

Valérie Rousselon<sup>1</sup>, Sandrine Sonié<sup>2</sup>, Émilie Garcia<sup>1,3</sup>, Mélanie Brossier<sup>1</sup>, Stéphanie Marignier<sup>2</sup>, Rodolphe Charles<sup>3</sup>

<sup>1</sup>CHU hôpital Nord – Saint-Étienne, Unité d'évaluation Loire autisme, Centre Léo Kanner, Service de psychopathologie de l'enfant et de l'adolescent

<sup>2</sup>Hôpital Le Vinatier, Centre de ressource Autisme Rhône-Alpes, Bron

<sup>3</sup>Département de médecine générale, Faculté de médecine Jacques Lisfranc, Université Jean Monnet, Campus Santé Innovations, 42270 Saint-Priest-en-Jarez  
rodolphe.charles@univ-st-etienne.fr

Tirés à part : R. Charles

### Résumé

La recommandation HAS 2018 sur « *les troubles du spectre de l'autisme : signes d'alerte, repérage, diagnostic et évaluation chez l'enfant et l'adolescent* » s'avère précieuse pour le généraliste. Sa synthèse, destinée aux professionnels de première ligne, doit être considérée comme une ressource consultable en pratique courante. Cet article en propose une analyse centrée sur le médecin de famille ou de premier recours.

#### • Mots clés

autisme ; médecine générale.

#### Abstract. New HAS 2018 recommendations on autism

The HAS 2018 recommendation on "Autism Spectrum Disorders : Warning Signs, Identification, Diagnosis and Assessment in Children and Adolescents" is valuable to the general practitioner and should remain within reach. This article provides an analysis with a focus on the family or primary care physician.

#### • Key words

autism; general practice.

DOI: 10.1684/med.2018.350

# Nouvelles recommandations HAS sur l'autisme 2018

L'autisme est un trouble neuro-développemental, caractérisé par des perturbations précoces du développement [1, 2]. La classification retenue est le DSM-5 dénommant désormais l'autisme comme des troubles du spectre de l'autisme (TSA) [3]. Néanmoins une confusion persiste puisque les praticiens doivent se référer à la CIM-10 pour remplir les dossiers administratifs (MDPH ou ALD) dont les critères diagnostiques appartiennent aux troubles envahissants du développement TED (en attendant la CIM-11 !). Le diagnostic s'appuie sur des déficits persistants de la communication et des interactions sociales ainsi que le caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités. Avant l'âge de deux ans, un faisceau de signes cliniques tels qu'un retard de langage, une indifférence à l'environnement, un manque de réciprocité dans les interactions... devra être considéré comme un signe d'alerte. En 2010, la prévalence des TSA chez les moins de 27 ans était estimée à 7,2 pour 1 000 personnes [1]. La plupart des troubles neuro-développementaux<sup>1</sup> peuvent être associés entre eux, ce qui complexifie le tableau clinique et rend le diagnostic complexe, en particulier selon la sévérité du déficit intellectuel associé. Les expressions cliniques sont très hétérogènes et induisent une limitation des activités personnelles, scolaires et professionnelles.

Il s'agit d'une pathologie sévère dont l'enjeu pronostique est en partie lié à la précocité des accompagnements éducatifs et thérapeutiques et donc à son repérage. Un des objectifs de la nouvelle recommandation est d'accélérer l'âge du repérage et l'entrée dans un parcours de soins coordonné. Le dépistage systématique en population générale n'est pas validé en l'absence d'outil fiable et spécifique. Le repérage s'amorce à partir des inquiétudes parentales ou des co-éducateurs (familles, crèches, écoles) et les items du carnet de santé attirant l'attention sur des signes d'alerte. Le dépistage ciblé s'envisage auprès des enfants montrant des signes d'alerte et des populations présentant des facteurs de risque : enfants nés prématurément ou exposés à des facteurs de risque pendant la grossesse (médicaments : ex. antiépileptique, psychotrope ; toxiques : ex. alcool, etc.), 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 leur première année. Les facteurs de risque connus sont : le genre (le ratio homme/femme serait de 3 pour 1) ; les antécédents de TSA dans la fratrie et l'exposition *in utero* au valproate de sodium [1].

## Ce que le médecin généraliste doit pouvoir faire

### Repérer les signes d'alerte (encadré 1)

La plupart des signes d'alerte sont qualifiés de « négatifs » puisqu'ils portent sur l'absence ou la pauvreté du développement des précurseurs du langage

<sup>1</sup> Les TND recouvrent les troubles du développement intellectuel, les troubles de la communication, le TSA, le trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité (TDAH), les troubles spécifiques des apprentissages et les troubles moteurs.

## Encadré 1



## Les signes d'alertes en MG (tiré des quatre pages HAS) [2]

Les signes d'alerte majeurs du TSA sont :

- quel que soit l'âge : inquiétude des parents concernant le développement de leur enfant, notamment en termes de communication sociale et de langage (*figure 1*) ; 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.

Les autres signes d'alerte d'un TND avant 18 mois ou d'un TSA à partir de 18 mois :

**Avant 18 mois**, la persistance de particularités de développement de l'enfant concernant son niveau de vigilance, son sommeil, la diversification alimentaire, la régulation des émotions, le développement de son répertoire moteur, l'exploration inhabituelle des « objets » de l'environnement. Il n'existe à ce jour aucun marqueur pathognomonique d'une évolution vers un TSA avant 18 mois.

**Autour de 18 mois**, l'association d'au moins deux signes parmi des difficultés d'engagement relationnel, d'attention, de réciprocité et de réaction sociales (initiation, réponse et maintien de l'attention conjointe, regard adressé, sourire partagé, pointage à distance coordonné avec le regard, réponse au prénom), de langage réceptif et expressif, dans le jeu socio-imitatif et symbolique ou les réponses sensorielles (recherche ou évitements de sensations). Aucun de ces signes pris de façon isolée n'a de valeur prédictive.

**Au-delà de 18 mois et jusqu'à l'adolescence**, signes précédents ou difficultés relationnelles précoces et persistantes (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.) combinées à des particularités dans le comportement et les intérêts prenant un caractère anormalement répétitif, restreint et stéréotypé.



• **Figure 1.** Évitement relationnel – illustration F. Philibert – Album BD à destination de la formation des MG (en cours de construction par le réseau SEVE).

oral et de la communication sociale. Les signes positifs sont l'apparition des stéréotypies, l'utilisation inhabituelle d'objets, un langage écholalique...

Le médecin généraliste propose une consultation dédiée à partir d'un entretien avec les parents, un examen clinique et l'observation du jeune enfant et de ses compétences adaptatives. La répétition sur le carnet de santé du commentaire « *enfant inexaminable* » demande au MG une vigilance particulière et justifie d'organiser une consultation dans des conditions favorisant un examen pédiatrique minutieux (durée de consultation longue, à un horaire adapté au rythme de l'enfant, dans des conditions calmes pour le médecin...).

## Coordonner le parcours de soins

Le médecin de 1<sup>re</sup> ligne (MG, pédiatre de ville, de PMI, médecin de crèche) coordonne l'accompagnement de l'enfant et de sa famille dans l'attente d'une prise en charge spécialisée et d'une confirmation du diagnostic par un lieu de consultation spécialisée d'évaluation diagnostique de 2<sup>e</sup> ligne (service de pédiatrie ou de pédopsychiatrie) : centre d'action médico-sociale précoce (CAMSP), centre médico-psychologique (CMP), centre médico-psycho-pédagogique (CMPP) ou enfin un réseau (périnatalité, troubles des apprentissages...). Les centres de ressource autisme (CRA) ou de 3<sup>e</sup> ligne permettent l'évaluation des cas complexes (comorbidité, diagnostics différentiels, désaccord sur le diagnostic). Une fois le diagnostic clinique établi, des examens complémentaires seront prescrits principalement pour éliminer des pathologies associées.

Plutôt que de décrire les outils (CARS, ADOS, ADI-R...) et les modes de consultation permettant l'établissement du diagnostic dont la recommandation rend soigneusement compte, il nous a semblé plus licite de détailler la démarche clinique de repérage des TSA (*encadré 2*). Le praticien s'attachera, dans le courrier de demande de rendez-vous pour le service de 2<sup>e</sup> ou 3<sup>e</sup> ligne, à inventorier minutieusement les signes d'alertes inquiétants rendant compte de la nécessité et de l'urgence de la consultation. Au-delà d'outils standardisés, le diagnostic est fondé sur une évaluation multidimensionnelle et multiprofessionnelle.

## Encadré 2



### À la manière de l'Autism Diagnostic Interview (ADI) en MG [5]

L'ADI est un entretien semi-structuré qui guide l'intervieweur pour repérer les altérations qualitatives du développement, en proposant des questions précises et ouvertes, ou des exemples pour aiguiller les échanges sur des éléments clés de la communication sociale ou certains aspects du développement. Lors d'un entretien de repérage, le médecin explore les actes de la vie quotidienne pour se faire une idée sur la manière dont l'enfant évolue dans son environnement.

- « **Comment** se passe le moment du bain ou du change ? Est-ce une occasion de jeu avec l'enfant (chatouilles, cache-cache...) ? Le regard de l'enfant vous est-il bien adressé ? »
- « **Comment** l'enfant s'adresse-t-il à vous ? Il babille, pleure, montre du doigt ou il se sert seul dans les placards ? Est-ce qu'il prend votre main pour faire quelque chose qu'il ne peut pas réaliser seul (ouvrir une porte par exemple) ? Quel âge avait-il quand il a utilisé ses premiers mots dotés de sens autres que "maman" et "papa" ? »
- « **Comment** se passent les sorties dans les supermarchés ? Lorsque des amis viennent chez vous ? »
- Si l'enfant est décrit comme très calme, « **Où** fixe-t-il son attention : sur une télé, une lumière, un son ? Semble-t-il indifférent à son environnement ou comme "sourd" ? »
- Si l'enfant range des objets dans un ordre précis « **Quelle** est sa réaction s'il est interrompu dans son classement ? Devez-vous en tenir compte dans l'organisation de la journée ? Devez-vous par exemple toujours passer par le même chemin pour vous rendre à l'école ? »
- « **Comment** votre enfant se comporte-t-il dans les parcs ? Comment s'occupe-t-il ? Par exemple pour un jeu de ballon, adresse-t-il le ballon à d'autres enfants ou adultes ? »
- « **Comment** votre enfant joue-t-il avec ses jouets ou avec des objets dans la maison ? Que fait-il avec une petite voiture par exemple ? S'il la fait rouler, associe-t-il un babillage ? Est-ce qu'il vous la montre et demande de jouer avec lui ? » plutôt que la question « Votre enfant joue-t-il bien ? »
- « **Comment** l'apprentissage de la propreté s'est-il passé, la journée... la nuit ? À quel âge votre enfant a-t-il été propre pour la première fois, la journée... la nuit ? » plutôt que « Votre enfant est-il propre ? »
- Pour les repas, « **Comment** votre enfant mange-t-il ? Est-ce qu'il mange de tout ? » plutôt que « Votre enfant mange-t-il bien ? ».
- Pour explorer le sommeil, « **Comment** endormez-vous votre enfant ? » plutôt que « votre enfant dort-il bien ? »

## La recherche de troubles associés doit être systématiquement réalisée par le médecin généraliste

Plusieurs troubles ou maladies sont associés aux TSA<sup>2</sup>, mais seuls certains peuvent être dépistés en médecine générale : trouble du développement intellectuel, trouble du langage, en prescrivant des bilans auprès d'orthophonistes, de neuropsychologues et de psychomotriciens ; troubles sensoriels (surdit , basse vision) en insistant pour des consultations spécialisées ORL et ophtalmologiques, troubles psychopathologiques (anxiété, dépression, épuisement familial, etc.), pathologies neurologiques en orientant vers une consultation de neuropédiatrie si l'examen neurologique est inquiétant : épilepsie, paralysie, mouvements anormaux... Le MG doit être attentif à repérer les perturbations des grandes fonctions physiologiques (comportement alimentaire et sommeil) et des pathologies somatiques à l'origine de

troubles du comportement : douleurs dentaires, troubles digestifs, etc. [4].

## Permettre la socialisation de l'enfant

Au-delà de la préoccupation pour le diagnostic, le généraliste doit veiller à organiser l'intégration de l'enfant dans divers lieux de socialisation en fonction de l'âge (crèche, école...) avec des adaptations si nécessaire. Dans l'attente d'une consultation de 2<sup>e</sup> ligne dont l'accessibilité est variable selon les territoires compte tenu de la saturation de la spécialité, mais aussi liée à la difficulté pour certains parents à s'adresser à des unités expertes ou spécialisées, le MG veille à la mise en place d'interventions spécialisées.

Le lien que le MG a établi avec la famille et l'enfant, doit lui permettre de les accompagner dans une démarche de soins. Pour cela le MG doit avoir une connaissance du réseau sanitaire et médico-social qui pourra être mobilisé pour un premier travail de guidance. Ainsi, les liens de confiance qu'il aura établis avec la famille permettront un étayage pluridisciplinaire, incluant progressivement au gré des recours locaux :

<sup>2</sup> Les recommandations détaillent les troubles habituellement associés à l'autisme, le lecteur pourra s'y référer, mais il nous a semblé utile d'énumérer dans cet article seulement les pathologies repérables par le MG (p. 66 de l'argumentaire scientifique).

généralistes et pédiatres, neuropédiatres et pédopsychiatres, psychomotriciens, psychologues, neuropsychologues, éducateurs, orthophonistes, et associations de familles.

Il s'agit également de concourir à l'épanouissement de l'enfant et à son bien-être et celui de sa famille en évaluant les répercussions des TSA sur la qualité de vie de l'ensemble des membres de la famille. Les actes de la vie quotidienne sont notablement altérés par les TSA et les troubles associés (troubles du comportement, difficultés de sommeil, rituels envahissants...), générant des situations de stress que le MG doit pouvoir repérer.

Enfin, l'aide que pourra apporter le généraliste peut consister à remplir les documents de l'ALD pour faciliter l'accès aux soins orthophoniques puis aux services médico-sociaux ou pédopsychiatriques. Les dossiers MDPH peuvent être renseignés initialement par le MG avant la confirmation du diagnostic par une équipe spécialisée. Le diagnostic de troubles neurodéveloppementaux associés à une description détaillée des troubles et en précisant la précocité de leur apparition peut permettre une ouverture rapide des droits pour compléter les bilans fonctionnels (psychomotricité, neurocognitif...) et pour l'aide au financement d'accompagnement par des Services d'Aide et d'Accompagnement à Domicile (SAAD) par exemple.

## Analyse des recommandations pour la pratique clinique

### Ce qui est utile

La place du médecin généraliste (MG) est clairement définie, tout en précisant la nécessité de s'appuyer sur les professionnels libéraux compétents pour les bilans et prise en charge : orthophonistes, neuropsychologues et psychomotriciens sont les praticiens les plus facilement repérables. La synthèse des recommandations propose un arbre décisionnel utile en pratique courante et souligne que les missions du MG ne concernent pas le diagnostic, mais le repérage.

Le texte des recommandations détaille la population des jeunes enfants à risque de développer des TSA, sensibilisant ainsi les MG à adopter une vigilance au cours des examens pédiatriques de routine.

### Ce que les recommandations ne résolvent pas

L'outil de dépistage le plus étudié et facilement réalisable en consultation de MG est le M-CHAT-R [6]. En 20 items, conçu pour améliorer la première mouture du CHAT [7] quoique la version française soit mal validée, il conserve des limites : il s'avère très sensible, mais pour améliorer sa spécificité, il est recommandé la passation du « questionnaire de suivi » pour les items échoués (le M-CHAT-F) [6],

irréalisable pour un MG non formé et très chronophage même en consultation dédiée.

Un travail publié en juin 2018 [8], après la publication des recommandations, s'attache cette fois à décrire les caractéristiques cliniques des faux négatifs (ceux que le repérage a ratés). En Norvège, en dépistage systématique (l'outil initial avait été conçu pour des travailleurs du domaine de la petite enfance et pas forcément pour des généralistes) 68 000 enfants ont été testés avec les six items discriminants du M-CHAT, mais aussi avec d'autres échelles neuro-développementales (motricité, motricité fine, interactions sociales et communication) effectuées soit par les parents soit par des cliniciens. L'étude ne détaille pas le devenir des 1 500 positifs, mais se consacre aux 229 faux négatifs qui présenteront ultérieurement un véritable TSA. Ces enfants présentaient à l'âge de 18 mois des troubles repérables par les parents ou par les cliniciens (grâce à d'autres échelles). L'étude tente aussi de distinguer les caractéristiques des symptômes liés au genre. Le généraliste retiendra pour simplifier que les filles ultérieurement diagnostiquées TSA sont moins timides que celles vraies-négatives et les garçons ultérieurement diagnostiqués TSA sont plus timides que ceux vrais-négatifs : beaucoup de recherches contemporaines tentent de comprendre pourquoi le repérage des TSA est plus difficile chez les filles.

Le texte des recommandations alerte les MG sur la complexité du repérage des TSA nécessitant de consacrer des consultations dédiées. Le M-CHAT, vu ses limites, devrait à notre avis être réservé au médecin novice et aux professionnels de la petite enfance. Pour connaître les bases, un article de 2006 de la revue Médecine permet de s'initier et de trouver le détail des items du CHAT, les versions ultérieures se trouvent sur Internet [9]. Au-delà, la démarche clinique ne peut effectivement pas se centrer uniquement sur l'anamnèse et l'interrogatoire. Elle s'appuie aussi sur l'observation directe du jeune enfant et de la qualité de son interaction avec l'environnement. Cette démarche nécessite une attention particulière sur



### Pour la pratique

- Le généraliste ne doit pas négliger les signes d'alerte spontanément décrits par les parents.
- Pour compléter l'enquête, il s'appuie sur un entretien qualitatif dont les questions sont ouvertes.
- En cas d'inquiétude sur le diagnostic, il dispose d'unités de 2<sup>e</sup> ligne, pluridisciplinaires, qui effectueront les bilans complémentaires.
- En attendant les avis spécialisés, le MG organise les premiers recours étiologiques (ORL), mais aussi les premiers soins : orthophonie, psychomotricité...
- La socialisation doit être soutenue : crèches, école en PS1, autres dispositifs relais associatifs, associations de parents, pair-aidance.

des aspects qualitatifs de la communication sociale. Le MG doit extraire des informations de la vie quotidienne confiées par les parents, les éléments pertinents pour explorer la communication sociale précoce. Il doit pouvoir aider les parents à définir, préciser leurs inquiétudes souvent floues : « *bébé trop sage, présentant des bizarreries dans un domaine particulier, bébé trop capricieux...* » (Encadré 2). Ces habiletés peuvent difficilement s'acquérir par la lecture de recommandations et doivent être travaillées en atelier avec les Unités

d'Évaluation et de Diagnostic des Centres Ressource Autisme en charge de diffuser l'information et la formation dans leur région.

~**Remerciements** Saïd Acef, Frédéric Philibert, l'équipe du réseau SEVE (Suivi des Enfants Vulnérables du réseau Elena), Nadine Kerveillant, Hélène Krzepisz.

~**Liens d'intérêts** : les auteurs déclarent n'avoir aucun lien d'intérêt en rapport avec l'article.

## RÉFÉRENCES

1. HAS. 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. Argumentaires scientifiques 2018. 255 p et texte des recommandations 45 p.
2. HAS. 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. 2018. 4 pages. Disponible à l'URL (consulté le 19/06/2018). [https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2018-02/tsa\\_-\\_des\\_signes\\_dalerte\\_a\\_la\\_consultation\\_dediee\\_en\\_soins\\_primaires\\_1er\\_ligne\\_-\\_synthese.pdf](https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2018-02/tsa_-_des_signes_dalerte_a_la_consultation_dediee_en_soins_primaires_1er_ligne_-_synthese.pdf).
3. American Psychiatric Association. TSA. In : *DSM-5. Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux*. 5<sup>e</sup> Edition. Issy-Les-Moulineaux. Elsevier Masson ; 2105 : 55-66.

4. Rastello S, Rousselon V, Blanchon YC, Charles R. Qui traite les pathologies somatiques et les troubles associés des enfants autistes ? *Santé Publique* 2016 ; 6 (28) : 759-68.
5. Rutter M, Lecouteur A, C. Lord. ADI-R Entretien semi-structuré pour le diagnostic de l'autisme. WPS 2011, trad Française Rogé B et al. Hogrefe.
6. Robins DL, et al. Validation of the modified checklist for Autism in toddlers, revised with follow-up (M-CHAT-R/F). *Pediatrics* 2014 ; 133 (1) : 37-45.
7. Baird G, et al. A screening instrument for autism at 18 months of age : a 6-year follow-up study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2000 ; 39 (6) : 694-702.
8. Roald A et al. Clinical features of children with autism who passed 18-Month Screening. *Pediatrics* 2018 ; 141 (6) disponible à l'URL (consulté le 19/06/2018). <http://pediatrics.aappublications.org/content/pediatrics/early/2018/05/17/peds.2017-3596.full.pdf>.
9. Douniol M. Autisme infantile : repérer et orienter. *Médecine* 2006 ; 2 (6) : 261-6.



• Novembre 2017  
• 14,5 x 21 cm, 168 pages  
• ISBN : 978-2-7040-1564-1  
Collection : La personne en médecine

**Olivia Gross**  
Docteur en santé publique, Chercheuse en santé publique et en sciences de l'éducation ;  
Laboratoire « Éducatifs et Pratiques de Santé »  
EA 3412 - UFR santé, médecine, biologie humaine,  
Université Paris 13 - Bobigny

## L'engagement des patients au service du système de santé

**Processus sociohistorique dans lequel s'inscrit le mouvement de l'engagement des patients. Un panorama des expériences étrangères et françaises et un état des recherches**

**Patients-partenaires, patients-experts, patients-intervenants** dans l'éducation thérapeutique de leurs pairs, **patients-enseignants...** Le rôle grandissant des patients dans le système de santé questionne, tant sur les fondements de ce phénomène que sur les modalités pratiques de leur engagement.

Ce livre est à l'intention de tous ceux qui, concernés par une problématique de santé, veulent contribuer à **améliorer la qualité du système de santé**, transformant ainsi un drame personnel en un bien collectif. Comme il invite les professionnels de santé à **s'ouvrir à des pratiques innovantes** qui pourraient contribuer à **redonner du sens à leur pratique**.

- De nombreuses **références bibliographiques** utiles au milieu scientifique et étudiant,
- Des éléments de **compréhension**, des **conseils pratiques** de mise en œuvre aux **acteurs de terrain**.






Également disponible en Ebook

Tous les ouvrages de la collection  
sont disponibles sur [www.jle.com](http://www.jle.com)