



Faculté de médecine

Année 2022/2023

N°

Thèse

Pour le

DOCTORAT EN MEDECINE

Diplôme d'État

par

Chaïma CHABBI

Né(e) le 29 décembre 1993 à Tunis (Tunisie)

**Parcours de dépistage d'enfants de moins de 3 ans suspects de trouble du spectre de l'autisme :
Étude descriptive auprès de l'équipe d'accompagnement chargée du diagnostic précoce.**

Évaluation du test de dépistage m-CHAT téléphonique.

Présentée et soutenue publiquement le **mardi 27 septembre 2022** date devant un jury composé de :

Président du Jury : Professeur Pierre THOMAS-CASTELNAU, Pédiatrie, PU-PH, Faculté de Médecine – Tours

Membres du Jury :

Docteur Isabelle ETTORI-AJASSE, Médecine Générale, MCA, Faculté de Médecine – Tours

Docteur Julie LOTHION, Pédiatrie, PMI – Amboise

Directeur de thèse : Docteur Joëlle MALVY, pédopsychiatre, CHRU – Tours

Résumé :

Le trouble du spectre de l'autisme est devenu ces dernières années un enjeu de santé publique. En 2018 le dernier plan sur l'autisme a proposé une nouvelle structuration de l'offre de soin, les acteurs des soins primaires sont remis au cœur du repérage initial des troubles du neurodéveloppement (TND), un vaste ensemble qui comprend les troubles du spectre de l'autisme (TSA). Deux constats majeurs font du dépistage précoce une priorité : une prévalence en constante augmentation et l'importance de la prise en charge la plus précoce pour le pronostic développemental.

Dans cette étude rétrospective, nous allons décrire le parcours de dépistage d'enfants de moins de 3 ans adressés à l'équipe d'accompagnement chargée du diagnostic précoce des TSA du centre hospitalier de Tours, entre 2018 et 2019. Nous évaluerons dans un second temps le test de dépistage téléphonique m-CHAT effectué par l'équipe d'accompagnement.

Résultat :

Nous avons retenu 49 patients âgés de moins de 3 ans adressés au centre. 45% ont été diagnostiqués TSA, 35% ont été « TND autre » et 20% ont été « non TND ». Il s'agit d'une population majoritairement masculine. La prévalence de garçons chez les TSA est de 3,4 garçons pour 1 fille. Il s'agit d'une population à 73% urbaine, 35% de monoparentalité, 43% avec un mode de garde au domicile et 28% issue de l'immigration.

Le délai moyen entre les premiers signes et l'adressage est de 9 mois, et le délai moyen entre l'adressage et le diagnostic est de 3 mois et 11 jours.

Les personnes s'inquiétant en premier sont en majorité les parents (56%). La moitié ont pu bénéficier d'un bilan ORL, 17% ont eu un examen en ophtalmologie et un tiers ont débuté des soins auprès d'orthophoniste et psychomotriciens avant l'adressage.

Le test m-CHAT téléphonique avait une sensibilité à 89% dans notre population d'enfant à forte suspicion de TSA.

Conclusion :

L'équipe d'accompagnement permet un accès au diagnostic précoce à une population urbaine et en difficulté sociale. L'inquiétude des parents est la principale motivation de l'adressage, une écoute attentive doit donc être privilégiée par les soins primaires. Le rôle des soignants en soins primaires (médecins ou pédiatres traitants, PMI) est le dépistage initial avec la réalisation du test validé m-CHAT, l'orientation la plus précoce vers les équipes compétentes (équipe DADA et nouvellement la plateforme PCO) et l'initiation aux soins ambulatoires (bilan ORL, bilan en ophtalmologie, soin en orthophonie et en psychomotricité).

Mots clés : Trouble du spectre de l'autisme, Dépistage, Parcours, Soins primaires, Test m-CHAT

Summary:

Autism spectrum disorder has become a public health issue in recent years. In 2018 the last plan on autism proposed a new structuring of the care offer, primary care actors are put back at the heart of the initial identification of neurodevelopmental disorders (NDD), a broad set that includes autism spectrum disorders (ASD). Two major findings make early identification a priority: an ever-increasing prevalence and the importance of the earliest support for developmental prognosis.

In this retrospective study, we will describe the screening pathway of children under 3 years of age referred to the support team in charge of the early diagnosis of ASD at the Tours hospital center (DADA team), between 2018 and 2019. In a second step, we will evaluate the m-CHAT telephone screening test performed by the accompaniment team.

Result:

We retained 49 patients aged less than 3 years referred to the center. 45% were diagnosed with ASD, 35% were diagnosed with TND other and 20% were diagnosed with no TND. This was a predominantly male population. The prevalence of boys with ASD is 3.4 boys to 1 girl. The population was 73% urban, 35% single-parent, 43% with home care and 28% of immigrant origin.

The delay between the first signs and referral was 9 months, and the delay between referral and diagnosis was 3 months and 11 days.

The people who were the first to be concerned were mostly the parents (56%). Half of them had an ENT examination, 17% had an ophthalmology examination and a third had started treatment with speech therapists and psychomotor therapists before the referral.

The telephone m-CHAT test had a sensitivity of 89% in our population of children with a high suspicion of ASD.

Conclusion:

The support team provides access to early diagnosis for an urban and socially challenged population. Parental concern is the main reason for referral, and primary care must therefore give priority to listening attentively. The role of primary care providers (physicians, pediatricians, or PMI) is the initial screening with the realization of the validated m-CHAT test, the earliest referral to the competent teams (DADA team and newly the PCO platform) and the initiation of ambulatory care (ENT check-up, ophthalmology check-up, speech therapy and psychomotricity).

Keywords : Autism spectrum disorder, Screening, Pathway, Primary care, Test m-CHAT

UNIVERSITE DE TOURS
FACULTE DE MEDECINE DE TOURS

DOYEN
Pr Patrice DIOT

VICE-DOYEN
Pr Henri MARRET

ASSESEURS
Pr Denis ANGOULVANT, Pédagogie
Pr Mathias BUCHLER, Relations internationales
Pr Theodora BEJAN-ANGOULVANT, Moyens – relations avec l'Université
Pr Clarisse DIBAO-DINA, Médecine générale
Pr François MAILLOT, Formation Médicale Continue
Pr Patrick VOURC'H, Recherche

RESPONSABLE ADMINISTRATIVE
Mme Carole ACCOLAS

DOYENS HONORAIRES
Pr Emile ARON (†) – 1962-1966
Directeur de l'Ecole de Médecine - 1947-1962
Pr Georges DESBUQUOIS (†) – 1966-1972
Pr André GOUAZE (†) – 1972-1994
Pr Jean-Claude ROLLAND – 1994-2004
Pr Dominique PERROTIN – 2004-2014

PROFESSEURS EMERITES
Pr Daniel ALISON
Pr Gilles BODY
Pr Philippe COLOMBAT
Pr Etienne DANQUECHIN-DORVAL
Pr Pascal DUMONT
Pr Bernard FOUQUET
Pr Yves GRUEL
Pr Gérard LORETTE
Pr Dominique PERROTIN
Pr Philippe ROSSET

PROFESSEURS HONORAIRES
P. ANTHONIOZ – P. ARBEILLE – A. AUDURIER – A. AUTRET – P. BAGROS – C. BARTHELEMY – J.L. BAULIEU – C. BERGER – JC. BESNARD – P. BEUTTER – C. BONNARD – P. BONNET – P. BOUGNOUX – P. BURDIN – L. CASTELLANI – J. CHANDENIER – A. CHANTEPIE – B. CHARBONNIER – P. CHOUTET – T. CONSTANS – C. COUET – L. DE LA LANDE DE CALAN – J.P. FAUCHIER – F. FETISSOF – J. FUSCIARDI – P. GAILLARD – G. GINIES – D. GOGA – A. GOUDEAU – J.L. GUILMOT – O. HAILLOT – N. HUTEN – M. JAN – J.P. LAMAGNERE – F. LAMISSE – Y. LANSON – O. LE FLOCH – Y. LEBRANCHU – E. LECA – P. LECOMTE – AM. LEHR-DRYLEWICZ – E. LEMARIE – G. LEROY – M. MARCHAND – C. MAURAGE – C. MERCIER – J. MOLINE – C. MORAINÉ – J.P. MUH – J. MURAT – H. NIVET – L. POURCELOT – R. QUENTIN – P. RAYNAUD – D. RICHARD-LENOBLE – A. ROBIER – J.C. ROLLAND – D. ROYERE – A. SAINDELLE – E. SALIBA – J.J. SANTINI – D. SAUVAGE – D. SIRINELLI – J. WEILL

PROFESSEURS DES UNIVERSITES - PRATICIENS HOSPITALIERS

ANDRES Christian.....	Biochimie et biologie moléculaire
ANGOULVANT Denis	Cardiologie
APETOH Lionel	Immunologie
AUPART Michel.....	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
BABUTY Dominique	Cardiologie
BAKHOS David.....	Oto-rhino-laryngologie
BALLON Nicolas.....	Psychiatrie ; addictologie
BARBIER François.....	Médecine intensive et réanimation
BARILLOT Isabelle	Cancérologie ; radiothérapie
BARON Christophe	Immunologie
BEJAN-ANGOULVANT Théodora	Pharmacologie clinique
BERHOUE Julien.....	Chirurgie orthopédique et traumatologique
BERNARD Anne	Cardiologie
BERNARD Louis	Maladies infectieuses et maladies tropicales
BLANCHARD-LAUMONNIER Emmanuelle	Biologie cellulaire
BLASCO Hélène.....	Biochimie et biologie moléculaire
BONNET-BRILHAULT Frédérique	Physiologie
BOURGUIGNON Thierry	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
BRILHAULT Jean.....	Chirurgie orthopédique et traumatologique
BRUNEREAU Laurent.....	Radiologie et imagerie médicale
BRUYERE Franck.....	Urologie
BUCHLER Matthias.....	Néphrologie
CALAIS Gilles	Cancérologie, radiothérapie
CAMUS Vincent.....	Psychiatrie d'adultes
CORCIA Philippe.....	Neurologie
COTTIER Jean-Philippe	Radiologie et imagerie médicale
DEQUIN Pierre-François.....	Thérapeutique
DESMIDT Thomas.....	Psychiatrie
DESOUBEUX Guillaume.....	Parasitologie et mycologie
DESTRIEUX Christophe	Anatomie
DI GUISTO Caroline.....	Gynécologie obstétrique
DIOT Patrice.....	Pneumologie
DU BOUEXIC de PINIEUX Gonzague	Anatomie & cytologie pathologiques
DUCLUZEAU Pierre-Henri.....	Endocrinologie, diabétologie, et nutrition
EL HAGE Wissam.....	Psychiatrie adultes
EHRMANN Stephan.....	Médecine intensive – réanimation
FAUCHIER Laurent	Cardiologie
FAVARD Luc.....	Chirurgie orthopédique et traumatologique
FOUGERE Bertrand	Gériatrie
FRANCOIS Patrick.....	Neurochirurgie
FROMONT-HANKARD Gaëlle	Anatomie & cytologie pathologiques
GATAULT Philippe.....	Néphrologie
GAUDY-GRAFFIN Catherine.....	Bactériologie-virologie, hygiène hospitalière
GOUPILLE Philippe	Rhumatologie
GUERIF Fabrice	Biologie et médecine du développement et de la reproduction
GUILLON Antoine.....	Médecine intensive – réanimation
GUILLON-GRAMMATICO Leslie.....	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
GUYETANT Serge	Anatomie et cytologie pathologiques
GYAN Emmanuel.....	Hématologie, transfusion
HALIMI Jean-Michel.....	Thérapeutique
HANKARD Régis.....	Pédiatrie
HERAULT Olivier	Hématologie, transfusion
HERBRETEAU Denis	Radiologie et imagerie médicale
HOURIOUX Christophe.....	Biologie cellulaire
IVANES Fabrice	Physiologie
LABARTHE François	Pédiatrie
LAFFON Marc	Anesthésiologie et réanimation chirurgicale, médecine d'urgence
LARDY Hubert.....	Chirurgie infantile
LARIBI Saïd.....	Médecine d'urgence
LARTIGUE Marie-Frédérique	Bactériologie-virologie
LAURE Boris.....	Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie
LECOMTE Thierry.....	Gastroentérologie, hépatologie
LEGRAS Antoine.....	Chirurgie thoracique
LESCANNE Emmanuel.....	Oto-rhino-laryngologie
LINASSIER Claude	Cancérologie, radiothérapie

MACHET Laurent	Dermato-vénéréologie
MAILLOT François	Médecine interne
MARCHAND-ADAM Sylvain	Pneumologie
MARRET Henri	Gynécologie-obstétrique
MARUANI Annabel	Dermatologie-vénéréologie
MEREGHETTI Laurent	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
MITANCHEZ Delphine	Pédiatrie
MORINIERE Sylvain.....	Oto-rhino-laryngologie
MOUSSATA Driffa	Gastro-entérologie
MULLEMAN Denis.....	Rhumatologie
ODENT Thierry.....	Chirurgie infantile
OUAISSI Mehdi	Chirurgie digestive
OULDAMER Lobna	Gynécologie-obstétrique
PAINTAUD Gilles	Pharmacologie fondamentale, pharmacologie clinique
PATAT Frédéric	Biophysique et médecine nucléaire
PERROTIN Franck.....	Gynécologie-obstétrique
PISELLA Pierre-Jean.....	Ophtalmologie
PLANTIER Laurent.....	Physiologie
REMERAND Francis.....	Anesthésiologie et réanimation, médecine d'urgence
ROINGEARD Philippe.....	Biologie cellulaire
RUSCH Emmanuel.....	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
SAINT-MARTIN Pauline.....	Médecine légale et droit de la santé
SALAME Ephrem.....	Chirurgie digestive
SAMIMI Mahtab	Dermatologie-vénéréologie
SANTIAGO-RIBEIRO Maria	Biophysique et médecine nucléaire
THOMAS-CASTELNAU Pierre	Pédiatrie
TOUTAIN Annick.....	Génétique
VAILLANT Loïc.....	Dermato-vénéréologie
VELUT Stéphane	Anatomie
VOURC'H Patrick.....	Biochimie et biologie moléculaire
WATIER Hervé	Immunologie
ZEMMOURA Ilyess	Neurochirurgie

PROFESSEUR DES UNIVERSITES DE MEDECINE GENERALE

DIBAO-DINA Clarisse
LEBEAU Jean-Pierre

PROFESSEURS ASSOCIES

MALLET Donatien.....Soins palliatifs
ROBERT Jean.....Médecine Générale

PROFESSEUR CERTIFIE DU 2ND DEGRE

MC CARTHY Catherine.....Anglais

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES - PRATICIENS HOSPITALIERS

AUDEMARD-VERGER Alexandra.....Médecine interne
BARBIER Louise.....Chirurgie digestive
BINET Aurélien Chirurgie infantile || BISSON Arnaud | Cardiologie (CHRO) |
BRUNAUT Paul	Psychiatrie d'adultes, addictologie
CAILLE Agnès	Biostat., informatique médical et technologies de communication
CARVAJAL-ALLEGRIA Guillermo.....	Rhumatologie (au 01/10/2021)
CLEMENTY Nicolas	Cardiologie
DENIS Frédéric	Odontologie
DOMELIER Anne-Sophie	Bactériologie-virologie, hygiène hospitalière
DUFOUR Diane	Biophysique et médecine nucléaire
ELKRIEF Laure.....	Hépatologie – gastroentérologie
FOUQUET-BERGEMER Anne-Marie.....	Anatomie et cytologie pathologiques
GOUILLEUX Valérie.....	Immunologie
HOARAU Cyrille	Immunologie

LE GUELLEC Chantal.....	Pharmacologie fondamentale, pharmacologie clinique
LEFORT Bruno.....	Pédiatrie
LEMAIGNEN Adrien	Maladies infectieuses
MACHET Marie-Christine	Anatomie et cytologie pathologiques
MOREL Baptiste.....	Radiologie pédiatrique
PARE Arnaud.....	Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie
PIVER Éric.....	Biochimie et biologie moléculaire
ROUMY Jérôme	Biophysique et médecine nucléaire
SAUTENET Bénédicte	Thérapeutique
STANDLEY-MIQUELESTORENA Elodie	Anatomie et cytologie pathologiques
STEFIC Karl	Bactériologie
TERNANT David.....	Pharmacologie fondamentale, pharmacologie clinique
VAYNE Caroline	Hématologie, transfusion
VUILLAUME-WINTER Marie-Laure.....	Génétique

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES

AUGILLON-HERNANDEZ Nadia.....	Neurosciences
NICOGLLOU Antonine	Philosophie – histoire des sciences et des techniques
PATIENT Romuald.....	Biologie cellulaire
RENOUX-JACQUET Cécile	Médecine Générale

MAITRES DE CONFERENCES ASSOCIES

AUMARECHAL Alain	Médecine Générale
BARBEAU Ludivine.....	Médecine Générale
CHAMANT Christelle	Médecine Générale
ETTORI-AJASSE Isabelle.....	Médecine Générale
PAUTRAT Maxime	Médecine Générale
RUIZ Christophe.....	Médecine Générale
SAMKO Boris.....	Médecine Générale

CHERCHEURS INSERM - CNRS - INRAE

BECKER Jérôme.....	Chargé de Recherche Inserm – UMR Inserm 1253
BOUAKAZ Ayache	Directeur de Recherche Inserm – UMR Inserm 1253
BRIARD Benoit.....	Chargé de Recherche Inserm – UMR Inserm 1100
CHALON Sylvie	Directeur de Recherche Inserm – UMR Inserm 1253
DE ROCQUIGNY Hugues	Chargé de Recherche Inserm – UMR Inserm 1259
ESCOFFRE Jean-Michel.....	Chargé de Recherche Inserm – UMR Inserm 1253
GILOT Philippe.....	Chargé de Recherche Inrae – UMR Inrae 1282
GOUILLEUX Fabrice	Directeur de Recherche CNRS – EA 7501 - ERL CNRS 7001
GOMOT Marie.....	Chargée de Recherche Inserm – UMR Inserm 1253
GUEGUINOU Maxime.....	Chargé de Recherche Inserm – UMR Inserm 1069
HEUZE-VOURCH Nathalie.....	Directrice de Recherche Inserm – UMR Inserm 1100
KORKMAZ Brice.....	Chargé de Recherche Inserm – UMR Inserm 1100
LATINUS Marianne.....	Chargée de Recherche Inserm – UMR Inserm 1253
LAUMONNIER Frédéric	Chargé de Recherche Inserm - UMR Inserm 1253
LE MERREUR Julie.....	Directrice de Recherche CNRS – UMR Inserm 1253
MAMMANO Fabrizio.....	Directeur de Recherche Inserm – UMR Inserm 1259
MEUNIER Jean-Christophe	Chargé de Recherche Inserm – UMR Inserm 1259
PAGET Christophe	Chargé de Recherche Inserm – UMR Inserm 1100
RAOUL William	Chargé de Recherche Inserm – UMR CNRS 1069
SI TAHAR Mustapha	Directeur de Recherche Inserm – UMR Inserm 1100
SUREAU Camille	Directrice de Recherche émérite CNRS – UMR Inserm 1259
WARDAK Claire.....	Chargée de Recherche Inserm – UMR Inserm 1253

CHARGES D'ENSEIGNEMENT

Pour l'Ecole d'Orthophonie

DELORE Claire	Orthophoniste
GOUIN Jean-Marie.....	Praticien Hospitalier

Pour l'Ecole d'Orthoptie

BOULNOIS Sandrine.....	Orthoptiste
------------------------	-------------

Pour l'Ethique Médicale

BIRMELE Béatrice.....	Praticien Hospitalier
-----------------------	-----------------------

SERMENT D'HIPPOCRATE

En présence des Maîtres de cette Faculté,
de mes chers condisciples
et selon la tradition d'Hippocrate,
je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur
et de la probité dans l'exercice de la Médecine.

Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent,
et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail.

Admis dans l'intérieur des maisons, mes yeux
ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira
les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas
à corrompre les mœurs ni à favoriser le crime.

Respectueux et reconnaissant envers mes Maîtres,
je rendrai à leurs enfants
l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.

Que les hommes m'accordent leur estime
si je suis fidèle à mes promesses.
Que je sois couvert d'opprobre
et méprisé de mes confrères
si j'y manque.

Remerciements

À Monsieur le Professeur Pierre THOMAS-CASTELNAU,

Je vous remercie infiniment de me faire l'honneur de présider et juger mon travail. Je vous remercie de votre disponibilité, de votre engagement auprès des étudiants et du goût que vous m'avez apporté à la pédiatrie lors de mon passage dans votre service.

Veuillez trouver ici toute ma reconnaissance et l'expression de mon plus profond respect.

À Madame le Docteur Joëlle MALVY,

Je vous remercie de m'avoir ouvert les portes de votre équipe, et de m'avoir permis de travailler sur ce sujet. Votre bienveillance et votre investissement, m'ont été d'une aide précieuse. Le dévouement que vous consacrez à votre travail est un exemple et une motivation pour moi.

Recevez ici ma sincère gratitude.

À Madame le Docteur Isabelle ETTORI-AJASSE

Je vous remercie de me faire l'honneur d'être membre de mon jury de thèse. J'ai eu le plaisir de faire votre rencontre dans mon stage de médecine général. Vous m'avez accueilli et intégré dans votre belle équipe avec douceur et générosité, et m'avait conforté dans mon choix du métier que j'exerce chaque jour.

Recevez ici ma sincère reconnaissance.

À Madame le Docteur Julie LOTHION

Je vous remercie de m'avoir accueilli les bras ouverts durant ce stage inattendu, mais qui a été un tournant dans mon choix d'orienter ma pratique de médecine général vers la pédiatrie. Votre bonne humeur, votre humanité m'a porté dès les premiers jours de ce stage.

Recevez ici ma sincère considération.

Mes sincères remerciements aux équipes qui m'ont reçu durant ma formation d'internat :

Au Dr Koçak, Dr Voisin-Ruffier et au Dr Jousson, le trio de « choc » féminin de médecins généralistes, qui m'ont accompagné dans mes débuts et qui m'ont livré les clés du métier.

Mes remerciements à l'équipe des urgences d'Orléans médicale et paramédicale : une équipe formidable et des moments inoubliables, par leur dévouement, par leur bonne humeur, par leurs esprit d'équipe. Une pensée particulière à mes co-internes (Sarah, Hélène, Yacine, Edouard, Lola).

A l'équipe de PMI d'Amboise, au Dr Dumont, qui m'ont guidé avec bienveillance et aux puéricultrices, et particulièrement à Agnès qui m'ont appris à accompagner les mères et apprivoiser les enfants.

A la « Somateam », au Dr Hénique et mon co-interne Théo, au trio que l'on a formé cet été-là, à ces moments autour d'un café ou d'une urgence constipation (foutu neuroleptiques), aux équipes de psychiatrie de Tours, et à ces patients si particuliers et attachants.

A la maison médicale d'Athée-sur-Cher, une équipe merveilleuse, un exemple d'esprit d'équipe. Au Dr El Gherrak qui tenta de me rendre experte des secrets de la carte vitale, à sa bienveillance et à son écoute, des qualités chères à notre métier.

Au Dr Feuillet qui m'a accueilli dans son cabinet avec bonté, et qui m'a transmis avec indulgence et douceur son savoir, et son savoir-être, à son soutien dans les moments difficiles, et qui continue à ce jour à me faire confiance.

A mes chers amis, qui sont devenus ma famille au fil de ces années, qui m'ont accompagné et apporté leur soutien : Sara pour ta douceur et ton rire magique qui m'a accompagné durant ces dures années d'études ; Hanane pour ta bienveillance, ta cuisine si merveilleuse et ton cœur si généreux ; Younes pour ton humour inégalé et ton soutien toujours au rendez-vous ; Atakan pour ta présence et pour nos cafés-débats enflammées pour refaire le monde ; Cécile pour tous ces moments magiques et ces voyages que tu as rendu magnifique par ta bonne humeur ; Romain pour les aventures montagneuses que tu nous as permis de découvrir et pour tes goûts musicaux ; Adja pour les fous rires et les moments de défouloir. À Chloé et Léa pour ces années de collèges et de lycées, à nos discussions sans fin qui m'ont tant appris. À Maria et Majda, pour cette première année que vous avez rendu incroyable, à votre joie et bonne humeur qui vous caractérisent.

A ma famille,

À mes parents pour l'amour indéfectible que vous m'avez apporté, pour les valeurs humaines qui vous sont si chers que vous m'avez inculqué et pour votre soutien sans faille. Sans vous je ne serai pas qui je suis.

À mon père pour sa grande générosité, sa bonté exceptionnelle et à son amour du savoir qu'il m'a transmis.

À ma mère, cet être exceptionnel, que je chéris du plus profond de mon être, pour son extrême douceur, pour le courage et la force qui la caractérisent.

À ma sœur Eya, ma meilleure amie depuis mes premiers jours et pour toujours. Pour nos moments de pur bonheur, pour notre lien incroyable, inexplicable.

À mon frère Amine, pour ta force, ta présence et l'exemple que tu es pour moi chaque jour, pour cette première année où tu as été si précieux. À ta femme Meriam, qui est devenu ma famille. Au petit bout exceptionnel qui nous comble et nous charme chaque jour, Sofia.

À mon frère Nizar, le plus grand, le plus beau. Pour ton goût des belles choses, pour l'héritage littéraire et cinématographique que tu nous as transmis. À ta femme Diana, qui est devenu ma famille, et aux deux êtres exceptionnels qui t'accompagnent et nous comblent, Beya et Ismaël.

À Hacène et Corinne, pour votre accueil, votre douceur et votre soutien toutes ces années.

À toi Othmane, mon fidèle ami, mon compagnon de vie, mon mari. Pour ton soutien sans faille, l'équilibre et la paix que tu m'apportes. Avec toi je me permets de rêver chaque jour. Pour toutes ces années, que tu as ensoleillé depuis notre rencontre.

À Yasmine, le trésor que la vie m'a apporté. A cette belle année, chargée d'émotion. À cette nouvelle vie pleine de saveur que je découvre à travers ton regard. À toi mon tourbillon et ma douceur.

Table des matières

Introduction.....	13
1) De l'autisme au trouble du spectre de l'autisme.....	13
2) Importance du dépistage : un double constat.....	14
a) Une prévalence en augmentation.....	14
b) L'importance de l'intervention précoce.....	15
3) Parcours de soin jusqu'au diagnostic	17
a) Évolution de la politique de santé concernant l'autisme.....	17
b) État des lieux en médecine générale	18
c) La scolarité : un enjeu d'adaptation majeur	19
d) m-CHAT : un outil de repérage	20
4) Histoire de l'équipe DADA de Tours	21
5) Objectif de l'étude	21
 Matériel et méthodes	 22
1) Objectif principal	23
a) Les critères socio-économiques.....	23
b) Le parcours de soin	23
c) Les caractéristiques cliniques	24
d) Comparaison des groupes de diagnostic	25
2) Objectif secondaire	25
 Résultats	 26
I) Objectif principal : analyse descriptive	26
1) Caractéristiques de la population adressée	27
2) Description du parcours de dépistage	28
3) Analyse de la population selon le diagnostic posé	31
II) Objectif secondaire : analyse du test m-CHAT téléphonique	32
 Discussion	 33
1) Les caractéristiques de la population étudiée	33
2) Les données cliniques de la population	35
3) Le parcours de dépistage	36
4) Le dépistage par le test m-CHAT téléphonique	37

5) Les limites.....	38
Conclusion	39
Bibliographie	40
Tableau	44
Tableau 2	44
Tableau 3	45
Tableau 4	47
Annexe	
Annexe 1 : Critères diagnostic du DSM-5.....	49
Annexe 2 : Manifestations cliniques et signes d’alertes	50
Annexe 3 : Parcours de dépistage et de diagnostic selon la HAS 2018	53
Annexe 4 : Le test m-CHAT	54

Introduction

1) De l'autisme au trouble du spectre de l'autisme

En 1943, Léo Kanner et Hans Asperger, la même année, décrivent le cas d'enfants présentant un repli sur soi et une incapacité à établir des relations avec les personnes qui les entourent. Cela constitue le point de départ de l'histoire de l'autisme. La définition de cette entité clinique a évolué à travers les décennies, et s'intègre actuellement dans un ensemble vaste appelé les « troubles du spectre de l'autisme » TSA.

La dernière version du DSM 5 publiée en 2013 (1) intègre les TSA dans la grande famille des « troubles du neurodéveloppement » TND. Il s'agit d'un ensemble d'affections qui débutent durant les grandes périodes du neurodéveloppement (période anténatale, période préscolaire et l'adolescence). Ces pathologies se manifestent précocement, souvent avant le début de la scolarité et se caractérisent par un retard ou un déficit développemental qui entraîne des dysfonctionnements sur le plan personnel, social, scolaire et professionnel. Les domaines de développement concernés sont ceux de la motricité globale et fine, du langage, de la socialisation et de la cognition.

Les troubles du spectre de l'autisme se manifestent dans deux domaines symptomatiques du développement (annexe 1) :

- Déficit de la communication et des interactions sociales
- Caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts et des activités

Par ailleurs, la précocité des symptômes durant le développement psycho-social de l'enfant est un élément clinique déterminant. Mais ils ne sont pas nécessairement manifestes avant que les demandes sociales n'excèdent leurs capacités limitées, ou ils peuvent être masqués plus tard par des stratégies apprises.

Des précisions sont à apporter à ce diagnostic sur le niveau de sévérité de l'atteinte des deux catégories de développement définissant les TSA.

Le niveau 1 correspond à un patient requérant un soutien, le niveau 2 requérant un soutien important et le niveau 3 requérant un soutien très important.

L'association ou non à des comorbidités fréquentes (étape du diagnostic « fonctionnel »)

- TND : Troubles du développement intellectuel léger à sévère, Trouble du langage, Déficit attentionnel
- Trouble sensoriels (surdit , trouble de la réfraction)
- Trouble du comportement alimentaire, du sommeil
- Trouble psychopathologique (anxi t , d pression...)

- Pathologie neurologique (épilepsie...)
- Pathologie somatique (dentaire, hormonale...)

L'association à des facteurs favorisants (étape du diagnostic « étiologique ») (2) (3) :

- Facteurs environnementaux (grande prématurité, exposition prénatale à des toxiques comme le Valproate de sodium...)
- Anomalies chromosomiques ou génétiques, (plusieurs centaines déjà répertoriées) : syndrome de l'X fragile, sclérose tubéreuse de Bourneville, délétion 22q13 / gène SHANK3...

Les facteurs de risques principaux retenus par l'HAS (21) sont :

- Le sexe masculin
- Les antécédents de TSA dans la fratrie
- L'âge parental

Des relations complexes existent entre facteurs génétiques et environnementales dans la genèse des TSA, et qui sont peu prévisible. Les études sont toujours en cours sur les origines étiologiques des TSA.

La classification DSM-IV (2000) utilisait un système multiaxial qui laisse place à une catégorisation par « troubles ». Cette définition inclut les catégories retrouvées dans les « troubles envahissants du développement » TED : l'autisme, le syndrome d'asperger et les TED non spécifiés.

La nouvelle définition permet de mieux rendre compte des nouvelles données cliniques et scientifiques récentes qui sont en faveur d'une interprétation des dysfonctionnements à l'intérieur d'un « **spectre** » et s'harmonise à une définition internationale du CIM-10/CIM-11 de l'Organisation mondiale de la santé (OMS) (4).

Les avancées sur les connaissances scientifiques de cette pathologie permettent au fil des décennies d'améliorer les contours nosologiques et épistémologiques nécessaire pour favoriser un diagnostic affiné et ainsi améliorer la prise en charge de ces patients.

2) Importance du dépistage : un double constat

a) **Une prévalence en augmentation**

Dans le cadre de la stratégie nationale d'amélioration de la prise en charge de l'autisme, Santé publique France a publié en mars 2020 une enquête épidémiologique fournissant des données récentes sur la prévalence de l'autisme en France (5). L'estimation nationale de la

prévalence des TSA se situe entre **0,8 et 1 %** sur les dernières générations étudiées. Ce chiffre confirme les données épidémiologiques dans d'autres pays (6) (7) (8).

A partir de 13 études sur la prévalence des TSA et 33 sur la prévalence des comorbidités, de nouvelles données ont été publiées en 2021 (9). La prévalence des TSA est de 1,70 et 1,85 % chez les enfants américains âgés respectivement de 4 et 8 ans, tandis que la prévalence en Europe variait entre 0,38 et 1,55 %. De plus, une hétérogénéité dans la prévalence des comorbidités a été observée : TDAH (0-86%) plus élevé chez les garçons, anxiété (0-82,20%) plus élevé à l'adolescence, troubles dépressifs (0-74,80%), épilepsie (2,80-77,50%), ID (0-91,70%), troubles du sommeil (2,08-72,50%), déficience/perde de vue/audition (0-14,90%/0-4,90%) et syndromes gastro-intestinaux (0-67,80%).

Il ressort de ces résultats une tendance vers l'augmentation de la prévalence à travers les années sans atteinte de plateau, avec des diagnostics plus spécifiés. Cette propension peut être expliquée par différentes observations (5) :

- Une évolution de la définition des critères de diagnostics qui permet de mieux rendre compte un certain nombre de cas cliniques,
- Une sous-estimation antérieure par manque de campagne de prévention et d'information,
- Une moins bonne détection précoce dans le passé.

Il existe également une importante disparité des résultats à travers les régions. Ce constat est également retrouvé dans la littérature et peut être la manifestation d'une hétérogénéité persistante dans les méthodologies utilisées pour définir, identifier et évaluer dans les différentes régions (6).

La prévalence des TSA semble donc être en augmentation sur le plan national et international, sans qu'il puisse être déterminé si cette augmentation s'explique exclusivement par l'amélioration du repérage et du diagnostic.

b) L'importance de l'intervention précoce

- *Une manifestation clinique dès le plus jeune âge :*

La période de la petite enfance est la période durant laquelle les parents d'enfants autistes rapportent leurs premières inquiétudes. Pour les praticiens ayant une expérience importante, le diagnostic s'envisagerait dès l'âge de 18-22 mois (10,11,12).

Des premiers signes très précoces ont pu être décrits dans la littérature (13), même s'il semble tout de même y avoir un développement plutôt normal durant la première année de vie (14).

Cf Annexe 2 : Manifestations cliniques selon les âges.

- *Une intervention améliorant le pronostic développemental*

Le neurodéveloppement est la construction progressive de l'architecture du système nerveux et des réseaux neuronaux. Plusieurs facteurs environnementaux et génétiques influencent le développement, notamment lors de périodes sensibles et critiques (16) :

- La période prénatale : développement de l'embryon et du fœtus
- La petite enfance : première période de développement cérébral
- L'adolescence : seconde période de développement cérébral, en particulier du cortex préfrontal.

Ainsi, lors de ces périodes de vulnérabilité, l'exposition à des perturbations externes combinées à des facteurs héréditaires altèrent la construction cérébrale entraînant une pléiade de symptômes comportementaux et cognitifs aboutissant au « trouble du spectre de l'autisme » (17).

Les méthodes d'intervention précoce se basent sur la forte plasticité cérébrale caractéristique de la période de la petite enfance pour envisager un projet thérapeutique précoce et ciblé tenant en compte la « cascade développementale » et ainsi influencer la trajectoire de maturation cérébrale des lésions acquises. Cette dynamique de prise en charge permet de prévenir l'exclusion sociale grâce à un accompagnement qui sera personnalisé tout au long de la vie (18).

Une revue de la littérature américaine entre 2000 et 2010 regroupant des études auprès d'enfant de moins de 12 ans publiée en 2011 montrent que différentes approches d'interventions précoces ont permis d'améliorer les performances cognitives, les compétences linguistiques et les comportements adaptatifs de certains jeunes enfants atteints de TSA (19) (20).

Plus l'enfant est jeune, plus il est intéressant de travailler sur les fonctions neurobiologiques adaptatives de celui-ci.

C'est deux constats : une prévalence tendant vers une augmentation faisant du TSA un enjeu de Santé Publique, et l'importance d'une intervention exploitant les capacités adaptatives neuronales de la petite enfance, font du dépistage précoce un enjeu majeur pour les soins primaires.

3) Parcours de soin jusqu'au diagnostic

a) Évolution de la politique de santé concernant l'Autisme

Le premier plan autisme est lancé en 2005 au niveau national, son objectif principal est de pallier les difficultés rencontrées pour le diagnostic. Il a permis la création d'un Centre Ressource Autisme CRA dans chaque région française. Un deuxième plan autisme est arrivé en 2008 poursuivant l'effort d'amélioration de la prise en charge de l'autisme, en favorisant l'établissement d'un socle commun de connaissance pluridisciplinaire, il débute l'expérimentation des dispositifs d'annonce de diagnostic précoce. Le troisième plan autisme via les CAMSP élargit les consultations de diagnostic précoce se voit confier un budget plus conséquent et se base sur les recommandations de bonne pratique de l'HAS publiées en 2012 pour améliorer le dispositif national mis en place.

Dès le premier plan, l'intérêt à un dépistage précoce et à un diagnostic fiable sont mis en avant. Le soutien à la recherche dans le domaine et à la formation des professionnels de santé sont questionnés à chacun de ces plans avec un renforcement des équipes de CRA et des CAMSP. Le but ultime de ces plans étant de faciliter l'accompagnement des patients et de leurs familles afin qu'il s'approprie leur environnement de vie : la relation aux autres, l'intégration éducative et l'amélioration du pronostic adaptative.

Le dernier plan autisme, appelé « Stratégie nationale pour l'Autisme » apparaît en 2018 et a pour objectif d'actualiser le parcours de soin en prenant en compte l'évolution des connaissances dans les domaines de détection, de diagnostic et d'interventions précoces (21).

Le grand constat est l'enjeu majeur du repérage précoce, pierre angulaire de l'accès aux soins et aux droits des patients autistes. L'accès au diagnostic reste cependant très hétérogène et les structures de diagnostics connaissent un engorgement important. Ainsi, le parcours diagnostic y est totalement remis à jour, intégrant le dépistage des « Troubles du spectre de l'Autisme » au sein des « Troubles du neurodéveloppement », mettant ainsi à jour l'évolution de la définition nosologique de ces troubles.

Le parcours diagnostic des jeunes enfants 0-6 ans s'articule autour du repérage, du dépistage, du diagnostic et de l'intervention précoce.

Il redéfinit le rôle des différents intervenants dans le dépistage et le diagnostic (Annexe 3) :

Les professionnels de 1^{ère} ligne permettent le repérage et le dépistage :

- Le repérage se base sur la formation massive et la sensibilisation aux TSA et autres TND des professionnels de la petite enfance, qui devront adresser vers les professionnels de santé dès les premiers signes d'alerte.

- Les soins primaires, comprenant les médecins traitants, les PMI, les pédiatres, et les professionnels paramédicaux (infirmières,) se voient chargés de se réappropriier le dépistage et l'orientation, voir à un diagnostic simple de ces troubles. Le dépistage se veut être systématisé notamment lors des visites obligatoires du 9^{ème} et du 24^{ème} mois, en intégrant une attention particulière sur l'interaction sociale.

Une consultation dédiée de repérage des troubles de l'enfant (CTE) est réalisable une fois en cas d'alerte, pour une mise au point du développement de l'enfant identifié.

Les professionnels de 2^{ème} ligne comprennent des équipes formées spécifiquement aux diagnostics et prise en charge des TND et TSA. Il s'agit des CMP, CAMPS, CMPP, qui regroupe des équipes spécialisées.

Les professionnels de 3^{ème} ligne exercent aux seins de Centre de Ressources Autisme, dont le rôle est de rendre des avis spécialisés complémentaires pour les situations diagnostics complexes.

Le parcours préconisé par les dernières recommandations de l'HAS en termes de dépistage est le suivant (Annexe 3) :

Un dépistage généralisé dans la population générale n'est pas encore recommandé. Il est recommandé de manière systématique chez les enfants présentant des **signes d'alerte** (Annexe 2) ou présentant des **facteurs de risque** de développer un TSA (fratrie dès la fin de la première année de vie, enfants nés prématurément, enfants exposés à des toxiques in utéro).

Si le risque de TSA est avéré, il est nécessaire d'orienter l'enfant vers les structures spécialisées de 2^{ème} ligne. Dans l'attente de cette consultation, il est conseillé de débiter les premiers bilans (ORL, ophtalmologie) et d'initier les interventions de proximités (orthophonie, kinésithérapie ou psychomotricité, socialisation en établissement d'accueil). La HAS préconise un délai de 3 mois, du fait de l'urgence développementale.

Si le risque de TSA n'est pas confirmé mais qu'il persiste un doute chez le praticien de premier recours, l'enfant doit faire l'objet d'un nouvel examen approfondi dans un délai de 1 mois.

b) État des lieux en médecine générale

Les objectifs nationaux en matière d'autisme ces dernières années met au cœur du parcours de soin l'importance du dépistage et des acteurs en soins primaires.

Néanmoins, la légitimité ressentie par les médecins traitants concernant la prise en charge et le repérage des TSA/TND semble en décalage avec l'ambition la stratégie nationale.

Plusieurs travaux de thèse ont permis d'étudier l'approche des médecins généralistes dans le domaine de l'autisme.

En règle générale ces travaux mettent en avant un inconfort de certains médecins et des questionnements sur le repérage et l'orientation des patients et de leurs familles. Différents freins ont pu être mis en évidence (22) (23) (24) (25) :

- Un manque de connaissance en lien avec une formation initiale insuffisante, et notamment sur les outils de dépistage existants (26)
- Un parcours d'orientation hétérogène et une méconnaissance des dispositifs en place et des interlocuteurs (CAMSP, professionnels paramédicaux, CMP, CRA)
- Un manque de temps durant les consultations et donc un coût
- Une relation de proximité du médecin traitant avec la famille pouvant altérer le jugement du médecin, d'autant plus si les parents sont dans le déni, et notamment en cas d'incertitude clinique

Ces résultats contrastent avec un intérêt certain pour le sujet des médecins interrogés, et une connaissance en matière de troubles du neurodéveloppement et des signaux d'alertes sous-estimée.

c) La scolarité : un enjeu d'adaptation majeur

Dans ses dernières recommandations (21), l'HAS veut garantir un apprentissage optimal adapté aux besoins complexes des personnes avec TSA comme clé majeure pour améliorer l'inclusion sociale. L'objectif est nouveau, il faut garantir au plus grand nombre l'accès à l'école ordinaire.

Pendant longtemps, la méconnaissance de ces troubles et l'errance diagnostique a accompagné ces enfants à l'entrée à l'école. Lorsqu'un tel diagnostic se profilait, la longueur des démarches aboutissait à un retard de mise en œuvre de moyens de compensations humaines et matériels.

Accompagner les élèves avec TSA dans leur scolarité doit prendre en compte un fonctionnement sensoriel et mental particulier. Elle nécessite une adaptation de l'apprentissage à une sémiologie spécifique :

- Une hyperperceptivité entraînant une hypersélectivité des informations
- Une sensorialité particulière (hypo- ou hyper-)
- Des troubles des fonctions exécutives

Plusieurs pistes existent pour appréhender ces spécificités (27). Cela nécessite une implication de l'Éducation Nationale dans l'apprentissage particulier des enfants avec TSA.

L'arrivée à l'école est une étape importante, qui s'organise à l'avance pour permettre une compréhension réciproque entre la famille et l'école. Elle passe par la mise en place d'un dispositif de soutien particulier, le Projet d'accueil individualisé ou le Projet personnalisé de scolarisation. Elle permet également de familiariser les parents avec la structure et ses fonctionnements et leur permettre d'explicitier les difficultés spécifiques de leur enfant.

L'enjeu d'une école inclusive met ainsi l'accent sur l'importance du repérage le plus précoce.

d) M-CHAT : Un outil de repérage

Le questionnaire **CHAT « Checklist for Autism in Toddlers »** (28) a été le premier test à destination d'un très jeune public (18 mois à 24 mois) développé en 1990 par une équipe anglo-saxonne dirigée par Simon Baron-Cohen. Il est composé de deux parties : une première partie correspond à un questionnaire destiné aux parents avec 9 items et une deuxième partie composée de 5 items destinés au médecin réalisant le test lors de la consultation. La sensibilité est estimée à 20% et la spécificité à 98%.

En 2001, une équipe de chercheurs américains dirigée par Diana L. Robins s'approprie ce test et propose le « **modified Checklist for Autism in Toddlers » (m-CHAT)** (29). Il est composé de 23 items destinés aux parents et permet de calculer un risque. La sensibilité de ce test est plus importante à 87% et une spécificité à 99%, ce qui en fait un test de dépistage pour identifier les jeunes enfants à risque de TSA entre 16 mois et 30 mois.

L'évolution du test se poursuit et en 2016 l'équipe américaine propose une nouvelle version du dépistage en deux temps, c'est le « **m-CHAT follow up** » (30). La première étape est l'auto-questionnaire m-CHAT destiné aux familles réduit à 20 items, et dans un deuxième temps un entretien à distance permet de suivre l'évolution du test. L'idée est de réduire le nombre de faux positifs par un deuxième entretien et d'améliorer la valeur prédictive positive du test. Il s'effectue pour des enfants âgés de 18 mois à 24 mois.

Sa validité a été démontrée par plusieurs études (31) et il a été exploité à l'international grâce à des traductions effectuées dans plusieurs pays du monde. Il a également pu être traduit et validé par une étude française (32), et les recommandations HAS proposent l'utilisation de ce test en dépistage ciblé par les professionnels de soin primaire (21).

Il investigate les domaines sensoriel (hypersensibilité au bruit), moteur (mouvements inhabituels des doigts), les échanges sociaux (sourire-réponse), l'attention conjointe (pontage, montrer son intérêt à l'adulte vis-à-vis d'un objet), le langage et la communication précoces.

Aujourd'hui, le m-CHAT prend place dans le livret d'adressage aux PCO (Plateforme de coordination et d'orientation) au 18^{ème} mois.

4) Histoire de l'équipe DADA de Tours

A Tours, le second plan autisme a permis la création d'un dispositif, au sein du centre de pédopsychiatrie de l'hôpital : l'équipe d'Accompagnement au dépistage et diagnostic des troubles du spectre de l'autisme. Il s'agit d'une équipe pluridisciplinaire qui reçoit des demandes d'avis sur des suspicions d'autisme. L'objectif est de repérer, de diagnostiquer et d'orienter la prise en charge d'enfants âgés entre 0 et 6 ans. Le parcours y est standardisé en plusieurs étapes :

- Une **demande téléphonique** de la famille au secrétariat expliquant les inquiétudes des parents.
- Une **demande écrite** émane du milieu de la petite enfance (PMI, crèche), et les professionnels de santé médicaux : médecin ou pédiatre traitant.
- Un contact téléphonique d'une infirmière spécialisée du centre, expérimentée dans le domaine de l'autisme est réalisé en amont de la première visite dans le centre. L'infirmière propose le **questionnaire m-CHAT à destination des parents par téléphone**. Il est utilisé dans notre équipe comme un outil qui permet de « graduer » la sévérité de la situation et permet ainsi de prioriser les cas les plus critiques.
- Une **première consultation avec le pédopsychiatre du centre** ; cette consultation permet de relever les antécédents, le parcours de soin, le parcours développemental de l'enfant et d'examiner l'enfant, en présence de ses parents. Un premier avis sur le diagnostic émane de cette consultation, les examens pour poursuivre l'investigation y sont prescrits et certains soins peuvent être initiés afin que l'enfant bénéficie d'un gain sur sa trajectoire développementale durant cette période charnière de la petite enfance
- Une batterie de tests se succède, personnalisée à la situation de l'enfant : tests diagnostiques (ADOS, ADI-R), examen psychomoteur, examen psychologique, bilan orthophonique.
- Consultation de synthèse avec le pédopsychiatre : annonce du diagnostic final et orientation de la prise en charge avec un projet personnalisé.

5) Objectif de l'étude

L'autisme est devenu ces dernières décennies un enjeu de santé publique majeur. Sa prévalence en augmentation et l'importance d'une prise en charge précoce, comme maillon principal de l'amélioration de la qualité thérapeutique des enfants atteints, a poussé à la mise en place de plan nationaux successifs. Le dernier plan autisme date de 2018 et met en avant la place du dépistage précoce ciblé dans la population générale et de l'investissement des acteurs en lien direct avec les enfants en âge préscolaire. Cet investissement dans la prise en charge de

très jeunes enfants, permet de mettre en place les adaptations nécessaires à une future scolarité et inclusion sociale.

Les soins primaires sont remis au cœur du repérage initial des TND et des TSA. Il redéfinit les lignes du parcours de soin se voulant plus fluide et dynamique. L'enjeu étant l'urgence d'une intervention précoce pour le gain développemental de l'enfant. La volonté exprimée par la stratégie nationale se heurte bien souvent à une réalité absorbée par les difficultés du terrain.

A Tours, un dispositif d'annonce et de diagnostic d'autisme (équipe DADA) est présent pour recevoir et accompagner les enfants chez qui l'on suspecte un trouble du spectre de l'autisme dans l'agglomération.

Dans cette étude nous allons entreprendre une description du parcours de soin d'enfant en âge préscolaire (de 0 à 3 ans) chez qui l'on suspecte un TSA, adressé à cette équipe.

Nous étudierons, dans un second temps, la performance du dépistage par le test m-CHAT téléphonique effectué en amont de l'admission par une infirmière spécialisée de l'équipe.

II) Matériel et méthode :

L'objectif principal est de décrire précisément la population d'enfant en âge préscolaire ayant bénéficié d'un parcours diagnostic au sein du Dispositif d'Annonce Diagnostic d'Autisme (DADA) au sein de l'hôpital de Tours. Il s'agit donc d'une étude descriptive rétrospective.

La récolte des informations a été effectuée via les dossier médicaux des archives de ce dispositif.

La période d'inclusion a concerné les demandes d'adressage entre le 01 janvier 2018 au 31 décembre 2019.

Les critères d'inclusion :

- Premier adressage auprès de l'équipe DADA
- Enfant âgé de 0 à 3 ans
- Demande d'adressage dans la période concernée

Les critères d'exclusion sont : Age supérieur à 3 ans.

1) Objectif principal

Pour décrire cette population, nous allons nous intéresser à trois grandes catégories de données :

a) Les critères socio-économiques ; les données recueillis ont intéressé :

- Sexe : Masculin et Féminin
- Lieu de vie : <20 km, >20 km et > 100 km
- Mode de garde : domicile, crèche ou assistante maternelle
- Bilinguisme : présent ou non
- Statut migratoire : parent(s) immigré(s) ou non

b) Le parcours de soin ;

Nous avons étudié les données temporelles du parcours de dépistage :

- L'âge des premiers signes
- L'âge à l'adressage
- Temps entre l'adressage et la première consultation auprès du pédopsychiatre du dispositif DADA.

Nous avons étudié les intervenants du parcours de dépistage :

- Les premières personnes inquiétées
- Les personnes adressant

Dans cette partie nous avons relevé les bilans effectués en amont de l'adressage à l'équipe DADA, s'inscrivant dans la recherche étiologique :

- Consultation ORL comprenant un audiogramme ;
- Consultation / examen complémentaire neurologique et neuroradiologique ; pour des raisons de simplification nous intégrons dans cette partie la réalisation d'un EEG, d'une IRM ou d'une consultation avec un neurologue.
- Consultation pédopsychiatrie ; pour les mêmes raisons, nous intégrons ici les évaluations faites par un pédopsychiatre libéral ou par une équipe du CAMSP
- Intervenant paramédical ; nous intégrons ici les intervenants pouvant évaluer et /ou débiter une intervention avant même la pose d'un diagnostic. Les intervenants retenus sont les psychométriciens, les psychologues, les orthophonistes, les kinésithérapeutes.

c) Les caractéristiques cliniques

Nous avons étudié les **antécédents médicaux** des patients adressés et les antécédents familiaux suivant :

- Prématurité
- TSA dans la fratrie

Nous avons également étudié le **motif d'adressage**. Pour des raisons de simplification, nous avons classé les motifs selon les critères diagnostics du DSM-5.

- Déficit de la communication et des interactions sociales, qui comprend le déficit :
 - Communication verbale : retard de langage, régression de langage
 - Communication non verbale : contacts visuels réduits, utilisation de la main d'autrui,
 - Réciprocité sociale : partage des intérêts, partage des émotions
 - Relation aux autres : intérêt réduit envers les camarades
- Caractère répétitif et restreint, qui comprend :
 - Stéréotypie : répétition de mots, aligner les objets, mouvements de répétition du corps
 - Intolérance aux changements : port du même vêtement, alimentation sélective, « frustration »
 - Intérêt restreint : attachement intense à objets, sujets

Remarque : par soucis de simplification, nous avons intégré « la frustration » dans le signe clinique du TSA « intolérance aux changements ». Le symptôme « frustration » est vu par les adressant comme un éventuel biais de langage signifiant l'« intolérances aux changements » lorsqu'on suspecte un TSA.

- Symptômes moteurs ; tout trouble du développement moteur.

Nous avons recueilli 3 groupes de diagnostic :

- « TSA » ; il regroupe les troubles du spectre de l'autisme
- « TND autre » : il regroupe les troubles du neurodéveloppement en dehors de l'autisme
- « Non TND » : il regroupe les troubles anxieux, et notamment l'Angoisse de séparation, et les variations de la normale

Nous avons relevé les résultats du test m-CHAT réalisé :

- Résultat du test m-CHAT : Positif si résultat modéré ou élevé ; négatif si résultat faible
- Nombre d'items critiques : de 0 à 8 items.

d) Analyse statistique

Nous avons comparé les groupes « TSA » et « non TSA ». Les variables qualitatives sont exprimées en pourcentage et les variables quantitatives sont exprimées à l'aide de médiane ou de moyenne.

Pour comparer les groupes, nous avons utilisé les tests de Fisher ou du Chi2 pour les variables qualitatives, et le test de Wilcoxon-Mann-Whitney pour les variables quantitatives.

Le groupe « non TSA » comprend les sous-groupes « autre TND » et « non TND ». Nous avons effectué une analyse en sous-groupe qui compare les sous-groupes « TSA » et « autre TND », et les sous-groupes « TSA » et « non TND ».

Les analystes statistiques ont été réalisés à l'aide du logiciel en ligne pvalue.io.

2) Objectif secondaire

Une fois l'adressage effectuée vers l'équipe d'accompagnement, une infirmière spécialisée appelle les parents de l'enfant concerné et passe le test m-CHAT par voie téléphonique.

Il s'agit d'un questionnaire de 21 questions issu du m-CHAT-R (Annexe 4), à réponses fermées par « oui » et « non », destiné aux parents des enfants. Certains items sont dits « critiques ».

L'objectif de cette partie est d'évaluer les performances de ce test de dépistage dans ce format original et spécifique à notre centre dans notre population d'adressée.

Résultats :

I) Objectif principal

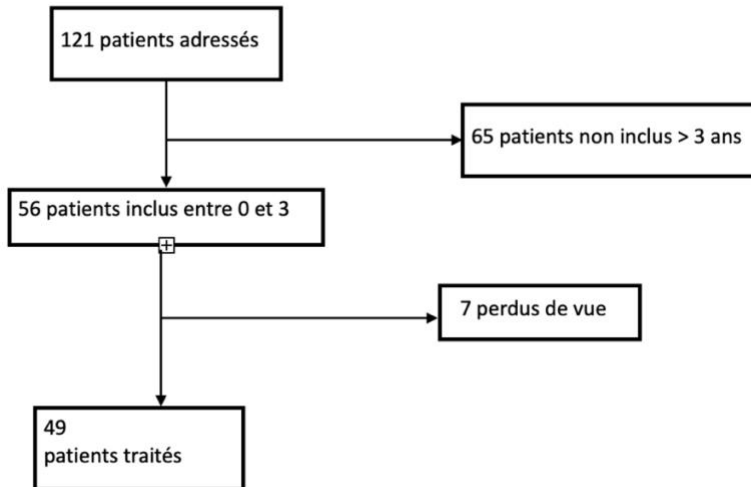
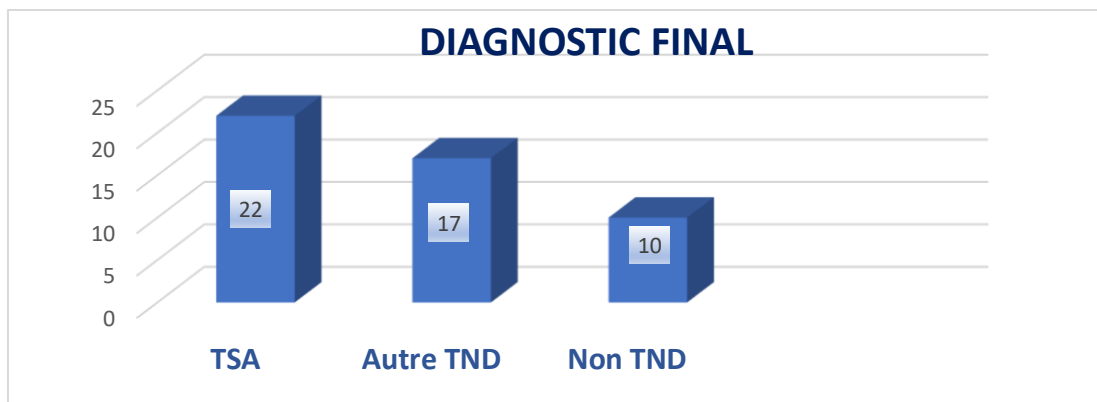


Figure 1 : diagramme de flux

Nous avons retenu 49 patients de moins de 3 ans adressés à l'équipe d'accompagnement durant la période de janvier 2019 à décembre 2020, ce qui représentent 40 % des enfants adressés.



Graphique 1 : diagnostic final posé

Parmi ces patients : 22 sont TSA (45%), 17 ont un TND autre (35%) et 10 sont non TND (20%).

1) Caractéristiques de la population adressée

Tableau 1 :

Données socio-économiques :		n (%)		
Année	2019	31 (55%)		
	2020	25 (45%)		
Sexe	Homme	39 (80%)		
	Femme	10 (20%)		
Lieu de vie	< 20 km	36 (73%)		
	> 20 km	12 (24%)		
	> 100 km	1 (2%)		
Mode de garde	Domicile	21 (43%)		
	Crèche	19 (39%)		
	Assistante maternelle	9 (18%)		
Monoparentalité		17 (35%)		
Statut migratoire		9 (28%)		
Bilinguisme		9 (19%)		
Écran		13 (27%)		
Repères temporels :	Médiane [Q25-75]	Min.	Max.	n
Age premiers signes	18.0 [15.0; 24.0]	3.00	24.0	42
Age à l'adressage	27.0 [25.0; 32.5]	16.0	36.0	47
	Moyenne (écart-type)			
Temps adressage/1 ^{ère} consulte	105 (63.1)	16.0	333	47
Parcours avant adressage :		n (%)		
Consultation ORL		23 (47%)		
Consultation ophtalmologue		7 (14%)		
Consultation neurologue		6(12%)		
Consultation pédopsychiatre		10(20%)		
Consultation paramédical		14(29%)		
Antécédents médicaux :		n (%)		
TSA fratrie		6 (12%)		
Prématurité		11 (23%)		
Épilepsie				

Les enfants adressés sont principalement de sexe masculin (80 % de garçons). Dans le groupe « TSA », la proportion de fille est plus importante avec 1 garçon pour 3,4 filles.

Il s'agit d'une population urbaine (73% sont domiciliés à moins de 20 km).

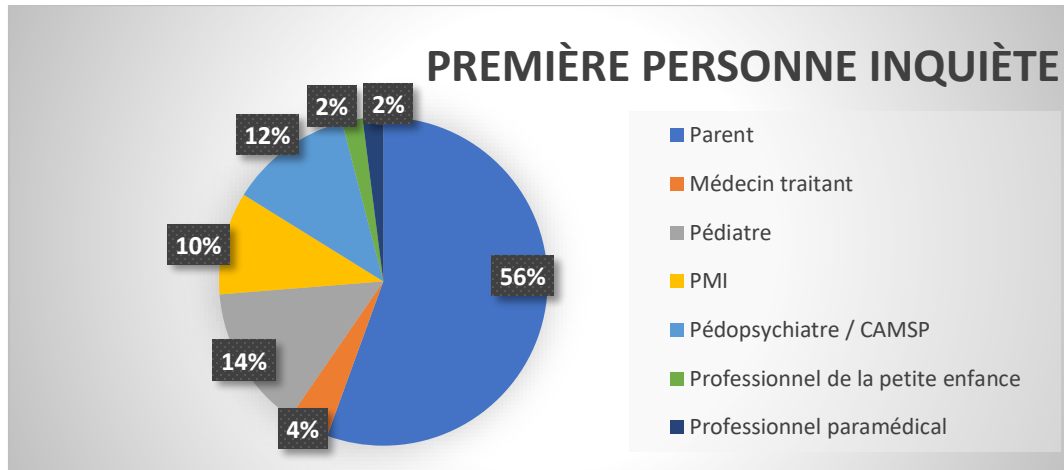
Il existe une forte proportion d'enfants dont les parents sont immigrés (28%).

Le mode de garde privilégié est celui du domicile (43%).

Le taux de monoparentalité est élevé avec 35% des adresses, ne comptant que des mères célibataires.

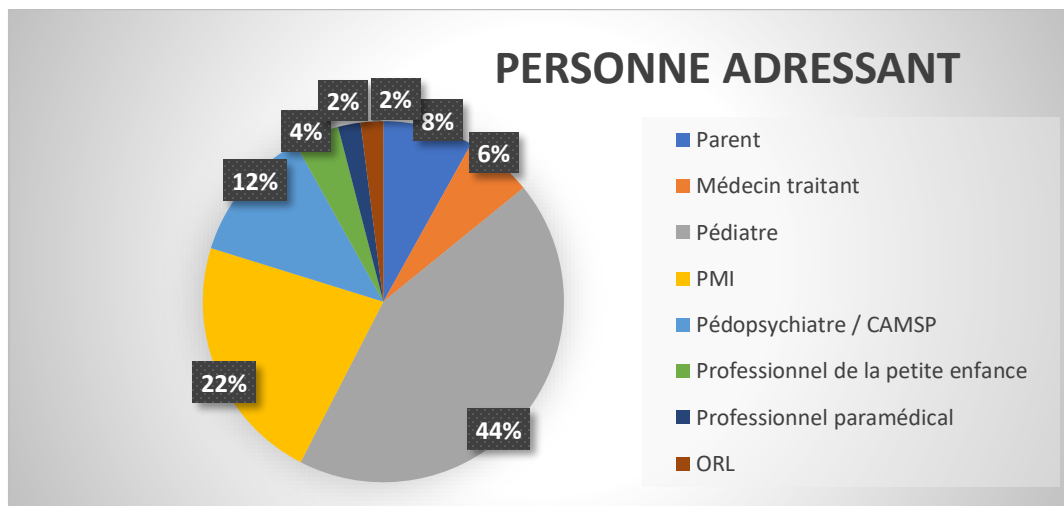
2) Description du parcours de dépistage :

a) Les intervenants du parcours de dépistage :



Graphique 2 : Les premières personnes s'inquiétant du développement de l'enfant

56% des personnes s'alertant en premier vis-à-vis du développement et du comportement des enfants sont les parents. Ensuite nous retrouvons les médecins investis dans les soins primaires.



Graphique 3 : La personne adressant à l'équipe DADA

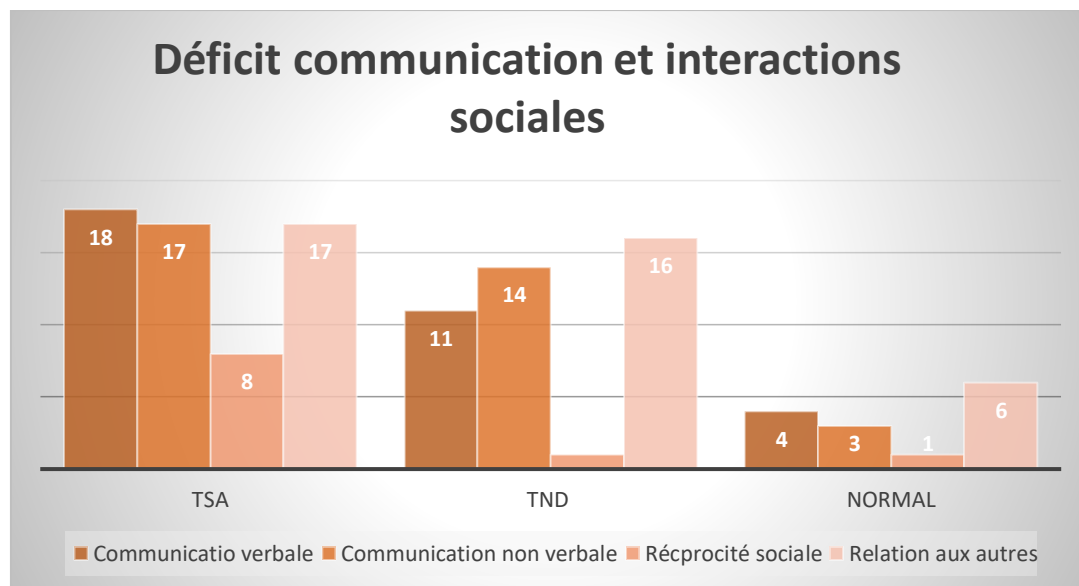
Les personnes adressant au centre de dépistage sont en majorité les médecins, avec en premier lieu les pédiatres dans 44%, la PMI dans 22% et les pédopsychiatres / CAMSP dans 12% des cas et les médecins traitants dans 6%.

c) Parcours médical avant l'adressage aux équipes DADA

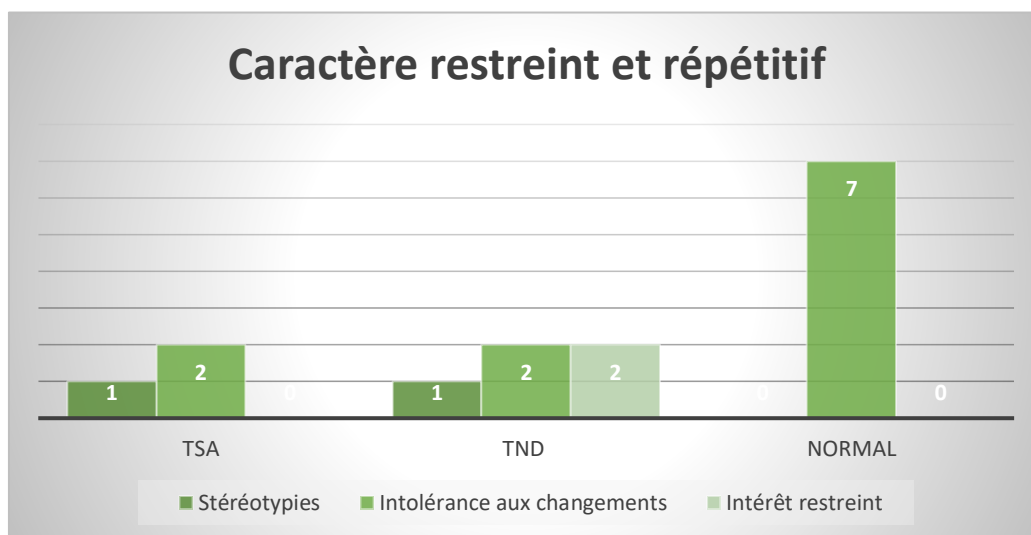
Avant leur adressage au centre, des premiers bilans ont été effectués en ambulatoire par les professionnels de premières lignes :

- 47% ont eu un examen ORL avec audiogramme
- 14% ont eu un examen ophtalmologique pour évaluer la capacité visuelle
- 20% ont rencontré un pédopsychiatre libéral ou dans une structure de type CAMSP
- 12% ont bénéficié d'un examen complémentaire neurologique (IRM ou EEG) ou d'une consultation avec un neurologue
- 29% ont débuté une rééducation auprès de professionnels paramédicaux libéraux : (orthophoniste, psychomotricien, kinésithérapeute, orthophoniste)

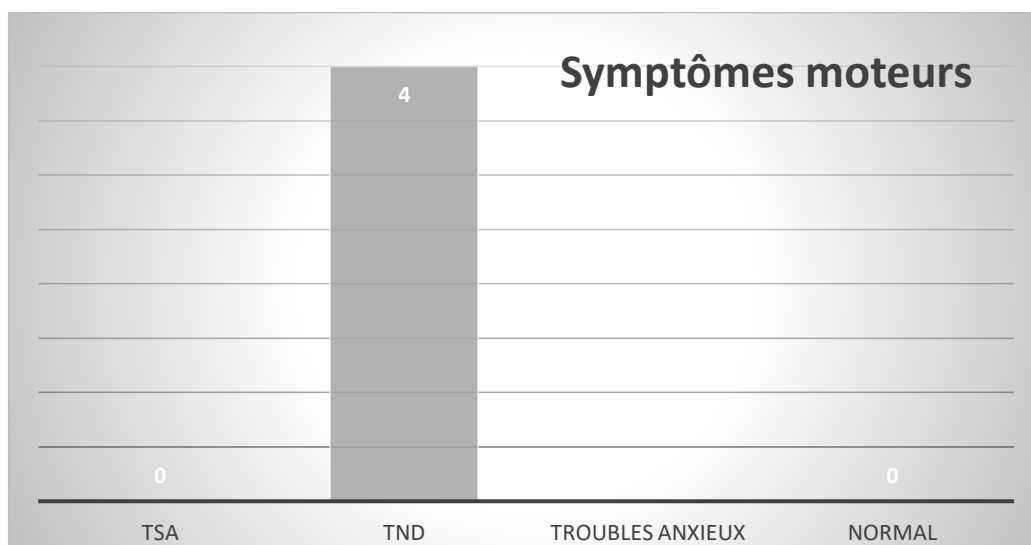
d) Étude du motif d'adressage



Graphique 4 : Motif « Déficit communication et des interactions sociales » selon le diagnostic final posé.



Graphique 5 : Motif « Caractère restreint et répétitif » en fonction du diagnostic posé.



Graphique 6 : Motif « Symptômes moteurs » en fonction du diagnostic posé.

Pour le groupe « TSA », le motif d'adressage principal est le déficit de la communication et des interactions sociales, avec principalement un déficit de la « communication verbale » (18 patients). Le caractère restreint et répétitif est présent pour seulement 3 des patients de notre population.

Pour le groupe « autres TND », le motif d'adressage principal est le déficit de la communication et des interactions sociales. C'est également la seule population où l'on retrouve une atteinte du développement moteur (4 patients).

Pour le groupe « non TND », le motif d'adressage principal est le déficit de la communication et des interactions sociales. C'est également le groupe où l'on retrouve principalement le motif d'« intolérance aux changements » (7 patients).

3) Analyse de la population selon le diagnostic posé (Tableau 2, tableau 3, tableau 4)

- **Critères socio-économiques et antécédents médicaux**

Sur les critères socio-économiques étudiés, le sexe, le lieu de vie, la structure familiale monoparentale, le bilinguisme et l'antécédent de TSA familial ne sont pas ressortis significatif entre les groupes « TSA » et « non TSA ». Ceci prévaut également dans notre analyse en sous-groupe, qui compare le sous-groupe « TSA » avec les sous-groupes « autres TND » et « non TND » respectivement.

Les enfants ayant des **parents immigrés** est significativement plus important dans le groupe « TSA » comparativement au groupe « non TSA ». Cette différence persiste même en analyse en sous-groupe entre le sous-groupe « TSA » et les sous-groupes « autre TND » et « non TND » respectivement.

La **prématurité** est significativement plus importante dans le sous-groupe « non TSA » comparativement au sous-groupe « TSA ».

- **Motif d'adressage**

La « **réciprocité sociale** » est le motif significativement le plus fréquent dans le groupe « TSA » comparativement au groupe « non TSA ».

En analyse en sous-groupe, cette différence persiste entre le sous-groupe « TSA » et le sous-groupe « non TND », et elle tend à être significative entre le sous-groupe « TSA » et le sous-groupe « autre TND ».

Entre le sous-groupe « TSA » et le sous-groupe « non TND » :

- le motif « **intolérance aux changements** » est significativement plus fréquent dans le sous-groupe « non TND » que dans le sous-groupe « TSA ».

- le motif « **communication verbale** » est plus fréquent que dans le sous-groupe « TSA » que dans le sous-groupe « non TND »

Entre le sous-groupe « TSA » et le sous-groupe « autre TND » :

- le motif « **trouble moteur** » est significativement plus fréquent dans le sous-groupe « autre TND » que dans le sous-groupe « TSA ».

- **Résultats du test m-CHAT**

Le test m-CHAT est significativement plus élevé dans le groupe « TSA » comparativement au groupe « non TSA » ($p=0.027$).

Le nombre d'items critiques est également significativement plus élevés dans le groupe « TSA » comparativement au groupe « non TSA » ($p<0.001$).

Le nombre d'items critiques varie entre 5 et 8 pour le groupe « TSA ».

Le nombre d'items critiques varie entre 1 et 5 pour le groupe « non TSA ».

En analyse en sous-groupe, le m-CHAT reste toujours significativement plus élevé dans le sous-groupe « TSA » que dans le sous-groupe « non TND » ($p=0.012$). Le nombre d'items critiques reste également significativement plus élevés dans le sous-groupe « TSA » comparativement au sous-groupe « non TND » ($p=0.011$).

Le résultat du test m-CHAT entre le sous-groupe « TSA » et le sous-groupe « TND » n'est pas significative différente ($p=0,62$). En revanche, le **nombre d'items critiques** reste lui statistiquement plus important pour le sous-groupe « TSA » comparativement au sous-groupe « TND » ($p<0.01$).

II) Objectif secondaire

Tableau de contingence :

	TSA +	TSA -
m-CHAT positif	17	13
m-CHAT négatif	2	0

30 patients adressés ont bénéficié du test m-CHAT réalisé par le dispositif.

17 d'entre eux sont diagnostiqués « TSA », et 13 patients ne sont pas TSA.

Pour 2 patients diagnostiqué « TSA » le test m-CHAT est négatif

Parmi les 13 « non TSA », 11 sont diagnostiqués « autre TND ».

La sensibilité du test m-CHAT est de 0.89. La spécificité est nulle.

DISCUSSION

La présente étude nous permet d'établir un portrait de la population d'enfants de moins de 3 ans adressés à l'équipe d'accompagnement de diagnostic d'Autisme « DADA » du Centre de pédopsychiatrie du CHRU de Tours. Cette étude descriptive définit le parcours de dépistage, la clinique, la situation socio-économique et géographique de cette population, et nous permet d'entrevoir les pistes pour un affinage du dépistage en soin primaire.

1) Les caractéristiques de la population étudiée

Les dernières données de la recherche semblent conforter le consensus de l'origine multifactorielle de l'autisme, par une intrication de facteurs environnementaux et génétiques. La présence d'un trouble du spectre de l'autisme dans la fratrie, le sexe masculin et l'origine des parents sont identifiés comme des facteurs de vulnérabilité pour l'autisme.

Du sex ratio

Quelques que soit le diagnostic final posé, les garçons sont 4 fois plus adressés que les filles dans cette étude. Pour les TSA nous avons 3,4 garçons pour 1 fille. Les données épidémiologiques nationales et internationales récentes font état d'une majorité de garçons diagnostiqués TSA, avec une proportion de 4 garçons pour 1 fille (5). Il existerait une prépondérance génétique de l'expressivité de l'autisme chez les hommes. L'étude de Loomes R. (33) suggère une sous-estimation du diagnostic des filles atteintes de TSA, avec un rapport qui serait plus véritablement de l'ordre de 3 garçons pour 1 fille. Une des explications serait que certaines filles présenteraient des signes plus discrets que les garçons (33) (34).

Le sex ratio de notre étude retrouve une proportion de fille plus importante que dans les estimations épidémiologiques actuelles, et se rapproche de l'estimation proposée par Loomes R.

Du statut migratoire

Les résultats de cette étude sont en faveur d'une plus grande représentativité des populations migrantes avec 28% des adressés. En comparaison, en 2021 l'INSEE estime que 7,0 millions d'immigrés vivent en France, soit 10,3 % de la population totale (35).

Il semble également que le diagnostic de TSA est significativement plus important chez les enfants ayant des parents immigrés dans notre étude. Cette observation a intéressé d'autres études : la méta-analyse de Augereau publiée en 2017 (36), a tenté d'évaluer le lien entre le statut migratoire et le développement de TSA. Des explications épigénétiques et environnementales, prenant en compte des éléments comme l'expérience migratoire et la confrontation culturelle avec le pays d'accueil, ont été évalués dans l'apparition de la maladie.

Les études (37) concluent à une absence de risque entre l'origine ethnique des parents et le TSA, mais on observe dans la population migrante un phénotype plus sévère de TSA. Une des explications que l'on peut apporter à cette représentativité seraient que la migration soit motivée par un besoin de soin pour l'enfant, ou encore que ces populations soient confrontées à une plus grande difficulté d'adaptation dans leur pays d'origine.

Paradoxalement, l'accès au soin pour cette population reste précaire et demande une attention particulière du fait du décalage culturel pouvant retarder une prise en charge précoce. Dans ce sens le maillage territorial des équipes de PMI et leur formation au TSA permet un adressage précoce.

De la situation géographique

La majorité des personnes adressées sont domiciliées dans les environs de l'équipe DADA. Il s'agit donc d'une population urbaine avec 73% des adressés. La situation géographique est un critère important dans l'accès au soin sur le plan du dépistage et du diagnostic. D'après la revue de la littérature de Daniels A. M. (38) ainsi que l'étude épidémiologique sur les TSA à l'échelle nationale en France (5), il semblerait qu'il existe une disparité géographique avec une hétérogénéité selon les régions et selon le lieu de vie des patients pour bénéficier d'un diagnostic précoce, à la défaveur du secteur rural.

De la monoparentalité

Le taux de monoparentalité s'avère être un facteur d'isolement fréquent dans notre population. La monoparentalité est estimée à 37%, plus importante que dans la population générale, où la monoparentalité est estimée à 1 foyer sur 4 par l'INSEE en 2020 (39).

Dans les recommandations HAS de 2018, la sociabilisation de l'enfant suspect d'un TSA est primordiale. Elle pousse les soins primaires à proposer aux parents d'intégrer leurs enfants dans des crèches le plus précocement.

Du mode de garde

Le mode de garde le plus utilisé dans notre étude est le domicile (43%). En comparaison les Français gardent également leurs enfants en majorité au domicile avec 35% selon les estimations de l'INSEE (40).

Du bilinguisme

Aucune étude ne révèle à ce jour d'effets du bilinguisme chez les enfants autistes (41). Une enquête récente sur le récit de familles bilingues aux États-Unis, montre une réticence des mères à user de deux langues au quotidien, avec l'idée qu'un impact négatif sur le développement du langage de leur enfant (42). L'impact sur le développement de l'enfant de l'interaction sociale parent-enfant est importante et il est admis que celle-ci doit rester stable et fluide chez les enfants atteints d'autisme. La langue maternelle ne doit donc pas être un frein à ses échanges précieux.

De la présence d'écrans

Les écrans influencent le développement dans les interactions sociales et sont déconseillés avant 3 ans (43). Ils sont cependant présents dans la plupart des foyers (44). Dans cette étude, 27% déclarent la présence d'écrans aux quotidiens pour leurs enfants, et ce facteur n'est pas discriminant pour un diagnostic en particulier. Notons tout de même que ce chiffre peut être sous-estimé par un interrogatoire influencé par la perception subjective des parents vis-à-vis des écrans, qui n'oseraient pas le révéler. Également le confinement de 2020 a pu influencer les temps d'écrans.

2) Les données cliniques de la population

Les antécédents

Dans les antécédents des enfants adressés nous avons étudié la prématurité et la présence de TSA dans la fratrie.

12% de la population ont un TSA dans leur fratrie. Il s'agit d'un facteur de risque de TSA avéré et consensuel. Les frères et sœurs d'un enfant diagnostiqué TSA doivent bénéficier d'un dépistage systématique.

23% de la population ont un antécédent de prématurité. La prématurité est un facteur de risque de développement d'un TSA. Dans cette étude, elle est significativement plus présente dans le groupe « non TSA » que dans le groupe « TSA », et en analyse en sous-groupe cette différence persiste seulement entre le sous-groupe « TSA » et « non-TND », en faveur du sous-groupe « non-TND ».

Cette différence s'explique par la présence importante de troubles anxieux dans cette population. En effet, le caractère prématuré d'un enfant peut ajouter un facteur anxiogène supplémentaire chez les parents d'enfants anxieux, entraînant un adressage plus précoce, et donc biaisé, en lien avec l'anxiété des parents, plutôt qu'à un vraisemblable trouble identifié.

Motif d'adressage

Nous retrouvons chez les enfants du sous-groupe « TSA » et du sous-groupe « TND autre », un déficit de la communication et des interactions sociales. Tout l'enjeu du centre d'adressage est de faire un « tri » entre ces deux entités.

Une des différences remarquables dans notre population est la mise en évidence d'un déficit de l'acquisition motrice uniquement dans le sous-groupe « TND autre ». Cette particularité pourrait faciliter l'adressage des enfants à l'équipe DADA.

L'adressage par le critère « intolérance aux changements » est retrouvée de manière significative dans le sous-groupe « non TND » (patient anxieux), ce qui laisse à penser que ce motif d'adressage évoque plutôt de la « frustration » plutôt qu'une réelle intolérance aux changements (DSM-V)

3) Le parcours de dépistage

Les premières personnes s'inquiétant du développement sont les plus proches des enfants : les parents, avec 56% de la population de l'étude.

Ainsi, 30% des parents d'enfants atteints d'autisme expriment leurs préoccupations concernant le comportement de leur enfant avant l'âge d'un an et 80% des parents identifient des comportements préoccupants dès l'âge de deux ans (44).

C'est pourquoi il est primordial de garder une écoute particulière vis-à-vis des inquiétudes des parents. L'enjeu des soins primaires est d'allier une écoute attentive et alerte, tout en prenant en compte l'anxiété qui peut être vécue lors des premières années de la parentalité.

Le médecin est le **principal adressant** au centre, avec le pédiatre en première position (44%). Un rapport de mai 2021 sur l'organisation de soin de l'enfant en France (54), fait état d'un recul démographique important de la pédiatrie libérale (1 pédiatre pour 100.000 habitants dans cette région), renforcé par une contraction des effectifs en PMI. En miroir, les médecins généralistes jouent un rôle important et croissant dans la prise en charge des enfants : ils assurent plus de 85% des consultations de ville des enfants de moins de 16 ans. Ce rapport apporte des pistes d'amélioration en proposant un recentrage des rôles des acteurs de ville. Le schéma-cible recentre le rôle du pédiatre comme l'acteur du suivi des enfants avec des besoins particuliers ou des facteurs de risques. Le médecin généraliste assure le suivi médical de proximité des enfants n'ayant pas de pathologie chronique. Ainsi, la pratique future du médecin généraliste devra s'approprier d'avantages le suivi médical, et notamment le dépistage de troubles neurodéveloppementaux des enfants.

Selon la méta-analyse de Daniels datant de 2014 (38), **l'âge moyen au diagnostic** chez les enfants semble stable entre 4 et 5 ans malgré les campagnes effectuées par les autorités publiques. LA HAS préconise un âge de dépistage du TSA dès 18 mois, et l'adressage doit

s'effectuer le plus précocement possible. Le temps entre le diagnostic et l'adressage doit lui approximer les 3 mois.

Dans notre étude l'**âge médian des premiers signes** est de 18 mois. Il correspond à l'âge au dépistage préconisé par l'HAS. Les patients « non TND » présente le plus tôt les premiers signes d'inquiétude (15 mois pour les « non TND, 18 mois les « TND autre » et 24 mois pour les « TSA »). Les parents d'enfant ayant des troubles anxieux seraient d'avantage attentif et alerte vis-à-vis du comportement de leur enfant.

A propos du temps d'adressage, il est estimé en moyenne à 9 mois. Le temps de diagnostic est estimé à 3 mois et 11 jours. Il s'écoule donc environ 1 an entre les premiers signes et l'adressage.

Ce constat appuie l'effort à poursuivre pour améliorer le délai d'adressage initial dès les premières inquiétudes des parents, par une mobilisation du terrain des professionnels de santé mais également des acteurs de la petite enfance (puéricultrices, crèches, assistante maternelle), et par une meilleure visibilité du parcours de soin.

Selon le schéma du **parcours de soin** proposé par l'HAS sur le dépistage des TSA/TND (Annexe 3), lorsqu'une suspicion de la maladie est avérée, l'acteur des soins primaires doit effectuer l'adressage dans les plus brefs délais, et débiter les examens complémentaires et les soins en ambulatoire : le bilan visuel, le bilan auditif, les soins orthophoniques et psychomoteurs.

Dans cette étude, la moitié des enfants adressés ont vu un ORL pour un bilan auditif, mais trop peu ont bénéficié d'un bilan visuel avec un ophtalmologue (17%). La difficulté d'accès à une consultation en ophtalmologie peut être un frein évident pour les acteurs de soin primaire. Solliciter l'expertise d'orthoptistes libérales pour effectuer les premiers bilans visuels est une solution qui pourrai favoriser l'accélération des explorations complémentaires initiales.

Les soins auprès d'orthophonistes et de psychomotriciens/kinésithérapeutes démarre avant l'adressage à l'équipe d'accompagnement pour un tiers des enfants adressés. L'accès à ces professionnels conventionnés habilités à la prise en charges des TSA/TND doit être promu et être mis à disposition des acteurs de soins primaires.

4) Le dépistage par le test m-CHAT téléphonique

Un test de dépistage a pour but de déterminer la probabilité qu'a un individu à développer une maladie. Dans le cadre de l'autisme, élaborer un dépistage primaire semble tout à fait opportun. Il s'agit d'une maladie présentant un enjeu majeur de santé publique, tant sur la nécessité d'une prise en charge précoce, mais également car sa prévalence continue de progresser parallèlement à l'amélioration des connaissances à son sujet.

Cette étude retrouve une sensibilité du test m-CHAT téléphonique de 89% comparable à la sensibilité de l'étude du test m-CHAT F/U de Robins à 87% (29) (30) et mieux que la sensibilité de l'étude française de Baduel à 67% (32). La spécificité de notre test est en revanche nulle.

L'explication que l'on peut donner à ces chiffres est que le test est effectué sur une population d'enfants adressés à haut risque de développer un TSA. Les faux-positifs ont pour la plupart été diagnostiqués « TND autre » (11 patients sur 13). Des TND tels que le retard de langage, peuvent être cliniquement proche d'un potentiel TSA. Tout l'enjeu de l'équipe DADA est d'identifier ces subtilités du diagnostic.

Ce qui ressort très intéressant dans cette étude est l'évaluation du nombre d'items critiques du test. Le nombre d'items critiques est significativement plus important chez les TSA comparativement aux autres groupes « TND autre » et « non TND », avec une médiane à 6 items pour le groupe « TSA », une médiane à 3 items pour le groupe « TND autre » et une médiane à 2 items pour le groupe « non TND ». Ce résultat semble inédit, et nous permet d'imaginer différente applicabilité, comme l'inscription sur le carnet de santé des items critiques lors d'examen obligatoire du suivi de l'enfant.

Ces résultats confirment l'intérêt du test m-CHAT dans le dépistage des TSA. Son application doit être généralisée et doit pouvoir être proposée dans le cadre d'un dépistage ciblé comme le préconise les recommandations de l'HAS. Une consultation dédiée lors d'une suspicion de TSA avec une majoration des honoraires de la consultation est possible pour les médecins généralistes depuis les dernières recommandations de l'HAS. Cette consultation peut être l'occasion du passage du test m-CHAT.

La voie téléphonique s'avère être une méthode intéressante dans cette étude. Cela permet d'imaginer un autre mode d'applicabilité de ce test : par des puéricultrices libérales par exemple.

5) Les limites :

Un des limites de cette étude était le caractère rétrospectif du recueil des données, et les biais en lien avec cette méthode. Le nombre de perdus de vues était de 7 et restait tout de même raisonnable.

L'âge des enfants étudiés était de moins 3 ans. Nous n'avons donc pas intégré les enfants avec un TSA « moins sévère », qui pourrait avoir de meilleure capacité adaptative à cet âge-là, et qui auront une expressivité de leur maladie plus tardive. L'originalité de cette étude était d'évaluer le parcours avant l'entrée en scolarité, pour améliorer le dépistage précoce.

Pour l'analyse univariée et l'analyse du test m-CHAT, les effectifs étaient faibles. Cependant, les résultats sont ressortis significatifs et en accord avec les résultats de la littérature.

La réalisation du test de dépistage m-CHAT s'est effectué sur une population d'enfants adressés, et donc avec une plus forte suspicion de TSA que dans la population générale. La sensibilité gardait une très bonne sensibilité. Mais la spécificité était moins bonne du fait de la frontière clinique fine qui peut exister entre les TSA et certains TND.

Conclusion :

Cette étude a permis d'illustrer le dépistage abouti de 47 d'enfants de moins de 3 ans. Elle nous a mis en évidence la réalité du parcours des enfants avant l'adressage à l'équipe de diagnostic DADA entre 2018 et 2019, juste après l'apparition des recommandations de bonnes pratiques de l'HAS sur l'autisme apparu en 2018 qui propose un schéma de parcours type. Cette étude a confirmé que les premiers signes de suspicion pouvait être présent dès la première année de vie. L'adressage le plus précoce doit donc être promu par une implication des soins primaires dans le suivi développemental, dans le cadre d'un dépistage global. Une consultation dédiée en cas de suspicion de TSA avec une cotation spécifique existe aujourd'hui pour les médecins généralistes valorisant le dépistage.

Le parcours proposé doit être le plus claire pour permettre au pédiatre ou médecin traitant d'avoir les outils améliorant le dépistage jusqu'à une consultation spécialisée. Afin de désengorger des structures comme le CAMSP, les recommandations de l'HAS 2018 propose d'initier les premiers bilans complémentaires en ambulatoires (bilan ORL, bilan en ophtalmologie, bilan et suivi orthophonique/psychomotricien).

Un nouveau dispositif PCO (plateforme de coordination et d'orientation) a été mis en place en 2019 pour le dépistage en soins primaires des TND/TSA dans l'agglomération de Tours. Il permet la prise en charge des soins psychomoteur et psychologique en ambulatoire, avant même le diagnostic posé. Faudra-t-il à l'avenir adresser les enfants ayant une suspicion de TSA ou de TND vers ce dispositif ? Ou faudra-t-il privilégier un adressage vers l'équipe DADA pour les enfants suspects de TSA ? Des parcours mixtes PCO-DADA sont-ils envisageables ?

Un formulaire d'adressage est fourni au médecin traitant par la PCO qui permet d'indiquer les signes d'alerte en fonction de l'âge de l'enfant. A 18 mois, il propose un examen clinique combiné à la réalisation du test m-CHAT en cas de suspicion de TSA.

L'équipe DADA a réalisé le test m-CHAT à chaque adressage. Les résultats nous ont montré que ce test était intéressant avec une bonne sensibilité dans ce dispositif. Afin d'objectiver les suspicions des soignants en soins primaires, ce test devrait être réalisé de manière systématique. La réalisation du test par voie téléphonique est inédite, cette applicabilité est un potentiel nouvel outil, qui pourrait être étudié dans un dépistage global.

Une piste d'amélioration du dépistage précoce de l'autisme serait un examen obligatoire à 18 mois dans la population générale, comme il est déjà effectué au Canada (réf).

BIBLIOGRAPHIE :

1. Crocq MA, Guelfi JD. DSM-5: manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux. 5e éd. Issy-les-Moulineaux: Elsevier Masson; 2015.
2. Neurodevelopment and the Origins of Brain Disorders. Neuropsychopharmacol [Internet]. janv 2015 [cité 16 sept 2022];40(1):1-3. Disponible sur: <https://www.nature.com/articles/npp2014237>
3. Ismail FY, Shapiro BK. What are neurodevelopmental disorders? Curr Opin Neurol. août 2019;32(4):611-6.
4. Garcin N. Garcin, N. & Moxness, K. (2013) Le DSM-5 : l'impact de la recherche sur l'évolution des concepts et des définitions du trouble du spectre de l'autisme, du trouble de la communication sociale, de la déficience intellectuelle et des retards globaux du développement. CNRIS. Magazine déficience intellectuelle et troubles envahissants du développement. Volume 5, Numéro 1. p. 4 -11. Revue CNRIS. 1 janv 2013;5:4-11.
5. SPF. Bulletin épidémiologique hebdomadaire, 10 mars 2020, n°6-7 Prévalence des troubles du spectre de l'autisme [Internet]. [cité 16 sept 2022]. Disponible sur: <https://www.santepubliquefrance.fr/import/bulletin-epidemiologique-hebdomadaire-10-mars-2020-n-6-7-prevalence-des-troubles-du-spectre-de-l-autisme>
6. Baio J, Wiggins L, Christensen DL, Maenner MJ, Daniels J, Warren Z, et al. Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2014. MMWR Surveill I Summ. 27 avr 2018;67(6):1-23.
7. Lyall K, Croen L, Daniels J, Fallin MD, Ladd-Acosta C, Lee BK, et al. The Changing Epidemiology of Autism Spectrum Disorders. Annu Rev Public Health. 20 mars 2017;38:81-102.
8. Baxter AJ, Brugha TS, Erskine HE, Scheurer RW, Vos T, Scott JG. The epidemiology and global burden of autism spectrum disorders. Psychol Med. févr 2015;45(3):601-13.
9. Bougeard C, Picarel-Blanchot F, Schmid R, Campbell R, Buitelaar J. Prevalence of Autism Spectrum Disorder and Co-morbidities in Children and Adolescents: A Systematic Literature Review. Front Psychiatry. 2021; 12:744709
10. Baron-Cohen S, Wheelwright S, Cox A, Baird G, Charman T, Swettenham J, et al. Early identification of autism by the CHecklist for Autism in Toddlers (CHAT). J R Soc Med [Internet]. 1 oct 2000 [cité 17 sept 2022];93(10):521-5.
11. Rogé B. Le diagnostic précoce de l'autisme : données actuelles. Enfance [Internet]. 2002 [cité 17 sept 2022];54(1):21-30.

12. Volkmar F, Chawarska K, Klin A. Autism in infancy and early childhood. *Annu Rev Psychol.* 2005;56:315-36.
13. Maestro S, Muratori F, Cavallaro MC, Pei F, Stern D, Golse B, et al. Attentional skills during the first 6 months of age in autism spectrum disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* oct 2002;41(10):1239-45.
14. Malvy, J; Adrien, J.-L; Sauvage, D. **La Psychiatrie de l'Enfant; Paris** Vol. 40, N° 1, (Jan 1, 1997): 175-198. « Signes precoces de l'autisme et films familiaux »
15. Zwaigenbaum L, Brian JA, Ip A. Early detection for autism spectrum disorder in young children. *Paediatrics & Child Health [Internet].* 24 oct 2019 [cité 17 sept 2022];24(7):424-32.
16. Ismail FY, Fatemi A, Johnston MV. Cerebral plasticity: Windows of opportunity in the developing brain. *Eur J Paediatr Neurol.* janv 2017;21(1):23-48.
17. Masson E. L'autisme : un trouble neuro-développemental précoce [Internet]. EM-Consulte. [cité 17 sept 2022].
18. Barthélémy C. Autisme : comprendre et agir tôt pour prévenir. Relancer la dynamique développementale du système bio-psycho-social. *Bulletin de l'Académie Nationale de Médecine [Internet].* 1 oct 2021 [cité 17 sept 2022];205(8):908-11.
19. Warren Z, McPheeters ML, Sathe N, Foss-Feig JH, Glasser A, Veenstra-Vanderweele J. A systematic review of early intensive intervention for autism spectrum disorders. *Pediatrics.* mai 2011;127(5):e1303-1311.
20. Les interventions comportementales intensives et précoces auprès des enfants avec autisme : une revue critique de la littérature récente » V. Cruveiller 2012.
21. strategie_nationale_autisme_2018.pdf [Internet]. [cité 17 sept 2022]. Disponible sur: https://handicap.gouv.fr/IMG/pdf/strategie_nationale_autisme_2018.pdf
22. Les difficultés du repérage précoce de l'autisme en médecine générale. Thèse. MARTIN C. 2018.
23. Attitude des Médecins généralistes face à une suspicion de trouble du spectre de l'autisme chez l'enfant. Enquête auprès des médecins généralistes d'Auvergne-Rhône-Alpes. Thèse. QUINET M-L. 2018.
24. Enquête sur le dépistage précoce des troubles du spectre autistique par les médecins généralistes libéraux du Tarn. Thèse. QUEAU G. 2017
25. Le diagnostic des troubles du spectre de l'autisme en médecine générale : enquête qualitative par entretiens individuels semi dirigés auprès de médecins généralistes en Rhône-Alpes. Thèse. BARJON C. 2019

26. État des lieux de la formation initiale du trouble du spectre autistique durant le DES de médecine générale en France en 2019. Thèse. CHARRIER C. 2019.

27. Pangrani F, Picard L. Optimisation du parcours scolaire d'un enfant avec autisme dans le cadre de l'école inclusive. Perfectionnement en Pédiatrie [Internet]. mars 2022 [cité 17 sept 2022];5(1):32-8.

28. Baron-Cohen, S., Allen, J. & Gillberg, C. (1992). Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *British Journal of Psychiatry*, 138, 839-843

29. Robins, D.L., Fein, D., Barton, M.L., & Green, J.A. (2001). The modified- Checklist for Autism in Toddlers: An initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31, 131-144.

30. Robins, D.L., *Pédiatrics* (2014) Validation of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised With Follow-up (M-CHAT-R/F) 10.1542/peds.2013-1813

31. - Chlebowski C., *Pediatrics* (2013) Large-Scale Use of the Modified Checklist for Autism in Low-Risk Toddlers

- Magà-Maganto M., *J of Autism and D Disorders* "Spanish Cultural Validation of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised" (2018)

- Nygren G, Sandberg E, Gillstedt F, Ekeröth G, Arvidsson T, Gillberg C. A new screening programme for autism in a general population of Swedish toddlers. *Res Dev Disabil*. 2012

- Canal-Bedia R, García-Primo P, Martín- Cilleros MV, et al. Modified Checklist for Autism in Toddlers: cross-cultural adaptation and validation in Spain. *J Autism Dev Disord*. 2011- Inada

- N, Koyama T, Inokuchi E, et al. Reliability and validity of the Japanese version of the Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT). *Res Autism Spectr Disord*. 2011

32. Baduel S., *J Autism Dev Disord* (2016) "The French Version of the Modified-Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT): A Validation Study on a French Sample of 24 Month-Old Children"

33. Loomes R, Hull L, Mandy WPL. What is the male-to-female ratio in autism spectrum disorder? A systematic review and meta-analysis. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2017;56(6):466–74.

34. Lai MC, Lombardo MV, Auyeung B, Chakrabarti B, Baron-Cohen S. Sex/gender differences and autism: Setting the scene for future research. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2015;54(1):11–24.

35. L'essentiel sur... les immigrés et les étrangers | Insee. 10/08/2022.
Disponible sur: <https://www.insee.fr/fr/statistiques/3633212>

36. Augereau N, Tordjmann S. Étude de la place de la migration parmi les facteurs de vulnérabilité

aux troubles autistiques. *Contraste* [Internet]. 2017 [cité 17 sept 2022];46(2):163-88

37. - Crafa D, Warfa N. Maternal migration and autism risk: Systematic analysis. *International Review of Psychiatry* [Internet]. 2 janv 2015 [cité 17 sept 2022];27(1):64-71.

- Martinot M, Giacobi C, De Stefano C, Rezzoug D, Baubet T, Klein A. Âge au diagnostic de trouble du spectre autistique en fonction de l'appartenance à une minorité ethnoculturelle ou du statut migratoire, une revue de la littérature systématisée. *L'Encéphale* [Internet]. 1 avr 2021 [cité 17 sept 2022];47(2):157-70.

- Neyton J. Troubles du spectre autistique, migration et concept d'ethnicité. Thèse. 2015

38. Daniels AM, Mandell DS. Explaining differences in age at autism spectrum disorder diagnosis : A critical review. *Autism* 2014;18(5):583–97.

39. Les familles en 2020 : 25 % de familles monoparentales, 21 % de familles nombreuses - Insee Focus - 249 [Internet]. [cité 17 sept 2022]. Disponible sur:
<https://www.insee.fr/fr/statistiques/5422681>

40. Mode de garde : à qui les parents confient-ils leurs enfants de moins de 3 ans ? [Internet]. Ined - Institut national d'études démographiques. [cité 17 sept 2022]

41. Wang M, Jegathesan T, Young E, Huber J, Minhas R Raising children with autism spectrum disorders in monolingual vs bilingual homes: a scoping review. *J Dev Behav Pediatr*. 2018;39:434–446.

42. Trelles MP, Castro K. Bilingualism in Autism Spectrum Disorder: Finding Meaning in Translation. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* [Internet]. nov 2019

43. HCSP. Effets de l'exposition des enfants et des jeunes aux écrans (seconde partie) : de l'usage excessif à la dépendance [Internet]. Rapport de l'HCSP. Paris: Haut Conseil de la Santé Publique; 2021 mars [cité 17 sept 2022].

44. Berthomier N, Octobre S. Enfant et écrans de 0 à 2 ans à travers le suivi de cohorte Elfe. *Culture études* [Internet]. 2019 [cité 17 sept 2022];1(1):1-32.

45. - BAGHDADLI A., ASSOULINE B., SONIE S., *et al.* : « Developmental trajectories of adaptive behaviors from early childhood to adolescence in a cohort of 152 children with autism spectrum disorders », *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2003 ; 42 : 1314-1325.

- WERNER E., DAWSON G., OSTERLING J., *et al.* : « Brief report : Recognition of autism spectrum disorder before one year of age : A retrospective study based on home videotapes », *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2001 ; 30 (2) : 157-162.

Tableau 2 : Comparaison entre le groupe « TSA » et le groupe « non TSA ».

		Non TSA (n = 27)	TSA (n = 22)	n	p	test
Sexe, n	Homme	22 (81%)	17 (77%)	39	0.74	Fisher
	Femme	5 (19%)	5 (23%)	10	-	-
Lieu de vie < 20 km, n		17 (63%)	19 (86%)	36	0.14	Fisher
Mode de garde au domicile, n		12 (44%)	9 (41%)	21	0.66	Fisher
Monoparentalité, n		8 (31%)	9 (41%)	17	0.46	Chi2
Écran, n		5 (19%)	8 (36%)	13	0.16	Chi2
Statut migratoire, n		0 (0%)	9 (41%)	9	<0.001	Fisher
Bilinguisme, n		2 (7.7%)	7 (32%)	9	0.061	Fisher
Prématurité, n		6 (23%)	0 (0%)	6	0.025	Fisher
TSA fratrie, n		6 (23%)	5 (23%)	11	0.39	Fisher

	Non TSA (n = 27)	TSA (n = 22)	n	p	test
Age premier signes, médiane [Min. – Max.]	18.0 [3.00; 24.00]	24.0 [15.0; 24.00]	42	0.056	Mann-Whitney
Age à l'adressage, médiane [Min. – Max.]	28.0 [16.00; 35.00]	27.0 [22.00; 36.00]	47	0.61	Mann-Whitney
Temps entre adressage et 1 ^{ère} consultation, moyenne (écart-type)	96.8 (33.0)	116 (89.0)	47	1	Mann-Whitney

	Non TSA (n = 27)	TSA (n = 22)	n	p	test
Items critiques, médiane [Max.-Min.]	3.00 [1.00; 5.00]	6.00 [5.00; 8.00]	31	<0.001	Mann-Whitney
MCHAT positif, n	8 (53%)	16 (94%)	24	0.027	Fisher

	Non TSA (n = 27)	TSA (n = 22)	n	p	test
Communication non verbale, n	4 (15%)	5 (23%)	9	0.71	Fisher
Communication verbale, n	15 (56%)	18 (82%)	33	0.051	Chi2
Établir des relations, n	6 (22%)	5 (23%)	11	1	Fisher
Réciprocité sociale, n	1 (4%)	8 (36%)	9	<0.01	Fisher
Intolérance aux changements, n	9 (33%)	2 (9.1%)	11	0.083	Fisher
Intérêt restreint, n	2 (7.4%)	0 (0%)	2	0.49	Fisher
Stéréotypies, n	0 (0%)	1 (4.5%)	1	0.45	Fisher
Trouble moteur, n	4 (15%)	0 (0%)	4	0.12	Fisher

Tableau 3 : Comparaison entre le sous-groupe « TSA » et le sous-groupe « TND autre ».

	TSA (n = 22)	TND autre(n = 17)	n	p	test
Sexe, n	17 (77%)	13 (76%)	30	1	Fisher
	5 (23%)	4 (24%)	9	-	-
Lieu de vie < 20 km, n	19 (86%)	11 (65%)	30	0.14	Fisher
Mode de garde au domicile, n	9 (41%)	9 (53%)	18	0.45	Chi2
Écrans, n	8 (36%)	4 (24%)	12	0.39	Chi2
Statut migratoire, n	9 (41%)	0 (0%)	9	<0.01	Fisher
Bilinguisme, n	7 (32%)	2 (12%)	9	0.25	Fisher
Prématurité, n	0 (0%)	3 (19%)	3	0.066	Fisher
TSA 1 et 2°, n	4 (18%)	0 (0%)	4	0.12	Fisher

	TSA (n = 22)	TND autre (n = 17)	n	p	test
Age premier signes, médiane [Max. – Min.]	24.0 [15.0; 24.0]	18.0 [12.0; 24.0]	35	0.15	Mann-Whitney
Age à l'adressage, médiane [Max. – Min.]	27.0 [22.00; 36.00]	29 [16.00; 35.00]	37	0.6	Mann-Whitney
Temps adressage et 1 ^{ère} consultation, moyenne (écart-type)	116 (89.0)	98.5 (37.0)	37	0.96	Mann-Whitney

	TSA (n = 22)	TND autre (n = 17)	n	p	test
Items critiques, médiane [Min.-Max.]	6.00 [5.00; 8.00]	3.00 [1.00; 5.00]	28	<0.01	Mann-Whitney
MCHAT, n	16 (94%)	7 (64%)	23	0.062	Fisher

	TSA (n = 22)	TND autre (n = 17)	n	p	test
Communication non verbale, n	5 (23%)	4 (24%)	9	1	Fisher
Communication verbale, n	18 (82%)	11 (65%)	29	0.28	Fisher
Établir des relations, n	5 (23%)	1 (5.9%)	6	5 (23%)	Fisher
Intérêt restreint, n	0 (0%)	2 (12%)	2	0.18	Fisher
Intolérance aux changements, n	2 (9.1%)	2 (12%)	4	1	Fisher
Réciprocité sociale, n	8 (36%)	1 (6.7%)	9	0.056	Fisher
Stéréotypies, n	1 (4.5%)	0 (0%)	1	1	Fisher
Trouble moteur, n	0 (0%)	4 (24%)	4	0.029	Fisher

Tableau 4 : Comparaison entre le sous-groupe « non-TND » et le sous-groupe « TSA ».

	non TND (n = 10)	TSA (n = 22)	n	p	test
Sexe, n	9 (90%)	17 (77%)	26	0.64	Fisher
	1 (10%)	5 (23%)	6	-	-
Lieu de vie < 20 km, n	6 (60%)	19 (86%)	25	0.2	Fisher
Mode de garde au domicile, n	3 (30%)	9 (41%)	12	0.7	Fisher
Monoparentalité, n	4 (40%)	9 (41%)	13	1	Fisher
Écran, n	1 (10%)	8 (36%)	9	0.21	Fisher
Statut migratoire, n	10 (100%)	13 (59%)	23	0.03	Fisher
Bilinguisme, n	0 (0%)	7 (32%)	7	0.069	Fisher
Prématurité, n	3 (30%)	0 (0%)	3	0.024	Fisher
TSA 1 et 2°, n	2 (20%)	4 (18%)	6	1	Fisher

	Non TND (n = 10)	TSA (n = 22)	n	p	test
Age premier signes, médiane [Min. – Max.]	15.0 [3.0; 24.0]	24.0 [15.0; 24.0]	27	0.063	Mann-Whitney
Age à l’adressage, médiane [Min. – Max.]	27.0 [17.0; 34.0]	27.0 [22.0; 36.0]	30	0.93	Mann-Whitney
Temps entre adressage et la 1 ^{ère} consultation, moyenne (écart-type)	94.0 (26.4)	116 (89.0)	30	0.96	Mann-Whitney

	Non TND (n = 10)	TSA (n = 22)	n	p	test
Items critiques, médiane [1.00; 5;00]	2.00 [1.50; 2.50]	6.00 [5.00; 6.00]	20	0.011	Mann-Whitney
MCHAT, n	1 (25%)	16 (94%)	17	0.012	Fisher

	Non TND (n = 10)	TSA (n = 22)	n	p	test
Communication non verbale, n	10 (100%)	17 (77%)	27	0.15	Fisher
Communication verbale, n	4 (40%)	18 (82%)	10	0.037	Fisher
Établir des relations, n	5 (50%)	17 (77%)	22	0.22	Fisher
Intérêt restreint, n	0	0			
Intolérance aux changements, n	7 (70%)	2 (9.1%)	23	<0.01	Fisher
Réciprocité sociale, n	10 (100%)	14 (64%)	24	0.035	Fisher
Stéréotypies, n	10 (100%)	21 (95%)	31	1	Fisher
Trouble moteur, n	0	0			

Annexe 1 :

Critères diagnostic du Trouble du spectre de l'autisme selon la dernière version française du DSM-V :
(1,2,3)

→ <u>Déficit de la communication et des interactions sociales.</u>
Elle inclut la présence de 3 critères : - La <i>réciprocité sociale et émotionnelle</i> : difficulté à amorcer les interactions sociales ou à y répondre, difficulté à partager spontanément des intérêts, des réalisations ou des émotions. - La <i>communication non verbale</i> : contact visuel réduit pour communiquer, utilisation réduite des gestes, expression faciale réduite semblant être déconnecté, utilisation possible de la main de quelqu'un d'autre pour obtenir un objet désiré sans contact visuel - L'<i>incapacité d'établir ou d'entretenir une relation</i> : intérêt réduit ou atypique envers les camarades
→ <u>Caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts et des activités</u>
Elle est présente si elle atteint 2 parmi les 4 critères suivant : - <i>Caractère stéréotypé du langage et du comportement</i> : répétition de mots ou d'expressions, activités répétitives avec des objets (aligner des objets particuliers), mouvements répétitifs du corps, des bras, des mains ou des doigts, postures rigides et transitoires des mains ou de tout le corps - <i>Intolérance ou résistance au changement</i> : port des mêmes vêtements (ou même couleur) chaque jour, consommation des mêmes aliments chaque jour détresse en cas de changement de trajet vers l'établissement préscolaire - <i>Intérêts restreints et fixes</i> : attachement inhabituellement intense ou restreint à des sujets ou des objets - <i>Hyperréactivité ou hypo réactivité aux stimulations sensorielles</i> : réactions inhabituelles (détresse, fascination) envers les odeurs, les sons, les textures, les stimuli visuels, les goûts.

Annexe 2 :

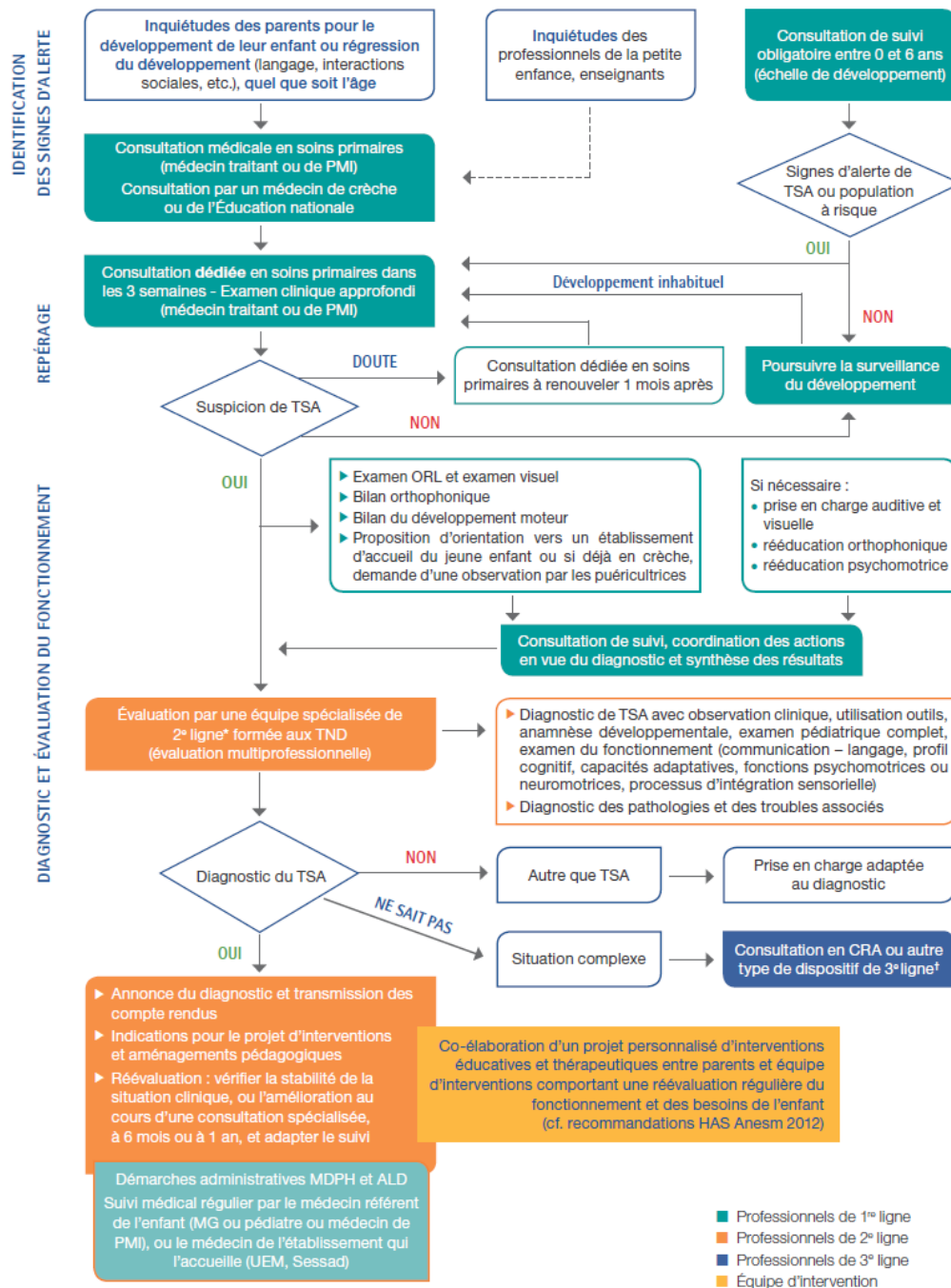
Les manifestations cliniques selon les âges durant les 2 premières années de vie (15) :

6-12 mois :
- Sourires réduits ou limités ou autres expressions joyeuses dirigées vers les gens - Contact visuel limité ou inexistant - Partage limité des sons, des sourires ou des expressions faciales. - Balbutiements ou gestes réduits, atypiques ou inexistant (par exemple, montrer du doigt, tendre la main, faire un signe d'au revoir) - Réponse limitée au nom lorsqu'il est appelé
9-12 mois :
- Comportements répétitifs émergents (par exemple, faire tourner ou aligner des objets). - Jeux inhabituels (par exemple, exploration visuelle ou tactile intense des jouets).
12-18 mois :
- Absence de mots isolés - Absence de gestes compensatoires (comme le pointage) - Absence de jeux de rôles - Attention conjointe limitée (initier, répondre, partager les intérêts)
15-24 mois
- Phrases de deux mots diminuées, atypiques ou inexistantes, spontanées ou significatives.
Tout âge :
- Inquiétudes des parents et autres soignants quant à la possibilité d'un TSA. - Régression du développement (perte d'aptitudes) : fréquence réduite ou perte des comportements sociaux (par exemple, diriger le regard vers les autres) et de la communication (mots et gestes) par rapport à l'âge antérieur.

Les signaux d'alerte selon l'HAS (21) :

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

Annexe 3 :



*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-pédagogiques (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 (CRA) ou en centre hospitalier pour des avis médicaux spécialisés complémentaires, notamment en neuropédiatrie, génétique clinique et imagerie médicale.

Annexe 4 : Test m-CHAT

M-CHAT

Remplissez les questions en fonction du comportement habituel de votre enfant. Si le comportement se manifeste de façon irrégulière (*par exemple si vous ne l'avez vu qu'une seule fois ou deux*), ignorez-le dans vos réponses.

- | | |
|---|---------|
| 1. Votre enfant aime-t-il être balancé sur vos genoux ? | OUI NON |
| 2. Votre enfant s'intéresse-t-il à d'autres enfants ? | OUI NON |
| 3. Votre enfant aime-t-il monter sur des meubles ou des escaliers ? | OUI NON |
| 4. Votre enfant aime-t-il jouer aux jeux de cache-cache ou " Coucou me voilà " ? | OUI NON |
| 5. Votre enfant joue-t-il à des jeux de faire semblant, par exemple, fait-il Semblant de parler au téléphone ou joue-t-il avec des peluches ou des poupées ou à d'autres jeux ? | OUI NON |
| 6. Votre enfant utilise-t-il son index pour pointer en demandant quelque chose ? | OUI NON |
| 7. Votre enfant utilise-t-il son index en pointant pour vous montrer des choses qui l'intéressent ? | OUI NON |
| 8. Votre enfant joue-t-il correctement avec de petits jouets (des voitures, des cubes) sans les porter à la bouche, tripoter, ou les faire tomber ? | OUI NON |
| 9. Votre enfant amène-t-il des objets pour vous les montrer ? | OUI NON |
| 10. Votre enfant regarde-t-il dans vos yeux plus d'une seconde ou deux ? | OUI NON |
| 11. Arrive-t-il que votre enfant semble excessivement sensible à des bruits (Jusqu'à se boucher les oreilles) | OUI NON |
| 12. Votre enfant vous sourit-il en réponse à votre sourire ? | OUI NON |
| 13. Votre enfant vous imite-t-il ? (par exemple, si vous faites une grimace, le ferait-il en imitation ?) | OUI NON |
| 14. Votre enfant répond-il à son nom quand vous l'appellez ? | OUI NON |
| 15. Si vous pointez le doigt vers un jouet de l'autre côté de la pièce, votre enfant suivra-t-il des yeux ? | OUI NON |
| 16. Votre enfant marche-t-il sans aide ? | OUI NON |
| 17. Votre enfant regarde-t-il des objets que vous regardez ? | OUI NON |
| 18. Votre enfant fait-il des gestes inhabituels avec ses mains près du visage ? | OUI NON |
| 19. Votre enfant essaie-t-il d'attirer votre attention vers son activité ? | OUI NON |
| 20. Vous êtes-vous demandé si votre enfant était sourd ? | OUI NON |
| 21. Votre enfant comprend-il ce que les gens disent ? | OUI NON |
| 22. Arrive-t-il que votre enfant regarde dans le vide ou qu'il se promène sans but ? | OUI NON |
| 23. Votre enfant regarde-t-il votre visage pour vérifier votre réaction quand il est face à une situation inhabituelle ? | OUI NON |

M-CHAT : Manuel de cotation

Il faut suspecter un diagnostic d'autisme quand l'enfant n'obtient pas les mêmes réponses que sur la grille de cotation à soit **deux des items considérés comme critiques**, soit quand il n'obtient pas les mêmes réponses à **trois items**.

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

Ci-dessous sont les réponses à risque autistique.

Les items en **GRAS MAJUSCULES** sont les items critiques.

Il n'est pas dit que tous les enfants à risque autistique à ce questionnaire auront un diagnostic d'autisme. Cependant, ces enfants devraient avoir une évaluation plus approfondie par des spécialistes.

1. Oui	6. Non	11. Non	16. Non	21. Non
2. NON	7. NON	12. Non	17 Non	22. Oui
3. Non	8. Non	13. NON	18. Oui	23. Non
4. Non	9. NON	14. NON	19. Non	
5. Non	10. Non	15. NON	20. Oui	

Vu, le Directeur de Thèse

A handwritten signature in black ink, appearing to be 'J. L.' followed by a long horizontal stroke.

**Vu, le Doyen
De la Faculté de Médecine de Tours
Tours, le**

CHABBI Chaïma

56 pages – 4 tableaux – 1 figure – 6 graphiques – 4 Annexes

Résumé :

En 2018 le dernier plan sur l'autisme a proposé une nouvelle structuration de l'offre de soin, les acteurs des soins primaires sont remis au cœur du repérage initial des troubles du neurodéveloppement (TND) qui comprend les troubles du spectre de l'autisme (TSA).

Cette étude rétrospective décrit le parcours de dépistage d'enfants de moins de 3 ans adressés à l'équipe d'accompagnement chargée du diagnostic précoce des TSA du centre hospitalier de Tours, entre 2018 et 2019. Nous évaluerons ensuite le test de dépistage téléphonique m-CHAT effectué par l'équipe.

Résultats : 49 patients âgés de moins de 3 ans. 45% sont TSA, 35% TND autre et 20% non TND. La majorité est de sexe masculin (3,4 garçons pour 1 fille chez les TSA), urbaine à 73%, 35% de monoparentalité, 43% de mode de garde au domicile et 28% issue de l'immigration. Le délai entre les premiers signes et l'adressage est de 9 mois, et le délai entre l'adressage et le diagnostic est de 3 mois et 11 jours. Les personnes s'inquiétant en premier sont les parents (56%). 47% ont eu un bilan ORL, 17% en ophtalmologie et 17% des soins auprès d'orthophoniste et psychomotriciens avant l'adressage. Le test m-CHAT téléphonique a une sensibilité à 89% dans notre population à forte suspicion de TSA.

L'équipe d'accompagnement permet un accès au diagnostic précoce à une population urbaine et en difficulté sociale. L'inquiétude des parents est la principale motivation de l'adressage. Le rôle des soins primaires est le dépistage initial, l'orientation la plus précoce vers les équipes compétentes et l'initiation aux soins ambulatoires.

Mots clés :

Trouble du spectre de l'autisme, Dépistage, Parcours, Soins primaires, Test m-CHAT

Jury :

Président du Jury : Professeur Pierre THOMAS-CASTELNAU

Directeur de thèse : Docteur Joëlle MALVY

Membres du Jury : Docteur Isabelle ETTORI-AJASSE

Docteur Julie LOTHION

Date de soutenance : 27 septembre 2022