HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

RECOMMANDATION DE BONNE PRATIQUE

Trouble du spectre de l'autisme

Signes d'alerte, repérage, diagnostic et évaluation chez l'enfant et l'adolescent

Méthode Recommandations pour la pratique clinique

TEXTE DES RECOMMANDATIONS

Février 2018

Les recommandations de bonne pratique (RBP) sont définies dans le champ de la santé comme des propositions développées méthodiquement pour aider le praticien et le patient à rechercher les soins les plus appropriés dans des circonstances cliniques données.

Les RBP sont des synthèses rigoureuses de l'état de l'art et des données de la science à un temps donné, décrites dans l'argumentaire scientifique. Elles ne sauraient dispenser le professionnel de santé de faire preuve de discernement dans sa prise en charge du patient, qui doit être celle qu'il estime la plus appropriée, en fonction de ses propres constatations et des préférences du patient.

Cette recommandation de bonne pratique a été élaborée selon la méthode résumée dans l'argumentaire scientifique et décrite dans le guide méthodologique de la HAS disponible sur son site :
« Élaboration de recommandations de bonne pratique – Méthode Recommandations pour la pratique clinique ».
Les objectifs de cette recommandation, la population et les professionnels concernés par sa mise en œuvre sont brièvement présentés en dernière page (fiche descriptive) et détaillés dans l'argumentaire scientifique.
Ce dernier ainsi que la synthèse de la recommandation sont téléchargeables sur www.has-sante.fr.

Grade des recommandations

A	**Preuve scientifique établie** Fondée sur des études de fort niveau de preuve (niveau de preuve 1) : essais comparatifs randomisés de forte puissance et sans biais majeur ou méta-analyse d'essais comparatifs randomisés, analyse de décision basée sur des études bien menées.
B	**Présomption scientifique** Fondée sur une présomption scientifique fournie par des études de niveau intermédiaire de preuve (niveau de preuve 2), comme des essais comparatifs randomisés de faible puissance, des études comparatives non randomisées bien menées, des études de cohorte.
C	**Faible niveau de preuve** Fondée sur des études de moindre niveau de preuve, comme des études cas-témoins (niveau de preuve 3), des études rétrospectives, des séries de cas, des études comparatives comportant des biais importants (niveau de preuve 4).
AE	**Accord d'experts** En l'absence d'études, les recommandations sont fondées sur un accord entre experts du groupe de travail, après consultation du groupe de lecture. L'absence de gradation ne signifie pas que les recommandations ne sont pas pertinentes et utiles. Elle doit, en revanche, inciter à engager des études complémentaires.

L'argumentaire scientifique de cette évaluation est téléchargeable sur
www.has-sante.fr

Haute Autorité de santé
Service communication – information
5, avenue du Stade de France – F 93218 Saint-Denis La Plaine Cedex
Tél. : +33 (0)1 55 93 70 00 – Fax : +33 (0)1 55 93 74 00

Ce document est un document de travail.
Il a été examiné par le Collège de la Haute Autorité de santé en février 2018.
© Haute Autorité de santé – 2018

Sommaire

Abréviations et acronymes 4

Préambule 5
Recommandations 8

1. Des signes d'alerte à la consultation dédiée en soins primaires 8
1.1 Identification des signes d'alerte 8
1.2 Repérage de signes de TSA lors d'une consultation dédiée 11

2. Diagnostic et évaluation initiale du fonctionnement de l'enfant 14
2.1 Diagnostic du TSA 14
2.2 Évaluation initiale du fonctionnement de l'enfant 16
2.3 Diagnostic des troubles associés 17
2.4 Diagnostic différentiel 20

3. Procédures à suivre du repérage au diagnostic - Parcours 21
3.1 De l'identification des signes au diagnostic 21
3.2 Organisation territoriale 22
3.3 Suivi médical et réévaluation 22

4. Annonce du diagnostic médical et information aux familles 23

5. Conditions pour une appropriation des recommandations et perspectives 25
5.1 Sensibilisation des parents 25
5.2 Information et formation des professionnels 25
5.3 Dialogue avec les tutelles dans le cadre des contractualisations d'objectifs et de moyens 25
5.4 Tarification spécifique pour consultation longue ou très complexe 26
5.5 Suivi de cohortes 26

Annexe 1. Trouble du spectre de l'autisme : critères diagnostiques du DSM-5 27
Annexe 2. Principaux outils de suivi du développement de l'enfant 28
Annexe 3. Principaux outils de repérage d'un risque de TSA 29
Annexe 4. Principaux outils de diagnostic du TSA et d'évaluation de sa sévérité 31
Annexe 5. Principaux outils d'évaluation du fonctionnement de l'enfant 35
Annexe 6. Procédures à suivre pour le diagnostic de TSA – Parcours 40

Participants 41
Remerciements 43
Fiche descriptive 44

Abréviations et acronymes

ALD..... affection de longue durée

ARS ..... agence régionale de santé

CRA ..... centre de ressources autisme

DSM-5... *diagnostic and statistical manual of mental disorders – 5ème edition*

MDPH ... maison départementale pour les personnes handicapées

PMI..... (service public de) protection maternelle et infantile

TND..... troubles neurodéveloppementaux

TSA ..... trouble du spectre de l'autisme

Préambule

La recommandation de bonne pratique sur le thème « Trouble du spectre de l'autisme : diagnostic et évaluation chez l'enfant et l'adolescent » a été élaborée à la demande de la ministre des Affaires sociales, de la Santé et des Droits des femmes, ainsi que la secrétaire d'État chargée des Personnes handicapées et de la Lutte contre l'exclusion qui ont saisi conjointement la HAS en vue d'une actualisation des « Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme » qui avaient été élaborées en 2005 par la Fédération française de psychiatrie (FFP) en partenariat avec la HAS[1].

La demande d'actualisation est justifiée par l'évolution des connaissances et des parcours depuis 10 ans dans le domaine de la détection, du diagnostic et des interventions précoces pour les enfants et adolescents présentant un trouble du spectre de l'autisme (TSA), et par la publication en 2015 de l'actualisation du *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM-5).

Cette recommandation est destinée à l'ensemble des professionnels concernés par le repérage et le diagnostic de TSA chez l'enfant et l'adolescent. Les professionnels sont nombreux et interviennent sur une partie ou l'ensemble du parcours du repérage au diagnostic selon leur mode et leur lieu d'exercice. Ce document distingue :

- les professionnels de 1re ligne :
  - professionnels de la petite enfance (auxiliaires de puériculture, assistantes maternelles, éducateurs de jeunes enfants, éducateurs spécialisés, etc.),
  - professionnels de l'Éducation nationale (enseignants, infirmiers, psychologues et médecins de l'Éducation nationale),
  - professionnels de santé exerçant en libéral, en service de protection maternelle et infantile (PMI) ou structures de type maison pluridisciplinaire de santé, notamment médecins généralistes, pédiatres, professionnels paramédicaux (infirmiers, puéricultrices, orthophonistes, psychomotriciens, masseurs-kinésithérapeutes, ergothérapeutes, orthoptistes) et psychologues ;
- les professionnels de 2e ligne
  - professionnels coordonnés en équipe pluriprofessionnelle constituée de professionnels spécifiquement formés aux troubles du neurodéveloppement et au trouble du spectre de l'autisme : équipes de pédopsychiatrie (services de psychiatrie infanto-juvénile dont centres médico-psychologiques - CMP), services de pédiatrie, centre d'action médico-sociale précoce (CAMSP), centre médico-psycho-pédagogique (CMPP), réseaux de soins spécialisés sur le diagnostic et l'évaluation de l'autisme ou praticiens libéraux coordonnés entre eux par un médecin,
  - médecins spécialistes en oto-rhino-laryngologie (ORL) et ophtalmologie (OPH) ;
- les professionnels de 3e ligne :
  - professionnels exerçant en centre ressources autisme ou en centre hospitalier pour des avis médicaux spécialisés complémentaires, notamment en neuropédiatrie, génétique clinique et imagerie médicale.

[1] FFP, HAS, Baghdadli A. Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme. Paris; Saint-Denis La Plaine; 2005.

Enjeux et objectifs de la recommandation

Chez les plus jeunes enfants présentant des signes de développement inhabituel, l'enjeu principal d'un repérage puis d'un diagnostic précoce est la possibilité de mettre en œuvre des interventions adaptées au TSA, globales, personnalisées et coordonnées, si possible avant l'âge de 4 ans[2], dans le but de favoriser leur développement et leurs apprentissages dans les domaines concernés par le TSA et de réduire les surhandicaps. Il s'agit également de concourir à l'épanouissement de l'enfant et à son bien-être et celui de sa famille.

Les objectifs d'amélioration des pratiques professionnelles du diagnostic des TSA sont de :

- poursuivre la réduction observée de l'âge moyen au diagnostic ;
- améliorer le parcours diagnostique, notamment réduire les délais d'obtention d'un diagnostic ;
- articuler dans les délais les plus courts diagnostic et projet personnalisé d'interventions précoces.

L'objectif de ce travail est d'optimiser le repérage des enfants et adolescents présentant des signes de TSA ou de développement inhabituel ou à risque de développer un TSA et d'harmoniser les pratiques et procédures en vue d'un diagnostic initial de TSA chez l'enfant ou l'adolescent de moins de 18 ans.

Le présent document s'inscrit autour des principes suivants :

- il vise prioritairement à améliorer les pratiques de repérage et de diagnostic d'un TSA, et vient compléter les recommandations de 2005 sur le diagnostic et de 2012 sur les interventions thérapeutiques, éducatives et pédagogiques, de sorte à favoriser avec leurs familles un parcours cohérent et fluide pour les enfants et adolescents concernés ;
- les recommandations dans ce document n'ont pas pour finalité de définir un modèle d'organisation unique et généralisable du parcours diagnostique, mais elles apportent des outils pour le mettre en œuvre de façon plus fluide ;
- la forte hétérogénéité selon les territoires de l'offre de soins, de la démographie médicale, et des compétences disponibles sur le neurodéveloppement implique en effet que les ARS en lien étroit avec les acteurs territoriaux puissent choisir les organisations et stratégies d'évolution de l'offre les plus pertinentes en fonction des diagnostics territoriaux et des besoins identifiés.

Définitions et généralités

Les caractéristiques de l'autisme varient énormément d'une personne à l'autre et couvrent un large spectre. La classification et le diagnostic de l'autisme sont par ailleurs en constante évolution et ont été l'objet de beaucoup de discussions. Le manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux communément appelé DSM (disponible en français depuis 2015 dans sa cinquième version : DSM-5) et la classification internationale des maladies sont les deux classifications médicales les plus communes. La classification médicale recommandée en France a été depuis 2005 la CIM-10, dans l'attente de la CIM-11. La classification la mieux actualisée est aujourd'hui le DSM-5, dans lequel l'appellation « trouble du spectre de l'autisme (TSA) » remplace désormais celle de « troubles envahissants du développement (TED) » qui dans le DSM-IV recouvrait plusieurs catégories (trouble autistique, syndrome d'Asperger, trouble envahissant du développement non spécifié ([TED-NS], trouble désintégratif de l'enfance et syndrome de Rett). Il n'existe plus maintenant dans le DSM-5 qu'une seule catégorie diagnostique caractérisée par deux

[2] Pour les interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent, se référer à la recommandation suivante : HAS, Anesm. Autisme et autres troubles envahissants du développement : interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent. Saint-Denis La Plaine; 2012. http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_953959/fr/autisme-et-autres-troubles-envahissants-du-developpement-interventions-educatives-et-therapeutiques-coordonnees-chez-lenfant-et-ladolescent

dimensions symptomatiques : A. « Déficit persistant de la communication et des interactions sociales observés dans les contextes variés » et B. « Caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités » (Annexe 1).

Le TSA est positionné dans le DSM-5 parmi les troubles neurodéveloppementaux, au même titre que les troubles de l'attention, du développement intellectuel, de la motricité, de la communication et des apprentissages. Les critères du DSM-5 permettent de préciser d'une part l'intensité du TSA au travers de trois niveaux d'aide requis au fonctionnement de la personne, et d'autre part de spécifier si les conditions suivantes sont associées : « *déficit intellectuel, altération du langage, pathologie médicale ou génétique connue ou facteur environnemental, autre trouble développemental, mental ou comportemental, ou catatonie* ». Les critères du DSM-5 ne se substituent pas à l'évaluation du fonctionnement de l'enfant.

Le DSM-5 introduit également un nouveau diagnostic de « trouble de la communication sociale » qui s'applique aux personnes qui ont des problèmes de communication sociale verbale et non verbale, entraînant des limitations dans la participation sociale et la réussite scolaire ou la performance au travail, mais qui ne présentent pas les comportements stéréotypés ou répétitifs et les intérêts restreints caractéristiques du trouble du spectre de l'autisme.

Le neurodéveloppement 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 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 neurodéveloppemental (TND) correspondant à des difficultés plus ou moins grandes dans une ou plusieurs de ces fonctions cérébrales. Le TSA ayant des points communs avec les autres TND concernant les signes cliniques et les facteurs de risque, la démarche diagnostique pluriprofessionnelle sera orientée sur l'examen du développement et la recherche des troubles associés. Toutefois, l'inclusion justifiée du TSA parmi les troubles du neurodéveloppement ne doit pas conduire à négliger ni sa sémiologie spécifique ni la nécessité d'actions thérapeutiques et rééducatives qui lui sont adaptées.

Dans la suite de ce document, « l'enfant » désignera l'enfant et l'adolescent. Les recommandations plus spécifiques à l'adolescent mentionneront le terme adolescent dans leur rédaction.

Recommandations

1. Des signes d'alerte à la consultation dédiée en soins primaires

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 (voir le schéma figure 1, en fin de chapitre).

1.1 Identification des signes d'alerte

La recherche des signes d'alerte est une action pouvant être mise en œuvre par tout acteur : parents, professionnels de santé ou non (professionnels du secteur de la petite enfance, enseignants, psychologues, etc.). Cette action consiste à repérer, observer, déceler un (ou plusieurs) signe(s) inhabituel(s) susceptible(s) d'indiquer une particularité de développement.

La recherche des signes d'alerte de TSA est recommandée dans le cadre de l'examen médical effectué à chaque examen obligatoire pour le suivi de l'état de santé des enfants de 0 à 6 ans[3] par le médecin qui assure le suivi habituel de l'enfant[4], ou par le médecin de PMI ou le médecin scolaire dans le cadre des visites systématiques effectuées à l'école.

► Signes d'alerte

Encadré 1. Signes d'alerte majeurs de TSA

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 écholaliques) à 24 mois et au-delà

[3] En France, les enfants sont soumis à 20 examens médicaux obligatoires entre 0 et 6 ans, dont 3 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 psychomoteur, la surveillance affective de l'enfant, le dépistage précoce des anomalies ou déficiences, et la pratique des vaccinations* » (cf. site service-public.fr : https://www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F967). 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 infirmières (iers) de l'Éducation nationale réalisent un dépistage infirmier lors de la douzième année de l'enfant (classe de sixième au collège)

(cf. http://www.education.gouv.fr/pid285/bulletin_officiel.html?cid_bo=91594).

[4] Ce médecin est le plus souvent le médecin traitant de l'enfant (médecin généraliste ou pédiatre) ou le médecin des services de protection maternelle et infantile (PMI).

Inquiétude des parents

Toute inquiétude des parents pour le développement, et particulièrement celui du langage et des interactions sociales, doit être considérée comme un signe d'alerte majeur (cf. encadré 1).

Elle doit donner lieu à un examen approfondi du développement de l'enfant par le médecin assurant son suivi habituel, dans le cadre d'une consultation dédiée au repérage d'un TSA (cf. section 1.2).

Autres signes d'alerte

Avant 18 mois

Chez l'enfant de moins de 18 mois, il n'existe à ce jour aucun marqueur pathognomonique d'une évolution vers un TSA.

Dans cette tranche d'âge, certaines difficultés (ou particularités) autres que liées à la communication de l'enfant peuvent toutefois avoir valeur d'indices précoces d'un trouble du neuro-développement (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 inexpliquées) 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).

La persistance de tels indices, de même que les signes d'alerte majeurs (cf. encadré 1), nécessite l'examen approfondi de l'ensemble des domaines de développement de l'enfant, incluant la communication sociale.

Autour de 18 mois

Les signes d'alerte de TSA sont plus facilement identifiables autour de 18 mois, même s'ils peuvent être présents beaucoup plus tôt, dès environ 12 mois (cf. encadré 1).

Il s'agit en particulier de difficultés dans les domaines suivants :

- engagement relationnel (avec les parents et les pairs) ;
- attention et réciprocité sociale (initiation, réponse et maintien de l'attention conjointe, regard adressé, sourire partagé, pointage à distance coordonné avec le regard) ;
- réactivité sociale (réponse au prénom) ;
- langage réceptif (compréhension de consignes simples) et expressif (syllabes répétées, puis utilisation régulière et adaptée de plusieurs mots) ;
- jeu socio-imitatif et symbolique ;
- réponses sensorielles (recherche ou évitement de sensations).

Aucun de ces signes pris de façon isolée n'a de valeur prédictive, mais l'association d'au moins deux signes nécessite un examen clinique approfondi du développement de l'enfant.

Au-delà de 18 mois et jusqu'à l'adolescence

Chez l'enfant de plus de 18 mois, les signes précédents ou bien la présence de difficultés relationnelles précoces et persistantes combinées à des particularités dans le comportement et les intérêts prenant un caractère anormalement répétitifs, restreints et stéréotypés, doivent alerter sur la possibilité d'un TSA. Par difficultés relationnelles, on entend par exemple des difficultés à créer des liens amicaux, à engager, suivre ou participer à une conversation, à prendre des initiatives sociales (sorties, invitations…), à comprendre ou interpréter des intentions, des expressions langagières, le second degré, etc.

D'autres signes plus ou moins évocateurs peuvent apparaître : utilisation inappropriée du langage, pauvreté du contact voire indifférence ou dans certains cas au contraire familiarité excessive, difficultés à reconnaître les émotions d'autrui, balancements et autres mouvements stéréotypés, résistance au changement pouvant aller jusqu'à la mise en place de rituels, troubles du comportement (agressivité, conduites oppositionnelles), etc.

Le repérage des signes d'alerte de TSA peut être plus tardif dans l'enfance, voire à l'adolescence, en particulier dans les cas où ne coexiste pas de trouble du développement de l'intelligence ou lorsque la symptomatologie autistique est de faible intensité. Ces signes apparaissent parfois plus évidents lorsque les exigences de l'environnement social ou scolaire sont plus importantes (par exemple lors des transitions scolaires, comme le passage au collège) et dépassent les capacités adaptatives de l'enfant.

Quel que soit l'âge de l'enfant

La survenue d'une régression des habiletés langagières ou relationnelles doit également faire rechercher un TSA quel que soit l'âge de l'enfant et en l'absence d'anomalie de l'examen neurologique qui orienterait alors d'emblée vers un autre diagnostic (par exemple, pathologie neurodégénérative de l'enfant).

► Modalités de recherche des signes d'alerte de troubles du neurodéveloppement (professionnels de 1re ligne)

En cas d'inquiétude des parents concernant le développement de leur enfant ou en cas de signes d'alerte détectés par tout professionnel[5], il est recommandé d'orienter les parents vers le médecin assurant le suivi habituel de l'enfant, le médecin de crèche ou de l'Éducation nationale, pour une consultation médicale de repérage. Lors de cette consultation est programmée dans les 3 semaines une consultation dédiée en soins primaires (médecin généraliste, pédiatre ou médecin de PMI) au cours de laquelle un examen clinique approfondi du développement de l'enfant sera réalisé (cf. section 1.2).

Tout professionnel de la petite enfance et de l'enfance doit porter une attention particulière au développement de la communication sociale chez tous les enfants. C'est une démarche qui nécessite d'être précoce et continue tout au long du développement de l'enfant, avec une vigilance accrue lors de l'entrée en collectivité préscolaire et lors de l'entrée à l'école.

Lors de chaque examen médical obligatoire dans le cadre du suivi de santé du nourrisson et de l'enfant et des visites médicales prévues dans le cadre scolaire (entrée en maternelle, visite des 5 ans), il est recommandé que l'exploration de la communication fasse partie de l'examen clinique, au même titre que l'exploration de la motricité (globale et fine) et du langage.

► Exemples d'outils disponibles

La recherche des signes d'alerte pour un développement inhabituel s'appuie sur les items du carnet de santé. Elle peut être complétée par un questionnaire parental portant sur le développement de l'enfant, par exemple inventaires français du développement communicatif (IFDC) ; Brunet-Lézine-R ; échelle de Denver ; test simplifié de Gesell (Annexe 2).

Il est recommandé que les résultats de cet examen soient mentionnés dans le carnet de santé.

► Point de vigilance

Certaines filles pourraient être repérées plus tardivement et moins souvent que les garçons en raison d'une présentation clinique ne coïncidant que partiellement avec celle des garçons (par exemple, elles auraient une moindre altération des comportements sociaux, moins de comportements répétitifs).

1.2 Repérage de signes de TSA lors d'une consultation dédiée

Enfants concernés

Un dépistage systématique du TSA en population générale (dépistage universel) n'est pas recommandé en l'absence d'outils suffisamment sensibles et spécifiques.

À l'inverse, un repérage de signes de TSA est recommandé chez les enfants présentant des signes d'alerte (cf. section 1.1) ou un risque sensiblement plus élevé de TSA ou de TND que la population générale (cf. encadré 2).

Les fratries d'enfants avec TSA ayant un risque plus élevé de TSA ou d'autres TND que la population générale, il est recommandé de rechercher systématiquement dans ce groupe, selon un protocole spécifique, des signes évocateurs de TSA dès la fin de la première année puis tout au long du suivi développemental.

[5] Il s'agit des professionnels en contact avec l'enfant dans les secteurs de la petite enfance ou de l'enfance (puéricultrices et éducateurs de jeunes enfants exerçant en centre multi-accueil, assistantes maternelles, services de protection de l'enfance, etc.), des enseignants (de la maternelle au lycée).

Encadré 2. Enfants devant bénéficier d'une attention particulière (car à risque de TSA et d'autres TND) et pour lesquels un repérage de signes de TSA est recommandé

- Enfants présentant des signes d'alerte de TSA, dont toute inquiétude des parents concernant le développement de l'enfant, notamment en termes de communication sociale et de langage (cf. 1.1)
- Enfants nés prématurément ou exposés à des facteurs de risque pendant la grossesse (médicaments : ex. antiépileptique, psychotrope ; toxiques : ex. alcool, etc.)
- Enfants présentant des troubles du neurodéveloppement dans un contexte d'anomalie génétique ou chromosomique connue habituellement associée au TSA
- Fratries d'enfants avec TSA, dès la fin de la première année

Démarche et exemples d'outils

La démarche de repérage recommandée comprend dans tous les cas un examen clinique approfondi du développement de l'enfant au cours d'une consultation dédiée.

Pour les enfants de 16 à 30 mois, elle peut s'appuyer sur la passation du M-CHAT[6], 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 48 mois, cet examen peut s'appuyer sur le questionnaire de communication sociale (SCQ).

Chez l'enfant et l'adolescent sans trouble du développement intellectuel associé, cet examen peut s'appuyer sur les questionnaires suivants : *Autism Spectrum Screening Questionnaire* (ASSQ), *Autism-spectrum Quotient* (AQ) et *Social Responsiveness Scale* (SRS-2).

Les outils sont présentés en Annexe 3.

Orientation ou suivi selon les résultats de la consultation dédiée

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 de cette consultation spécialisée auprès des professionnels de 2e ligne, et des résultats de la démarche complète de diagnostic, il est recommandé de prescrire les premiers bilans et de mettre en place des interventions de proximité, notamment dans le domaine de la communication (cf. chapitre 3). 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.

[6] M-CHAT : *Modified Checklist Autism for Toddlers.*

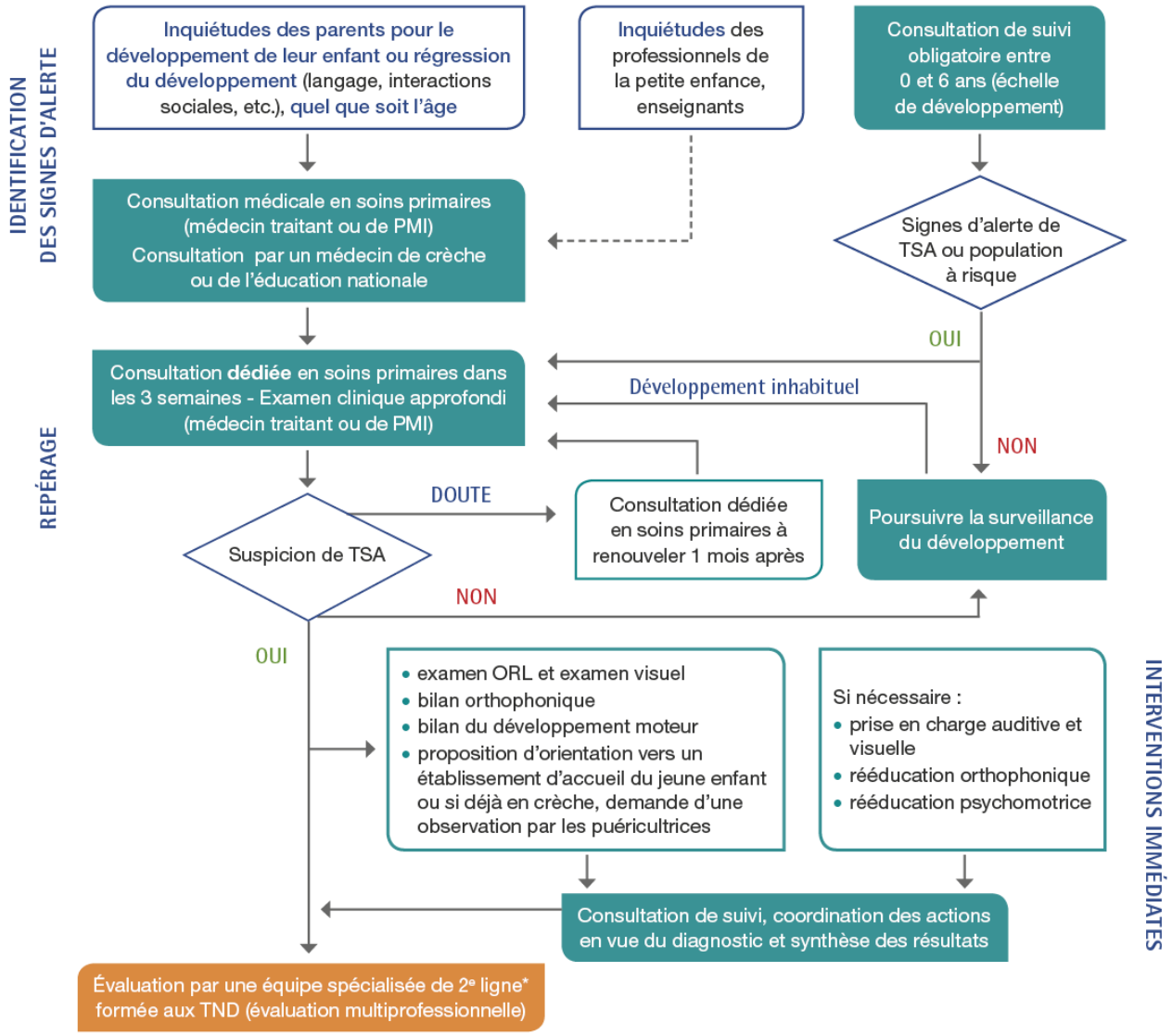
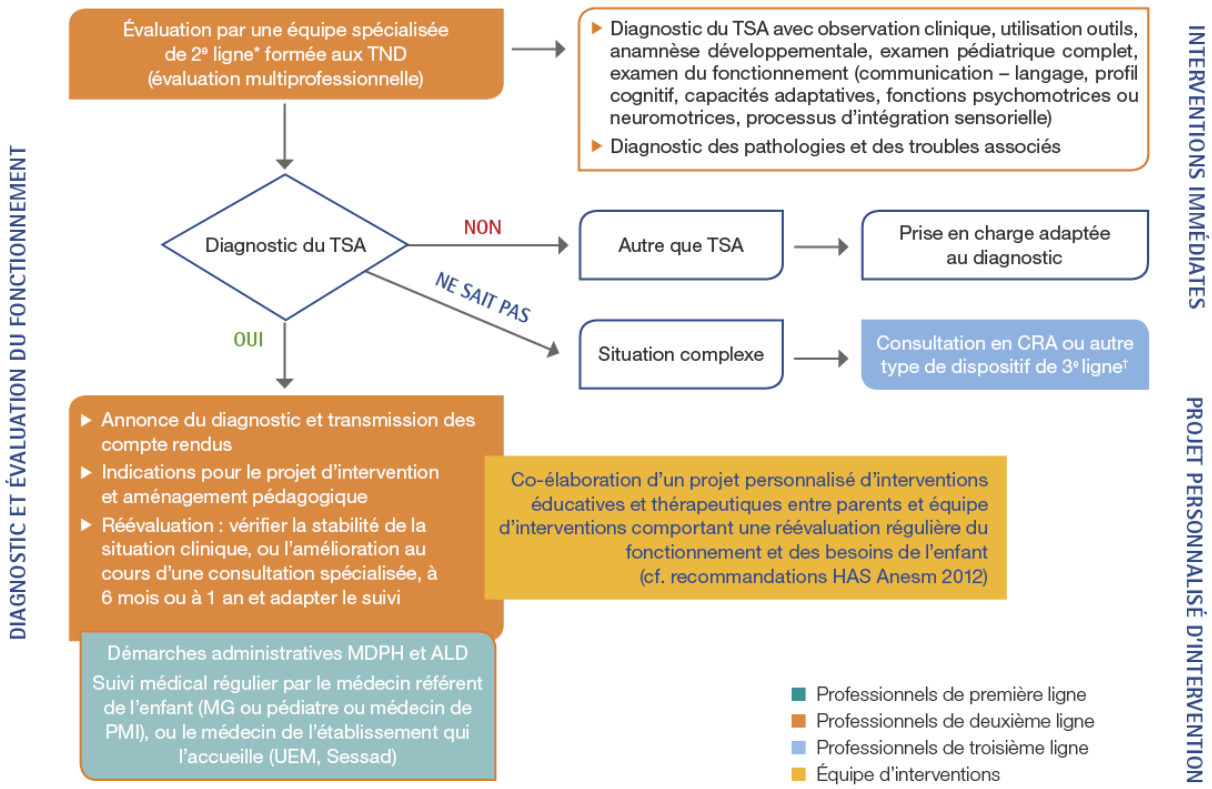


Figure 1. Parcours de repérage du risque de TSA chez l'enfant

2. Diagnostic et évaluation initiale du fonctionnement de l'enfant

La deuxième étape du parcours de l'enfant et de sa famille correspond à la démarche diagnostique en vue de confirmer ou non un TSA (voir figure 2). Elle concerne principalement les équipes de 2e ligne, en étroite collaboration avec le médecin assurant le suivi habituel de l'enfant. Toute structure de 2e ligne peut réaliser des diagnostics de TND puis de TSA dès lors qu'elle a les compétences requises et pose des diagnostics selon les recommandations. Une équipe de 2e ligne qui ne serait pas en mesure de poser ces diagnostics doit orienter le plus rapidement possible l'enfant vers une équipe en capacité de réaliser la démarche diagnostique.



*équipes de pédopsychiatrie (services de psychiatrie infanto-juvénile dont centres médico-psychologiques - CMP), services de pédiatrie, centre d'action médico-sociale précoce (CAMSP), centre médico-psycho-pédagogique (CMPP), réseaux de soins spécialisés sur le diagnostic et l'évaluation de l'autisme ou praticiens libéraux coordonnés entre eux par un médecin. †professionnels exerçant en centre ressources autisme ou en centre hospitalier pour des avis médicaux spécialisés complémentaires, notamment en neuropédiatrie, génétique clinique et imagerie médicale.

Figure 2. Parcours en vue du diagnostic de TSA chez l'enfant

2.1 Diagnostic de TSA

Le diagnostic de TSA est un diagnostic clinique.

Un diagnostic initial de TSA est possible chez l'enfant dès l'âge de 18 mois, et il est recommandé de le formuler en référence au DSM-5 (en attendant la CIM-11) (Annexe 1). Avant cet âge, un diagnostic de trouble du neurodéveloppement (TND) est mieux approprié en raison des difficultés d'un diagnostic formel et du caractère hétérogène et non spécifique des trajectoires précoces de développement.

Il s'agit d'un diagnostic médical qui s'appuie sur une synthèse des informations apportées par les différents professionnels paramédicaux et psychologues ayant contribué à la démarche clinique approfondie visant l'examen de l'ensemble des dimensions du développement.

S'il est nécessaire d'utiliser des instruments standardisés pour le diagnostic, la démarche diagnostique ne peut se résumer à leur utilisation qui n'est qu'une aide au jugement clinique (Annexe 4).

En raison du caractère multidimensionnel des signes cliniques du TSA, l'abord clinique doit être pluriprofessionnel (en particulier pédopsychiatres, pédiatres, psychologues et professionnels de rééducation) et impliquer des professionnels expérimentés et spécifiquement formés aux troubles du neurodéveloppement et aux autres troubles de l'enfance et non pas seulement au TSA.

Ces professionnels doivent veiller à se coordonner entre eux pour assurer la cohérence du processus diagnostique et interpréter ses résultats.

La démarche diagnostique ne relève pas immédiatement d'un centre de ressources autisme (CRA) ou d'un autre type de dispositif de 3e ligne[7] (par exemple, services hospitaliers dédiés au TSA) qui doivent traiter préférentiellement les situations les plus complexes (cf. encadré 3) ; il est recommandé que la démarche diagnostique relève d'une équipe spécialisée de proximité[8], en particulier équipe de 2e ligne constituée de professionnels spécifiquement formés au trouble du neurodéveloppement et au trouble du spectre de l'autisme : équipes de pédopsychiatrie (services de psychiatrie infanto-juvénile dont centres médico-psychologiques - CMP), services de pédiatrie, centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP), centres médico-psycho-pédagogique (CMPP), réseaux de soins spécialisés sur le diagnostic et l'évaluation de l'autisme[9] ou praticiens libéraux coordonnés entre eux par un médecin.

Encadré 3. Critères qualifiant une situation complexe

- Diagnostic différentiel difficile à établir
- Troubles associés multiples, développementaux, somatiques, sensoriels, comportementaux, psychiatriques
- Situations particulières, comme par exemple : intrication importante avec des troubles psychiatriques ou un trouble du développement de l'intelligence de niveau de sévérité grave ou profond ; présentation clinique atténuée ou repérée tardivement ; tableaux cliniques atypiques ; etc.
- Désaccord sur le plan diagnostique

► Points de vigilance

Comme souligné par le DSM-5, dans le diagnostic de TSA « *les symptômes de TSA doivent être présents dès la petite enfance mais ils peuvent ne se manifester pleinement que lorsque la limitation des capacités empêche de répondre aux exigences sociales* ».

Le diagnostic de TSA peut être particulièrement difficile à établir chez les enfants dont l'âge de développement est inférieur à 18 mois, mais aussi, quel que soit l'âge, chez les enfants et adolescents pour lesquels on ne dispose pas de possibilités de description de l'histoire

[7] Cf. instruction N° DGCS/SD3B/DGOS/SDR4/CNSA/2014/221 du 17 juillet 2014 relative au cadre national de repérage, de diagnostic et d'interventions précoces pour les enfants avec autisme ou autres troubles envahissants du développement prévu par le plan autisme (2013-2017).

http://circulaires.legifrance.gouv.fr/pdf/2014/07/cir_38551.pdf

[8] Par exemple, équipe diagnostic autisme de proximité (EDAP), équipe de diagnostic et d'intervention précoce en autisme (EDIPA), unité régionale d'évaluation des troubles neurodéveloppementaux (URETND), etc.

[9] Par exemple, réseau ANAÏS.

développementale précoce et dans le cas où des troubles psychiatriques, d'autres troubles neurodéveloppementaux ou somatiques sont associés au TSA.

La littérature[10] suggère qu'au cours du temps une minorité d'enfants avec un diagnostic de TSA peut présenter des évolutions dans lesquelles ils ne remplissent plus les critères de diagnostic de TSA, soit par progrès intrinsèques, soit par stratégies de compensation. Ces évolutions sont davantage susceptibles de survenir chez des enfants sans trouble du développement intellectuel associé. Les troubles associés présentent aussi une évolution qu'il faut repérer et évaluer.

2.2 Évaluation initiale du fonctionnement de l'enfant

Il est recommandé d'effectuer une évaluation clinique individualisée, portant sur les différents aspects du développement et du fonctionnement de l'enfant et sur son environnement (évaluation multidimensionnelle), précise, détaillée, et dans des contextes variés. Cette évaluation relève d'une démarche coordonnée. Elle est réalisée par des équipes de 2e ligne.

Elle repose sur des observations directes et indirectes recueillies auprès des proches de l'enfant, en particulier ses parents, mais aussi auprès des professionnels des lieux d'accueil du jeune enfant et de l'école.

Elle utilise également des batteries de tests standardisés appropriés à l'âge de l'enfant, à son profil de développement (ex. : langage, habiletés motrices, etc.), à son comportement et au contexte de passation, en privilégiant les tests et échelles validés disponibles (Annexe 4). Elle s'appuie également sur les domaines et activités décrits dans la classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF)[11].

Cette évaluation est à même de permettre d'établir en collaboration avec l'enfant ou l'adolescent, les parents et les professionnels concernés le projet personnalisé d'interventions éducatives et thérapeutiques[12].

Il est recommandé que cette évaluation comporte au minimum les éléments suivants :

- *anamnèse développementale détaillée* : date et motifs des premières préoccupations des parents ; histoire du développement incluant les étapes de l'acquisition et le développement de la motricité, du langage, des interactions sociales et de la communication, jeux, intérêts spécifiques, comportement ; antécédents médicaux personnels (préciser le déroulement de la grossesse, la prise éventuelle de médicaments et de toxiques, l'accouchement) et familiaux ; modes de socialisation, de prise en charge et d'accompagnement ;
- *vérification de la réalisation des tests de repérage standard* (audition, vision[13]) ;
- *examen pédiatrique clinique complet* (poids, taille, périmètre crânien, examen neurologique etc.) ;

[10] En 2010, l'état des connaissances publié par la HAS indiquait 80 % à 96 % de stabilité du diagnostic selon les études : HAS. Autisme et autres troubles envahissants du développement. État des connaissances hors mécanismes physiopathologiques, psychopathologiques et recherche fondamentale. Synthèse élaborée par consensus formalisé. Saint-Denis La Plaine; 2010.

En 2013, Fein *et al*. évoquaient 17 % d'enfants ne remplissant plus les critères diagnostiques (données introductives). Fein D *et al*. Optimal outcome in individuals with a history of autism. J Child Psychol Psychiatry 2013;54(2):195-205

[11] La CIF version enfant-adolescent est consultable sur le site de l'OMS : http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/81988/1/9789242547320_fre.pdf

[12] Se référer à la recommandation HAS-Anesm 2012 relative aux interventions éducatives et thérapeutiques (*ibid.*).

[13] Des troubles sensoriels conduisent chez ces enfants à des amblyopies et strabismes fréquents, dont la prise en charge est compromise régulièrement par la difficulté à leur faire accepter le port de lunettes ou les stratégies de pénalisation qui appartiennent à la rééducation. S'y ajoute, de par la limite de coopération, la difficulté d'examen et de mesure objective des performances visuelles.

- *observation clinique*, en situation d'interaction avec l'enfant, de ses capacités de communication sociale et de ses comportements afin de rechercher les signes centraux de TSA en référence aux critères du DSM-5. Cette observation peut également être structurée au moyen d'outils standardisés tels que la CARS (*Childhood Autism Rating Scale)* ou l'ADOS (*Autism Diagnostic Observation Schedule)* ou l'ECA-R (échelle d'évaluation des comportements autistiques révisée) (Annexe 4) ;
- *examen des différentes dimensions du langage et de la communication* non verbale et pragmatique (ex. : attention conjointe et habiletés conversationnelles) au moyen des tests standardisés disponibles ;
- *examen du niveau de fonctionnement intellectuel et du profil cognitif* (en termes de difficultés mais aussi de points forts et de potentialités) au moyen de tests psychométriques standardisés disponibles adaptés à l'âge chronologique de l'enfant et à ses autres capacités, notamment le langage ;
- *examen des capacités adaptatives* de l'enfant dans les situations de vie quotidienne sur la base des observations parentales, en particulier au moyen de l'échelle de Vineland ;
- *examen des fonctions psychomotrices* dont les habiletés motrices globales et fines à partir de tests standardisés adaptés à l'âge de l'enfant et à ses autres capacités ;
- *examen des processus d'intégration sensorielle*.

Cette évaluation doit être disponible dans un délai le plus court possible, après que l'enfant a été adressé, et ne doit en aucun cas différer la mise en place des interventions thérapeutiques (par exemple : rééducation orthophonique), éducatives (par exemple : structuration de l'environnement, socialisation précoce en crèche) et pédagogiques (par exemple : scolarisation avec auxiliaire de vie scolaire) sur la base d'un diagnostic provisoire (par exemple : trouble du neurodéveloppement en référence au DSM-5).

La réactualisation régulière d'une évaluation du fonctionnement doit être envisagée pour favoriser celle du projet d'interventions en collaboration avec les intervenants autour de ce projet et notamment les parents. Les modalités des évaluations suivantes sont fonction des indications médicales.

En cohérence avec la recommandation relative aux interventions chez l'enfant et l'adolescent[14], il est recommandé que le compte rendu de cette évaluation du fonctionnement soit, en accord avec les parents, transmis aux professionnels chargés de la mise en œuvre des interventions éducatives et thérapeutiques. Pour les aménagements dans le cadre scolaire, si les parents le souhaitent, le compte rendu doit être transmis par leurs soins.

2.3 Diagnostic des troubles associés

Les troubles associés en cas de TSA sont très fréquents. Leur prise en compte sur le plan diagnostique et thérapeutique peut considérablement améliorer la qualité de vie des enfants concernés et de leurs proches.

Parmi ces troubles associés, on peut souligner l'existence de :

- troubles ou pathologies pouvant avoir un impact sur le fonctionnement de l'enfant avec TSA :
  - autres troubles du neurodéveloppement (trouble du développement intellectuel, trouble du langage, déficit attentionnel, trouble développemental de la coordination [TDC],
  - troubles sensoriels (surdité, basse vision),

[14] HAS, Anesm. Autisme et autres troubles envahissants du développement : interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent. Saint-Denis La Plaine; 2012. http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_953959/fr/autisme-et-autres-troubles-envahissants-du-developpement-interventions-educatives-et-therapeutiques-coordonnees-chez-lenfant-et-ladolescent

- perturbation des grandes fonctions physiologiques (comportement alimentaire et sommeil),
- troubles psychopathologiques (anxiété, dépression, etc.),
- pathologies neurologiques épilepsie, problème neuromoteur (fatigabilité ou paralysie, ataxie, mouvements anormaux),
- pathologie somatique : dentaire, hormonale, cardiaque, digestive, métabolique, etc.

La recherche attentive de ces troubles associés fait partie du « diagnostic fonctionnel » : c'est-à-dire analyser « comment » l'enfant fonctionne. Ces troubles sont à prendre en compte dans l'évaluation de l'intensité des besoins de soutien de l'enfant ;

- facteurs de vulnérabilité neurobiologique[15] pouvant perturber le neurodéveloppement et contribuer à l'émergence des troubles cognitifs des enfants avec TSA :

  - facteurs de risque comme la grande prématurité, l'exposition prénatale à des toxiques, une lésion cérébrale vasculaire, traumatique ou infectieuse (méningite, encéphalite, etc.)
  - déterminants neurobiologiques tels que les anomalies chromosomiques ou géniques (plusieurs centaines sont actuellement répertoriées),
    - dont certaines qui présentent un *déterminisme fort* dans la survenue d'un TND (ex. syndrome de l'X fragile, délétion 22q13 / gène *SHANK*3, sclérose tubéreuse de Bourneville, néomutations dominantes dans de nombreux gènes),
    - d'autres qui constituent un facteur de prédisposition à un TND en interaction avec d'autres facteurs génétiques ou environnementaux (ex. : nombreuses délétions/duplications découvertes en ACPA, variants géniques rares).

La recherche de ces facteurs de risque ou de ces déterminants neurobiologiques fait partie du « diagnostic étiologique » : c'est-à-dire, tenter de répondre à la question des « pourquoi » possibles, qui préoccupent les parents malgré la multiplicité des expressions cliniques du TSA, et pouvoir en informer l'enfant et ses parents. Cela peut contribuer à assurer un suivi médical plus ciblé et éviter ainsi certains sur-handicaps associés à un syndrome donné. L'enquête étiologique n'aboutit pas toujours et le diagnostic étiologique, même approfondi, peut rester « indéterminé », soit parce que la cause est inconnue à ce jour, soit parce que le déterminisme est trop multifactoriel pour qu'on puisse le décrypter. Cette situation est particulièrement fréquente en cas de TSA sans TDI.

La recherche des troubles associés doit être systématique, avec une vigilance en cas de survenue de comportements-problèmes, et s'appuyer sur un entretien familial et les examens suivants :

- entretien familial comprenant :

  - l'histoire de la grossesse et de l'accouchement (problèmes pré- et périnataux incluant les maladies maternelles et la consommation de médicaments, en particulier de valproate, ou de toxiques durant la grossesse, les anomalies fœtales échographiques et les complications obstétricales),
  - l'histoire du développement précoce avec la chronologie du développement et la recherche de la notion de régression du développement (en particulier du langage ou de la sociabilité),
  - les antécédents médicaux personnels de l'enfant (problèmes médicaux ou chirurgicaux, épilepsie, etc.),
  - les autres troubles ou maladies associés de l'enfant (hyperactivité, anxiété, maladie de Gilles de la Tourette, troubles obsessionnels compulsifs et dépression),

[15] Les TSA sont le plus souvent d'origine multifactorielle, avec des facteurs de risque notamment génétiques, acquis ante ou post-nataux (toxiques, infections, prématurité, etc.), environnementaux, dont l'interaction complexe et encore mal précisée conduit au trouble, sans préjuger d'un lien déterministe exclusif d'un facteur causal unique. Ces facteurs de vulnérabilité neurobiologique sous-tendent l'émergence d'un TSA même s'ils ne sont pas toujours identifiés chez un enfant atteint.

- les antécédents familiaux (autisme ou TSA, trouble du développement intellectuel, troubles du langage, anomalies congénitales, fausses couches à répétition, décès périnataux, dépression, épilepsie, trouble obsessionnel compulsif [TOC],
- les troubles du sommeil ou troubles du comportement alimentaire ;

- examen clinique systématique approfondi comprenant :
  - un examen général : recueil de la taille, du poids et de l'état nutritionnel, avec interprétation des courbes de croissance,
  - un examen neurologique, comportant une analyse de la cinétique de croissance du périmètre crânien (à partir du carnet de santé), puis une observation de l'enfant avec une attention particulière portée à la qualité des transferts, du relevé du sol, de la marche, de la motricité fine des deux mains, de l'oculomotricité et des praxies bucco-faciales ainsi que du tonus musculaire de l'axe et des membres,
  - un examen morphologique à la recherche de particularités morphologiques (visage, peau, extrémités, organes ou autre) ;

- recours à des consultations spécialisées, comprenant :
  - un examen de la vision (ophtalmologique et orthoptique) et de l'audition,
  - une proposition systématique d'une consultation de génétique médicale, surtout en cas de TSA associé à un trouble du développement intellectuel, à une particularité morphologique, ou tout signe clinique pouvant évoquer une maladie génétique sous-jacente, et pour toute demande de conseil génétique familial, quelle que soit la forme de TSA,
  - une consultation de neuropédiatrie en cas de prématurité, de retard de croissance intra-utérin, d'antécédents périnataux, en cas d'éléments atypiques du tableau clinique, de trouble moteur, de régression du développement, d'une anomalie de croissance du périmètre crânien ou de l'examen neurologique ou en cas d'épisode neurologique aigu : crise d'épilepsie, mouvements anormaux (hors stéréotypies), trouble de la conscience, fatigabilité excessive, etc.

Ces examens cliniques ou consultations sont dans la mesure du possible effectués par un médecin spécialiste à proximité du domicile, hormis la consultation de génétique médicale qui n'est accessible qu'en établissement de santé (CHU principalement).

Aucun test ou examen paraclinique n'est recommandé de manière systématique pour poser un diagnostic de TSA, leur réalisation s'effectuant sur signe d'appel évoquant un trouble associé ou un diagnostic différentiel. Leur réalisation et leur interprétation relèvent de professionnels de 3e ligne. Les prescriptions orientées par les examens précédents sont les suivantes :

- EEG avec technique adaptée aux recommandations de bonne pratique en fonction de l'âge ;
- imagerie par résonance magnétique (IRM) cérébrale avec spectroscopie. L'IRM permet de diagnostiquer une cause de TSA (déficit en créatine) ou de diagnostiquer une lésion tumorale ou malformative associée au TSA. Les séquences d'images utilisées étant spécifiques au TSA[16] et le recours à une sédation étant fréquent[17], cette IRM doit se faire dans des centres habitués à l'IRM de ces patients[18] ;
- autres (électrophysiologie, tests génétiques, bilans radiologiques malformatifs, etc.) ;
- bilans neurométaboliques, et si possible consultation en centre de référence maladies héréditaires du métabolisme.

Dans le cadre de protocole de recherche, d'autres investigations complémentaires à celles recommandées dans le cadre du diagnostic peuvent être proposées et dépendent de ces protocoles.

[16] Séquences recommandées : 3D T1, coupes coronales T2 et FLAIR perpendiculaires aux hippocampes, coupes axiales T2 et FLAIR, coupes axiales diffusion et spectroscopie dans les noyaux gris centraux. Séquences optionnelles : injection intraveineuse de produit de contraste en cas d'anomalies sur les séquences précédentes.

[17] Sédation médicamenteuse spécifique au TSA. Le recours à l'anesthésie générale est rare.

[18] CHU pédiatriques par exemple.

2.4 Diagnostic différentiel

Le diagnostic différentiel est fondé sur une évaluation multidimensionnelle et multiprofessionnelle. La plupart des diagnostics souvent associés à l'autisme peuvent constituer un diagnostic différentiel, en dehors du mutisme sélectif et du trouble de la communication sociale qui sont des diagnostics exclusifs. Les principaux diagnostics différentiels du TSA chez l'enfant sont :

- les troubles sensoriels (surdité et cécité) quand ils sont associés à des troubles du comportement ou des troubles relationnels ;
- les états de marasme dans un contexte de carence affective grave et le trouble réactionnel de l'attachement dont les problèmes de relations sociales peuvent quelquefois apparaître à première vue comme similaires à ceux du TSA ;
- les troubles de la communication incluant le trouble du langage et le trouble de la communication sociale (pragmatique). Dans certains troubles du langage, il peut exister des problèmes de communication et des difficultés de socialisation secondaires. Le trouble de la communication sociale (pragmatique) comporte une altération de la communication sociale et des interactions sociales mais il n'y a pas de comportements ou d'intérêts restreints et répétitifs. Le trouble de la communication sociale (pragmatique) et le TSA s'excluent ;
- le retard global de développement et le trouble du développement intellectuel sans TSA : le trouble du développement intellectuel est retenu en l'absence de différence entre le niveau de compétences sociocommunicatives et le niveau de développement des autres compétences intellectuelles ;
- le TDAH en raison des troubles de l'attention qui peuvent être présents également dans le TSA ;
- le trouble de l'anxiété sociale (phobie sociale) qui a en commun avec le TSA le retrait social et la préférence pour rester seul ; le retard du langage et de la communication présent dans le TSA n'est pas retrouvé pour l'anxiété sociale ;
- certaines formes d'épilepsie telles que le syndrome de Landau-Kleffner qui comporte la survenue entre l'âge de 3 et 7 ans d'une perte de langage (à la fois sur le versant expressif et réceptif) associée dans le temps à des crises d'épilepsie ;
- le mutisme sélectif : l'enfant a des compétences sociales appropriées dans certaines situations et dans les situations où il est mutique, la réciprocité sociale n'est pas altérée. Le mutisme sélectif et le TSA s'excluent ;
- le syndrome de Rett qui peut comporter une altération des interactions sociales au cours de la phase de régression entre l'âge de 1 an et 4 ans.

Chez l'enfant plus grand et l'adolescent, les principaux autres diagnostics différentiels du TSA sont :

- le trouble obsessionnel compulsif (TOC) qui peut comporter des stéréotypies et des intérêts restreints ;
- la schizophrénie à début précoce qui peut comporter une phase prodromique au cours de laquelle un retentissement social ainsi que des intérêts restreints et des croyances atypiques peuvent survenir.

3. Procédures à suivre du repérage au diagnostic - Parcours

Les recommandations suivantes sont synthétisées sous forme de schéma en Annexe 6.

3.1 De l'identification des signes au diagnostic

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. Dans les cas où malgré les inquiétudes persistantes des parents, le médecin généraliste ou le pédiatre ne confirment pas ces craintes, les parents doivent avoir la liberté de prendre un deuxième avis. Il est alors nécessaire que le médecin ayant procédé au premier examen donne par écrit ses observations à caractère médical afin de faciliter l'accès à un deuxième examen.

La consultation dédiée en soins primaires inclut un examen clinique approfondi du développement, et conduit en cas de repérage de signes d'alerte de TSA à mettre en place les actions listées ci-dessous, et à débuter sans attendre les interventions citées en cas de confirmation de développement inhabituel :

- orientation vers 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[19], 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 ;
- consultation de suivi, coordination des actions en vue du diagnostic et synthèse des résultats pour transmission à une équipe de 2e ligne.

Parallèlement à ces actions, l'enfant est orienté sans attendre vers une équipe spécialisée de 2e ligne formée aux TND en mesure d'effectuer une évaluation multidimensionnelle et multiprofessionnelle (voir recommandations *supra*).

Un recours au CRA ou à une autre structure de 3e ligne est à envisager dans les situations complexes (cf. encadré 5).

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 2e 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.

[19] Les établissements d'accueil des jeunes enfants (EAJE) sont classiquement appelés « multi-accueil » et concernent les crèches, haltes-garderies, etc.

► Situations particulières

- 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 par les parents, notamment si les signes persistent ou s'accentuent au cours du développement.

3.2 Organisation territoriale

Il est souligné d'importantes différences territoriales dans les organisations des parcours dont l'efficacité dépend des ressources locales en termes d'offre de soins mais aussi d'orientation prise par certaines structures. Il existe parfois un manque de visibilité pour les usagers des ressources existantes mais aussi des inégalités d'accès au diagnostic et aux soins.

Ce constat doit être pris en compte dans le travail d'animation territoriale effectué par chaque ARS. Les ARS sont invitées en particulier à engager une concertation au niveau des territoires entre les acteurs concernés sur la meilleure manière d'organiser le parcours de diagnostic des enfants.

3.3 Suivi médical et réévaluation

Le diagnostic initial de TSA doit conduire à un suivi médical régulier de l'enfant dans les différentes dimensions de sa santé et de ses besoins par le médecin assurant le suivi habituel de l'enfant, en lien avec les équipes spécialisées de 2e ligne (cf. section 2.1).

Des réévaluations pluriprofessionnelles du fonctionnement et des besoins de l'enfant sont nécessaires au cours de son parcours au vu du caractère potentiellement dynamique et non fixé du TSA afin de réadapter le projet personnalisé d'interventions. Il est rappelé que le diagnostic de TSA doit être ré-interrogé.

4. Annonce du diagnostic médical et information des familles

L'annonce du diagnostic médical est une obligation déontologique[20]. Il est recommandé qu'elle soit effectuée si possible en présence des deux parents, dans une consultation dédiée avec le médecin (pédopsychiatre, pédiatre ou neuropédiatre, compétent dans le domaine des TSA) et si besoin un autre professionnel.

Pour l'annonce du diagnostic, il est recommandé en attendant la CIM-11 d'utiliser le terme de trouble du spectre de l'autisme (TSA) en référence au DSM-5.

Il est rappelé que le terme de psychose infantile est inapproprié pour le diagnostic de toute forme d'autisme. Si l'enfant a reçu un diagnostic qui n'est pas en référence avec la CIM-10 ou le DSM-5 (par exemple : psychose infantile, dysharmonie évolutive), une démarche de réactualisation du diagnostic peut être proposée aux parents au regard de l'actualisation des connaissances.

La démarche diagnostique est progressive, graduée, se faisant sur une durée variable, s'adaptant aux besoins et à la demande des parents et de l'enfant, pour aboutir à l'annonce du diagnostic. La mise en place des interventions peut débuter avant même que l'ensemble des évaluations initiales à visée diagnostique soient terminées, dès lors qu'un trouble du développement est observé[21].

L'annonce du diagnostic initial de TSA est effectuée à l'issue des bilans pluriprofessionnels par le médecin qui coordonne la démarche.

Avant cette étape et alors que le diagnostic de TSA n'est pas encore confirmé, il est souhaitable de poser et annoncer un diagnostic provisoire de troubles du neurodéveloppement assorti d'un diagnostic fonctionnel précisant les altérations de fonction ou les troubles invalidants de la santé permettant ainsi la mise en place d'interventions et l'ouverture de droits *via* les maisons départementales pour les personnes handicapées [MDPH] et l'Assurance maladie (protocole d'affection de longue durée [ALD].

L'annonce du diagnostic de TSA[22] doit aussi porter sur celui d'éventuels troubles associés, et apporter un éclairage précis sur le fonctionnement de l'enfant en soulignant ses compétences, potentialités et difficultés. Cet éclairage s'appuie sur les bilans réalisés par les médecins, psychologues et paramédicaux ayant permis de repérer et évaluer ce fonctionnement dans les divers domaines du développement de l'enfant.

L'information délivrée au cours de l'annonce concerne également les connaissances actuelles sur ce qu'est l'autisme, et la façon dont il est susceptible d'affecter le développement et les fonctions de l'enfant ; ainsi que le risque d'autisme dans la fratrie, parallèlement à la possibilité d'être orienté vers une consultation de génétique clinique afin de réaliser l'enquête génétique étiologique.

L'annonce du diagnostic doit être associée à des indications pour l'élaboration d'un projet personnalisé d'interventions éducatives et thérapeutiques[23], et pour des aménagements

[20] « *Article 35 (Article R. 4127-35 du Code de la santé publique). Le médecin doit à la personne qu'il examine, qu'il soigne ou qu'il conseille une information loyale, claire et appropriée sur son état, les investigations et les soins qu'il lui propose. Tout au long de la maladie, il tient compte de la personnalité du patient dans ses explications et veille à leur compréhension. Toutefois, lorsqu'une personne demande à être tenue dans l'ignorance d'un diagnostic ou d'un pronostic, sa volonté doit être respectée, sauf si des tiers sont exposés à un risque de contamination.* » https://www.conseil-national.medecin.fr/sites/default/files/codedeont.pdf

[21] Se référer à la recommandation de bonne pratique suivante : HAS, Anesm. Autisme et autres troubles envahissants du développement : interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent. Saint-Denis La Plaine ; 2012. http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_953959/fr/autisme-et-autres-troubles-envahissants-du-developpement-interventions-educatives-et-therapeutiques-coordonnees-chez-lenfant-et-ladolescent

[22] Le diagnostic médical, établi au cours de la démarche diagnostique pluriprofessionnelle, correspond au diagnostic nosologique, en référence au DSM-5, complété du diagnostic fonctionnel.

[23] Se référer à la recommandation de bonne pratique HAS-Anesm 2012 (*ibid.*)

pédagogiques adaptés aux besoins et aux demandes de l'enfant et de sa famille ainsi qu'à leurs priorités et leurs choix. L'élaboration avec les parents et l'enfant de ce projet personnalisé d'interventions éducatives et thérapeutiques se réalise après le temps d'annonce et nécessite que les parents soient accompagnés pendant cette période de transition entre la fin de la démarche diagnostique et la mise en œuvre effective du projet d'interventions co-élaboré avec les familles.

Il est recommandé de prendre en compte les besoins habituels d'information ainsi que les besoins d'accompagnement aux démarches administratives des parents sur les ressources disponibles sur le territoire (accueil de l'enfant, service d'aide à la personne, lieu de répit, services de documentation territoriaux dont ceux des CRA, associations de familles et de personnes autistes).

Les préconisations, discutées avec les parents, prennent en compte les résultats de l'évaluation du fonctionnement de l'enfant, les ressources territoriales mais aussi les priorités et choix des parents. Pour favoriser des choix éclairés par les familles, il est recommandé de leur proposer des séances d'information ou de guidance parentale sous forme de programme de psychoéducation ou d'éducation thérapeutique.

En concertation avec les parents, il est essentiel de déterminer les modalités et le moment de donner des informations à l'enfant et éventuellement à ses frères et sœurs. Il est également opportun de fournir des outils (brochures d'information par exemple) permettant de guider les parents dans leur démarche d'annonce du diagnostic aux autres membres de leur famille et à leurs proches.

Les parents doivent être destinataires d'un compte rendu médical écrit faisant état du diagnostic médical, comportant la synthèse des observations cliniques, des principaux résultats des bilans et des préconisations d'interventions éducatives, d'aménagements pédagogiques adaptés et thérapeutiques. Ces préconisations ont pour objet de favoriser le développement de l'enfant, son inclusion, sa participation sociale et son bien-être. Il est rappelé que le secret médical n'est pas opposable aux représentants légaux de l'enfant.

Il est recommandé que ce compte rendu contenant les informations strictement nécessaires à la coordination ou à la continuité des soins ou au suivi médico-social et social de l'enfant soit adressé systématiquement aux médecins et professionnels concernés dans les conditions légales et réglementaires du partage d'informations[24].

Il est recommandé de laisser aux parents la possibilité de poser des questions au moment de l'annonce, mais aussi plus tard quand ils auront assimilé l'information ; envisager également de répondre aux questions de l'enfant et de ses frères et sœurs.

L'annonce du diagnostic de TSA fait référence aux bonnes pratiques de l'annonce (clarté et accessibilité du message, écoute, articulation des propositions éducatives et thérapeutiques au diagnostic, pronostic ouvert).

► Points de vigilance

Étant donné la complexité et les difficultés du parcours diagnostique, une attention accrue est nécessaire pour les familles en situation de vulnérabilité sociale, culturelle, ou bien dans les cas où les parents sont eux-mêmes en situation de handicap.

Il est également nécessaire d'être attentif aux besoins de la famille et de s'intéresser à son niveau de stress et de qualité de vie, afin de l'orienter vers des mesures d'aide et de soutien, adaptées à ses besoins et ses priorités (psychoéducation, éducation thérapeutique, associations d'usagers, soutiens psychologiques, aides sociales, etc.).

[24] Se référer à l'article L. 1110-4 du Code de la santé publique modifié par la loi de 2016 et aux articles R. 1110-1 et suivants du Code de la santé publique (cf. décret n° 2016-994 du 20 juillet 2016 relatif aux conditions d'échange et de partage d'informations entre professionnels de santé et autres professionnels des champs social et médico-social et à l'accès aux informations de santé à caractère personnel).

5. Conditions pour une appropriation des recommandations et perspectives

5.1 Sensibilisation des parents

Souligner le rôle important des 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.) pour la diffusion des messages de prévention portant sur les attendus dans le développement habituel en termes de chronologie des acquisitions de la motricité, du langage, et scolaires, notamment en s'appuyant sur le carnet de santé.

5.2 Information et formation des professionnels

Actualiser la formation des professionnels de santé concernant le parcours de l'enfant et de sa famille, du repérage au diagnostic, afin de réduire l'écart entre les pratiques recommandées et les pratiques effectivement mises en œuvre, parfois éloignées des référentiels internationaux.

Diffuser largement les repères et outils de suivi du développement habituel de l'enfant et les signes d'alerte de TSA auprès des professionnels de santé mais aussi des professionnels de la petite enfance, des secteurs sociaux (protection de l'enfance) et médico-sociaux, ainsi que des enseignants, afin de sensibiliser tous les professionnels de 1re ligne (professionnels de santé ou non) au développement ordinaire de l'enfant ainsi qu'à l'identification de ces signes d'alerte.

Proposer que les médecins qui effectuent l'examen approfondi du développement de l'enfant disposent d'un socle de formation spécifique.

Former les différents professionnels à la passation des outils qu'ils sont susceptibles de mettre en œuvre en fonction de leur mode ou lieu d'exercice :

- outils de suivi du développement normal de l'enfant pour les professionnels non médicaux de 1er ligne (cf. Annexe 2) ;
- outils de repérage des troubles du neurodéveloppement et du TSA pour les médecins ou équipe de 1re ligne assurant le suivi habituel de l'enfant, médecin généraliste, pédiatre, médecin de PMI (cf. Annexe 3) ;
- outils de diagnostic et d'évaluation du fonctionnement de l'enfant pour les équipes de proximité de diagnostic (2e ligne) et de diagnostic complexe (3e ligne) (cf. Annexe 4 et Annexe 5).

Sensibiliser les professionnels :

- à une bonne communication entre eux ;
- à la qualité des échanges entre les professionnels, les enfants et leur famille.

5.3 Dialogue avec les tutelles dans le cadre des contractualisations d'objectifs et de moyens

Les autorités de tutelle (ARS) sont encouragées dans le contexte du 4e plan autisme à se concerter avec les acteurs de terrain pour :

- organiser le parcours du repérage au diagnostic au sein de chaque territoire, au niveau infra-départemental, et définir les rôles des différents acteurs de la région (professionnels de 1re, 2e et 3e ligne) ;

- fixer conjointement des objectifs atteignables en termes de meilleur accès des enfants au diagnostic de TSA avec des délais les plus courts possible, en tenant compte de la réalité de l'offre sur chaque territoire au regard de l'ensemble des activités des structures concernées ;
- négocier un budget pour l'achat des outils de repérage, de diagnostic ou d'évaluation du fonctionnement de l'enfant.

La mise en place d'un réseau structuré et d'une formation des professionnels de 1re ligne (sensibilisation aux TND, repérage, examen clinique approfondi) apparaît comme un préalable à la réduction des délais d'accès au diagnostic.

5.4 Tarification spécifique pour consultation longue ou très complexe

Proposer une tarification spécifique pour les consultations de suivi et de coordination réalisées par le médecin assurant le suivi habituel de l'enfant ou de l'adolescent en ALD pour un TSA, sur le modèle des consultations longues et complexes[25] ou des consultations de suivi de l'enfant présentant une pathologie chronique grave ou un handicap neurosensoriel sévère nécessitant un suivi régulier[26].

5.5 Suivi de cohortes

Proposer de mettre en place le suivi de cohortes au travers de registres, notamment sur le TSA, afin de recueillir et analyser des informations épidémiologiques relatives à sa fréquence et à sa diffusion (incidence et prévalence).

Poursuivre la recherche sur les facteurs de risque de TSA pour acquérir des connaissances sur l'origine de ce syndrome, évaluer la situation de la prise en charge, prévoir les conditions cadres, mesures de prévention et plans de suivi médical et d'accompagnement social et médico-social dont on aura besoin à l'avenir.

Préciser les caractéristiques et les besoins des filles avec TSA afin de pouvoir confirmer ou infirmer les questions actuellement soulevées sur un éventuel sous-diagnostic des filles avec TSA.

[25] Les consultations longues et complexes bénéficient d'une tarification spécifique pour les patients ayant certaines affections de longue durée. Ces consultations sont réalisées par le médecin traitant notamment au domicile du patient, en présence des aidants habituels.

[26] La tarification spécifique était en 2017 réservée aux pédiatres (arrêté du 20 octobre 2016 portant approbation de la convention nationale organisant les rapports entre les médecins libéraux et l'Assurance maladie signée le 25 août 2016).

Annexe 1. Trouble du spectre de l'autisme : critères diagnostiques du DSM-5

Cette annexe reproduit les critères diagnostiques du DSM-5, d'après American Psychiatric Association. Trouble du spectre de l'autisme. Dans: DSM-5 Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux. Issy-Les-Moulineaux: Elsevier Masson; 2015.

Le trouble du spectre de l'autisme est classé parmi les troubles neurodéveloppementaux.

Critères diagnostiques 299.00 (F84.0)

A. Déficits persistants de la communication et des interactions sociales observés dans des contextes variés :

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

Spécifier la sévérité actuelle : la sévérité repose sur l'importance des déficits de la communication sociale et des modes comportementaux restreints et répétitifs. La sévérité est codée en trois niveaux (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 hyporéactivité aux stimulations sensorielles ou intérêt inhabituel pour les aspects sensoriels de l'environnement.

Spécifier la sévérité actuelle : 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 (professionnels ou dans d'autres domaines importants).

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

Spécifier si :

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

Annexe 2. Principaux outils de suivi du développement de l'enfant

Ces outils sont destinés à être utilisés par les professionnels de 1ère ligne afin de repérer le caractère habituel ou non du développement d'un enfant et notamment les éventuels signes d'alerte de TSA.

► Évaluation précoce des différents domaines de développement : baby-test et autres échelles

Outil	Âge	Étalonnage	Organisation	Auteur	Accès aux ressources
Échelle de développement psychomoteur de la première enfance de Brunet-Lézine **BL-R**	2 à 30 mois	+ de 1000 bébés Quotient de développement global et par domaines	4 domaines : posture, coordination, langage et sociabilité	Brunet et Lézine, 2001	Payant
Échelle de Denver *Denver Developmental Screening Test* **(DDST)**	Naissance-6 ans	Version française 1000 enfants % de réussite	4 domaines : motricité, langage, motricité fine, contact social 105 items	Frankenburg 1967, 1992	Accès libre (site AFPA)
Test simplifié de Gesell	11 tranches d'âge de 4 semaines à 5 ans.	Réponse en réussite ou échec	Quatre domaines : motricité, cognition, langage et développement social	Version simplifiée de l'échelle de Gesell, 1919	Accès libre Test simplifié : http://fmc31200.free.fr/MG-liens/Pediatrie/test_Gesell.pdf Test complet http://www.cofemer.fr/UserFiles/File/EchellePed1_3.pdf
Inventaires français du développement communicatif (**IFDC**)	Évolutions des scores à 12, 18 et 24 mois	Repérage en percentile (du 10e au 90e)	Évaluation des gestes communicatifs et du lexique en compréhension et production	Adaptation des échelles MacArthur Bates (MBCDI) 1991, 1998	Accès libre (sites Ministère et AFPA)

Annexe 3. Principaux outils de repérage d'un risque de TSA

Ces outils sont destinés à être utilisés par les professionnels de 1ère ligne afin de contribuer à l'évaluation du risque de TSA dans le cadre du repérage du risque de TSA. Cette liste est non exhaustive ; les outils proposés sont ceux qui sont les mieux validés et accessibles en français.

► 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 *et al.*, 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 *et al.*, 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	Âges	Accès aux ressources
Autism Spectrum Screening Questionnaire **(ASSQ)**	Ehlers S, Gillberg C, Wing L, 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 S *et al.*, 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 J et Gruber, C, 2005, 2012, 2015	Parents et/ou enseignants	65 items 15-20 minutes Compatible DSM5	2,5 ans à adulte	Payant (traduction en cours de validation)

Annexe 4. Principaux outils de diagnostic du TSA et d'évaluation de sa sévérité

Outre les critères du DSM-5 (cf. Annexe 1) permettant de poser le diagnostic de TSA et d'apporter une indication indirecte de la sévérité du TSA au travers de l'aide requise pour certains actes de la vie quotidienne, les outils suivants, utilisés par les professionnels de 2e ou de 3e ligne, permettent de contribuer à la démarche diagnostique pour identifier un TSA (ADI-R et ADOS-2) et évaluer sa sévérité : CARS-2, ECA-R et ECA-N.

Cette liste est non exhaustive ; les outils proposés sont ceux qui sont les mieux validés et accessibles en français.

Il est nécessaire que les professionnels aient une bonne connaissance des signes cliniques de l'autisme et une pratique régulière auprès des personnes avec autisme, acquises soit au cours de leur formation initiale, soit au cours de formation continue spécifique.

► Outils permettant de contribuer au diagnostic de TSA

	ADI-R Entretien pour le diagnostic de l'autisme
Auteurs	Mis au point par Le Couteur *et al.* (1989), puis remanié par Lord (1989, 1994), 2003). Traduction française en 1996, 2011)
Forme	Interview structurée standardisée
Référence psychopathologique	Relations étroites avec les critères de la CIM-10 et du DSM-IV
Référence développementale	Calendrier du développement ordinaire
Évaluation	Permets de décrire les comportements suscitant l'inquiétude en termes d'intensité, de degré de déviance, de fréquence par rapport à ceux du développement ordinaire
Prérequis	Avoir une bonne connaissance du développement ordinaire et de l'autisme Maîtrise des techniques d'entretien de recueil de données
Qualités psychométriques	Bonne fidélité inter juge (pour le score total, le score par domaine et les différents items) Bonne fidélité test-retest (stabilité avec le temps, peu de sensibilité au changement) Bonne consistance interne Bonnes corrélations avec CARS et ADOS
Administration	Entretien de 1 1/2 à 3 heures qui dépend des compétences cliniques et de l'expérience de l'examinateur
Acceptabilité	Bonne acceptabilité par les parents
Indication	L'enfant doit avoir un niveau de développement (un âge mental) au moins égal à 24 mois Focalisation sur la période des 4/5 ans
Biais	Biais de mémorisation (« *Forward telescoping* ») pour les indices liés à une forte charge émotionnelle Biais d'interprétation des premières inquiétudes
Organisation	93 items organisés dans 9 domaines Le calcul de l'algorithme en concernera 42
Cotation	Prendre en compte le niveau de développement, l'âge réel de l'enfant et le niveau verbal en expression Deux cotations : « actuellement » et « à tout moment du développement » Deux algorithmes : comportements actuels et diagnostic (*Cut off*) Cotation : échelle d'intensité en 4 points (0=typique)
Prospectif	Peu de modifications profondes de l'instrument à envisager dans les années à venir, par contre nécessitée de validation en fonction des changements de classification
Limites	Peu de sensibilité avant 30 mois
Accès aux ressources	payant

	ADOS-2 Autism Diagnostic Observation Schedule 2ed
Auteurs	Lord *et al.*, 1989, 1998, 2015 Traduction française
Forme	Mise en situation de l'enfant dans le cadre de saynètes semi-standardisées
Référence psychopathologique	Références au DSM-IV-TR même si la notion de TSA est évoquée explicitement
Référence développementale	Calendrier du développement ordinaire
Évaluation	Permet de décrire les comportements suscitant l'inquiétude en termes d'intensité, de degré de déviance, de fréquence par rapport à ceux du développement ordinaire
Prérequis	Avoir une bonne connaissance du développement ordinaire et de l'autisme Accepter de se faire filmer Compétences à « mettre en scène » l'enfant
Qualités psychométriques	Bonne fidélité inter juge Bonne consistance interne Bonne validité intergroupe Score total : bonnes corrélations avec CARS et ADI et bonne mesure de l'intensité du trouble
Administration	Temps d'administration par module : de 30 à 45 minutes
Acceptabilité	Bonne acceptabilité par l'enfant et les parents
Indication	Cinq modules : module Toddler, 1, 2, 3 et 4 Croisement de deux critères : âge réel et niveau de compétence linguistique en production
Biais	Collaboration maximale de l'enfant souhaitée Familiarisation de l'observateur avec l'outil Sollicitation des parents en l'absence de participation de l'enfant
Organisation	Une dizaine de situations (saynètes) par modules : croisement de deux critères (degré de structuration du cadre et complexité)
Cotation	Vidéoscoper les rencontres Prise de notes durant la rencontre Cotation en double souhaitable Identifier le niveau de langage expressif Calcul d'un algorithme et conversion en fonction de l'âge réel Calcul d'un score de sévérité (score de comparaison)
Prospectif	Pas d'indices à ce jour
Limites	Le matériel : achat aux USA ou, si ports compliqués, et à des fins de standardisation respecter les propriétés des jouets (taille, couleur, fonction, etc.) interprétation à moduler Une limite importante de cet outil est apparue depuis les nouveaux critères diagnostiques établis par le DSM-5 : un enfant peut être considéré comme ayant un TSA selon les seuils déterminés par l'ADOS-2 alors même que l'axe « stéréotypies et intérêts restreints » ne présente aucun trouble. Or, si cet enfant ne présente pas de stéréotypies ou intérêts restreints, alors il ne remplit pas les critères diagnostiques de TSA selon le de DSM-5.
Accès aux ressources	payant

► Outils évaluant la sévérité du TSA

Outil	CARS 2 *Childhood Autism Rating Scale*
Auteurs	Schopler *et al.*, 1980, 1988, Wellman et Love, 2010
Référentiels	Développé à partir de plusieurs bases de référence : Kanner, 1943 ; Creak, 1964 ; Rutter, 1978 ; Ritvo et Freeman, 1978 ; DSM III-R, 1987 ; DSM-IV-TR, 2000.
Qualités psychométriques	Bonne cohérence interne, bonne sensibilité, bonne spécificité, bonne fidélité inter juge, bonne fidélité test-retest, par contre validité de structure à vérifier. Coefficient de généralisabilité (qui prend en compte l'enfant, la situation, le cotateur et leurs interactions) satisfaisant
Indication et contre-indication	Sujets > 24 mois La note globale est un bon marqueur de la sévérité Mais ce n'est pas un outil de dépistage Et ce n'est pas un outil à finalité diagnostique
Étalonnages	1606 sujets. Normes spécifiques pour chaque groupe : trois étalonnages : 2-12 ans, 13 ans et +, et global Notes T (M=50 et σ=10) et percentiles
Formes	Deux versions : version standard (ancienne CARS) et version « haut fonctionnement » (langage fonctionnel et QI>80), accompagnées d'un questionnaire destiné aux parents ou accompagnants comme compléments d'information pour la cotation et les interventions
Organisation	15 items : 14 items et 1 item d'impression générale Dans la version Haut Niveau : 15 items, dont 4 nouveaux/version classique
Administration	5-10 minutes
Cotation	Échelle d'intensité en 4 points. En utilisant les scores intermédiaires (1,5…) échelle en 7 points. Étendue des scores : 15-60. Cut-off : 30-36 relève d'autisme modéré. >36 d'un autisme sévère Prendre en compte la fréquence, l'intensité, la singularité et la durée du comportement Peut être cotée en groupe La cotation dépend de la variabilité des comportements échantillonnés et du degré de structuration du cadre. À des fins de standardisation coter à partir de prélèvements vidéo issus de situations semi-standardisés sur une durée de 20 à 30 minutes.
Formation	Formation souhaitée
Accès aux ressources	Payant (Version française au Canada)

Outil	ECA-R Échelle d'évaluation des comportements autistiques – version révisée
Auteurs	Catherine Barthélémy C, Gilbert Lelord *et al.* Barthélémy et al, 1997, JADD, 27:139-153.
Référentiels	L'ECA-R est issue de l'ECA (20 items): Barthélémy et al, 1992, JADD, 22:23-31 et Barthélémy *et al*., 1990, JADD, 20:189-204. Échelles développées pour compléter la CARS, le DSM-III-R et l'ADI.
Qualités psychométriques	Structure factorielle: 2 facteurs principaux "Déficience relationnelle" (13 items) et "insuffisance modulatrice" (3 items) Le score "Déficience relationnelle", qui a une excellente cohérence interne, mesure la sévérité de l'autisme. Bonne fidélité inter-cotateurs. Sensibilité: 0.74, spécificité: 0.71
Indication et contre-indication	Enfants jusqu'à 12 ans. Simplicité de passation. Mesure fine de la sévérité de l'autisme. Sensible aux variations des comportements au cours du temps. Sensible aux modifications induites par les thérapeutiques et les rééducations (McConachie et al, 2015, Health technol Asssess, 19:1-506).
Étalonnages	136 enfants avec troubles graves du développement (critères DSM-III-R) âgés de 20 mois à 139 mois.
Formes	Version révisée.
Organisation	29 items dans sa version révisée.
Administration	20 mn.
Cotation	Échelle d'intensité en 5 points qui mesure la fréquence et l'intensité de comportements "cibles" comme le retrait social, les troubles de la communication verbale et non verbale, les comportements répétés , l'intolérance au changement, les réactions paradoxales à l'environnement, les troubles de l'attention et des perceptions… Cotation par tout professionnel formé à la clinique de l'autisme
Formation	Formation à la clinique de l'autisme nécessaire.
Accès aux ressources	Payant

Annexe 5. Principaux outils d'évaluation du fonctionnement de l'enfant

Les outils suivants permettent d'évaluer le fonctionnement de l'enfant dans les différents domaines de développement. Cette liste est non exhaustive ; les outils proposés sont ceux qui sont les mieux validés et accessibles en français.

Ils sont utilisés par les professionnels de 2e ou 3e ligne, dans le cadre de l'évaluation initiale du fonctionnement au cours de la démarche diagnostique ou lors de l'actualisation des projets personnalisés coordonnés d'interventions éducatives et thérapeutiques dans le suivi ultérieur de l'enfant[27].

Pour que la passation de ces épreuves soit adaptée à la situation singulière de chaque enfant et que l'interprétation des résultats tienne compte de ces adaptations, notamment en cas de langage oral peu développé, il est nécessaire que les professionnels aient une bonne connaissance des signes cliniques de l'autisme et une pratique régulière auprès des personnes avec autisme, acquises soit au cours de leur formation initiale, soit au cours de formation continue spécifique.

► Évaluation des intelligences chez l'enfant avec TSA : épreuves standardisées globales et non spécifiques du TSA

Niveau de langage	Épreuve	Étalonnage Français	Temps	Organisation	Auteurs
Non verbal	Test non verbal d'intelligence de Snijders-Oonen **SON-R**	$2^{1/2}$-7 ans Notes standards m=10, σ=3 et m=100, σ=15	>45 minutes	6 subtests de 15 items Son-Performance Son-Raisonnement	Tellegen, 1943, 1958, 1975, 1988
Non verbal	Progressives Matrices couleur **CPM ou (PM47)**	1998, 1064 enfants de 4 à $11^{1/2}$ ans	20 minutes	Version papier 3 séries 36 items total	Raven, 2008
Non verbal	Progressive matrices couleur encastrables **CPM-BF**	> 4 ans	20 minutes	3 séries 36 items total	Raven, 2008
Non Verbal Et Verbal	Progressive Matrices Standard **SPM ou (PM48)**	1938, 1998, 670 enfants de 7 à $11^{1/2}$ ans	20 minutes	5 séries 12 items chacune	Raven, 2008
Non Verbal	Échelle non verbale d'intelligence de Wechsler **WNC**	4 ans – 8 ans Notes standards m=50, σ=10 QI Percentile	30 minutes	2 Versions (2/4 items) Matrices, Code, Assemblage d'Objets, Arrangement d'Images	Wechsler et Naglieri, 2009
Verbal	Échelle d'intelligence de Wechsler pour la période préscolaire et primaire – 4ed WPPSI-IV	Deux étalonnages $2^{1/2}$ ans – 3 ans 11 mois 4 ans à 7 ½ ans	60 minutes	Formes 7 et 15 subtests 3 échelles (Indice total, Indices principaux et complémentaires	Wechsler, 2014
Verbal	Échelle d'intelligence de Wechsler pour enfants et adolescents – 5ed **WISC-V**	6 ans à 16 ans 11 mois	60 minutes (plus courte WISC-IV)	15 subtests (dont3 nouveaux Échelle totale et 5 indices : principaux et complémentaires	Wechsler, 2016

[27] Se reporter aux recommandations HAS, ANESM. Autisme et autres troubles envahissants du développement : interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent. Recommandation de bonne pratique. Saint-Denis La Plaine ; 2012. https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2012-03/recommandations_autisme_ted_enfant_adolescent_interventions.pdf

► Intelligences : sévérité du trouble du développement intellectuel

« *Les différents niveaux de sévérité du trouble du développement intellectuels sont définis* [par le DSM-5] *sur la base du fonctionnement adaptatif et non plus sur la note de QI, parce que c'est le fonctionnement adaptatif qui détermine le niveau d'assistance requis.* »

Titre	Vineland-II Échelle de Comportement Adaptatif Vineland (VABS-II)
Auteurs	Doll, 1935, 1968 ; Sparrow, Cicchetti, Balla, 1965, 1984, 2005.
Qualités psychométriques	Bonnes cohérence interne, validité factorielle confirmatoire, bonne validité discriminante Bonnes corrélations entre les deux formes Corrélations faibles entre QI (Wechsler) et Vineland
Références Psychopathologie	American Association on Mental Retardation (AAMR, 2002), DSM-IV-TR (2000), CIF, 2001, 2011
Formes	Entretien semi structuré ne nécessitant pas la présence du sujet Deux formes : entretien et parent/intervenant
Organisation	Quatre domaines fonctionnels (découpés eux-mêmes en trois sous domaines) : communication, vie quotidienne, habiletés sociales et activités physiques, et comportements problématiques (internalisés et externalisés), et 383 items
Objectifs	Appréciation des limitations de l'activité Mesure intensité de la déficience intellectuelle Déterminer des axes d'intervention/compensation Suivi développemental
Étalonnage américain	3687 sujets issus de 44 états Naissance-90 ans
Étalonnage français	Version Française 2015, ECPA Pearson 1654 questionnaires et 310 sujets témoins
Administration	Entre 30 et 60 minutes et 15 à 30 minutes pour l'interprétation
Cotation	Cotation en 3 points (2 l'activité est effectuée de manière habituelle, 0, jamais réalisée) Pas de bonnes ou mauvaises réponses Ce que fait le sujet habituellement et non sur ce qu'il serait capable de faire
Scores	Conversion des scores bruts en scores standard par âge chronologique et/ou développemental (sous domaines) : global, par domaines et sous domaines Total composite : m=100 et σ=15 Sous domaines : m=15 et σ=3
Prérequis	Vérifier la compétence du répondant et bon climat investigateur/répondant Expérience de l'entretien à visée recueil de données et interprétation des tests Définir la « fenêtre développementale » pertinente Formation fortement souhaitée
Prospectif	Vineland 3 sortie aux USA en 2016

► Épreuves cliniques spécifiques au TSA

Épreuves	Référence	Étalonnage	Administration	Organisation	Formation	Auteur
Profil Psycho Educatif **PEP-III**	Notion d'émergence Profil de développement Intervention éducative	2 ans à 7 ans Ages de développement	45 minutes à 1h 30 minutes Cotation en 3 points 172 items	3 catégories Communication et Motricité, Comportements inadaptés	Nécessaire	Schopler, 1979 2004, 2008
Sensory Profile Profil Sensoriel **PS**	Traitements sensoriels, modulation et comportements Hyper et hypo réactions	3 ans à 10 ans 11 mois 1037 américains 561 français	30 minutes pour la version longue 10 minutes pour la courte 125 items	2 versions enfants : longue et courte	Nécessaire	Dunn, 2010
Batterie d'évaluation cognitive et Socio émotionnelle **BECS**	Positions : Piaget, Bruner et Fischer	4 mois à 24 mois (réparti en 4 périodes)	196 items	16 domaines et 2 profils : cognitif, socio émotionnel	Nécessaire	Adrien, 2007
Échelle d'évaluation de la communication sociale précoce **ECSP**	Comportements communicatifs (Bruner et Bates) Positions néo Piagétienne de Fisher	3 à 30 mois Niveaux de développement dans les domaines ciblés	40 minutes 23 situations et 108 items	3 dimensions : Interaction sociale, attention conjointe et régulation du comportement	Nécessaire	Seibert et Hogan, 1982 Guidetti, Tourette, 2009
Echelle d'imitation **EI**	Couplage Perception/ Action Neurones miroirs	Appréciation de la motricité, relations moyens-buts et synchronie	45 minutes Cotation en 4 points 36 items	3 dimensions Imitation spontanée, sur demande et reconnaissance d'être imité	Nécessaire	J. Nadel, 2011, 2015
Test of Pretend Play Jeu de Faire Semblant **TOPP**	Substitution, Attribution et référence d'objets	Américains 1 à 6 ans	45 minutes	Deux versions : Verbal (+ de 3 ans) et Non Verbal	Nécessaire	Lewis et Boucher, 1998
Échelle de Qualité de Vie **Par-DD-QoI**	Impact d'un trouble du développement sur la qualité de vie parentale	590 parents d'enfants au développement ordinaire 349 parents d'enfants Développement inhabituel	17 tems 10 minutes	Trois dimensions : Adaptatif Emotionnel et Total	-	Raysse, 2011
ABC *Aberrant Behavior Checklist*	Évaluation des traitements dans développements retardés	927 personnes en institution 5 à 58 ans	58 items Cotation de 0 à 3 (intensité	Structure factorielle en 5 facteurs	-	Aman, Sing, Steward et Field, 1985

► Bilan des fonctions psychomotrices ou neuromotrices

Ci-dessous sont proposés, à titre d'exemples possibles, des outils d'évaluation des fonctions psychomotrices, neuromotrices ou des fonctions liées au mouvement, non spécifiques des TSA mais régulièrement utilisés avec des enfants avec TND.

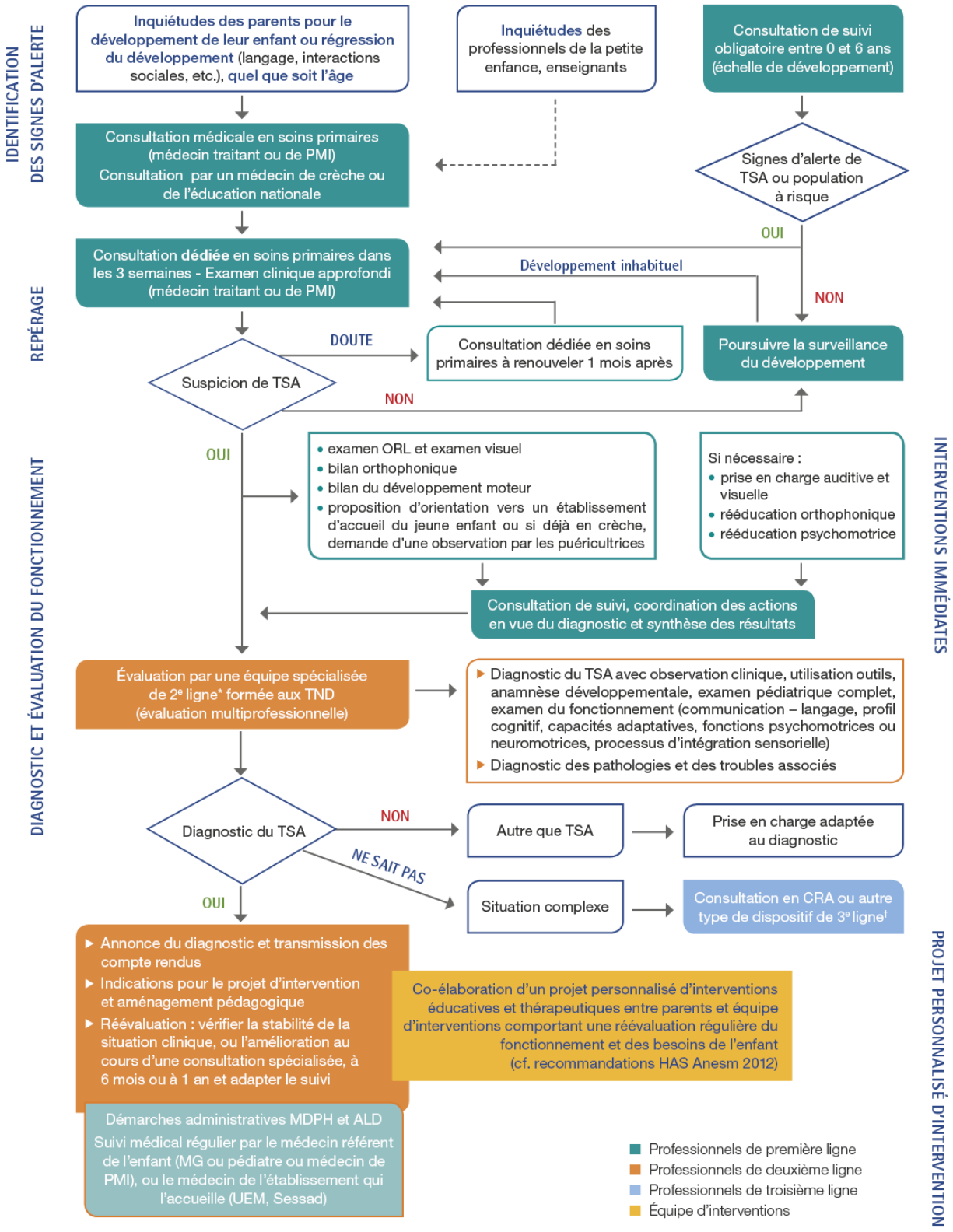
Instruments	Auteur	Indication	Âge	Organisation
Batterie d'évaluation des fonctions neuropsychomotrices de l'enfant **NP-MOT**	Vaivre-Douret, 2006	Examen de l'intégration sensorielle et des systèmes neuromoteurs	4-8 ans Normes françaises Étalonnage par sexe, par niveau scolaire et par fonction 446 garçons et filles	Items d'observation qualitative et quantitative de 9 fonctions : Tonus, Motricité globale, latéralité, praxies manuelles, gnosies tactiles, habiletés oculo-manuelles, Orientation spatiale, Rythme, attention auditive
Développement fonctionnel moteur **DF-MOT**	Vaivre-Douret, 1999	Évaluation du développement posturo-moteur et de la préhension coordination visuo- manuelle	0 à 48 mois Normes françaises 123 enfants suivis en longitudinal	Descriptif précis des comportements ciblés et standardisés
Batterie d'évaluation du mouvement chez l'enfant **M-ABC2**	Adaptation française : Marquet-Doléac, Soppelsa et Albaret, 2016	Évaluation des habiletés motrices : retards et troubles	3-17 ans en tranches d'âges Normes françaises 626 enfants	Trois domaines et 8 épreuves : dextérité manuelle, capacité à viser et attraper, équilibre statique et dynamique
Évaluation rapide de l'écriture **BHK et BHK Ado**	Version française Charles, Sopplesa et Albaret, 2004 et 2013	Détection précoce des dysgraphies et troubles de l'écriture	Du CP au CM2 837 enfants De la 6ème à la 3ème 471 sujets Normes françaises	Copie d'un texte de 5 minutes Échelle de 13 items

► Bilan de la communication et du langage

Ci-dessous sont proposés, à titre d'exemples possibles, des outils d'évaluation de la communication et du langage, ainsi que de la pragmatique et des habiletés sociales, certains non spécifiques des TSA mais régulièrement utilisés avec des enfants avec TND.

Épreuves	Auteurs	Évaluation	Administration	Accès aux ressources
Nouvelles Épreuves pour l'examen su langage N-EEL	Chevrie Muller C. ; Plazza M. ; Fournier S. et Rigoard M.T. (2001)	Bilan complet des composantes du langage (compréhension et production) Manque du mot et difficultés d'accès au lexique	3 ans 7 mois à 8 ans 7 mois 17 subtests Deux protocoles Forme P (Petits) et G (Grands)	Payant
Évaluation des stratégies de compréhension en situation orale O52	Khomsi M., (1987)	Troubles de la Compréhension du langage oral en 52 énoncés	Scores étalonnés pour les 3-7 ans. Compréhension immédiate et globale.	Accès libre en ligne http://web.ac-reims.fr/dsden52/ercom/documents/ash/tsa_tsl_dyslexie_dyscalculie/comment_se_servir_du_052.pdf
Évaluation clinique des notions langagières fondamentales CELF CDN-F	Version française Wigg et al. (2009)	Habiletés en réception et production. Très sensible aux difficultés de langage.	520 enfants : 4-8 ans et 9-16 ans 19 subtests dont 4 pour obtenir un Score de Langage Fondamental-SLF	Payant
Épreuve de Compréhension syntaxico-sémantique E.co.s.se	Lecocq P. Inspiré du TROG (Test for Reception of Grammar de Bishop, 1983)	Epreuve de Compréhension syntaxico-sémantique à l'oral et écrit	4-12 ans Etalonnage à l'oral sur 2100 enfants ; 20 minutes	Payant
Test of Pragmatic Language-2 TOPL-2	Phelps-Terasaki D et Phelps-Gunn T. (2007)	Habiletés et deficits pragmatiques	Deux cahiers (6-0 à 18-11 ans) 45-60 minutes Normes	Traduction Française auprès des CRA
Échelle de vocabulaire en images Peabody EVIP	Dunn L., Theriault-Whalen, C.M. et Dunn L. (1993)	Deux Formes A et B de 175 planches chacune. Etalonnage canadien sur 2028 enfants et adolescents	2-6 ans à 18-0 ans 8-15 minutes 170 items (1 désignation d'images sur 4)	Payant
Outil d'évaluation des précurseurs de la communication COMFOR2 (appelé également ComVoor)	Verpoorten R., Noens I., et Van Berckelaer-Onnes I., 2012.	Recommandations sur la mise en place d'une communication augmentée ou alternative	Pas de consigne orale. 45 minutes. 36 items de complexité croissante, organisés en 5 séries de 2 niveaux (sensoriel ou fonctionnel). Chaque item est une tâche de tri, d'encastrement ou d'appariement)	Payant

Annexe 6. Procédures à suivre pour le diagnostic de TSA – Parcours



*équipes de pédopsychiatrie (services de psychiatrie infanto-juvénile dont centres médico-psychologiques - CMP), services de pédiatrie, centre d'action médico-sociale précoce (CAMSP), centre médico-psycho-pédagogique (CMPP), réseaux de soins spécialisés sur le diagnostic et l'évaluation de l'autisme ou praticiens libéraux coordonnés entre eux par un médecin. † professionnels exerçant en centre ressources autisme ou en centre hospitalier pour des avis médicaux spécialisés complémentaires, notamment en neuropédiatrie, génétique clinique et imagerie médicale.

Participants

Les organismes professionnels et associations de patients et d'usagers suivants ont été sollicités en début de projet pour proposer des experts conviés à titre individuel dans le groupe de travail, parallèlement à un appel à candidature publié sur le site de la HAS :

Association française de promotion de la santé scolaire et universitaire (AFPSSU)*

Association nationale des centres de ressources autisme (ANCRA)*

Association nationale des équipes contribuant à l'action médico-sociale précoce (ANECAMSP)*

Collectif autisme*, dont Autisme France*, Sésame Autisme, Autistes sans frontières, Pro Aid Autisme, Asperger Aide

Collège de la Médecine Générale*

Collège infirmier français, dont l'association nationale des puéricultrices (ANPDE)*

Collège national pour la qualité des soins en psychiatrie (CNQSP)*

Conseil National Professionnel de Génétique Clinique, Chromosomique et Moléculaire*

Conseil National Professionnel de Pédiatrie (CNPP)* dont la société française de pédiatrie (SFP)*, l'association française de pédiatrie ambulatoire (AFPA)*, le syndicat national des médecins de Protection Maternelle et Infantile (PMI)*

* Organismes ayant proposé des noms d'experts

Conseil National Professionnel de Radiologie*

Fédération Française de Psychiatrie (FFP-CNPP)*, dont l'association des psychiatres de secteur infanto-juvénile (API), l'association française de thérapie comportementale et cognitive (AFTCC), l'association scientifique de psychiatrie institutionnelle (ASPI)*, la fédération des CMPP (FDCMPP)*, la Société Française de Psychiatrie de l'Enfant et de l'Adolescent et des Disciplines Associées (SFPEADA)*,

Fédération française des psychologues et de psychologie (FFPP)*

Fédération française des psychomotriciens (FFP)*

Groupement national des Centres ressources autisme (GNCRA)*

Société française de neurologie pédiatrique (SFNP)*

Union Nationale pour le Développement de la Recherche et de l'Évaluation en Orthophonie (UNADREO)*

► Groupe de travail

Pr Amaria Baghdadli, pédopsychiatre, Montpellier – Co-Présidente

Dr Isabelle de Beco, médecin généraliste, Paris – Co-Présidente

Mme Natacha Marpillat, pharmaco-épidémiologiste, Quimper – Chargée de projet

M. René Pry, professeur des universités, psychologue, Villeneuve Les Maguelone – Chargé de projet

Mme Joëlle André-Vert, Saint-Denis – Chef de projet HAS

Mme Muriel Dhénain, Saint-Denis – Chef de projet HAS

Dr Maryse Bonnefoy, médecin PMI, Chassieu

Pr Frédérique Bonnet-Brilhault, pédopsychiatre, Tours

Dr Clément Charra, médecin généraliste, Ladoix-Serrigny

Pr Anne Danion-Grilliat, psychiatre, Strasbourg

Pr Vincent Desportes, neuropédiatre, Lyon

Dr Michel Gilot, pédiatre, Fontaines

Dr Dominique Girardon-Grichy, médecin généraliste, Montlignon

Dr Marie-Maude Geoffray, pédopsychiatre, Bron

Mme Virginie Gouby, psychomotricien, Saint Lambert Des Bois

Dr Domitille Gras, médecin de CAMSP, neuropédiatre, Paris

Dr David Grevent, radio-pédiatre, Paris

Mme Géraldine Hilaire-Debove, orthophoniste, docteur en sciences du langage, Fontaines-Sur-Saône

Dr Laëtitia Lambert, généticien clinique Nancy

Dr Anaïs Ledoyen, pédiatre, Ajaccio

Dr Marianne Lenoir, médecin scolaire, Macon

M. Georgio Loiseau, représentant usager, Poses

Mme Camille Moreau, représentant usager, Parisot

Mme Sandrine Oblet, psychologue, Toulon

Dr François Pinelli, médecin généraliste, Apt

M. Eric Romeo, psychomotricien, Olonne Sur Mer

Mme Régine Scelles, professeur des universités, psychologue, Nanterre

Dr François Soumille, psychiatre, Marseille

Dr Maria Squillante, psychiatre, Nantes

Mme Valérie Verot, représentant usager, Brax

Mme Aurore Vinot, puéricultrice, Seigneulles

► Parties prenantes

Les parties prenantes suivantes ont été consultées pour avis

Académie d'ophtalmologie, dont la Société française d'ophtalmologie (SFOPH) *

Association des enseignants chercheurs de psychologie des universités (AEPU)

Association française de pédiatrie ambulatoire (AFPA)*

Association française de promotion de la santé scolaire et universitaire (AFPSSU)

Association française de thérapie comportementale et cognitive (AFTCC)*

Association nationale des centres de ressources autisme (ANCRA)

Groupement national des centres de ressources autisme (GNCRA)*

Association nationale des équipes contribuant à l'action médico-sociale précoce (ANECAMSP)*

Association nationale française des ergothérapeutes (ANFE)*

Association pour la promotion des pratiques fondées sur des preuves en psychopathologie du développement (AP4D)

Collège de la médecine générale (CMG)*

Collège infirmier français, dont l'Association nationale des puéricultrices (ANPDE)*

Collège de la masso-kinésithérapie

Conseil national professionnel de psychiatrie, dont le *Collège national pour la qualité des soins en psychiatrie (CNQSP)*, le Collège National Universitaire de Psychiatrie (CNUP), la Fédération Française de Psychiatrie – Conseil National de Psychiatrie (FFP-CNPP)*, le Collège de pédopsychiatrie*

Fédération française de génétique humaine (FFGH)*

Fédération française de psychiatrie (FFP), dont l'*association des psychiatres de secteur infanto-juvénile (API)*, l'association scientifique de psychiatrie institutionnelle (ASPI), la Société française de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent et des disciplines associées (SFPEADA), Société de l'information psychiatrique (SIP)**

Fédération française des psychologues et de psychologie (FFPP)*

Fédération française des psychomotriciens (FFP)*

Fédération des CMPP (FDCMPP)*

Organisation nationale des éducateurs spécialisés (ONES)

Réseau Autisme Science*

Société de neuropsychologie de langue française (SNLF)*

Société française d'anesthésie-réanimation (SFAR)

Société française d'oto-rhino-laryngologie (SFORL)

Société française de neurologie pédiatrique (SFNP)*

Société française de pédiatrie (SFP)*

Société française de radiologie (SFR)

Société française de santé publique (SFSP)*

Société française de physiothérapie (SFP)

Union nationale pour le développement de la recherche et de l'évaluation en orthophonie (UNADREO)*

Association Acanthe

Association Asperger Amitié

Association Autisme Espoir vers l'école (AEVE)*

Association pour la recherche sur l'autisme et la prévention des inadaptations (ARAPI)*

Association pour la sensibilisation à la protection, l'éducation et la recherche sur l'autisme, et notamment le syndrome d'Asperger

Association SOS Autisme

Association Spectre autistique troubles envahissants du développement international (SAtedI)*

Association Vaincre l'autisme

Collectif Autisme, dont *Autisme France*, Sésame Autisme, Autistes sans frontières, Pro Aid Autisme*, Asperger Aide**

Comité de liaison et d'action des parents d'enfants et d'adultes atteints de handicaps associés (CLAPEAHA)

Comité consultatif national des autistes de France (CCNAF)*

Rassemblement pour une approche des autismes humaniste et plurielle (RAAHP)*

Union nationale des associations de parents et amis de personnes handicapées mentales (UNAPEI)*

Association Francophone de Femmes Autistes *

Actions pour l'Autisme Asperger*

Association Optim'Autisme

Assemblée des départements de France

Secrétariat général des ARS (ARS Pays de Loire*, ARS Nouvelle Aquitaine*)

Caisse centrale de mutualité sociale agricole (CCMSA)*

Comité interministériel du Handicap

Caisse Nationale d'Assurance Maladie des Travailleurs Salariés

Régime social des Indépendants

Caisse Centrale de la Mutualité Sociale Agricole

Direction Générale de la Santé (DGS)*

Direction générale de l'offre de soins

Direction de la Sécurité Sociale*

Direction générale de la cohésion sociale

Agence nationale pour l'évaluation et la qualité des établissements et services sociaux et médicaux-sociaux (Anesm)*

Fédération des cliniques et hôpitaux privés de France – Psychiatrie (FHP PSY)*

Association 4A*

Association de Personnes Autistes pour une Autodétermination Responsable et Innovante (PAARI)*

Conférence nationale des présidents de CME/CHS*

(*) Cette partie prenante a rendu un avis officiel

Remerciements

La HAS tient à remercier vivement l'ensemble des participants cités ci-dessus.

Fiche descriptive

Titre	Trouble du spectre de l'autisme : signes d'alerte, repérage, diagnostic et évaluation chez l'enfant et l'adolescent
Méthode de travail	Recommandations pour la pratique clinique (RPC)
Objectif(s)	• optimiser le repérage des enfants présentant des signes de TSA ou de développement inhabituel ou à risque de développer un trouble du spectre de l'autisme (puiné) ; • harmoniser les pratiques et procédures de diagnostic d'un TSA chez l'enfant ou l'adolescent.
Patients ou usagers concernés	• Tout enfant ou adolescent, âgé de moins de 18 ans, présentant des signes de TSA ou de développement inhabituel ou à risque de développer un trouble de spectre de l'autisme ; • ses parents.
Professionnels concernés	Les professionnels concernés par le repérage et le diagnostic de TSA chez l'enfant et l'adolescent sont nombreux et interviennent sur une partie ou l'ensemble du parcours du repérage au diagnostic : professionnels de la petite enfance ou de l'Éducation nationale, médecins généralistes, pédiatres et pédopsychiatres et autres médecins spécialistes, psychologues, éducateurs spécialisés).
Demandeur	Marisol Touraine, Ministre des Affaires Sociales, de la Santé et des Droits des femmes, et Ségolène Neuville, secrétaire d'État chargée des Personnes Handicapées et de la Lutte contre l'Exclusion (2016)
Promoteur	Haute Autorité de Santé (HAS), service des bonnes pratiques professionnelles.
Financement	Fonds publics
Pilotage du projet	Coordination : Dr Muriel Dhénain et Mme Joëlle André-Vert, chefs de projet, service des bonnes pratiques professionnelles de la HAS (chef de service : Dr Michel Laurence) Secrétariat : Mme Laëtitia Gourbail
Recherche documentaire	De janvier 2005 à novembre 2016 (cf. stratégie de recherche documentaire décrite en annexe 2 de l'argumentaire scientifique) ; une veille a été effectuée jusqu'en novembre 2017. Réalisée par M. Philippe Canet, avec l'aide de Mme Renée Cardoso (chef du service Documentation – Veille : Mme Frédérique Pagès)
Auteurs de l'argumentaire	Mme Nathalie Marpillat, pharmaco-épidémiologiste ; M. René Pry, professeur des universités, psychologue ; Mme Joëlle André-Vert, chef de projet, HAS ; Dr Muriel Dhénain, chef de projet, HAS
Participants	Organismes professionnels et associations de patients et d'usagers, groupe de travail (co-présidentes : Pr Amaria Baghdadli, psychiatre de l'enfant et de l'adolescent, Montpellier et Dr Isabelle de Beco, médecin généraliste, Paris, groupe de lecture et autres personnes consultées : cf. liste des participants.
Conflits d'intérêts	Les membres du groupe de travail ont communiqué leurs déclarations publiques d'intérêts à la HAS, consultables sur www.has-sante.fr. Elles ont été analysées selon la grille d'analyse du guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts de la HAS. Les intérêts déclarés par les membres du groupe de travail ont été considérés comme étant compatibles avec leur participation à ce travail.
Validation	Ce document a été adopté par le Collège de la HAS en février 2018.
Actualisation	L'actualisation de la recommandation sera envisagée en fonction des données publiées dans la littérature scientifique ou des modifications de pratique significatives survenues depuis sa publication.
Autres formats	Argumentaire scientifique et synthèse de la recommandation de bonne pratique, téléchargeables sur www.has-sante.fr

~

Toutes les publications de la HAS sont téléchargeables sur
www.has-santé.fr

© Haute Autorité de santé Février 2018