

# Dépistage et diagnostic de l'autisme

## Recommandations sur le dépistage et le diagnostic de l'autisme

Fédération française de psychiatrie

En partenariat avec la Haute Autorité de santé  
Sous le patronage de la direction générale de la Santé  
et de la direction générale de l'Action Sociale  
avec le soutien financier de la DGS, de la DGAS et de la HAS,  
avec le concours de la fondation France Telecom

### *1 - Recommandations pour les professionnels de première ligne*

#### **Définition (CIM 10) :**

L'autisme est un trouble du développement caractérisé par des perturbations dans les domaines des interactions sociales réciproques, de la communication et par des comportements, intérêts et activités au caractère restreint, répétitif.

#### **Données générales**

- À ce jour, le diagnostic de l'autisme est clinique. Le plus souvent, le diagnostic peut être établi à partir de l'âge de 2 ans. Il repose sur un faisceau d'arguments cliniques recueillis dans des situations variées par différents professionnels. Il est associé à une évaluation des troubles et des capacités ainsi qu'à la recherche de maladies associées. Il se fait en collaboration avec la famille.
- Un professionnel suspectant un autisme mais qui ne peut assurer la procédure diagnostique décrite doit adresser l'enfant le plus tôt possible à une équipe spécialisée en préparant sa famille et en favorisant les conditions de l'accueil de l'enfant et de sa famille auprès de cette équipe.
- Il est fortement recommandé que le développement de la communication sociale fasse l'objet d'une surveillance systématique au cours des trois premières années, dans le cadre des examens de santé au même titre que les autres aspects du développement. À l'âge scolaire (maternelle et primaire), compte tenu des formes d'autisme à expression plus tardive, il est recommandé d'être attentif aux enfants ayant des difficultés importantes dans les interactions sociales et des particularités dans les apprentissages sans pour autant présenter de retard mental significatif.

#### **Recherche des signes d'alerte**

- Le praticien doit rechercher ces signes sur la base de l'interrogatoire des parents (pour recueillir des éléments sur la réactivité sociale de l'enfant) et d'un examen de l'enfant permettant de l'observer et de le solliciter sur un temps suffisant dans l'interaction avec son environnement. L'enfant doit être revu rapidement et régulièrement en cas de doutes. En cas de doutes persistants, l'enfant doit être orienté vers un pédopsychiatre ou un neuropédiatre.

#### **Signes d'alerte devant faire rechercher un autisme**

- **Les inquiétudes des parents** évoquant une difficulté développementale de leur enfant (elles sont fortement corrélées à une anomalie effective du développement).
- **Chez un enfant avant 3 ans** : passivité, niveau faible de réactivité/anticipation aux stimuli sociaux (ex. : ne se retourne pas à l'appel par son prénom ; manque d'intérêt pour autrui, préfère les activités solitaires), difficultés dans l'accrochage visuel, difficultés dans l'attention conjointe (attention partagée par 2 partenaires sur un objet tiers) et l'imitation, retard ou perturbations dans le développement du langage, absence de pointage, absence de comportement de désignation des objets à autrui, absence d'initiation de

jeux simples ou ne participe pas à des jeux sociaux imitatifs, absence de jeu de faire semblant, intérêts inhabituels et activités répétitives avec les objets.

- **Quel que soit l'âge, une régression dans le développement du langage et/ou des relations sociales.**
- **Des antécédents d'autisme dans la fratrie** en raison du risque élevé de récurrence.
- **Quelques signes ont une valeur d'alerte très importante** chez l'enfant de moins de 3 ans et doivent conduire à demander rapidement l'avis de spécialistes (cf. encadré ci-dessous).

Adapté de Baird *et al.* 2003

- absence de babillage, de pointage ou d'autres gestes sociaux à 12 mois ;
- absence de mots à 18 mois ;
- absence d'association de mots (non en imitation immédiate) à 24 mois ;
- perte de langage ou de compétences sociales quel que soit l'âge.

### **Diagnostic formel**

L'enfant doit être orienté pour confirmation diagnostique vers des professionnels formés et expérimentés. Le diagnostic nécessite une équipe pluridisciplinaire entraînée à l'examen du développement de l'enfant, notamment dans ses aspects psychopathologiques et ayant une bonne connaissance de ce qui peut être proposé aux parents en termes de soins, d'éducation, de pédagogie et d'accompagnement de leur enfant. Cette équipe doit être en relation avec les professionnels susceptibles d'assurer les consultations génétique et neurologique. Telles que définies, ces équipes peuvent être localisées en CAMSP, CMPP, cabinet de praticiens libéraux coordonnés entre eux, service de psychiatrie infantojuvénile, service de pédiatrie, unités d'évaluation ou centre de ressources autisme.

### **Information à donner aux parents avant l'établissement du diagnostic**

- Il est recommandé **de ne pas annoncer un diagnostic avant les résultats** de l'évaluation pluridisciplinaire.
- Il est recommandé de ne pas utiliser les termes d'autisme chez un enfant de moins de 2 ans ou en cas de doute diagnostique et d'utiliser plutôt la notion de trouble du développement dont la nature est à préciser.

# Dépistage et diagnostic de l'autisme

## Recommandations sur le dépistage et le diagnostic de l'autisme

Fédération française de psychiatrie

En Partenariat avec la Haute Autorité de santé  
Sous le patronage de la direction générale de la Santé  
et de la direction générale de l'Action Sociale  
avec le soutien financier de la DGS, de la DGAS  
et de la HAS, avec le concours de la fondation France Telecom

### 2 - Recommandations pour les équipes spécialisées dans l'autisme

#### Définition (CIM 10)

L'autisme est un trouble du développement caractérisé par des perturbations dans les domaines des interactions sociales, de la communication et par des comportements, intérêts et activités au caractère restreint, répétitif.

#### Données générales

- Il n'y a pas de signes pathognomoniques de l'autisme. Le diagnostic s'établit cliniquement et repose sur un faisceau d'arguments cliniques recueillis dans des situations variées par différents professionnels. Il implique une évaluation des troubles et des capacités de l'enfant ainsi que la recherche de maladies associées. Il requiert l'intervention coordonnée et pluridisciplinaire de professionnels formés et expérimentés qui ont à collaborer avec la famille. Le diagnostic nécessite une équipe pluridisciplinaire entraînée à l'examen du développement de l'enfant, notamment dans ses aspects psychopathologiques et ayant une bonne connaissance de ce qui peut être proposé aux parents en termes de soins, d'éducation, de pédagogie et d'accompagnement de l'enfant. Cette équipe doit être en relation avec les professionnels susceptibles d'assurer les consultations génétique et neurologique. Telles que définies, ces équipes peuvent être localisées en CAMSP, CMPP, cabinet de praticiens libéraux coordonnés entre eux, service de psychiatrie infantile, service de pédiatrie, unité d'évaluation ou centre de ressources autisme (CRA).
- Il est souhaitable que le diagnostic se fasse à proximité du domicile familial pour en faciliter l'accessibilité et pour favoriser les liens entre professionnels. Il est recommandé que les CRA facilitent l'établissement de diagnostics par ces équipes de proximité en favorisant leur formation.
- Le diagnostic doit être immédiatement articulé aux actions de prise en charge. Des contacts doivent s'établir entre équipes qui effectuent le diagnostic et professionnels qui participent à la prise en charge.

#### Outils diagnostiques et d'évaluation

- La CARS est utilisable comme échelle diagnostique simple et pour apprécier le degré de sévérité autistique.
- Il est fortement recommandé de recueillir auprès des parents la description du développement précoce de l'enfant pour rechercher la présence des signes caractéristiques d'autisme. Ce recueil est facilité par un guide d'entretien tel que l'ADI qui est le mieux reconnu. En complément, une observation ciblée du comportement sociocommunicatif servant à vérifier la présence actuelle de perturbations peut être standardisée avec l'ADOS.
- Certains examens doivent être systématiques pour évaluer différents secteurs du développement. Ils sont à réaliser en adaptant les procédures ou tests non spécifiques à l'autisme.
  - *Une observation clinique* d'une durée suffisante, éventuellement répétée dans le temps pour recueillir les capacités et difficultés.
  - *Un examen psychologique* pour déterminer le profil intellectuel et socioadaptatif. Il est recommandé d'utiliser l'échelle de Vineland pour apprécier les capacités adaptatives et le PEP-R pour décrire le profil développemental.

- **Un examen du langage et de la communication** pour évaluer les aspects formel, pragmatique, écrit, voire gestuel. L'ECSP et la grille de Whetherby sont recommandées pour décrire le profil de communication en particulier chez les enfants avec peu ou pas de langage.
- **Un examen du développement psychomoteur et sensorimoteur** pour examiner la motricité, les praxies et l'intégration sensorielle.

### Procédures diagnostiques

- Le temps d'attente pour réaliser une évaluation ne devrait pas dépasser 3 mois. Il est recommandé de donner la priorité aux enfants pour lesquels aucun diagnostic n'est encore établi. Une évaluation régulière (tous les 12 à 18 mois) est à envisager pour les enfants jusqu'à leur sixième année. Le rythme des évaluations ultérieures est fonction de l'évolution.
- Il n'y a pas d'organisation standard de la procédure diagnostique. Elle peut se dérouler sur plusieurs demi-journées continues ou être plus étalée dans le temps sur une ou deux semaines.
- Les équipes pluridisciplinaires interpellées directement par les familles pour une demande de diagnostic mais qui ne peuvent assurer de prise en charge ultérieurement doivent s'assurer au préalable qu'une équipe de proximité est en mesure de réaliser cette prise en charge.

### Information sur le diagnostic

- Il est recommandé que le médecin responsable et coordonnateur de la procédure diagnostique annonce le diagnostic aux deux parents lors d'un entretien d'une durée suffisante. Cette information doit être donnée en s'assurant des conditions d'accueil des familles et en respectant un délai qui ne devrait pas dépasser 1 mois. L'information donnée doit être exhaustive, précise et faire référence à la CIM10. Dans les cas où il est difficile d'établir avec précision le diagnostic, il est important de l'expliquer aux parents, de donner un cadre diagnostique (« TED non spécifié » ou « troubles du développement ») et de proposer une évaluation ultérieure. Il est recommandé de remettre aux parents un rapport écrit synthétisant les principaux résultats des bilans ayant conduit au diagnostic.

### Recherche des anomalies, des troubles ou des maladies associés à l'autisme

L'association à l'autisme d'anomalies, troubles ou maladies, est fréquente et leur découverte ne remet pas en question le diagnostic d'autisme. Ces problèmes doivent être recherchés par l'interrogatoire des parents et l'examen physique de l'enfant. Certains éléments sont importants à rechercher systématiquement au travers de l'interrogatoire des parents ou de l'examen physique de l'enfant.

- **Antécédents familiaux :** autisme/TED, retard mental, anomalies congénitales, fausses couches à répétition ou décès périnataux.
- **Antécédents personnels de l'enfant :** problèmes pré- et périnataux, problème médical ou chirurgical, épisode épileptique typique ou atypique, régression/stagnation/fluctuation importante du développement sur plusieurs semaines, retard dans la chronologie du développement (autonomie, pointer, premiers mots, premières phrases, compréhension d'une consigne simple...).
- **Examen physique :** signes cutanés d'une phacomatose, anomalies morphologiques mineures, anomalies des mensurations et de leur courbe (taille, poids, périmètre crânien), anomalies à l'examen neurologique.

### Investigations complémentaires

Il est recommandé de réaliser systématiquement un examen de la vision et de l'audition, une consultation neuropédiatrique et une consultation génétique avec caryotype standard et X fragile (en biologie moléculaire). Il est recommandé d'informer les parents sur leur nécessité. Les autres investigations sont orientées par les investigations précédentes. De façon générale, les investigations sont à répéter dans le temps à un rythme prenant en compte les avancées des connaissances et l'évolution de l'enfant. Il est important que ces investigations fassent l'objet d'une collaboration avec les équipes responsables du diagnostic et des prises en charge et qu'un compte rendu de leurs résultats soit fait aux parents.