjour et au revoir) réduites ou absentes ;
- conscience du comportement socialement attendu réduite ou absente ;
- capacité de partager des jeux sociaux ou des idées réduite ou absente ; ils jouent seuls ;
- incapables d'adapter leur style de communication aux situations sociales, par exemple, peuvent être excessivement formels ou familiers de façon inappropriée ;
- plaisir réduit ou absent dans les situations que la plupart des enfants aiment

Contact oculaire, pointage et autres gestes

- gestes, expressions faciales, orientation corporelle, contact oculaire (regarder les yeux des autres en parlant) et paroles utilisées dans la communication sociale réduits et peu intégrés ;
- utilisation sociale du contact oculaire réduite ou absente, en supposant que la vision soit satisfaisante ;
- attention conjointe réduite ou absente mise en évidence par un manque :
 - d'orientation du regard,
 - de suivi d'un point (pour regarder là où l'autre personne indique – ils peuvent regarder la main),
 - d'utilisation du pointage ou de l'indication d'objets pour partager leur intérêt.

Idées et imagination

- jeu d'imagination ou créativité réduits ou absents, bien que des scènes vues dans les médias (par exemple, à la télévision) puissent être rejouées ;
- font des commentaires sans conscience des subtilités ou des hiérarchies sociales.

Intérêts inhabituels ou restreints et/ou comportements rigides et répétitifs

- mouvements « stéréotypés » répétitifs tels que battre des mains, balancement du corps en position debout, tourner sur soi-même, claquer des doigts ;
- jeux répétitifs et orientés vers les objets plutôt que vers les autres ;
- intérêts ciblés ou inhabituels ;
- attentes rigides de l'adhésion des autres enfants aux règles de jeu ;
- insistance excessive pour suivre son propre emploi du temps ;
- réactivité émotionnelle extrême excessive pour les circonstances ;
- fortes préférences pour les routines familières et les choses étant exactement à leur place ;
- aversion pour le changement, qui est souvent à l'origine d'anxiété ou d'autres formes de détresse (incluant l'agression) ;
- hyper- ou hypo-réaction aux stimuli sensoriels, par exemple, les textures, les bruits, les odeurs ; • réaction excessive aux goût, odeur, texture ou apparence de la nourriture ou régimes alimentaires extrêmes.

Autres facteurs pouvant faire suspecter un autisme

- profil inhabituel de capacités ou de déficits (par exemple, aptitudes sociales ou capacités de coordination motrice peu développées, tandis que certains domaines des connaissances, la lecture ou le vocabulaire sont en avance pour l'âge chronologique ou l'âge mental) ;
- développement social et émotionnel plus immature que les autres pans du développement, confiance extrême (naïveté), manque du sens commun, moins indépendants que leurs pairs

Chez des enfants à l'école secondaire (âgés de plus de 11 ans ou d'âge mental équivalent) d'après NICE 2011

Langage parlé

Le langage parlé peut être inhabituel de plusieurs façons :

- utilisation très limitée ;
- ton monotone ;
- répétitions, utilisation fréquente de phrases stéréotypées (appries), contenu dominé par des informations excessives sur des sujets qui les intéressent ;
- parlent « aux » autres plutôt que de partager une conversation à deux ;
- les réponses aux autres peuvent sembler impolies ou inappropriées.

Interaction avec les autres

- conscience réduite ou absente de l'espace personnel, ou intolérance inhabituelle à l'incursion des autres dans leur espace personnel ;
- difficultés durables dans la communication et les interactions sociales réciproques : rares amis proches ou relations réciproques ;
- compréhension de l'amitié réduite ou absente ; souvent désir infructueux d'avoir des amis (bien qu'ils puissent trouver cela plus facile avec des adultes ou des jeunes enfants) ;
- isolement social et préférence apparente pour la solitude ;
- salutations (bonjour et au revoir) réduites ou absentes ;
- manque de conscience et de compréhension du comportement socialement attendu ;
- problèmes pour perdre aux jeux, prendre son tour et comprendre le changement des règles ;
- peuvent sembler ne pas être au courant ou indifférents vis-à-vis de ce à quoi les autres jeunes de son âge s'intéressent ;
- incapables d'adapter leur style de communication aux situations sociales, par exemple, peuvent être excessivement formels ou familiers de façon inappropriée ;
- difficultés subtiles dans la compréhension des intentions des autres ; peuvent comprendre les choses de manière littérale et ne pas comprendre les sarcasmes ou les métaphores ;
- font des commentaires sans conscience des subtilités ou des hiérarchies sociales ;
- réponse négative inhabituelle aux demandes des autres (comportement d'évitement).

Contact oculaire, pointage et autres gestes

- gestes, expressions faciales, orientation corporelle, contact oculaire (regarder les yeux des autres en parlant) en supposant que la vision soit satisfaisante, et paroles utilisées dans la communication sociale réduits et peu intégrés.

Idées et imagination

- histoire d'un manque de jeu d'imagination social ou de créativité, bien que des scènes vues dans les médias (par exemple, à la télévision) puissent être rejouées.

Intérêts inhabituels ou restreints et/ou comportements rigides et répétitifs

- mouvements « stéréotypés » répétitifs tels que battre des mains, balancement du corps en position debout, tourner sur soi-même, claquer des doigts ;
- préférence pour des intérêts ou des loisirs très spécifiques ;
- forte adhésion aux règles ou à l'honnêteté qui mène à des disputes ;
- comportements répétitifs et rituels qui pénalisent les activités quotidiennes de l'adolescent ;
- détresse émotionnelle excessive à l'égard de ce qui semble facile pour les autres (par exemple, un changement de routine) ;
- aversion pour le changement, qui est souvent à l'origine d'anxiété ou d'autres formes de détresse (incluant l'agression) ;
- hyper ou hypo-réaction aux stimuli sensoriels, par exemple, les textures, les bruits, les odeurs ;

- réaction excessive aux goût, odeur, texture ou apparence de la nourriture ou régimes alimentaires extrêmes.

Autres facteurs pouvant faire suspecter un autisme

- profil inhabituel de capacités ou de déficits (par exemple, aptitudes sociales ou capacités de coordination motrice peu développées, tandis que certains domaines des connaissances, la lecture ou le vocabulaire sont en avance pour l'âge chronologique ou l'âge mental) ;
- développement social et émotionnel plus immature que les autres pans du développement, confiance extrême (naïveté), manque du sens commun, moins indépendants que leurs pairs

Annexe 4 : Outils de repérage selon l'âge de l'enfant

Chez le jeune enfant

Outil	Auteurs	Échelle	Âge	Accès aux ressources
Modified Checklist Autism for Toddlers M-CHAT	Baron-Cohen, 1992 Robins, Fein et Barton, 2001, 2009	23 items Réponse en oui/non Score de risque (0-2), (3-7) et (8-20)	16-30 mois	Accès libre en ligne http://mchatscreen.com/wp-content/uploads/2015/05/M-CHAT_French_v2.pdf
Modified Checklist Autism for Toddlers Révisé/Follow-up M-CHAT-R/F	Robins, Fein et Barton, 2009 Baduel, 2016	Outils en 2 étapes 20 items Réponse en succès/échec	18-24 mois	Accès libre en ligne http://mchatscreen.com/wp-content/uploads/2015/05/M-CHAT-R_F_French.pdf
Quantitative Checklist for Autism Q-CHAT	Allison <i>et al.</i> , 2012	25 items Échelle d'intensité en 5 points (0-4)	18-24 mois	Accès libre en ligne https://www.autismresearchcentre.com/arc_tests/
Social Communication Questionnaire SCQ	Rutter <i>et al.</i> , 2003	40 items 2 versions vie entière et comportement actuel	À partir de 4 ans avec un âge mental supérieur à 2 ans	Payant

Chez l'enfant et l'adolescent sans trouble du développement intellectuel

Outil	Auteurs	Administration	Échelle	Âge	Accès aux ressources
Autism Spectrum Screening Questionnaire (ASSQ)	Ehlers, Gillberg, Wing, 1999	Parents, enseignant ou personne qui connaît bien l'enfant	27 items Échelle en 3 points Score seuil à 20	Enfants et adolescents	http://scatn.med.sc.edu/screening/ASSQ.pdf
Autism-spectrum Quotient (AQ)	Baron-Cohen <i>et al.</i> , 2001	Auto-administration	50 items Cotation en 4 points Version française score seuil à 26	12-15 ans	https://www.autismresearchcentre.com/arc_tests https://psychology-tools.com/autism-spectrum-quotient/ Version française : http://www.cra-rhone-alpes.org/spip.php?article1693&calendrier_mois=06&calendrier_annee=2017
Social Responsiveness Scale (SRS-2) (Second edition)	Constantino et Gruber, 2005, 2012, 2015	Parents et/ou enseignants	65 items 15-20 minutes Compatible DSM-5	2,5 ans à adulte	Payant (traduction en cours de validation)

Annexe 5 : Child Behaviour Checklist

Vous trouverez, ci-dessous, une liste de comportements qui décrivent les enfants. Répondez en vous fondant sur le comportement *actuel* de votre enfant - ou observé *au cours des deux derniers mois*. Pour chaque comportement, entourez la réponse qui correspond le mieux à votre enfant. Si le comportement décrit est *très vrai ou souvent vrai*, entourez le ②. Entourez le ①, si le comportement est *parfois ou un peu vrai*. Si le comportement décrit n'est *pas vrai* pour votre enfant, entourez le ③. Merci de donner une réponse pour tous les comportements, du mieux que vous pourrez, même si certains ne semblent pas s'appliquer à votre enfant.

0 = Pas Vrai (à votre connaissance)

1 = Parfois ou un Peu Vrai

2 = Très ou Souvent Vrai

0	1	2	1. A des douleurs diverses (sans cause médicale connue - <i>sauf</i> des maux de ventre ou de tête)	0	1	2	25. Ne s'entend pas bien avec les autres enfants
0	1	2	2. A des comportements trop jeunes pour son âge	0	1	2	26. Ne sait pas s'amuser, se conduit en petit adulte
0	1	2	3. A peur d'essayer de nouvelles choses	0	1	2	27. Ne semble pas se sentir coupable après s'être mal conduit(e)
0	1	2	4. Evite de regarder les autres dans les yeux	0	1	2	28. Ne veut pas sortir de la maison
0	1	2	5. Ne peut pas se concentrer ou maintenir son attention longtemps	0	1	2	29. Facilement frustré(e)
0	1	2	6. Ne peut pas rester assis(e) tranquille, est agité(e) ou hyperactif(ve)	0	1	2	30. Facilement jaloux(se)
0	1	2	7. Ne supporte pas que les choses ne soient pas à leur place	0	1	2	31. Mange ou boit des choses qui ne sont pas des aliments - <i>sauf</i> les bonbons (décrivez) : _____
0	1	2	8. Ne supporte pas d'attendre; veut tout tout de suite	0	1	2	32. A peur de certains animaux, situations ou lieux (décrivez) : _____
0	1	2	9. Mâchonne des choses qui ne sont pas à manger	0	1	2	33. Se sent facilement peiné(e)
0	1	2	10. Se cramponne aux adultes ou est trop dépendant(e)	0	1	2	34. Se blesse souvent, a tendance à avoir des accidents
0	1	2	11. Demande constamment de l'aide	0	1	2	35. Se bagarre souvent
0	1	2	12. Constipé(e), ne va pas à la selle (quand il/elle n'est pas malade)	0	1	2	36. Se mêle de tout
0	1	2	13. Pleure souvent	0	1	2	37. Trop perturbé(e) quand il/elle est séparé(e) de ses parents
0	1	2	14. Cruel(le) avec les animaux	0	1	2	38. A du mal à s'endormir
0	1	2	15. Provoquant(e)	0	1	2	39. A des maux de tête (sans cause médicale connue)
0	1	2	16. Ses exigences doivent être satisfaites immédiatement	0	1	2	40. Tape les autres
0	1	2	17. Détruit ses affaires personnelles	0	1	2	41. Retient sa respiration
0	1	2	18. Détruit des affaires appartenant à sa famille ou à d'autres enfants	0	1	2	42. Fait mal aux animaux ou aux gens sans en avoir l'intention
0	1	2	19. A de la diarrhée ou des selles liquides (en l'absence de maladie)	0	1	2	43. A l'air malheureux(se) sans raison évidente
0	1	2	20. Désobéissant(e)	0	1	2	44. De mauvaise humeur, désagréable, hargneux
0	1	2	21. Perturbé(e) par tout changement de routine				
0	1	2	22. Ne veut pas dormir seul(e)				
0	1	2	23. Ne répond pas quand on lui parle				
0	1	2	24. Ne mange pas bien (décrivez) : _____				

0 = Pas Vrai (à votre connaissance)			1 = Parfois ou un Peu Vrai			2 = Très ou Souvent Vrai			
0	1	2	45.	A des nausées, des envies de vomir (sans cause médicale connue)	0	1	2	75.	Se barbouille ou joue avec ses selles
0	1	2	46.	A des mouvements nerveux ou des tics (décrivez) : _____	0	1	2	76.	A des difficultés d'élocution ou de prononciation (décrivez) : _____
0	1	2	47.	Nerveux(se) ou tendu(e)	0	1	2	77.	Regarde dans le vague ou a l'air préoccupé(e)
0	1	2	48.	Fait des cauchemars	0	1	2	78.	A des maux de ventre ou des crampes (sans cause médicale connue)
0	1	2	49.	Mange trop	0	1	2	79.	Passe rapidement de la tristesse à l'excitation
0	1	2	50.	Excessivement fatigué(e)	0	1	2	80.	A un comportement étrange (décrivez) : _____
0	1	2	51.	Pris de panique sans raison	0	1	2	81.	Têtu(e), renfrogné(e) ou irritable
0	1	2	52.	A des douleurs quand il/elle va à la selle (sans cause médicale connue)	0	1	2	82.	Montre des changements soudains de l'humeur et d'émotions
0	1	2	53.	Agresse physiquement les autres	0	1	2	83.	Boude beaucoup
0	1	2	54.	Se met les doigts dans le nez, s'arrache des peaux ou se gratte d'autres parties du corps (décrivez) : _____	0	1	2	84.	Parle ou crie pendant son sommeil
0	1	2	55.	Joue beaucoup trop avec ses organes sexuels	0	1	2	85.	Fait des crises de colères, s'emporte facilement
0	1	2	56.	A des mouvements mal coordonnés ou est maladroit(e)	0	1	2	86.	Trop préoccupé(e) par l'ordre ou la propreté
0	1	2	57.	A des problèmes aux yeux (sans cause médicale connue) (décrivez) : _____	0	1	2	87.	Trop peureux(se) ou anxieux(se)
0	1	2	58.	Les punitions ne modifient pas son comportement	0	1	2	88.	Peu coopérant(e)
0	1	2	59.	Passe rapidement d'une activité à une autre	0	1	2	89.	Peu actif(ve), se déplace lentement ou manque d'énergie
0	1	2	60.	A des éruptions, des rougeurs ou autres problèmes de peau (sans cause médicale connue)	0	1	2	90.	Malheureux(se), triste ou déprimé(e)
0	1	2	61.	Refuse de manger	0	1	2	91.	Anormalement bruyant(e)
0	1	2	62.	Refuse de participer à des jeux qui demandent un effort physique	0	1	2	92.	Mal à l'aise en présence de personnes ou de situations nouvelles (décrivez) : _____
0	1	2	63.	Balace la tête ou le corps de façon répétée	0	1	2	93.	A des vomissements (sans cause médicale connue)
0	1	2	64.	Ne veut pas aller au lit le soir	0	1	2	94.	Se réveille souvent la nuit
0	1	2	65.	Résiste à l'apprentissage de la propreté (décrivez) : _____	0	1	2	95.	S'éloigne ou déambule sans but
0	1	2	66.	Crie beaucoup	0	1	2	96.	Demande beaucoup d'attention
0	1	2	67.	Sembler indifférent(e) aux marques d'affection	0	1	2	97.	Pleurnichard(e)
0	1	2	68.	Gauche, embarrassé(e) ou facilement mal à l'aise	0	1	2	98.	Replié(e) sur lui/elle-même, ne se lie pas aux autres
0	1	2	69.	Egoïste ou ne veut pas partager	0	1	2	99.	S'inquiète
0	1	2	70.	Montre peu d'affection envers les gens	0	1	2	100.	Merci de préciser, ici, toute difficulté présentée par votre enfant et non évoquée dans cette liste : _____
0	1	2	71.	Montre peu d'intérêt pour les objets qui l'entourent	0	1	2	_____	
0	1	2	72.	Ne craint pas suffisamment de se faire mal	0	1	2	_____	
0	1	2	73.	Trop réservé(e) ou timide	0	1	2	_____	
0	1	2	74.	Dort moins que la plupart des enfants durant le jour et/ou la nuit (décrivez) : _____					

INVENTAIRE DU DÉVELOPPEMENT DU LANGAGE DE 18 MOIS À 35 MOIS

Cet inventaire évalue les combinaisons de mots et le vocabulaire des enfants. En complétant soigneusement l'inventaire, vous pouvez nous aider à obtenir une image précise du langage en développement de votre enfant. **Merçi de répondre en écrivant en lettres capitales.** **Assurez-vous d'avoir répondu à toutes les questions.**

I. Votre enfant est-il né avant la période habituelle de 9 mois suivant la conception ?

Non Oui – Combien de semaine(s) d'avance ? _____

II. Quel était le poids de naissance de votre enfant ? _____ kg _____ grammes

III. Combien d'infections aux oreilles votre enfant a-t-il eues avant 24 mois ?

0-2 3-5 6-8 9 ou plus

IV. Une autre langue que le français est-elle parlée à la maison ?

Non Oui – merci de préciser la ou les langue(s) : _____

V. Quelqu'un de votre famille a-t-il mis du temps pour apprendre à parler ?

Non Oui – merci de préciser le(s) lien(s) de parenté avec votre enfant – par exemple frère, père :

VI. Êtes-vous inquiet(ète) à propos du développement du langage de votre enfant ?

Non Oui – pourquoi ?

VII. Votre enfant dit-il spontanément des mots dans une langue (pas seulement des mots imités ou compris) ?

Non Oui – si oui, merci de compléter la question VIII et la page suivante.

VIII. Votre enfant combine-t-il 2 ou plusieurs mots dans des phrases ? Par exemple, "plus de gâteaux" "au revoir la voiture"

Non Oui – merci d'écrire en lettres capitales 5 des phrases ou expressions les meilleures ou les plus longues de votre enfant. Pour chaque phrase qui ne serait pas en français, écrivez en lettres capitales le nom de la langue.

Merci d'entourer chaque mot que votre enfant dit SPONTANÉMENT (pas des mots juste imités ou compris). Si votre enfant dit des mots de la liste proposée dans une autre langue que le français, entourez le mot français en ajoutant les deux premières lettres de la langue à côté du mot (par exemple, Ar pour arabe, Es pour espagnol). Sélectionnez les mots même s'ils ne sont pas bien prononcés ou parlés en "langage bébé" (par exemple, "dada" pour cheval).

NOURRITURE	ANIMAUX	ACTIONS	MAISON	ADJECTIFS	AUTRE
1. pomme	55. ours	107. prendre un bain	163. baignoire	216. prêt	264. n'importe quelle(s) lettre(s)
2. banane	56. abeille		164. lit	217. bien	
3. pain	57. oiseau	108. prendre un petit déjeuner	165. couverture	218. méchant	265. au loin
4. beurre	58. insecte		166. bouteille	219. grand	266. bobo
5. gâteau	59. lapin	109. amener	167. bol	220. noir	267. au revoir
6. bonbon	60. chat	110. attraper	168. chaise	221. bleu	268. pardon
7. céréales	61. poulet	111. applaudir	169. horloge	222. cassé	269. ici
8. fromage	62. vache	112. fermer	170. berceau	223. propre	270. bonjour
9. café	63. chien	113. venir	171. tasse	224. froid	271. dans
10. petit gâteau	64. canard	114. tousser	172. porte	225. sombre	272. moi
11. gâteaux apéro	65. éléphant	115. couper	173. sol	226. sale	273. miaou
12. boisson	66. poisson	116. danser	174. fourchette	227. sec	274. mon, ma
13. œuf	67. grenouille	117. dîner	175. verre	228. bon	275. moi-même
14. nourriture	68. cheval	118. faire caca	176. couteau	229. content	276. bonne nuit
15. raisin	69. singe	119. descendre	177. lumière	230. lourd	277. non
16. chewing-gum	70. cochon	120. manger	178. miroir	231. chaud	278. arrêt
17. sandwich	71. bébé chien	121. nourrir	179. oreiller	232. laid	279. marche
18. hot-dog	72. serpent	122. finir	180. assiette	233. petit	280. dehors
19. glace	73. tigre	123. fixer	181. pot	234. mien	281. s'il vous/te plaît
20. jus de fruit	74. dindon	124. prendre	182. radio	235. plus	282. Oui-Oui
21. viande	75. tortue	125. donner	183. chambre	236. mignon	283. tais-toi
22. lait		126. aller	184. lavabo	237. joli	284. merci
23. orange	PARTIES DU CORPS	127. avoir	185. savon	238. rouge	285. là
24. pizza	76. bras	128. aider	186. cuillère	239. puant	286. au-dessus
25. bretzel	77. nombril	129. frapper	187. escalier	240. ceci	287. bienvenue
26. raisin sec	78. fesses	130. prendre dans ses bras	188. table	241. ça	288. quoi
27. sirop	79. menton	131. sauter	189. téléphone	242. fatigué	289. où
28. soupe	80. oreille	132. donner un coup de pied	190. serviette	243. mouillé	290. pourquoi
29. spaghetti	81. coude		191. poubelle	244. blanc	291. oua-oua
30. thé	82. œil	133. embrasser	192. télévision	245. jaune	292. oui
31. toast	83. visage	134. taper	193. fenêtre	246. dégoûtant	293. toi/you
32. eau	84. doigt	135. regarder	ACCESSOIRES	VÊTEMENTS	294. miam-miam
JOUETS	85. pied	136. aimer	194. brosse	247. ceinture	295. n'importe quel(s) nombre(s)
33. balle	86. cheveux	137. déjeuner	195. peigne	248. bottes	PERSONNES
34. ballon	87. main	138. fabriquer	196. lunettes	249. manteau	296. tante
35. cubes	88. genou	139. faire la sieste	197. clé	250. couche	297. bébé
36. livre	89. jambe	140. ouvrir	198. argent	251. robe	298. garçon
37. crayons	90. bouche	141. être dehors	199. papier	252. gants	299. papa
38. poupée	91. cou	142. ainsi font font	200. stylo	253. chapeau	300. docteur
39. image	92. nez	143. faire coucou	201. crayon	254. veste	301. fille
40. cadeau	93. dent	144. faire pipi	202. euro	255. mouflés	302. mamie
41. toboggan	94. pouce	145. pousser	203. porte-feuille	256. pyjama	303. papi
42. balançoire	95. orteil	146. lire	204. mouchoir	257. culotte	304. dame
43. nounours	96. ventre	147. faire une promenade	205. brosse à dents	258. chemise	305. homme
EXTÉRIEUR	VÉHICULES	148. courir	206. parapluie	259. chaussures	306. maman
44. fleur	97. vélo	149. voir	207. montre	260. chaussons	307. son propre nom, diminutif
45. maison	98. bateau	150. montrer	LIEUX	261. baskets	308. petit nom
46. lune	99. bus	151. fermer	208. église	262. chaussettes	309. oncle
47. pluie	100. voiture	152. chanter	209. maison	263. pull	310. nom d'un personnage de TV, d'une histoire
48. trottoir	101. mobylette	153. s'asseoir	210. hôpital		
49. ciel	102. avion	154. dormir	211. bibliothèque		
50. neige	103. poussette	155. arrêter	212. jardin		
51. étoile	104. train	156. prendre	213. école		
52. rue	105. chariot	157. jeter	214. magasin		
53. soleil	106. camion	158. chatouiller	215. zoo		
54. arbre		159. monter			
		160. marcher			
		161. vouloir			
		162. laver			

Annexe 6 : Questionnaire de notre étude

1. **Vous êtes :**
 - un homme
 - une femme
2. **Quel âge avez-vous ?** réponse libre
3. **En quelle année avez-vous obtenu votre doctorat ?** réponse libre
4. **Quel est votre milieu d'exercice ?**
 - Rural
 - Semi-rural
 - Urbain
5. **Quelle est la durée de vos consultations de pédiatrie ?**
 - 15 min
 - Entre 15 et 30 min
 - > 30 min
6. **Pendant vos consultations de pédiatrie, le temps d'observation de l'enfant dure :**
 - < 15 min
 - Entre 15 et 30 min
 - Je commence mon examen directement après l'interrogatoire des parents
7. **Remplissez-vous le carnet de santé ?**
 - Oui
 - Non
 - Parfois
8. **Remplissez-vous les items relatifs au langage, au pointé, à la réponse au prénom ?**
 - Oui
 - Non
 - Parfois
9. **Connaissez-vous les signes d'alerte d'autisme ?**
 - Oui
 - Non
10. **Faites-vous le dépistage des TSA ?**
 - Oui
 - Non
11. **Si non, pourquoi ?** réponse libre
12. **Si oui, comment procédez-vous ?**
 - Consultation dédiée
 - Utilisation d'outils de dépistage
 - Consultation de plus de 30 min
 - Outils utilisés : réponse libre
13. **A quel moment faites-vous le dépistage des TSA ?**
 - A la consultation des 9 mois
 - A la consultation des 24 mois
 - A 4 ans
 - Avant l'entrée en école maternelle
 - A toutes ces occasions
 - A chaque fois que je vois un enfant en consultation
 - Autre : réponse libre

- 14. Qu'est-ce qui vous incite à faire ce dépistage chez un enfant ?**
- Les inquiétudes des parents sur le développement de l'enfant
 - Mes inquiétudes sur le développement de l'enfant
 - Les inquiétudes des professionnels de l'enfance (crèche ou école par exemple)
 - Autre : réponse libre
- 15. Que faites-vous en cas de doute sur la présence d'un TSA ?**
- Je revois l'enfant pour une nouvelle consultation rapidement
 - Je l'oriente vers un spécialiste (ORL, ophtalmo, ou autre)
 - J'attends quelques mois avant de le revoir
 - Autre : réponse libre
- 16. Connaissez-vous le M-CHAT ou d'autres outils de dépistage des TSA (CHAT, SCQ, SRS) ?**
- Oui
 - Non
- 17. Les donnez-vous à remplir aux parents pour le dépistage ?**
- Oui
 - Non
- 18. Comment faites-vous part de la suspicion de TSA aux parents ?**
- Je ne leur dis rien et je laisse un autre professionnel leur dire
 - Je leur dis que leur enfant a un risque d'autisme
 - Je ne parle pas d'autisme mais je parle de développement différent ou de trouble du développement
- 19. Globalement où situez-vous les difficultés les plus importantes que vous rencontrez dans le dépistage des TSA ?** texte libre
- 20. Savez-vous vers qui orienter un enfant à risque d'autisme ?**
- Oui
 - Non
- 21. Si oui, est ce que cette orientation pose des problèmes ? Lesquels ?**
- Délai trop long
 - Spécialiste difficile à joindre
 - Pas beaucoup de spécialistes
 - Autre : texte libre

Annexe 7 : Facteurs influençant le dépistage (tableau)

facteurs	détail	MG effectuant le dépistage	MG n'effectuant pas de dépistage	p
âge	< 40 ans	50,00%	13,56%	0.0022
	entre 40 et 50 ans	27,27%	37,29%	
	> 50 ans	22,73%	49,15%	
sexe	femme	68,18%	35,59%	0.0086
	homme	31,82%	64,41%	
zone d'exercice	exercice en milieu rural	4,55%	11,86%	
	exercice en milieu semi-rural	45,45%	42,37%	
	exercice en milieu urbain	50,00%	45,76%	
ancienneté	diplôme obtenu après 2002	50,00%	54,24%	0.75
	diplôme obtenu avant 1989	27,27%	18,64%	
	diplôme obtenu entre 1989 et 2002	22,73%	27,12%	
connaissance des signes d'alerte	non	4,55%	76,27%	2.9092598586005
	oui	95,45%	23,73%	
temps d'observation	< 15 min	59,09%	57,63%	0.077
	entre 15 et 30 min	13,64%	1,69%	
	aucun	27,27%	40,68%	
durée de consultation	> 30 min	4,55%	5,08%	0.00030
	15 min	13,64%	59,32%	
	entre 15 et 30 min	81,82%	35,59%	
utilisation du carnet de santé	oui	95,45%	89,83%	0.6674
	Parfois	4,55%	10,17%	
remplissage des items relatifs au langage	non	4,55%	3,39%	0.3257
	oui	95,45%	86,44%	
	Parfois	0,00%	10,17%	
modalités de dépistage	aucune	13,64%	91,53%	6.1240025490681
	Consultation de 30 min, questions ciblées sur le comportement, les intérêts restreints, les stéréotypies. Examen neurologique	4,55%	0,00%	
	Consultation de plus de 30 min	4,55%	0,00%	
	Consultation de suivi du développement de l'enfant	4,55%	1,69%	
	consultation dédiée	50,00%	6,78%	
	consultation dédiée + utilisation d'outils de dépistage	4,55%	0,00%	
	repérage des signes de trouble des interactions sociales	4,55%	0,00%	
	utilisation d'outils de dépistage	9,09%	0,00%	
	utilisation d'outils de dépistage + M-Chat	4,55%	0,00%	

	systématiquement	13,64%	6,78%	
	aux consultations de suivi	0,00%	1,69%	
	aux consultations obligatoires (M9 M24)	13,64%	1,69%	
occasions du dépistage	à la consultation des 24 mois	13,64%	0,00%	0.00050
	avant l'entrée en école maternelle	0,00%	0,00%	
	aux consultations obligatoires et avant l'entrée en école maternelle	4,55%	1,69%	
	à toutes ces occasions	4,55%	0,00%	
	À la demande des parents	4,55%	1,69%	
	Aucune	45,45%	86,44%	
	systématiquement	13,64%	6,78%	

Annexe 8 : Comparaisons des médecins généralistes en fonction du milieu d'exercice

	milieu d'exercice			p
	rural	semi-rural	urbain	
capaciter à orienter				
ne se prononce pas	0,00%	5,71%	2,63%	0.57140480283956
non	12,50%	8,57%	5,26%	
oui	87,50%	85,71%	92,11%	
connaissances des signes d'alerte				
non	87,50%	54,29%	52,63%	0.2119713436919
oui	12,50%	45,71%	47,37%	
dépistage				
non	87,50%	71,43%	71,05%	0.86597936941837
oui	12,50%	28,57%	28,95%	

SERMENT D'HIPPOCRATE

- En présence des Maîtres de cette école, de mes chers condisciples et devant l'effigie d'Hippocrate, je promets et je jure, au nom de l'Être suprême, d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la médecine.
- Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail.
- Admis (e) dans l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira les secrets qui me seront confiés, et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs, ni à favoriser le crime.
- Respectueux (se) et reconnaissant (e) envers mes Maîtres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.
- Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses. Que je sois couvert (e) d'opprobre et méprisé (e) de mes confrères si j'y manque.

Résumé

Les troubles du spectre de l'autisme (TSA) sont un trouble neurodéveloppemental qui se manifeste avant l'âge de 3 ans, atteignant les capacités de communication et d'interaction réciproque associé à des comportements au caractère répétitif. Leur diagnostic et prise en charge précoce sont un enjeu sociétal important. Les médecins généralistes (MG), qui sont les professionnels de santé de première ligne, se déclarent souvent être en difficulté dans le dépistage précoce des TSA. Le but de notre thèse est donc d'identifier leurs difficultés et les facteurs facilitateurs dans le dépistage précoce des TSA en comparant les caractéristiques de MG selon qu'ils aient ou non une pratique du dépistage.

Au cours d'une étude transversale descriptive quantitative, 306 MG ont été contactés afin de répondre à un questionnaire en ligne. Les résultats ont été analysés à l'aide d'un test de Khi deux (χ^2) ou de Fisher en fonction des facteurs pouvant intervenir comme leviers ou freins (âge, ancienneté, zone d'exercice, durée de consultation, connaissance des signes d'alerte) entre les médecins pratiquant le dépistage, et ceux ne le pratiquant pas.

Parmi les répondants, 28% des MG déclarent effectuer le dépistage. Globalement, dans la pratique des MG de notre étude, le manque de connaissance sur l'autisme, aggravé par l'ancienneté de la formation et l'absence de mise à jour, la méconnaissance des signes d'alerte et des outils de dépistage sont des freins au dépistage. Des durées de consultation plus longue, une observation systématique du comportement de l'enfant et l'organisation de consultations dédiées sont des leviers au dépistage précoce des TSA.

Mots clés : Troubles du spectre autistique, Autisme, Dépistage, Diagnostic précoce, Médecins généralistes, Difficultés