



UNIVERSITÉ TOULOUSE III – PAUL SABATIER  
FACULTÉ DE MÉDECINE

---

Année 2017

2017 TOU3 1040

## **THÈSE**

### **POUR LE DIPLÔME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN MÉDECINE SPÉCIALITÉ MÉDECINE GÉNÉRALE**

Présentée et soutenue publiquement

Par

**Guillaume QUÉAU**

Le 11 mai 2017

### **Enquête sur le dépistage précoce des troubles du Spectre Autistique par les médecins généralistes libéraux du Tarn**

Directeur de thèse : Docteur MAFFRE Thierry

## **JURY**

Monsieur le Professeur Jean-Philippe RAYNAUD

Président

Monsieur le Professeur Pierre MESTHÉ

Assesseur

Monsieur le Docteur Bruno CHICOULAA

Assesseur

Madame le Docteur Isabelle CLAUDET

Assesseur



**TABLEAU du PERSONNEL HU**  
**Des Facultés de Médecine de l'Université Paul Sabatier**  
**Au 1<sup>er</sup> septembre 2016**

**Professeurs Honoraires**

Doyen Honoraire	M. ROUGE Daniel	Professeur Honoraire	M. BAZEX Jacques
Doyen Honoraire	M. LAZORTHES Yves	Professeur Honoraire	M. VIRENQUE Christian
Doyen Honoraire	M. CHAP Hugues	Professeur Honoraire	M. CARLES Pierre
Doyen Honoraire	M. GUIRAUD-CHAUMEIL Bernard	Professeur Honoraire	M. BONAFÉ Jean-Louis
Doyen Honoraire	M. PUEL Pierre	Professeur Honoraire	M. VAYSSE Philippe
Professeur Honoraire	M. ESCHAPASSE Henri	Professeur Honoraire	M. ESQUERRE J.P
Professeur Honoraire	M. GEDEON André	Professeur Honoraire	M. GUITARD Jacques
Professeur Honoraire	M. PASQUIE M.	Professeur Honoraire	M. LAZORTHES Franck
Professeur Honoraire	M. RIBAUT Louis	Professeur Honoraire	M. ROQUE-LATRILLE Christian
Professeur Honoraire	M. ARLET Jacques	Professeur Honoraire	M. CERENE Alain
Professeur Honoraire	M. RIBET André	Professeur Honoraire	M. FOURNIAL Gérard
Professeur Honoraire	M. MONROZIES M.	Professeur Honoraire	M. HOFF Jean
Professeur Honoraire	M. DALOUS Antoine	Professeur Honoraire	M. REME Jean-Michel
Professeur Honoraire	M. DUPRE M.	Professeur Honoraire	M. FAUVEL Jean-Marie
Professeur Honoraire	M. FABRE Jean	Professeur Honoraire	M. FREXINOS Jacques
Professeur Honoraire	M. DUCOS Jean	Professeur Honoraire	M. CARRIERE Jean-Paul
Professeur Honoraire	M. LACOMME Yves	Professeur Honoraire	M. MANSAT Michel
Professeur Honoraire	M. COTONAT Jean	Professeur Honoraire	M. BARRET André
Professeur Honoraire	M. DAVID Jean-Frédéric	Professeur Honoraire	M. ROLLAND
Professeur Honoraire	Mme DIDIER Jacqueline	Professeur Honoraire	M. THOUVENOT Jean-Paul
Professeur Honoraire	Mme LARENG Marie-Blanche	Professeur Honoraire	M. CAHUZAC Jean-Philippe
Professeur Honoraire	M. BERNADET	Professeur Honoraire	M. DELSOL Georges
Professeur Honoraire	M. REGNIER Claude	Professeur Honoraire	M. ABBAL Michel
Professeur Honoraire	M. COMBELLES	Professeur Honoraire	M. DURAND Dominique
Professeur Honoraire	M. REGIS Henri	Professeur Honoraire	M. DALY-SCHVEITZER Nicolas
Professeur Honoraire	M. ARBUS Louis	Professeur Honoraire	M. RAILHAC
Professeur Honoraire	M. PUJOL Michel	Professeur Honoraire	M. POURRAT Jacques
Professeur Honoraire	M. ROCHICCIOLI Pierre	Professeur Honoraire	M. QUERLEU Denis
Professeur Honoraire	M. RUMEAU Jean-Louis	Professeur Honoraire	M. ARNE Jean-Louis
Professeur Honoraire	M. BESOMBES Jean-Paul	Professeur Honoraire	M. ESCOURROU Jean
Professeur Honoraire	M. SUC Jean-Michel	Professeur Honoraire	M. FOURTANIER Gilles
Professeur Honoraire	M. VALDIGUIE Pierre	Professeur Honoraire	M. LAGARRIGUE Jacques
Professeur Honoraire	M. BOUNHOURE Jean-Paul	Professeur Honoraire	M. PESSEY Jean-Jacques
Professeur Honoraire	M. CARTON Michel	Professeur Honoraire	M. CHAVOIN Jean-Pierre
Professeur Honoraire	Mme PUEL Jacqueline	Professeur Honoraire	M. GERAUD Gilles
Professeur Honoraire	M. GOUZI Jean-Louis	Professeur Honoraire	M. PLANTE Pierre
Professeur Honoraire associé	M. DUTAU Guy	Professeur Honoraire	M. MAGNAVAL Jean-François
Professeur Honoraire	M. PASCAL J.P.	Professeur Honoraire	M. MONROZIES Xavier
Professeur Honoraire	M. SALVADOR Michel	Professeur Honoraire	M. MOSCOVICI Jacques
Professeur Honoraire	M. BAYARD Francis	Professeur Honoraire	Mme GENESTAL Michèle
Professeur Honoraire	M. LEOPHONTE Paul	Professeur Honoraire	M. CHAMONTIN Bernard
Professeur Honoraire	M. FABIÉ Michel	Professeur Honoraire	M. SALVAYRE Robert
Professeur Honoraire	M. BARTHE Philippe	Professeur Honoraire	M. FRAYSSE Bernard
Professeur Honoraire	M. CABARROT Etienne	Professeur Honoraire	M. BUGAT Roland
Professeur Honoraire	M. DUFFAUT Michel	Professeur Honoraire	M. PRADERE Bernard
Professeur Honoraire	M. ESCAT Jean		
Professeur Honoraire	M. ESCANDE Michel		
Professeur Honoraire	M. PRIS Jacques		
Professeur Honoraire	M. CATHALA Bernard		

**Professeurs Emérites**

Professeur	ALBAREDE Jean-Louis	Professeur	CHAMONTIN Bernard
Professeur	CONTÉ Jean	Professeur	SALVAYRE Bernard
Professeur	MURAT	Professeur	MAGNAVAL Jean-François
Professeur	MANELFE Claude	Professeur	ROQUES-LATRILLE Christian
Professeur	LOUVET P.	Professeur	MOSCOVICI Jacques
Professeur	SARRAMON Jean-Pierre	Professeur	MAZIERES Bernard
Professeur	CARATERO Claude	Professeur	ARLET-SUAU Elisabeth
Professeur	GUIRAUD-CHAUMEIL Bernard	Professeur	SIMON Jacques
Professeur	COSTAGLIOLA Michel	Professeur	FRAYSSE Bernard
Professeur	ADER Jean-Louis	Professeur	ARBUS Louis
Professeur	LAZORTHES Yves		
Professeur	LARENG Louis		
Professeur	JOFFRE Francis		
Professeur	BONEU Bernard		
Professeur	DABERNAT Henri		
Professeur	BOCCALON Henri		

**FACULTE DE MEDECINE TOULOUSE-PURPAN**

**37 allées Jules Guesde - 31062 TOULOUSE Cedex**

**Doyen : D. CARRIE**

<b>P.U. - P.H.</b>		<b>P.U. - P.H.</b>	
<b>Classe Exceptionnelle et 1ère classe</b>		<b>2ème classe</b>	
M. ADOUE Daniel (C.E)	Médecine Interne, Gériatrie	Mme BEYNE-RAUZY Odile	Médecine Interne
M. AMAR Jacques	Thérapeutique	M. BROUCHET Laurent	Chirurgie thoracique et cardio-vascul
M. ATTAL Michel (C.E)	Hématologie	M. BUREAU Christophe	Hépat-Gastro-Entéro
M. AVET-LOISEAU Hervé	Hématologie, transfusion	M. CALVAS Patrick	Génétique
M. BIRMES Philippe	Psychiatrie	M. CARRERE Nicolas	Chirurgie Générale
M. BLANCHER Antoine	Immunologie (Biologique)	Mme CASPER Charlotte	Pédiatrie
M. BONNEVIALLE Paul	Chirurgie Orthopédique et Traumatologie.	M. CHAIX Yves	Pédiatrie
M. BOSSAVY Jean-Pierre	Chirurgie Vasculaire	Mme CHARPENTIER Sandrine	Thérapeutique, méd. d'urgence, addict
M. BRASSAT David	Neurologie	M. COGNARD Christophe	Neuroradiologie
M. BROUSSET Pierre (C.E)	Anatomie pathologique	M. DE BOISSEZON Xavier	Médecine Physique et Réadapt Fonct.
M. CARRIE Didier (C.E)	Cardiologie	M. FOURNIE Bernard	Rhumatologie
M. CHAP Hugues (C.E)	Biochimie	M. FOURNIÉ Pierre	Ophthalmologie
M. CHAUVEAU Dominique	Néphrologie	M. GAME Xavier	Urologie
M. CHOLLET François (C.E)	Neurologie	M. GEERAERTS Thomas	Anesthésiologie et réanimation
M. CLANET Michel (C.E)	Neurologie	M. LAROCHE Michel	Rhumatologie
M. DAHAN Marcel (C.E)	Chirurgie Thoracique Cardiaque	M. LAUWERS Frédéric	Anatomie
M. DEGUINE Olivier	Oto-rhino-laryngologie	M. LEOBON Bertrand	Chirurgie Thoracique Cardiaque
M. DUCOMMUN Bernard	Cancérologie	M. LOPEZ Raphael	Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie
M. FERRIERES Jean	Epidémiologie, Santé Publique	M. MARX Mathieu	Oto-rhino-laryngologie
M. FOURCADE Olivier	Anesthésiologie	M. MAS Emmanuel	Pédiatrie
M. IZOPET Jacques (C.E)	Bactériologie-Virologie	M. OLIVOT Jean-Marc	Neurologie
Mme LAMANT Laurence	Anatomie Pathologique	M. PARANT Olivier	Gynécologie Obstétrique
M. LANG Thierry (C.E)	Biostatistiques, Informatique Médicale	M. PATHAK Atul	Pharmacologie
M. LANGIN Dominique	Nutrition	M. PAYRASTRE Bernard	Hématologie
M. LAUQUE Dominique (C.E)	Médecine Interne	M. PERON Jean-Marie	Hépat-Gastro-Entérologie
M. LIBLAU Roland (C.E)	Immunologie	M. PORTIER Guillaume	Chirurgie Digestive
M. MALAUAUD Bernard	Urologie	M. RONCALLI Jérôme	Cardiologie
M. MANSAT Pierre	Chirurgie Orthopédique	Mme SAVAGNER Frédérique	Biochimie et biologie moléculaire
M. MARCHOU Bruno	Maladies Infectieuses	Mme SELVES Janick	Anatomie et cytologie pathologiques
M. MAZIERES Julien	Pneumologie	M. SOL Jean-Christophe	Neurochirurgie
M. MOLINIER Laurent	Epidémiologie, Santé Publique		
M. MONTASTRUC Jean-Louis (C.E)	Pharmacologie		
Mme MOYAL Elisabeth	Cancérologie		
Mme NOURHASHEMI Fatemeh (C.E)	Gériatrie		
M. OLIVES Jean-Pierre (C.E)	Pédiatrie		
M. OSWALD Eric	Bactériologie-Virologie		
M. PARIENTE Jérémie	Neurologie		
M. PARINAUD Jean	Biol. Du Dévelop. et de la Reprod.		
M. PAUL Carle	Dermatologie		
M. PAYOUX Pierre	Biophysique		
M. PERRET Bertrand (C.E)	Biochimie	<b>P.U. Médecine générale</b>	
M. RASCOL Olivier	Pharmacologie	M. OUSTRIC Stéphane	Médecine Générale
M. RECHER Christian	Hématologie	M. MESTHÉ Pierre	Médecine Générale
M. RISCHMANN Pascal (C.E)	Urologie		
M. RIVIERE Daniel (C.E)	Physiologie		
M. SALES DE GAUZY Jérôme	Chirurgie Infantile		
M. SALLES Jean-Pierre	Pédiatrie		
M. SANS Nicolas	Radiologie		
M. SERRE Guy (C.E)	Biologie Cellulaire		
M. TELMON Norbert	Médecine Légale		
M. VINEL Jean-Pierre (C.E)	Hépat-Gastro-Entérologie		

Professeur Associé de Médecine Générale  
POUTRAIN Jean-Christophe

**FACULTE DE MEDECINE TOULOUSE-RANGUEIL**

**133, route de Narbonne - 31062 TOULOUSE Cedex**

**Doyen : E. SERRANO**

<b>P.U. - P.H.</b>		<b>P.U. - P.H.</b>	
<b>Classe Exceptionnelle et 1ère classe</b>		<b>2ème classe</b>	
M. ACAR Philippe	Pédiatrie	M. ACCADBLED Franck	Chirurgie Infantile
M. ALRIC Laurent	Médecine Interne	M. ARBUS Christophe	Psychiatrie
Mme ANDRIEU Sandrine	Epidémiologie	M. BERRY Antoine	Parasitologie
M. ARLET Philippe (C.E)	Médecine Interne M.	M. BONNEVILLE Fabrice	Radiologie
M. ARNAL Jean-François	Physiologie	M. BOUNES Vincent	Médecine d'urgence
Mme BERRY Isabelle (C.E)	Biophysique	Mme BOURNET Barbara	Gastro-entérologie
M. BOUTAULT Franck (C.E)	Chirurgie Maxillo-Faciale et Stomatologie	M. CHAUFOUR Xavier	Chirurgie Vasculaire
M. BUJAN Louis (C. E)	Urologie-Andrologie	M. CHAYNES Patrick	Anatomie
Mme BURA-RIVIERE Alessandra	Médecine Vasculaire M.	M. DECRAMER Stéphane	Pédiatrie
M. BUSCAIL Louis	Hépatogastro-Entérologie	M. DELOBEL	Maladies Infectieuses
M. CANTAGREL Alain (C.E)	Rhumatologie	Mme DULY-BOUHANICK Béatrice	Thérapeutique
M. CARON Philippe (C.E)	Endocrinologie	M. FRANCHITTO Nicolas	Addictologie
M. CHIRON Philippe (C.E)	Chirurgie Orthopédique et Traumatologie	M. GALINIER Philippe	Chirurgie Infantile
M. CONSTANTIN Arnaud	Rhumatologie	M. GARRIDO-STÖWHAS Ignacio	Chirurgie Plastique
M. COURBON Frédéric	Biophysique	Mme GOMEZ-BROUCHET Anne-Muriel	Anatomie Pathologique
Mme COURTADE SAIDI Monique	Histologie Embryologie	M. HUYGHE Eric	Urologie
M. DAMBRIN Camille	Chirurgie Thoracique et Cardiovasculaire	M. LAFFOSSE Jean-Michel	Chirurgie Orthopédique et Traumatologie
M. DELABESSE Eric	Hématologie	Mme LAPRIE Anne	Radiothérapie
Mme DELISLE Marie-Bernadette (C.E)	Anatomie Pathologique	M. LEGUEVAQUE Pierre	Chirurgie Générale et Gynécologique
M. DELORD Jean-Pierre	Cancérologie	M. MARCHEIX Bertrand	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
M. DIDIER Alain (C.E)	Pneumologie	M. MAURY Jean-Philippe	Cardiologie
M. ELBAZ Meyer	Cardiologie	Mme MAZEREEUW Juliette	Dermatologie
M. GALINIER Michel	Cardiologie	M. MEYER Nicolas	Dermatologie
M. GLOCK Yves (C.E)	Chirurgie Cardio-Vasculaire	M. MUSCARI Fabrice	Chirurgie Digestive
M. GOURDY Pierre	Endocrinologie	M. OTAL Philippe	Radiologie
M. GRAND Alain (C.E)	Epidémiologie. Eco. de la Santé et Prévention	M. ROUX Franck-Emmanuel	Neurochirurgie
M. GROLLEAU RAOUX Jean-Louis	Chirurgie plastique	Mme SOTO-MARTIN Maria-Eugénia	Gériatrie et biologie du vieillissement
Mme GUIMBAUD Rosine	Cancérologie	M. TACK Ivan	Physiologie
Mme HANAIRE Hélène (C.E)	Endocrinologie	M. VERGEZ Sébastien	Oto-rhino-laryngologie
M. KAMAR Nassim	Néphrologie	M. YSEBAERT Loic	Hématologie
M. LARRUE Vincent	Neurologie		
M. LAURENT Guy (C.E)	Hématologie		
M. LEVADE Thierry (C.E)	Biochimie		
M. MALECAZE François (C.E)	Ophtalmologie		
M. MARQUE Philippe	Médecine Physique et Réadaptation		
Mme MARTY Nicole	Bactériologie Virologie Hygiène		
M. MASSIP Patrice (C.E)	Maladies Infectieuses		
M. MINVILLE Vincent	Anesthésiologie Réanimation		
M. RAYNAUD Jean-Philippe (C.E)	Psychiatrie Infantile		
M. RITZ Patrick	Nutrition		
M. ROCHE Henri (C.E)	Cancérologie		
M. ROLLAND Yves	Gériatrie		
M. ROUGE Daniel (C.E)	Médecine Légale		
M. ROUSSEAU Hervé (C.E)	Radiologie		
M. SAILLER Laurent	Médecine Interne		
M. SCHMITT Laurent (C.E)	Psychiatrie		
M. SENARD Jean-Michel	Pharmacologie		
M. SERRANO Elie (C.E)	Oto-rhino-laryngologie		
M. SOULAT Jean-Marc	Médecine du Travail		
M. SOULIE Michel (C.E)	Urologie		
M. SUC Bertrand	Chirurgie Digestive		
Mme TAUBER Marie-Thérèse (C.E)	Pédiatrie		
Mme URO-COSTE Emmanuelle	Anatomie Pathologique		
M. VAYSSIERE Christophe	Gynécologie Obstétrique		

**FACULTE DE MEDECINE TOULOUSE-PURPAN**  
**37,allées Jules Guesde – 31062 Toulouse Cedex****FACULTE DE MEDECINE TOULOUSE-RANGUEIL**  
**133, route de Narbonne – 31062 Toulouse Cedex****M.C.U. - P.H.****M.C.U. – P.H.**

M. APOIL Pol Andre	Immunologie
Mme ARNAUD Catherine	Epidémiologie
M. BIETH Eric	Génétique
Mme BONGARD Vanina	Epidémiologie
Mme CASPAR BAUGUIL Sylvie	Nutrition
Mme CASSAING Sophie	Parasitologie
M. CAVAINAC Etienne	Chirurgie orthopédique et traumatologie
Mme CONCINA Dominique	Anesthésie-Réanimation
M. CONGY Nicolas	Immunologie
Mme COURBON Christine	Pharmacologie
Mme DAMASE Christine	Pharmacologie
Mme de GLISEZENSKY Isabelle	Physiologie
Mme DE MAS Véronique	Hématologie
Mme DELMAS Catherine	Bactériologie Virologie Hygiène
M. DUBOIS Damien	Bactériologie Virologie Hygiène
M. DUPUI Philippe	Physiologie
M. FAGUER Stanislas	Néphrologie
Mme FILLAUX Judith	Parasitologie
M. GANTET Pierre	Biophysique
Mme GENNERO Isabelle	Biochimie
Mme GENOUX Annelise	Biochimie et biologie moléculaire
M. HAMDJ Safouane	Biochimie
Mme HITZEL Anne	Biophysique
M. IRIART Xavier	Parasitologie et mycologie
Mme JONCA Nathalie	Biologie cellulaire
M. KIRZIN Sylvain	Chirurgie générale
Mme LAPEYRE-MESTRE Maryse	Pharmacologie
M. LAURENT Camille	Anatomie Pathologique
M. LHERMUSIER Thibault	Cardiologie
Mme MONTASTIER Emilie	Nutrition
M. MONTOYA Richard	Physiologie
Mme MOREAU Marion	Physiologie
Mme NOGUEIRA M.L.	Biologie Cellulaire
M. PILLARD Fabien	Physiologie
Mme PUISSANT Bénédicte	Immunologie
Mme RAYMOND Stéphanie	Bactériologie Virologie Hygiène
Mme SABOURDY Frédéric	Biochimie
Mme SAUNE Karine	Bactériologie Virologie
M. SILVA SIFONTES Stein	Réanimation
M. TAFANI Jean-André	Biophysique
M. TREINER Emmanuel	Immunologie
Mme TREMOLLIÈRES Florence	Biologie du développement
Mme VAYSSE Charlotte	Cancérologie

Mme ABRAVANEL Florence	Bactériologie Virologie Hygiène
Mme BASSET Céline	Cytologie et histologie
M. CAMBUS Jean-Pierre	Hématologie
Mme CANTERO Anne-Valérie	Biochimie
Mme CARFAGNA Luana	Pédiatrie
Mme CASSOL Emmanuelle	Biophysique
Mme CAUSSE Elizabeth	Biochimie
M. CHAPUT Benoit	Chirurgie plastique et des brûlés
M. CHASSAING Nicolas	Génétique
Mme CLAVE Danielle	Bactériologie Virologie
M. CLAVEL Cyril	Biologie Cellulaire
Mme COLLIN Laetitia	Cytologie
Mme COLOMBAT Magali	Anatomie et cytologie pathologiques
M. CORRE Jill	Hématologie
M. DE BONNECAZE Guillaume	Anatomie
M. DEDOUIT Fabrice	Médecine Légale
M. DELPLA Pierre-André	Médecine Légale
M. DESPAS Fabien	Pharmacologie
M. EDOUARD Thomas	Pédiatrie
Mme ESQUIROL Yolande	Médecine du travail
Mme EVRARD Solène	Histologie, embryologie et cytologie
Mme GALINIER Anne	Nutrition
Mme GARDETTE Virginie	Epidémiologie
M. GASQ David	Physiologie
Mme GRARE Marion	Bactériologie Virologie Hygiène
Mme GUILBEAU-FRUGIER Céline	Anatomie Pathologique
Mme GUYONNET Sophie	Nutrition
M. HERIN Fabrice	Médecine et santé au travail
Mme INGUENEAU Cécile	Biochimie
M. LAIREZ Olivier	Biophysique et médecine nucléaire
M. LEANDRI Roger	Biologie du dével. et de la reproduction
M. LEPAGE Benoit	Biostatistiques et Informatique médicale
Mme MAUPAS Françoise	Biochimie
M. MIEUSSET Roger	Biologie du dével. et de la reproduction
Mme NASR Nathalie	Neurologie
Mme PERIQUET Brigitte	Nutrition
Mme PRADDAUDE Françoise	Physiologie
M. RIMAILHO Jacques	Anatomie et Chirurgie Générale
M. RONGIERES Michel	Anatomie - Chirurgie orthopédique
Mme VALLET Marion	Physiologie
M. VERGEZ François	Hématologie
Mme VEZZOSI Delphine	Endocrinologie

**M.C.U. Médecine générale**

M. BRILLAC Thierry

**M.C.U. Médecine générale**

M. BISMUTH Michel	Médecine Générale
M. BISMUTH Serge	Médecine Générale
Mme ROUGE-BUGAT Marie-Eve	Médecine Générale
Mme ESCOURROU Brigitte	Médecine Générale

Maîtres de Conférences Associés de Médecine Générale

Dr ABITTEBOUL Yves  
Dr CHICOULAA Bruno  
Dr IRI-DELAHAYE Motoko  
Dr FREYENS Anne

Dr BOYER Pierre  
Dr ANE Serge  
Dr BIREBENT Jordan

Octobre 2016

## Remerciements

### **A Monsieur le Professeur Jean-Philippe RAYNAUD,**

Vous me faites l'honneur de présider ce jury et je vous en remercie. Votre regard critique m'est précieux, soyez assuré de ma profonde admiration et de ma sincère reconnaissance.

### **A Monsieur le Professeur Pierre MESTHÉ,**

Je suis heureux de pouvoir vous compter parmi les membres de mon jury. Vous représentez la médecine générale telle que je la conçois et je vous remercie des efforts que vous faites pour nous la transmettre. Veuillez recevoir l'assurance de mon profond respect.

### **A Monsieur le Docteur Bruno CHICOULAA,**

Je tenais à vous remercier d'avoir accepté d'être membre de mon jury de thèse. Vos critiques pertinentes lors de la présentation de mon mémoire m'ont permis, je l'espère, d'améliorer l'organisation et le contenu de ma thèse. Soyez assuré de mon sincère respect.

### **A Madame le Docteur Isabelle CLAUDET,**

Merci infiniment d'être présente dans mon jury. Tes conseils, ta pédagogie, ton charisme, ta disponibilité sont autant de qualités qui font de toi un médecin hors pair. Mon stage aux urgences pédiatriques n'aurait pas eu la même saveur ni le même intérêt en ton absence. Sois assurée de ma sincère reconnaissance.

### **A Monsieur le Docteur Thierry MAFFRE,**

C'est une joie pour moi que vous soyez mon directeur de thèse. Vous avez été disponible, critique et vous êtes investi au plus profond de vous à la cause des personnes autistes. De plus vous avez refusé un congrès des plus attrayants pour être présent le jour J afin que je puisse passer cette étape avec Marion. Pour tout cela je vous admire et je vous en suis reconnaissant.

**A Madame le Docteur Roxane ODOYER,**

Pour tout ce que tu as fait pour ma thèse, pour t'être arrachée les cheveux à corriger mes fautes d'orthographe et pour le tutoriel particulier d'excel que tu m'as fait, je t'en suis reconnaissant et je t'en remercie.

**A l'équipe du CRA,**

Merci de m'avoir accueilli lors d'une évaluation diagnostique et d'avoir pris le temps de m'expliquer le déroulement des différentes étapes. Votre organisation et votre cohésion d'équipe m'ont agréablement surpris.

**A Monsieur AMATULLI, informaticien de l'URPS,**

Sans qui je n'aurais pas pu envoyer les questionnaires par voie postale à l'ensemble des médecins généraliste du Tarn.

**Au CRA et à l'URPS,**

Pour leurs aides techniques et financières dans mon projet de thèse.

**A Marion,**

Les années passent et mon amour ne cesse de grandir. Le chemin a été semé d'embûches mais nous les avons surmontées. Maintenant arrive le plus beau du parcours et sois assurée que je ne le vois pas sans toi.... Je t'aime.

**A mes parents,**

Comment vous dire merci en trois lignes pour ces trente années de vie ? Tout simplement en utilisant une phrase que je ne vous dis jamais : Je vous aime !!

**A ma sœur,**

Ta gentillesse sans limite, ta générosité sans faille et ta joie de vivre font que je suis fier d'être ton frère.

**A mes grands-parents,**

Loin de Toulouse mais proche dans mon cœur. Je vous remercie pour votre amour, votre attention, votre soutien et votre écoute dont vous avez fait preuve durant ces nombreuses années. Dommage que la Bretagne ne soit pas représentée en ce jour mais elle sera en moi à jamais.

Mamie Eliane et Papi Jean vous auriez probablement été fiers d'assister à ce moment, sachez que je ne vous oublie pas.



### **A ma famille,**

Que rêver de mieux qu'une famille présente, joviale, aimante qui se serre les coudes dans tous les moments, prête à faire des kilomètres pour se retrouver ! Pour tout cela je ne vous remercierai jamais assez.

### **A la famille FARINA,**

Je vous remercie de m'avoir accueilli à bras ouverts et pour tous les bons moments passés ensemble.

### **Aux Closards,**

Sans qui les brésiliennes, les coinches, les matchs de hand, les ping-pongs à 2h du matin et avant tout.... l'Amitié n'auraient pas les mêmes sonorités pour moi.

### **Aux Verrierois et Massicois,**

De la primaire, pour les plus anciens, au lycée on s'est trouvé et on continue d'en profiter ensemble. Je sais que je pourrai toujours compter sur vous et ça me fait chaud au cœur.

### **Aux Kbsiens,**

ICI c'est KB....du weekend d'intégration à la soirée des D4 six ans se sont passés et je ne les oublierai jamais. Groupe soudé, prêt à déconner, riders dans l'âme, c'est toujours le vague à l'âme qu'on doit se quitter.

### **Aux toulousains,**

Grâce auxquels ces années ont défilé et restent à jamais gravées. L'internat m'a fait visiter une bonne partie du Midi Pyrénées, de Saint Gaudens à Cahors, en passant par Castres et Purpan, et avec lui des amitiés se sont créés que j'espère conserver de longues années.

### **A mes praticiens moissagais, brassagais et lacaunais,**

Vous êtes des exemples, des guides, des amis qui m'ont donné le goût à la médecine rurale et semi-rurale. Merci à vous tous.

# Sommaire

Sommaire.....	1
Table des illustrations.....	3
Table des annexes .....	4
Liste des abréviations .....	5
Introduction.....	6
I. Généralités.....	6
II. Le cadre de l'étude .....	7
III. Objectifs de l'étude .....	8
Matériel et Méthode .....	9
I. Type d'étude.....	9
II. Choix de la population d'étude .....	9
III. Questionnaire.....	9
IV. Recueil des données .....	10
V. Analyse des données .....	10
VI. Recherche bibliographique .....	10
Résultats .....	11
I. Profil et Caractéristiques de la Population étudiée .....	11
II. Nombre de TSA reconnus par les médecins généraliste du Tarn .....	12
III. Intérêt et Connaissances des médecins généralistes sur l'autisme.....	13
IV. Accompagnement et orientation des patients Autistes.....	17
V. Comparaison des caractéristiques en fonction du lieu et de la durée d'exercice ...	19
a. Résultats en fonctions du lieu d'exercice .....	19
b. Résultats en fonction de la durée d'exercice .....	20
Discussion .....	22
I. Population .....	22
II. Connaissances théoriques de la pathologie et des outils de dépistage.....	24
a. Connaissance des enjeux d'un dépistage précoce.....	24
b. Connaissances des signes d'alerte absolue.....	24
c. Connaissance sur l'étiologie des TSA.....	25

d. Formation .....	26
III.    l'accompagnement et l'orientation des patients .....	28
a. Outils de dépistage .....	28
- Les certificats de santé obligatoire .....	28
- Le CHAT et le M-CHAT .....	29
b. Les structures de diagnostic et d'accompagnement .....	31
c. L'accompagnement des personnes avec TSA.....	34
Conclusion .....	36
Bibliographie.....	37
Annexes .....	41

## **Table des illustrations**

<u>Figure 1.</u> Diagramme de flux .....	11
<u>Tableau 1.</u> Caractéristiques sociodémographiques des médecins généralistes répondeurs .....	12
<u>Graphique 1.</u> Pourcentage de médecins généralistes déclarant un ou plusieurs patients présentant un TSA .....	13
<u>Graphique 2.</u> Intérêt des médecins généralistes pour le dépistage des TSA.....	13
<u>Graphique 3.</u> Formation reçue par les médecins généralistes sur le dépistage des TSA ...	14
<u>Graphique 4.</u> Les avantages du dépistage précoce des TSA .....	14
<u>Graphique 5.</u> Les signes d’alerte absolue de Trouble du Spectre Autistique chez un enfant de moins de 3 ans.....	15
<u>Graphique 6.</u> Trouble du Spectre Autistique déjà dépisté par les médecins généralistes .	16
<u>Graphique 7.</u> Connaissance d’un outil de dépistage .....	16
<u>Tableau 2.</u> Réponse au Quizz sur l’autisme .....	17
<u>Graphique 8.</u> Orientation par les médecins généralistes d’un enfant présentant des signes d’alerte de TSA. ....	18
<u>Graphique 9.</u> Supports de formation souhaités par les 81 médecins généralistes intéressés par une actualisation des connaissances .....	19
<u>Graphique 10.</u> Supports de formation souhaités par les 81 médecins généralistes intéressés par une actualisation des connaissances en fonction du lieu d’exercice .....	20
<u>Tableau 3.</u> Comparaison des souhaits du support de formation en fonction du lieu d’exercice.....	20
<u>Tableau 4.</u> Comparaison des connaissances sur les signes d’alerte absolue, l’intérêt sur le sujet des TSA et l’orientation des patients suspectés de TSA en fonction de la durée d’exercice.....	21

## Table des annexes

<u>Annexe 1</u> : Questionnaire .....	41
<u>Annexe 2</u> : Feuille explicative accompagnant le questionnaire .....	45
<u>Annexe 3</u> : Texte d'information sur le site et la page Facebook du CRA .....	46
<u>Annexe 4</u> : Certificat obligatoire du 9 <sup>ème</sup> mois .....	46
<u>Annexe 5</u> : Certificat obligatoire du 24 <sup>ème</sup> mois .....	46
<u>Annexe 6</u> : M-CHAT (Modified-CHecklist for Autism in Toddlers) .....	47
<u>Annexe 7</u> : CHAT (Check-list for Autism in Toddlers) .....	48

## Liste des abréviations

### Anglais (Etats-Unis)

AAP : Association of American Publishers

ABA : Applied Behavior Analysis

APA : American Psychiatric Association

CARS : Childhood Autism Rating Scale

CHAT : CHecklist for Autism in Toddlers

DSM-5 : Diagnostic and Statistical manual of Mental disorders, Fifth edition

ESDM : Early Start Denver Model for young children with autism

M-CHAT/ M-CHAT/F : Modified-CHecklist for

Autism in Toddlers / M-CHAT Followup Interview

SCQ : Social Communication Questionnaire

TEACCH : Treatment and Education of Autistic and related Communication handicapped CHildren

WISC : Wechsler Intelligence Scale for Children

### Français (France)

AEEH : Allocation d'Éducation de l'Enfant Handicapé

AJPP : Allocation Journalière de Présence Parentale

ANESM : Agence Nationale de l'Évaluation et de la qualité des Etablissements et Services sociaux et Médico-sociaux

CAMSP : Centre d'Action Médico-Social Précoce

CIM-10/ CIM-11 : Classification Internationale des Maladies, 10ème et 11<sup>ème</sup> version (à venir, 2018)

CMP/CMPP : Centre Médico-Psychologique/ Centre Médico-Psycho-Pédagogique

CRA : Centre Ressources Autisme

DIM : Département d'Information Médical

DIU : Diplôme Inter Universitaire

EHPAD : Etablissement d'Hébergement pour les Personnes Agées

FFP : Fédération Française de Psychiatrie

HAS : Haute Autorité de Santé

IME : Institut Médico-Éducatif

INSERM : Institut National de la Santé Et de la Recherche Médicale

IRM : Imagerie par Résonance Magnétique

MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées

PCH : Prestation de Compensation du Handicap

PMI : Protection Maternelle et Infantile

SESSAD : Service d'Éducation Spéciale et de Soins à Domicile

SSR : Soins de Suite et de Réadaptation

TEP : Tomographie par Émission de Positrons

TSA : Troubles du Spectre Autistique (DSM-5)

URPS : Union Régionale des Professionnels de Santé

VPP : Valeur Prédicative Positive

# **Introduction**

## **I. Généralités**

Les Troubles du Spectre Autistique (TSA) sont définis par des troubles de la communication et de l'interaction sociales associés au caractère restreint et répétitif des comportements, intérêts et activités. Ceux-ci sont présents dès les étapes précoces du développement (Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux – 5eme édition (DSM-V)[1]).

Ils constituent un véritable enjeu de santé publique et de société en raison d'une prévalence de 0.62-1/100 [2,3] et de leurs retentissements certes très variables d'un sujet à l'autre mais qui justifient en France une reconnaissance de situation de handicap.

Les TSA sont des troubles neurodéveloppementaux dont l'origine est multifactorielle, avec une forte implication de facteurs génétiques. Cependant aucun marqueur biologique ou génétique spécifique n'existe à ce jour et le diagnostic reste clinique.

Le dépistage repose sur la recherche de signes d'alerte précoces, en fonction de l'âge de l'enfant, ayant une bonne spécificité pour les TSA. Des outils de dépistage ont ainsi été créés pour aider les professionnels à repérer ces signes.

En moyenne, les parents repèrent le début des anomalies avant la deuxième année de l'enfant[4].

Le repérage précoce des troubles représente un enjeu de taille puisqu'il ouvre des perspectives d'accompagnement à un âge où certains processus de développement peuvent encore être modifiés. Une intervention précoce et intensive améliore de manière significative les compétences sur le plan cognitif, émotionnel et social[5–7].

Le diagnostic d'un TSA ne peut être effectué qu'auprès d'une équipe compétente et pluridisciplinaire[8–10], supervisée par un pédopsychiatre ou un neuropédiatre, souvent regroupée à l'intérieur de structures spécifiques, Centre d'Action Médico-Social Précoce (CAMSP), Centre Médico-Psychologique (CMP), Centre Médico-Psycho-Pédagogique

(CMPP), Centre Ressource Autisme (CRA), cabinet de praticiens libéraux coordonnés entre eux, service de psychiatrie infanto-juvénile, service de pédiatrie. Le délai pour la réalisation de l'évaluation ne devrait pas excéder 3 mois[11] mais en pratique il varie par exemple de 5 mois et demi à 17 mois, selon les équipes du CRA Midi Pyrénées en 2016.

Notre place de médecin généraliste a tout son sens dans la démarche diagnostique. La Haute Autorité de Santé nous donne une place centrale dans l'accompagnement des enfants avec un TSA. Elle fait de nous un référent, du repérage des premiers troubles à la mise en place du projet personnalisé.

## **II. Le cadre de l'étude**

La situation des personnes autistes en France demeure critique. L'autisme est encore mal et trop tardivement diagnostiqué et les interventions demeurent quantitativement et qualitativement peu adaptées. En 2010, seules 75 000 personnes avec TSA étaient diagnostiquées et prises en charge dans le secteur médico-social et moins de 20% d'entre elles bénéficiaient d'un accompagnement au sein d'une structure dédiée[12].

Le parcours diagnostique est difficile pour les parents. Ils peuvent se heurter aux jugements et aux préjugés, aussi bien de la part des professionnels mal ou peu formés que de leur entourage proche et de leur environnement au quotidien. Ils subissent une errance diagnostique avec une difficulté d'accès aux soins, l'orientation n'étant pas toujours pertinente[13].

Actuellement, on note un décalage entre les recommandations (diagnostic conseillé entre 14 et 15 mois) et la réalité de la pratique (diagnostic à 5 ans et demi en France[14,15], entre 4 et 5 ans et demi en moyenne aux USA). Les délais sont encore plus longs lorsque la symptomatologie est moindre (cas de syndrome d'Asperger)[16].

Or, nous savons désormais qu'un accompagnement précoce et intensif (avant 24 mois), s'appuyant notamment sur la plasticité cérébrale, permet d'influencer positivement l'évolution des troubles. Certaines études récentes (Rogers et al, 2012 [17]) laissent espérer la possibilité d'atténuer nettement la symptomatologie autistique, ou du moins



d'améliorer suffisamment les capacités cognitives et langagières pour permettre un meilleur accès à l'école et aux apprentissages.

Il faut noter que le diagnostic des enfants a progressé avec la mise en œuvre des 3 plans autismes successifs, 2005-2007, 2008-2010 et 2013-2017[12]. Ils ont permis à la fois de faire progresser la recherche et de diffuser des connaissances relatives aux TSA en donnant un cadre de référence incontournable aux familles, aux professionnels et aux décideurs publics.

En 2012, l'autisme a bénéficié du label Grande Cause nationale en France, mettant sous le feu des projecteurs ce trouble mais également les retards observés en France en matière de diagnostic et d'accompagnement.

Ainsi, en tant que médecins généralistes, nous sommes les médecins de première ligne, comme les pédiatres de ville, chargés de dépister les signes précoces évocateurs de TSA et d'orienter vers les structures compétentes pour poser un diagnostic et mettre en place un accompagnement. Cela impose donc une connaissance théorique sur la pathologie, les outils de dépistage et sur le réseau de soins mis en place sur notre territoire.

### **III. Objectifs de l'étude**

Dans l'optique de diminuer le délai pour la réalisation de l'évaluation diagnostique et d'améliorer l'accompagnement des patients atteint de TSA nous cherchons à mettre en évidence et à analyser les pratiques à améliorer pour notre profession de médecine générale.

Notre étude a pour objectif principal d'évaluer les besoins en matière de sensibilisation sur les TSA pour les médecins généralistes libéraux dans le Tarn. Le 1<sup>er</sup> volet s'oriente sur les connaissances théoriques de la pathologie et des outils de dépistage et le 2<sup>nd</sup> volet sur l'accompagnement et l'orientation des patients. L'objectif secondaire est de comparer les pratiques entre les médecins en fonction du lieu d'exercice et de leur ancienneté.

# **Matériel et Méthode**

## **I. Type d'étude**

Nous avons réalisé une étude observationnelle descriptive de type transversale. L'objectif était d'évaluer les besoins en matière de sensibilisation sur les TSA pour les médecins généralistes libéraux dans le Tarn.

Cette étude correspondait à une enquête auprès des 405 médecins généralistes qui exercent une activité libérale/mixte ou une activité de remplaçant dans le département du Tarn.

## **II. Choix de la population d'étude**

Nous nous sommes adressés aux 405 médecins généralistes libéraux du Tarn recensés par l'Union Régionale des Professionnels de Santé (URPS) de Midi Pyrénées.

Les critères d'inclusion étaient :

- L'ensemble des médecins généralistes libéraux inscrits à l'URPS de Midi Pyrénées

Les critères d'exclusion étaient :

- L'absence d'exercice (professionnel retraité)
- L'absence d'activité de médecine générale : Activité exclusive dans un dispositif sanitaire ou médico-social, autre champ de spécialisation (angiologie...)
- L'absence de questionnaire rempli

## **III. Questionnaire**

Nous avons élaboré un questionnaire anonyme d'autoévaluation de 24 questions sur la connaissance et l'accompagnement des personnes avec TSA à destination des médecins généralistes (Annexe 1). Le questionnaire était composé de 21 questions fermées incluant des questions à choix unique et multiple. Le reste des questions étaient semi-ouvertes.

Il se composait de 3 parties : le profil du médecin généraliste, ses connaissances sur les TSA et sa pratique médicale avec le patient autiste.

Le questionnaire a été envoyé par voie postale, associé à une lettre explicative (Annexe 2), avec enveloppe retour cachetée à l'adresse du siège du CRA Midi-Pyrénées situé à Toulouse.

#### **IV. Recueil des données**

Le recueil des réponses s'est déroulé sur une période de 8 semaines du 21 novembre 2016 au 16 janvier 2017. Le choix de la période était aléatoire.

Un message d'information a été diffusé avant l'envoi des courriers sur la page d'accueil internet et la page Facebook du Centre Ressource Autisme de Toulouse dans la rubrique « zoom sur ». Celui-ci informait de l'objet de l'étude et de sa durée (Annexe 3).

#### **V. Analyse des données**

Les données ont été collectées et analysées à l'aide du logiciel Microsoft Excel. Des variables ont été décrites par des moyennes, effectifs et pourcentages. Un test de Khi-deux ( $\chi^2$ ) a été utilisé pour la comparaison des connaissances théoriques et des pratiques en fonction du lieu et de la durée d'exercice des médecins généralistes.

#### **VI. Recherche bibliographique**

Une recherche bibliographique a été réalisée à la bibliothèque médicale de l'université Paul Sabatier de Rangueil, à la bibliothèque universitaire du Mirail ainsi qu'à la bibliothèque du Centre Ressource Autisme de la Grave. Nous avons également consulté certaines bases de données en ligne : le SUDOC, PUBMED, CISMEF, EM-PREMIUM, GOOGLE SCHOLAR, SCIENCEDIRECT. Les mots-clés utilisés pour la recherche ont été « autisme » ; « Troubles du Spectre Autistique » ; « dépistage » ; « signes précoces » ; « médecine générale » ; « orientation » ; « CHAT » ; « M-CHAT ». Les sites internet de la Fédération Française de Psychiatrie et de la HAS ont également été consultés pour se référer aux recommandations françaises de bonnes pratiques actuelles.

# Résultats

## I. Profil et Caractéristiques de la Population étudiée

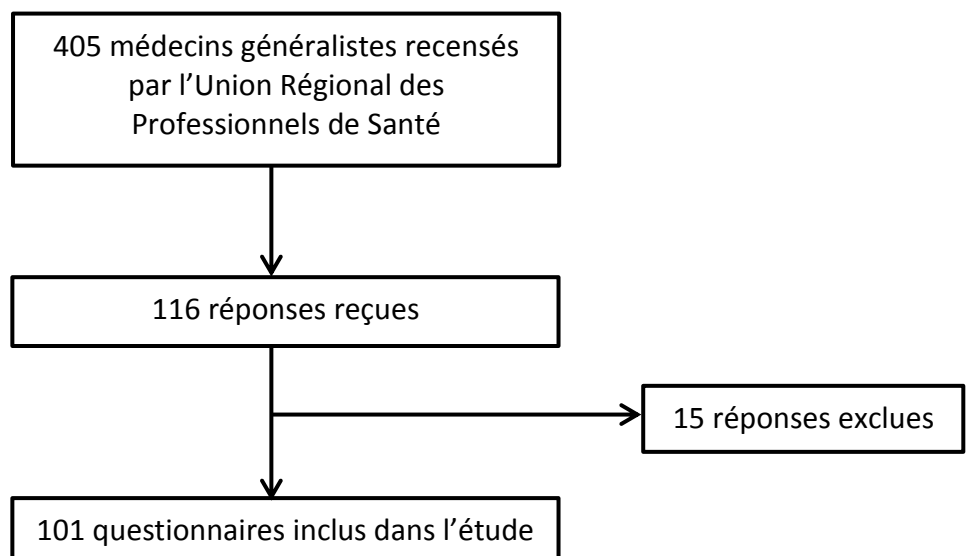
Entre le 21 novembre 2016 et le 16 janvier 2017, sur les 405 questionnaires envoyés aux médecins généralistes tarnais, nous avons reçu 116 réponses. Après vérification des critères d'inclusion et d'exclusion, 101 médecins généralistes ont été inclus dans l'étude (Figure 1).

Ce qui correspondait à un taux de réponse de 24.9 %. Les caractéristiques de la population de l'étude sont présentées dans le tableau 1.

### Les médecins généralistes exclus :

- Retraités = 4
- Médecins libéraux sans activité de médecine générale = 5 (2 angiologues, 1 urgentiste, 1 médecin du sport, 1 médecin ayant une autre activité non spécifiée)
- Médecins salariés d'une structure de soin = 4 (1 médecin d'un Etablissement d'Hébergement pour Personnes Agées Dépendantes (EHPAD), 1 médecin de Soins de Suite et de Réadaptation (SSR), 1 médecin responsable de l'information et de l'évaluation (DIM), 1 médecin hospitalier du Centre Hospitalier de Lavaur)
- Médecins ayant renvoyé le courrier sans questionnaire rempli = 2

**Figure 1.** Diagramme de flux



**Tableau 1.** Caractéristiques sociodémographiques des médecins généralistes répondants

		Effectif (n = 101)	Pourcentage (%)	Tarn** (%)
Sexe	Masculin	59	58.4	53
	Féminin	42	41.6	47
Durée d'exercice	< 10 ans	25	24.8	-
	Entre 10 et 20 ans	29	28.7	-
	> 20 ans	46	45.5	-
	NR*	1	1	
Lieu d'exercice	Rural (< 2000 habitants)	26	25.8	16
	Semi-rural	16	15.8	-
	Urbain (>5000 habitants)	57	56.4	-
	NR*	2	2	

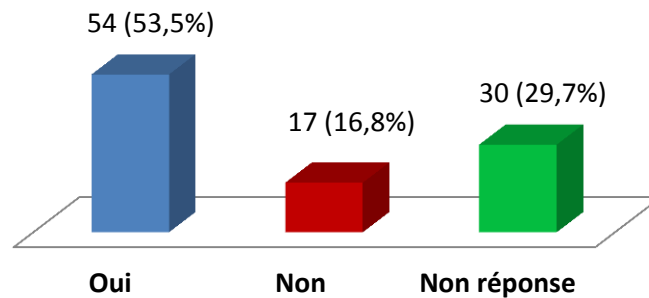
\*non renseigné ; \*\* données du Conseil National de l'Ordre des Médecins en 2017

## II. Nombre de TSA reconnus par les médecins généraliste du Tarn

Sur les 101 médecins généralistes répondants, 72 (71.3%) ont dit avoir des patients avec TSA ou non et ont indiqué le chiffre total de leur patientèle. Ils ont déclarés 162 personnes avec TSA et la rémunération sur les objectifs de santé (ROSP), information donnée par la CPAM, fournissait un chiffre de 73141 patients au total. Ceux-ci correspondaient aux patients ayant déclaré un médecin traitant.

Au total, le rapport entre les personnes avec TSA signalés et l'ensemble des patients donnait un chiffre de 0.2%.

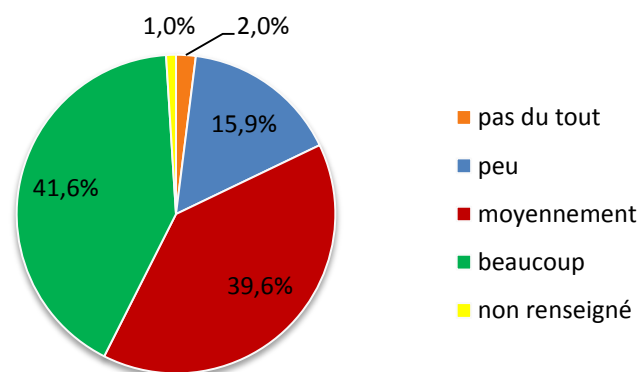
**Graphique 1.** Pourcentage de médecins généralistes déclarant un ou plusieurs patients présentant un TSA



### III. Intérêt et Connaissances des médecins généralistes sur l'autisme

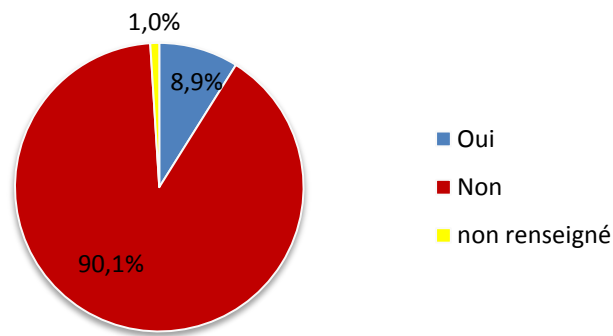
Sur les 101 médecins généralistes, 42 (41.6%) se trouvaient *beaucoup* et 40 (39.6%) *moyennement* concernés par le dépistage des TSA. Seize (15.9%) l'étaient *peu* et deux (2%) ont répondu n'être *pas du tout* concernés par ce dépistage (graphique 2). A noter que parmi les médecins suivant un ou plusieurs patients avec TSA 47 (85.5%) se sentaient *moyennement* et *beaucoup* concernés par le dépistage. A l'inverse, ceux qui n'en n'avaient pas, 12 (38%) d'entre eux se sentaient autant concernés.

**Graphique 2.** Intérêt des médecins généralistes pour le dépistage des TSA



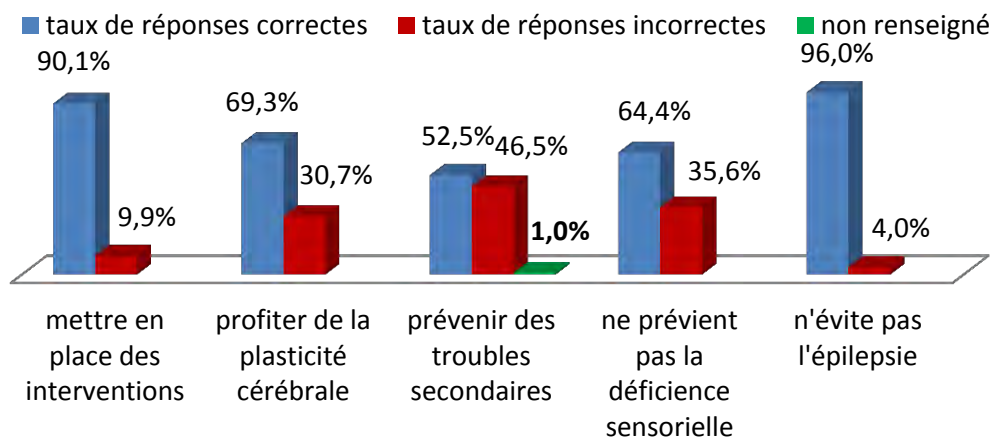
Nous avons retrouvé 91 (90.1%) médecins généralistes n'ayant pas reçu de formation sur le dépistage des TSA (graphique 3).

**Graphique 3.** Formation reçue par les médecins généralistes sur le dépistage des TSA



La mise en place d'interventions précoces pour 91 (90.1%) médecins et le fait de profiter de la plasticité cérébrale pour 70 (69.3%) d'entre eux, constituaient des bénéfices du dépistage précoce. Quarante-sept (46.5%) médecins considéraient que la prévention de troubles secondaires n'était pas un avantage dans le dépistage précoce. On a noté que 36 (36%) pensaient que l'on prévenait la déficience sensorielle et quatre (4%) que l'on éviterait l'épilepsie avec un dépistage précoce (graphique 4).

**Graphique 4.** Les avantages du dépistage précoce des TSA

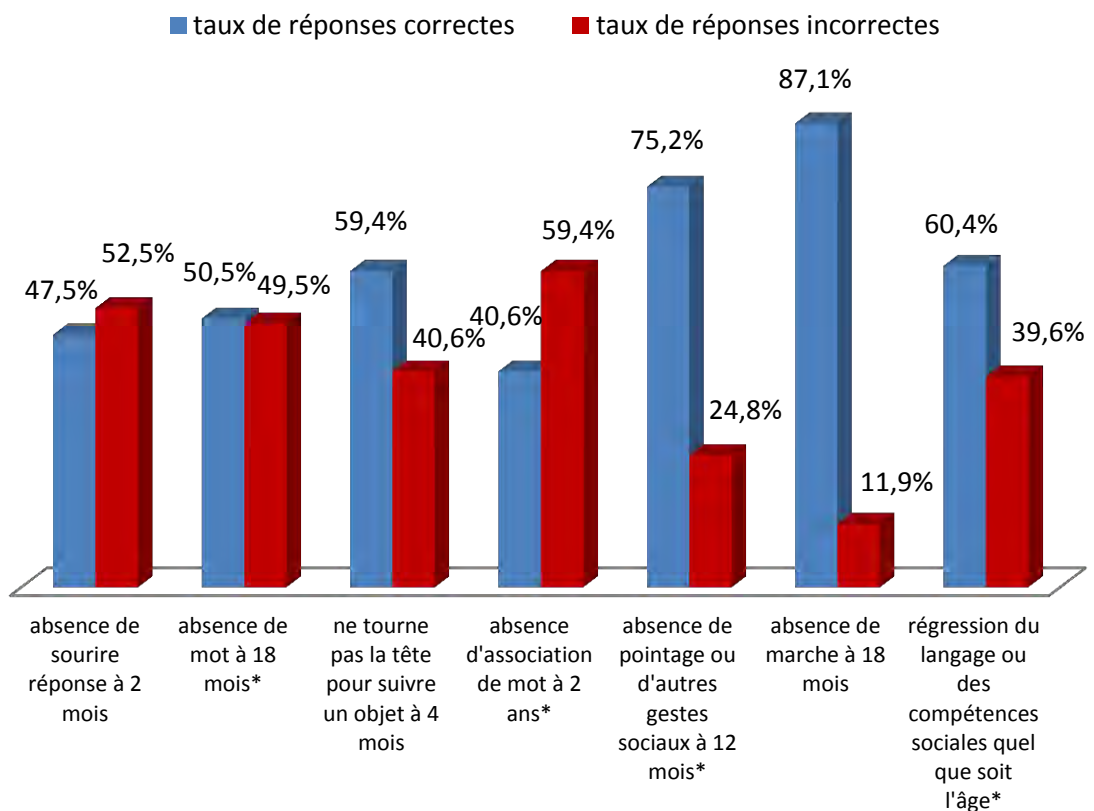


Treize (12.9%) médecins généralistes ont répondu de manière correcte à l'ensemble des propositions et 32 (31.7%) ont trouvé les propositions correspondant à des avantages du dépistage précoce.

A propos des signes d’alerte absolue cités par les recommandations de 2005 de la HAS, 51 (50.5%) des médecins généralistes connaissaient *l’absence de mot à 18 mois* ; 41 (40.6%) *l’absence d’association de mot à 2 ans* ; 76 (75.2%) *l’absence de pointage ou d’autres gestes sociaux à 12 mois* et 61 (60.4%) *la régression du langage ou des compétences sociales quel que soit l’âge*.

Dix-sept (16.8%) ont retrouvé l’ensemble des signes d’alerte absolue mais aussi des signes moins pertinents. Cinq (5%) ont sélectionné exclusivement les signes d’alerte absolue.

**Graphique 5.** Les signes d’alerte absolue de Trouble du Spectre Autistique chez un enfant de moins de 3 ans

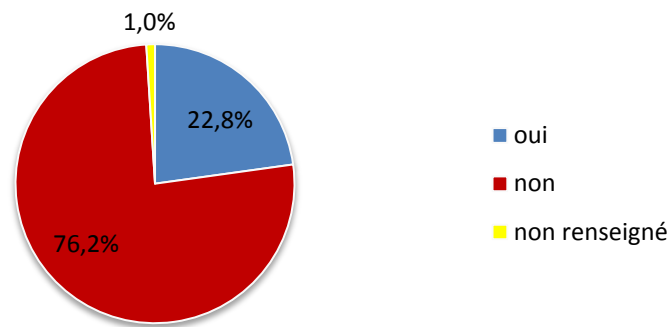


\* Signes d’alerte absolue

Dans ce panel de médecins généralistes 23 (22.8%) ont déjà dépisté un TSA chez un patient (graphique 6).



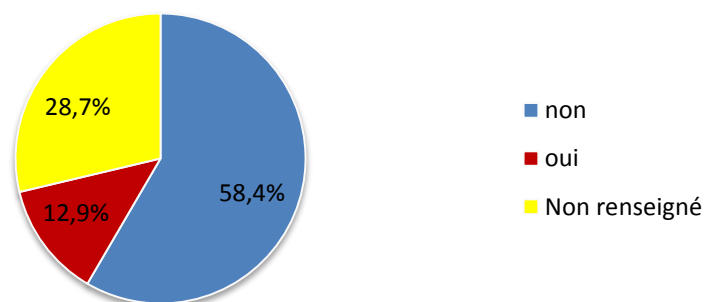
**Graphique 6.** Trouble du Spectre Autistique déjà dépisté par les médecins généralistes



Au total 13 (12.9%) médecins généralistes ont dit connaître un outil de dépistage (graphique 6). Au premier rang desquels le CHAT (6 soit 5.9%) utilisé par 3(3%) d'entre eux (dont un l'emploie uniquement si le mini CHAT est positif) et le M-CHAT (4 soit 4%) utilisé par tous les médecins l'ayant cité. Suivaient le WISC (Wechsler Intelligence Scale for Children) un (1%), la CARS (Childhood Autism Rating Scale) un (1%) et le SCQ (Social Communication Questionnaire) un (1%) (graphique7).

Deux (2%) écoutaient leur intuition avec l'un d'eux évoquant ses « 40 ans d'expérience ». Un médecin mettait l'accent sur une « très mauvaise formation sur les troubles autistiques (formation initiale et continue). Un autre s'appuyait sur « l'impression des parents, l'aspect clinique, élimine les troubles visuels/moteurs et auditifs associés +/- à un avis psychomotricien ».

**Graphique 7.** Connaissance d'un outil de dépistage



La moitié des médecins, 50 (49.5%) pensaient que les *facteurs génétiques* n'étaient pas *prépondérants* chez les patients présentant un TSA. Pour la majorité, 95 (94%), *l'éducation et/ou le comportement des parents face à l'enfant* n'intervenaient pas dans l'origine de l'autisme. L'association constante à la *déficience mentale* était rejetée par 91

(90.1%) médecins généralistes. Ils étaient 88 (87.1%) à définir les TSA comme des *troubles neuro-développementaux* (Tableau 2).

#### IV. Accompagnement et orientation des patients Autistes

Sur l'ensemble des médecins généralistes répondeurs 99 (98.0%) remplissaient la partie « développement psychomoteur » du certificat médical obligatoire du 9eme et du 24eme mois. Huit (7.9%) complétaient les certificats médicaux obligatoires en *observant l'enfant*, un (1%) s'aidait des *dires des parents* et 90 (89.1%) les remplissaient en utilisant les deux manières.

Les médecins généralistes ont écarté le recours *systématique à la psychothérapie d'inspiration psychanalytique* pour 88 (87.1%) d'entre eux. 86 (85.1%) ont répondu que l'accompagnement des patients atteints de TSA n'était pas toujours *institutionnel*. Pour 36 (35.6%) médecins, les TSA ne constituaient pas un trouble à *reconnaissance de handicap systématique* (Tableau 2).

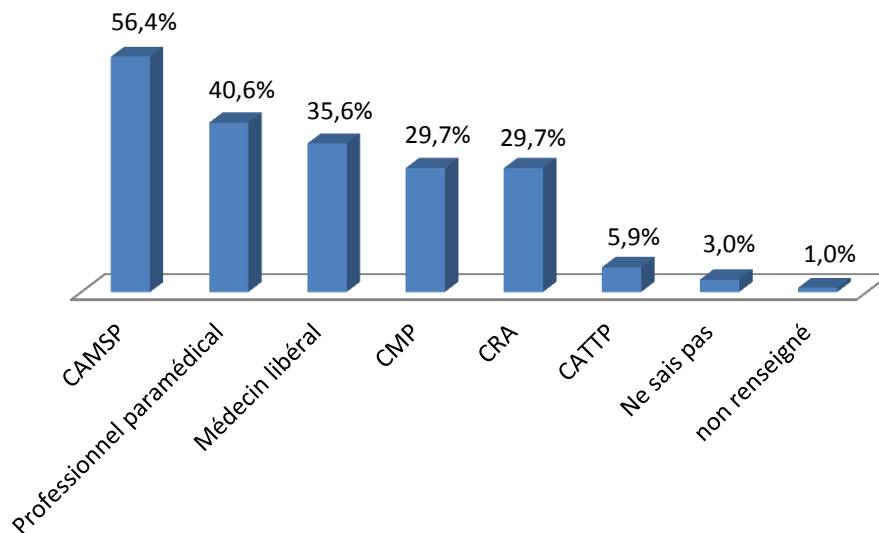
**Tableau 2.** Réponse au Quizz sur l'autisme

	Vrai	Faux	NR*
Les TSA sont des troubles neuro-développementaux?	88(87.1%)	5(5%)	8(7.9%)
L'éducation et/ou le comportement des parents face à l'enfant est responsable de l'autisme?	3(3%)	95(94%)	3(3%)
Les facteurs génétiques sont prépondérants?	37(36.6%)	50(49.5%)	14(13.9%)
L'association à la déficience mentale est constante?	7(6.9%)	91(90.1%)	3(3%)
La reconnaissance du handicap peut être systématique?	54(53.5%)	36(35.6%)	11(10.9%)
L'accompagnement est toujours institutionnel?	11(10.9%)	86(85.1%)	4(4%)
La psychothérapie d'inspiration psychanalytique est-elle systématique?	2(2%)	88(87.1%)	11(10.9%)

\* Non renseigné ; ■ Question fausse

En premier lieu les médecins orientent plus facilement leur patient suspect de TSA vers les CAMSP pour 57 (56.4%) d'entre eux et 41 (40.6%) vers des *professionnels paramédicaux* (orthophoniste, psychologue, psychomotricienne). Trente-six (35.6%) les adressaient vers un *médecin libéral* (pédiatre, psychiatre) et 30 (29.7%) dans deux structures pluridisciplinaires, le CMP et le CRA. Une minorité de médecins, soit six (5.9%), les orientaient dans les CATTP (Centre d'Accueil Thérapeutique à Temps Partiel) et trois (3%) n'ont pas su vers qui les aiguiller (graphique 8)

**Graphique 8.** Orientation par les médecins généralistes d'un enfant présentant des signes d'alerte de TSA.

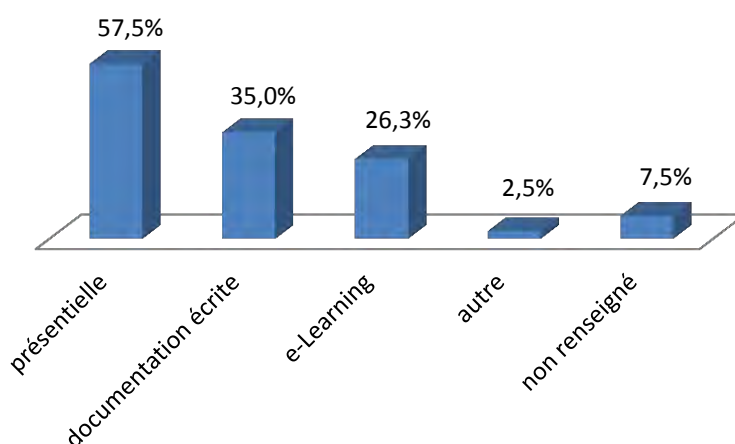


En les interrogeant, 81 (80.2%) médecins généralistes souhaitent bénéficier d'une formation sur le sujet des Troubles du Spectre Autistique.

Ceux-ci préféraient pour 46 (57.5%) une formation *présentielle*, 28 (35%) une *documentation écrite*, 21 (26.3%) une formation en *e-learning* et deux (2.5%) aimeraient soit une soirée avec des intervenants soit un enseignement sous forme d'échange entre pairs (graphique 9).

Parmi ces 81 médecins généralistes, 39 (48.1%) souhaitent une formation de *plus de 60 minutes*, 14 (17.3%) *entre 45 et 60 minutes*, 12 (14.8%) *entre 30 et 45 minutes de formation*, huit (9.9%) *entre 15 et 30 minutes* et trois (3.7%) une formation de *moins de 15 min.*

**Graphique 9.** Supports de formation souhaités par les 81 médecins généralistes intéressés par une actualisation des connaissances



## V. Comparaison des caractéristiques en fonction du lieu et de la durée d'exercice

### a. Résultats en fonctions du lieu d'exercice

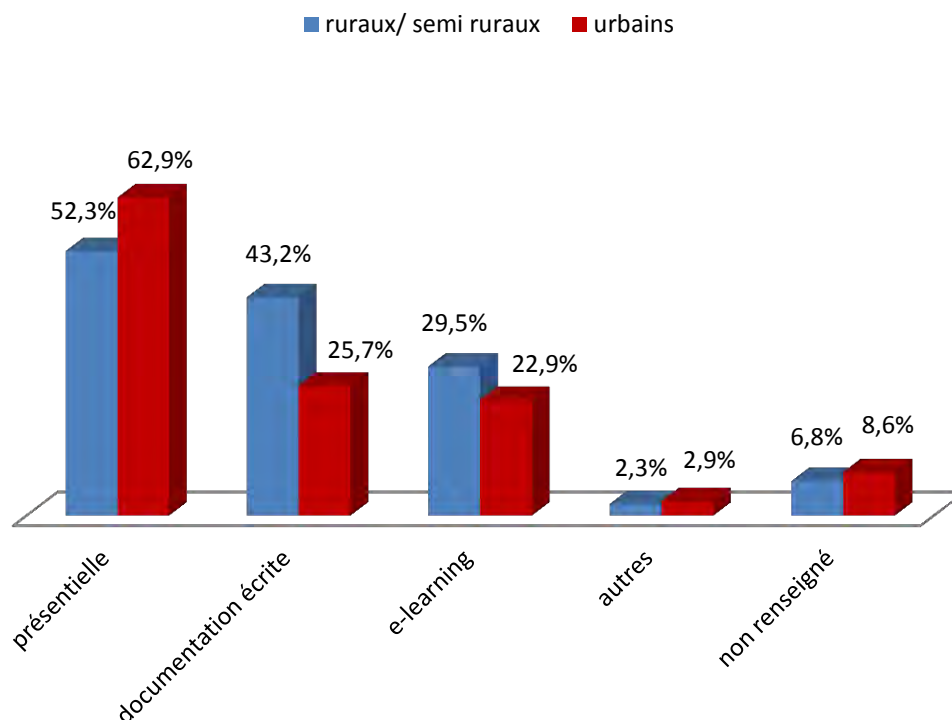
Afin d'avoir des effectifs comparables nous avons formé un premier groupe avec les médecins ruraux et les médecins semi-ruraux ce qui correspondait à 54 (53.5%) médecins. Le deuxième groupe se constituait des 46 (45.5%) médecins urbains. A noter qu'un médecin (1%) n'avait pas indiqué son lieu d'exercice.

Dans le premier groupe 23 (52.3%) s'orientaient vers une *formation présentielle*, 19 (43.2%) vers une *documentation écrite*, 13 (29.5%) vers le *e-learning* et un préférait un échange entre pairs.

Dans le deuxième groupe 22 (62.9%) étaient pour une *formation présentielle*, 9 (25.7%) pour une *documentation écrite*, 8 (22.9%) pour le *e-learning* et un était pour une soirée avec la présence d'intervenants spécialisés (graphique 10).

Nous avons retrouvé une tendance des médecins ruraux/ semi-ruraux à s'orienter plus sur une documentation écrite que les médecins urbains ( $p < 0.1$ ) (tableau 3).

**Graphique 10.** Supports de formation souhaités par les 81 médecins généralistes intéressés par une actualisation des connaissances en fonction du lieu d'exercice



**Tableau 3.** Comparaison des souhaits du support de formation en fonction du lieu d'exercice

Variabiles	Ruraux/ Semi ruraux (n=54) ; n (%)	Urbains (n=46) ; n (%)	p
Documentation	19 (43.2%)	9 (25.7%)	< 0.1

Significatif si  $p < 0.05$  ; Tendance si  $0.05 < p < 0.1$  ; les variables dont  $p > 0.15$  ne figurent pas

### **b. Résultats en fonction de la durée d'exercice**

Pour les mêmes raisons, en regroupant les médecins ayant moins de 20 ans d'expérience professionnelle nous avons obtenu un effectif de 42 (41.6%). Cinquante-sept (56.4%) médecins avaient plus de 20 ans d'exercice et deux (2%) médecins n'avaient pas renseigné cette information.

Les connaissances théoriques sur les signes d'alerte absolue ainsi que l'intérêt pour les TSA n'étaient pas différents entre les deux groupes.

Les jeunes médecins orientaient plus vers le CAMSP que leurs aînés, 30 (71.4%) vs 26 (45.6%) ( $p < 0.025$ ). A l'inverse les médecins ayant plus d'expérience adressaient plus

souvent les patients suspects de TSA vers un médecin libéral que les moins de 20 ans d'exercice, 27 (47.4%) vs 8 (19%) ( $p < 0.005$ ) (Tableau 4).

**Tableau 4.** Comparaison des connaissances sur les signes d'alerte absolue, l'intérêt sur le sujet des TSA et l'orientation des patients suspectés de TSA en fonction de la durée d'exercice

Variables		< de 20 ans d'exercice (n=42) n (%)	> de 20 ans d'exercice (n=57) n (%)	p
Signes d'alerte absolue	Absence de sourire réponse à 2 mois	17(40.5)	30(52.6)	< 0.25
	Absence de mot à 18 mois*	20(47.6)	29(50.9)	< 0.75
	Ne tourne pas la tête pour suivre un objet à 4 mois	26(61.9)	32(56.1)	< 0.75
	Absence d'association de mot à 2 ans*	18(42.9)	22(38.6)	< 0.75
	Absence de pointage ou d'autres gestes sociaux à 12 mois*	35(83.3)	40(70.2)	< 0.25
	Absence de marche à 18 mois	36(85.7)	51(89.5), 1(1.8) non renseigné	< 0.75
	Régression du langage ou d'autres compétences sociales quel que soit l'âge*	24(57.1)	35(61.4)	< 0.75
	Signes d'alerte absolue non exclusivement	8(19)	8(14)	< 0.75
	Signe d'alerte absolue uniquement	3(7.1)	2(3.5)	< 0.50
intérêt	Pas du tout	1(2.4)	1(1.8)	-
	Peu	8(1.9)	8(14)	-
	Moyennement	18(42.9)	21(36.8)	-
	Beaucoup	15(35.7)	26(45.6)	-
	Non renseigné	0	1(1.7)	-
Orientation	Ne sais pas	2(4.8)	1(1.8)	< 0.50
	CAMSP	30(71.4)	26(45.6)	< 0.025
	Médecin libéral	8(19)	27(47.4)	< 0.005
	CMP	9(21.4)	21(36.8)	< 0.10
	Professionnel paramédical	20(47.6)	19(33.3)	< 0.25
	CRA	12(28.6)	16(28.1), 1(1.8) non renseigné	< 0.90
	CATTP	2(4.8)	3(5.3)	< 0.95
	Non renseigné	1(2.4)	0	-

Significatif si  $p < 0.05$  ; Tendances si  $0.05 < p < 0.1$  ; \* Signes d'alerte absolue

## **Discussion**

Notre étude cherchait à évaluer la sensibilisation des médecins généralistes libéraux du Tarn sur les connaissances et les pratiques concernant le dépistage des TSA. Pour cela, nous avons analysé d'une part les connaissances théoriques de la pathologie et des outils de dépistage et d'autre part l'accompagnement et l'orientation des patients suspects de TSA.

### **I. Population**

#### **a. Echantillon**

Au regard des données du Conseil départemental du Tarn en 2017, notre échantillon apparaît représentatif de la population des médecins généralistes du Tarn du point de vue du sexe[18].

Il s'agit de la première enquête permettant d'évaluer le degré de sensibilisation des médecins généralistes en Midi Pyrénées sur la question du dépistage des TSA.

Cette étude s'adressait aux médecins tarnais qui représentent la deuxième population démographique médicale de Midi Pyrénées avec 405 médecins généralistes libéraux. A ce titre elle bénéficie d'une certaine représentativité. Notre taux de réponse est de 24.9%, ce qui est correct pour une enquête postale sans relance. Actuellement le taux de réponse par mail est de 8% et anciennement le taux de réponse par enquête postale était de 15% d'après les données de l'URPS Midi Pyrénées. Notre chiffre peut s'expliquer par un intérêt certain de notre profession sur ce sujet.

Notre étude était anonyme et elle bénéficiait d'une certaine légitimité avec le message d'information posté sur le site du CRA ainsi que la lettre retour cachetée au nom du CRA de Toulouse. Ceci a dû favoriser la participation des médecins. L'auto-questionnaire permet au médecin interrogé de répondre à son rythme et au moment convenu ce qui augmente la probabilité de retour.

Sur les 405 médecins généralistes répertoriés auprès de l'URPS de Midi Pyrénées seulement 377 exercent une activité libérale/mixte ou une activité de remplaçant, chiffre donné par le Conseil Nationale de l'Ordre des médecins. Ce défaut de mise à jour de la liste d'adresses s'explique par le manque de communication entre l'URPS et les conseils de l'ordre des médecins et par la difficulté d'actualisation des fichiers. Ce biais d'information ne pouvait être contourné du fait de l'interdiction de divulguer ces informations par la CNIL. De plus, l'absence de relance du fait du coût financier entraîne une diminution du taux de réponse de manière inéluctable. On peut également noter un probable biais de sélection en imaginant que les médecins répondants sont plutôt les médecins intéressés par le sujet. Dix questionnaires n'ont pu être inclus du fait de leurs réceptions après la fin du recueil des données.

Cette étude a un faible niveau de preuve scientifique de grade C puisqu'il s'agit d'une étude épidémiologique descriptive transversale

#### **b. Taux de TSA**

Dans notre étude, le rapport entre les personnes avec TSA identifiées par les médecins généralistes du Tarn et l'ensemble de leurs patients correspond à un chiffre de 0.2%. Ce chiffre, même si il ne correspond pas à un calcul de prévalence, est loin des dernières estimations internationale de prévalence des TSA 0.62-1/100[2,3]. Il s'approche cependant du taux de prévalence de 0.32/100 retrouvé en Haute Garonne calculé à l'aide d'un registre français de population pour des enfants nés entre 1995 et 2002[19].

Ceci s'explique d'une part par un nombre de patients suivis pour TSA sous-estimé:

- Ils ne sont pas répertoriés sur le ROSP comme les hypertendus et les diabétiques
- Souvent ils sont pris en charge par des spécialistes qui ne font pas nécessairement de liens avec le médecin généraliste
- Les tableaux cliniques des TSA sont hétérogènes, ce qui entraîne une difficulté d'identification

D'autre part les patients indiqués sur le ROSP correspondent à ceux ayant indiqué le médecin comme médecin traitant. L'ensemble des patients ayant moins de 16 ans ne sont donc pas pris en compte. Cela devrait à l'inverse augmenter le pourcentage.



Parmi les médecins répondants ayant indiqué le chiffre de leur patientèle 53.5% suivent une personne avec TSA ou plus. Ce taux est proche des 44% obtenus lors d'une thèse similaire sur « La prise en charge de l'autisme par les médecins généralistes en Picardie » réalisée en 2015 sur un effectif de 78 médecins généralistes libéraux[20].

## **II. Connaissances théoriques de la pathologie et des outils de dépistage**

### **a. Connaissance des enjeux d'un dépistage précoce**

Le dépistage précoce des TSA passe par une connaissance de ses enjeux (mise en place d'intervention précoce adaptée, prévention de certains troubles secondaires (troubles du comportement et troubles anxieux essentiellement)) et des signes d'alerte absolue. En effet, les données actuelles de la littérature sont en faveur d'une intervention précoce qui contribuerait à améliorer le pronostic de ce trouble avant que les symptômes ne soient fixés[5,6,8].

Or, dans notre étude, beaucoup de médecins généralistes occultent le bénéfice du dépistage précoce sur la prévention de troubles secondaires (46.5%). Seuls 12.9% ont retrouvé l'ensemble des enjeux principaux du dépistage précoce cités dans le questionnaire à savoir : la mise en place d'intervention précoce, la prévention de trouble secondaire et le bénéfice lié à la plasticité cérébrale. Étonnamment 35.6% attribuent au dépistage précoce la possibilité de prévenir une déficience sensorielle. Peut-être existe-t-il un amalgame entre déficience auditive et TSA ou pensent-ils qu'il y a un lien entre les deux?

### **b. Connaissances des signes d'alerte absolue**

Parmi les médecins répondants 16.8% ont retrouvé les signes d'alerte absolue de TSA mais aussi des signes moins pertinents. Mais seulement 5% ont sélectionné exclusivement les signes d'alerte absolue.

Les troubles de la communication sont des signes d’alerte de TSA moins connus par les médecins, 49.5% ne connaissent pas l’absence de mot à 18 mois et 59.4% ne citent pas l’absence d’association de mot à 2 ans. Cela peut s’expliquer par le fait qu’un retard de langage évoque en premier lieu un trouble auditif ou un trouble des apprentissages. A l’inverse les troubles des interactions sociales les amènent plus à suspecter un TSA, 75.2% indiquant l’absence de pointage ou d’autres gestes sociaux à 12 mois comme un signe d’alerte absolu. Pour terminer, 60.4% sont d’accord que la régression du langage ou des compétences sociales quel que soit l’âge est un signe d’alerte absolue de TSA.

Nos observations sont en accord avec le résultat de trois thèses de médecine générale abordant le dépistage précoce, la prise en charge ainsi que l’accompagnement des personnes avec TSA par les médecins généralistes[21,22,20]. Ce constat est également soulevé par les associations d’enfant autiste qui pointent du doigt la méconnaissance des médecins généralistes sur les signes annonciateurs d’un risque de développement autistique[23].

Ainsi la formation de base des médecins généralistes est généralement limitée dans ce domaine et la rareté relative de l’autisme dans la population générale donne peu souvent l’occasion au généraliste de se poser la question de ce trouble. Cela ralentit la précocité du diagnostic au détriment du patient.

### **c. Connaissance sur l’étiologie des TSA**

Cependant les idées anciennes semblent être écartées par les médecins généralistes. Les TSA ne sont pas des troubles provoqués par l’éducation ou le comportement des parents (théorie psychanalytique) (94%), mais un trouble du neuro-développement (87.1%). Enfin, les patients atteints de TSA ne présentent pas systématiquement de déficience mentale (90.1%).

Les premières mutations identifiées dans l’autisme idiopathique concernent des gènes synaptiques comme NLGN3 et NLGN4X [24,25], ou SHANK3 [26,27] , ouvrant de nouvelles perspectives dans la compréhension de la physiopathologie du trouble.

Il est maintenant clair qu'il existe une grande hétérogénéité des facteurs génétiques sous-tendant le développement d'un TSA. Les études de séquençage de l'exome conduisent à estimer à plus de 1000 le nombre de gènes contribuant au risque de TSA.

Néanmoins, il semble que le nombre de processus cellulaires entravés soit limité[27]. En effet, il semble exister une certaine cohérence dans la fonction des gènes avec une atteinte préférentielle du développement de la synapse, de la guidance axonale, mais aussi de la neurogenèse.

Les études en imagerie cérébrale (IRM, TEP) dans les TSA retrouvent des anomalies structurelles et fonctionnelles dont certaines sont corrélées à certains aspects du phénotype clinique. Ces anomalies intéressent plus particulièrement le cerveau « social » avec des régions ciblées comme l'amygdale, le gyrus temporal supérieur, le gyrus fusiforme et le cortex préfrontal [28]. Les techniques les plus récentes suggèrent une connectivité aberrante entre ces régions [29]. Cependant l'imagerie cérébrale ne permet pas aujourd'hui le diagnostic d'autisme, qui reste un diagnostic clinique.

Le syndrome de l'X fragile, la sclérose tubéreuse de Bourneville, la Neurofibromatose de type 1, le syndrome d'Angelman, le syndrome de Prader-Willi sont des syndromes génétiques pouvant inclure dans leur phénotype un TSA[30–34].

En conclusion Le diagnostic d'autisme n'a actuellement aucune correspondance génétique, neurologique ou métabolique spécifique mais l'implication génétique dans le déterminisme des TSA est maintenant bien établie. Cette information n'est pas connue pour 49.5% des médecins généralistes de notre enquête. Une meilleure connaissance de la sémiologie développementale, de la physiopathologie et des maladies génétiques associées à ces troubles est indispensable pour garantir un diagnostic précoce.

#### **d. Formation**

Notre étude a permis de mettre en exergue des lacunes importantes sur la formation des médecins généralistes sur le sujet, 90.1% n'ayant jamais reçu de formation, alors que notre profession se sent concernée (80.2%) et souhaite être mise à niveau (80.2%). Le fait de suivre un ou plusieurs TSA dans sa patientèle implique inéluctablement le médecin.

Pourtant, le Plan autisme actuel met l'accent sur le diagnostic et l'intervention précoce, le soutien des familles, la formation des professionnels intervenants et la recherche[12].

Celui-ci annonce qu' « une attention particulière sera portée sur la formation des professionnels de la santé (médecins, paramédicaux, psychologues...) avec l'introduction dans le cursus de formation initiale de modules conformes à l'état des connaissances en matière d'autisme et de TSA ».

Ainsi la HAS voulait favoriser la mise en œuvre de programme de Développement Professionnels continus (DPC) sur l'autisme notamment à travers les orientations nationales. En 2013, 2014, 2015 il y a eu respectivement 51, 77 et 118 DPC réalisés sur le thème de l'autisme sur le plan national d'après les sources de l'Agence Nationale du Développement Professionnel Continu (ANDPC). Au niveau de la région Midi Pyrénées il n'y en a pas eu en 2013, un DPC en 2014, trois DPC en 2015 et deux DPC en 2016. Ces DPC sont organisés soit par l'Université Paul Sabatier Toulouse 3 au titre d'un Diplôme interuniversitaire (DIU) soit par une association nommée CeRESA. Il faut noter que l'essentiel des activités proposées par le CeRESA ne rentre pas dans le cadre du DPC. Un médecin généraliste suit la formation DIU et les médecins généralistes ne sont pas conviés aux formations proposées par CeRESA. L'association MG Form (association de Développement Professionnel Continu au service des médecins généralistes) n'a jamais proposé de DPC sur le sujet des TSA.

Nous constatons certes un développement des DPC sur l'autisme sur le plan national mais le nombre de médecins généralistes ayant suivi ces formations reste anecdotique. Soit parce que ces formations ne lui sont pas adressées soit parce que celles-ci sont chronophages. Il faut indiquer que les thèmes proposés lors des DPC dépendent de la demande des médecins ainsi l'offre n'est pas présente mais la demande ne semble pas exister.

De plus la HAS devait s'assurer que la formation des personnels médicaux et paramédicaux principalement concernés intègre des notions relatives élémentaires aux TSA. Durant le cursus d'un étudiant en médecine générale, c'est-à-dire 6 ans d'externat et 3 ans d'internat, l'étudiant aura eu en tout et pour tout 3 heures d'enseignement sur les TSA.

Comme indiqué plus haut, 80.2% des médecins généralistes répondants souhaitent une formation sur le dépistage des TSA. Cette formation serait plutôt sous un format présentiel (57.5%) d'une durée de plus de 60 min (48.1%).

Pourtant, une étude réalisée dans la région Midi Pyrénées en automne 2011 invitant, sur la base du volontariat, 2815 médecins (généralistes, pédiatres et Protection Maternelle et Infantile) et 450 structures d'accueil de la petite enfance (crèches, haltes garderies, réseaux d'assistances maternelles) à assister à une information sur le repérage des signes précoces des TSA et sur le protocole de validation des outils de dépistage n'a enregistré qu'une participation de 6% pour les médecins et de 35% pour les structures d'accueil contactés[35]. Nous nous interrogeons donc sur la perception des professionnels de première ligne de leur rôle dans le dépistage des TSA.

Sur le critère de la formation nous observons que les médecins ruraux/ semi-ruraux (43.2%) par rapport aux médecins urbains (25.7%) ont tendance à préférer une documentation écrite. Ce qui est facilement compréhensible au vu de l'éloignement de ceux-ci des sites de formation.

Certains médecins expriment un manque de temps pour de nouvelles formations et qu'une revalorisation du prix de la consultation pourrait améliorer le dépistage. Ainsi une consœur m'a notifié : « Fatiguée, démontée par les conditions de travail (horaires, contrôles, paperasse..), je suis moyennement enthousiaste pour de nouvelles formations... même si le sujet m'intéresse. Pour améliorer le dépistage en consultation, il faut améliorer le temps de la consultation afin d'avoir le temps d'observer l'enfant et d'en discuter avec les parents. La consultation à 23 euros ne permet pas cela. »

### **III. L'accompagnement et l'orientation des patients**

#### **a. Outils de dépistage**

##### **- Les certificats de santé obligatoire**

En France, la surveillance du développement socio-communicatif est au centre des examens de santé du nourrisson et des consultations chez le médecin de première ligne.

Des examens sont possibles tous les mois au plus jeune âge, en plus des examens obligatoires des 8 jours, 9e mois et 24e mois.

Dans notre étude 98% des médecins répondants déclarent remplir la partie développement psychomoteur des certificats obligatoires du carnet de santé (Annexe 4 et 5). Dans la majorité, 89.1%, ils complètent le certificat à la fois en observant l'enfant et avec les dires des parents.

Ces résultats ne sont pas en accord avec la réalité du terrain. Les certificats médicaux obligatoires du 8<sup>ème</sup> jour, 9<sup>ème</sup> et 24<sup>ème</sup> mois doivent être établis obligatoirement et retournés sous pli confidentiel au service départemental de la PMI.

D'après les données de la Direction de la recherche, des études, de l'évaluation et des statistiques (DREES) 2014, le taux de couverture moyen pour le certificat du 24<sup>ème</sup> mois en Midi-Pyrénées est de 46,3 % (31,6 % pour la France entière)[36]. Mais d'une manière générale, il a été constaté que les certificats de santé sont dans la majorité des cas incomplets [19,20].

Cependant en cas d'anomalie du développement psychomoteur retrouvée il est nécessaire de compléter l'examen avec un outil de dépistage.

#### **- Le CHAT et le M-CHAT**

En France, La HAS recommande la réalisation du CHECKlist for Autism in Toddlers (CHAT) à 18 mois aux professionnels de santé formés ou du Modified CHECKlist for Autism in Toddlers (M-CHAT) à 24 mois. De même, the American Academy of Neurology et The Child Neurology Society recommandent leur utilisation pour tout enfant présentant un échec au bilan de routine du développement[37]. Cependant, aux Etats Unis, l'Association of American Publishers (AAP) préconise un instrument de dépistage des TSA combinant le M-CHAT avec une interview de suivi (pour les enfants dans la gamme de risque modérée)[38].

Le questionnaire M-CHAT (Annexe 6) est destiné aux enfants de 16 à 30 mois. Il repose entièrement sur les parents comme source d'information et ne nécessite pas de participation directe ni de formation des professionnels (contrairement au CHAT (Annexe

7) réalisé à 18 mois, qui comporte 2 parties : l'une faite de questions destinées aux parents, l'autre qui est l'observation de l'enfant au cours de la consultation). Il aurait une sensibilité de 87 %, une spécificité de 99 % selon l'étude initiale[39].

Il faut noter que les propriétés psychométriques du M-CHAT restent très dépendantes du niveau socio-culturel des parents. Par ailleurs, la valeur prédictive du questionnaire est nettement améliorée par une utilisation hétéro-administrée[40], et pour les tranches d'âge plus élevées [41].

Une revue américaine récente préconise l'utilisation couplée du M-CHAT avec un entretien de suivi (M-CHAT/F). Dans ces conditions, sur un échantillon de 18000 enfants aux USA, 171 ont été dépistés, 92 ont été confirmés porteur d'un TSA (54%), 75 d'un autre trouble du développement. L'utilisation du M-CHAT seule conduit à une surestimation de TSA « substantielle ». Par ailleurs, il n'existe actuellement pas de bonnes estimations du nombre d'enfants atteints d'un TSA avec un M-CHAT négatif[38].

Dans notre étude seuls 12.9% connaissent un outil de dépistage et 9.9% utilisent des outils adéquats (CHAT et M-CHAT).

Notre enquête est concordante avec les données de la littérature et montre qu'une grande majorité de médecins généralistes ignore l'existence des outils de dépistage de l'autisme[42]. Ce manque de sensibilisation aux outils de dépistage de l'autisme est responsable de l'attitude attentiste des professionnels, qui tendent à minimiser ou dissiper les inquiétudes des parents.

Il a été soulevé, lors d'une thèse sur la consultation de dépistage du 24<sup>ème</sup> mois, qu'il existait un mini CHAT méconnu des professionnels de santé car à destination des parents sur la première page du certificat du 24<sup>ème</sup> mois avec 4 questions pouvant alerter sur un risque de TSA [43]:

- Votre enfant vous imite-t-il ?
- Votre enfant joue-t-il à faire semblant ?
- Votre enfant a-t-il déjà utilisé son index pour pointer ?
- Votre enfant répond-il au sourire ?

Toutefois, certains parents peuvent adopter une attitude de déni vis-à-vis du développement de leur enfant ou manquer de références quant aux comportements attendus à un âge précis[44]. L'observation directe de l'enfant par le professionnel, grâce au CHAT, permet de repérer les enfants pour lesquels les parents ne manifestent pas d'inquiétudes.

Sur la remarque que « les parents se plaignent souvent à posteriori d'un retard de diagnostic » (inscrite sur notre feuille explicative) un confrère a répondu par écrit : « Comme la maladie est refusée tous les signes sont niés ou minimisés « A la maison il n'est pas comme ça ». Quand il n'est plus possible de se voiler la face, il faut trouver un « responsable » et le médecin est tout désigné. Partager le diagnostic avec le pédiatre facilite la prise de conscience de l'évidence »

#### **b. Les structures de diagnostic et d'accompagnement**

Une fois repéré, il est demandé à ces professionnels de santé d'adresser très tôt les enfants suspectés de TSA.

Le 3ème plan autisme a notifié vouloir mettre en place un réseau national de repérage et de diagnostic structuré en trois niveaux : un réseau d'alerte ; un réseau de diagnostic « simple » et un réseau de diagnostic complexe par région[12].

Avec les professionnels de la petite enfance (puéricultrices, assistantes maternelles) et les membres de la communauté éducative (instituteurs, infirmières, médecins de l'éducation nationale), les acteurs de la médecine de ville (généralistes, pédiatres, psychiatres) constituent le réseau d'alerte.

Les recommandations de bonne pratique de la HAS et la Fédération Française de Psychiatrie (FFP) de 2005 indiquent la mise en place d'une intervention coordonnée et pluridisciplinaire de professionnels formés et expérimentés dans le domaine de l'autisme. Il correspond au réseau de diagnostic « simple ». Ces équipes peuvent être localisées en CAMSP, CMPP, cabinet de praticiens libéraux coordonnés entre eux, service de psychiatrie infanto-juvénile, service de pédiatrie et unités d'évaluation hospitalière[11]. Un réseau de diagnostic complexe par région, s'appuyant sur les CRA, forme le dernier niveau du réseau national de repérage, de diagnostic et d'intervention précoce dès 18 mois.



Dans notre étude, les médecins orientent plus facilement leurs patients suspects de TSA vers les CAMSP pour 56.4% d'entre eux et 40.6% vers des professionnels paramédicaux (orthophoniste, psychologue, psychomotricienne). 35.6% les adressent vers un médecin libéral (pédiatre, psychiatre) et 29.7% dans deux structures pluridisciplinaires, le CMP et le CRA.

Dans le Tarn le guide Néret répertorie deux CMPP à Albi et à Carmaux. Dix CMP (Castres, Graulhet, Mazamet, Lavaur, Lacaune, Albi, Réalmont, Carmaux, Gaillac, Alban) pour enfants et Adolescents, deux CAMSP (Albi et Castres) et onze CMP Adultes (Alban, Rabastens, Gaillac, Cordes, Albi, Valence, Réalmont, Lacaune, Mazamet). Nous avons choisi de ne pas faire la distinction entre les CMP et les CMPP qui dans le Tarn ont un fonctionnement équivalent. Ainsi nous observons que les médecins n'ont pas une bonne connaissance du réseau réalisant les évaluations diagnostiques pour les personnes suspectes de TSA.

Dans l'enquête Doctissimo-Fondamental, en mars 2013, adressée aux parents d'enfant atteints de TSA, le médecin généraliste ne donnait pas de suite particulière à la première consultation dans 29% des cas. Il orientait pour 13% en psychiatrie (CRA, psychiatre libéral ou de secteur), 6% vers un psychologue, 7% vers un orthophoniste et 45% vers un autre professionnel de santé[45].

Ces résultats sont difficilement comparables au vu de la différence de population concernée par les enquêtes et de la possibilité de choix multiple dans notre questionnaire.

Les avancées scientifiques sur le sujet des TSA sont majeures depuis une vingtaine d'années ce qui nous a amené à penser qu'il devait exister une possible différence entre les jeunes médecins et les médecins exerçant depuis plus de 20 ans. Effectivement après avoir fait une analyse statistique, test de khi-deux, il y a une différence significative entre les médecins ayant plus d'expérience (> 20 ans d'exercice) et les plus jeunes médecins (< 20 ans d'exercice) quant à l'orientation vers les CAMSP et vers les médecins libéraux. Ainsi les plus jeunes orientent plus vers les CAMSP (30 (71.4%) vs 26 (45.6%),  $p < 0.025$ ). A l'inverse les plus expérimentés adressent plus souvent vers un médecin libéral que les médecins ayant moins de 20 ans d'exercice (27 (47.4%) vs 8 (19%),  $p < 0.005$ ). Les

médecins ayant plus d'expérience connaissent donc moins le réseau de diagnostic pour les personnes avec TSA. Il n'existe pas de différence significative entre ces deux groupes sur les connaissances des signes d'alerte absolue et leur intérêt sur le sujet des TSA est similaire.

Ceci montre que l'offre de soin en pédopsychiatrie est variée et les intervenants multiples, ce n'est souvent pas simple pour les médecins de première ligne d'adresser des enfants et des adolescents au service qui pourra les accompagner au mieux, lorsque des signes d'alerte surgissent[46].

Cela pourrait être amélioré par un guide pour les médecins généralistes. Un guide synthétisant les possibilités locales, un guide pratique qui dirait quand référer, qui contacter, comment gérer.

Le guide Néret pour les personnes handicapées recense l'ensemble des coordonnées des établissements et services sociaux et médico-sociaux accueillant des personnes handicapées (classement par département) et la liste des associations d'envergure nationale. Ce guide ne fait pas la distinction entre les dispositifs à même de réaliser un diagnostic de ceux qui sont orientés exclusivement vers l'accompagnement. Cela nécessite une connaissance des spécificités et de l'orientation de chacune des structures. Un tel guide ressources a été proposé à l'issue du travail de thèse de médecine générale du Dr DEPOIX A. en novembre 2014 à l'intention des médecins généralistes de la région Rhône Alpes afin de les aider à trouver des réponses s'ils se trouvent confrontés à un patient avec un TSA. Mais la pertinence de ce guide nécessite d'être validée au cours d'un nouveau travail de recherche[22].

Dans notre étude certains médecins évoquent un délai important de rendez-vous des structures spécialisées. Je cite « j'ai un patient suspect de Trouble du Spectre Autistique en 2014. Dossier envoyé au CRA en juillet 2014. Confirmation de la réception du dossier par le CRA. Attendre un rendez-vous pour début 2015 probablement. Pas de contact depuis. » ; « Bonjour les délais de rendez-vous » en évoquant le CAMSP.

Un rapport de février 2016 sur le département du Tarn fait état d'un délai de rendez-vous avec un médecin pédiatre ou un pédopsychiatre de 30 à 120 jours pour le CAMSP de

Castres et celui d'Albi respectivement ; un délai de 15 jours à 1 mois pour un rendez-vous avec une assistante sociale ou un psychologue qui évalue la problématique puis avec un médecin 1 à 2 mois plus tard pour les CMPP. Les CMP du Tarn Nord affichent un délai de 15 jours à plus de 2 mois pour un rendez-vous avec un médecin et de 7 jours à plus de 2 mois pour consulter un autre professionnel. Les CMP du Tarn Sud affichent quant à eux un délai d'une semaine à 2 mois pour une consultation avec un médecin et pour consulter un autre professionnel cette période varie de 7 jours à 2 mois. Dans la grande majorité des CMP, des rendez-vous peuvent être donnés dans des délais plus brefs en cas d'urgence[47]. Au CRA Midi Pyrénées, qui est le dernier niveau de diagnostic orienté normalement sur les situations complexes, ce délai est de 5 mois et demi à 17 mois en 2016 suivant les équipes.

Des examens systématiques sont réalisés lors de l'établissement du diagnostic de TSA dont certains pourraient être effectués en ville tels que le bilan ORL et ophtalmologique. Nous aurions pu interroger les médecins généralistes sur leur bilan initial en attendant la consultation dans les structures adaptées. Tout en gardant à l'esprit qu'il est recommandé que l'évaluation initiale pour le diagnostic soit réalisée dans les plus brefs délais, au plus tard dans les 3 mois après la consultation ayant évoqué un TSA[7]. Aujourd'hui la réalisation des examens n'est pas systématique. A côté du diagnostic clinique, la recherche de facteurs étiologiques est du ressort de médecins spécialistes (neuropédiatre, généticien, notamment), seuls à même d'en évaluer la pertinence, en lien étroit avec les équipes de diagnostic.

### **c. L'accompagnement des personnes avec TSA**

Le travail de médecin généraliste est aussi d'expliquer les possibilités d'accompagnement ultérieures si le diagnostic de TSA est posé et d'aider ces familles à bénéficier des aides humaines et financières afin de les soulager au quotidien.

En France, la pierre angulaire du traitement est sans conteste l'approche psycho-éducative. Un projet personnalisé d'intervention tenant compte de l'enfant, de ses parents et de sa fratrie doit être élaboré dans les 3 mois qui suivent l'annonce du diagnostic après une évaluation pluridisciplinaire. L'analyse appliquée du comportement

(Applied Behavior Analysis (ABA)) ; les programmes à référence développementale dit de Denver (Early Start Denver Model(ESDM)) ou le Treatment and Education of Autistic and related Communication handicapped CHildren (TEACCH) et la thérapie d'échange et de développement sont les approches recommandées. Plus elles sont précoces, meilleure est l'évolution[48].

Ainsi, dans notre étude les médecins sont conscients que l'accompagnement en institution n'est plus systématique (85.1%).Ils excluent également à 87.1% le recours systématique à la psychothérapie d'inspiration psychanalytique.

Malheureusement, faute de place dans les structures médico-sociales, ces méthodes psychoéducatives sont mises en place auprès de professionnels libéraux, quand il en existe, non remboursées par la sécurité sociale. Cela représente des charges financières importantes pour les familles pouvant nuire à la prise en charge de l'enfant.

Une reconnaissance de handicap et d'Affection de longue durée par la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) et la Sécurité Sociale respectivement, permet d'aider les familles et d'optimiser l'accompagnement.

Dans notre étude, 35.6% des généralistes ne reconnaissent pas la situation de handicap systématique pour les TSA alors que celle-ci est reconnue en France et permet de soulager les familles tant du point de vue humain que financier. Afin que ce handicap soit reconnu, les parents d'enfant avec TSA doivent remplir un dossier de MDPH avec l'aide du médecin. Cette reconnaissance par la MDPH permettra de pouvoir bénéficier d'aide humaine comme la présence d'une auxiliaire de vie scolaire (AVS) en classe et d'obtenir des aides financières (AEEH (Allocation d'éducation de l'enfant handicapé) ; PCH (Prestation de compensation du handicap); AJPP (Allocation journalière de présence parentale)...). La prise en charge psychomotrice et des méthodes comportementales relèvent de ce financement.

De plus les TSA font partie de la liste des 30 Affections de Longue Durée au titre de l'ALD 23 « affection psychiatrique de longue durée ». Celle-ci est demandée par le médecin auprès de la sécurité sociale du patient et permet, une fois acceptée, qu'il bénéficie d'une prise en charge des séances d'orthophonies, des consultations avec le médecin spécialiste ainsi que des transports en lien avec ce trouble.

## Conclusion

Il existe un paradoxe entre les plans autisme successifs des gouvernements, la médiatisation du sujet, le dynamisme des associations et la réalité du dépistage précoce des Troubles du Spectre Autistique.

Les signes apparaissent le plus souvent avant l'âge de 2 ans. Le diagnostic est néanmoins réalisé à un âge beaucoup plus avancé, entre 3 ans et 6 ans selon les études.

Or le délai de diagnostic conditionne le délai d'intervention thérapeutique et les recherches s'accordent aujourd'hui sur le fait qu'une intervention précoce permet d'obtenir les meilleurs résultats à long terme, pouvant modifier le développement des enfants et limiter leur handicap.

Ainsi la HAS fait du médecin généraliste un référent, du repérage des premiers troubles à la mise en place du projet personnalisé.

Le médecin généraliste prend à bras le corps son rôle et porte un intérêt particulier au dépistage des TSA. Cependant la faible formation lors du cursus universitaire et lors de la formation continue au cours de DPC favorisent une sensibilisation moindre tant sur la nécessité d'un dépistage précoce, des signes d'alerte absolue, des outils de dépistage que sur l'orientation vers un réseau actif de diagnostic, d'évaluation et d'intervention.

Ainsi plusieurs pistes d'amélioration pourraient être soulevées :

- Une amélioration de la formation initiale et continue. Proposer des formations sur les TSA, pour les médecins de premiers recours, en les incluant dans des programmes de formation rémunérée des départements. Celles-ci permettraient de présenter des outils de dépistages simples et validés comme le CHAT et le M-CHAT qui seraient d'autant plus réalisés s'ils étaient rémunérés
- Une meilleure diffusion des recommandations de l'HAS avec un arbre décisionnel sous un format plus lisible et par la diffusion de fiches sur les signes d'alerte de TSA aux médecins et aux patients
- Une optimisation du carnet de santé pour améliorer le repérage des TSA (ex : basculer les quatre questions de dépistage de l'autisme dans la partie destinée aux professionnels de santé)
- Une élaboration d'un guide ressource à l'intention des médecins généralistes pour orienter au mieux les patients suspect de TSA

## **Bibliographie**

1. American Psychiatric Association. DSM V : Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. Fifth Edition. Washington D.C.: American Psychiatric Association (APA); 2013
2. Fombonne, E., Quirke, S., & Hagen, A. Epidemiology of pervasive developmental disorders. In: D G Amaral, G Dawson, & D H Geschwind (Eds), Autism spectrum disorders. Oxford University Press.; 2011.
3. Elsabbagh M, Divan G, Koh Y-J, Kim YS, Kauchali S, Marcín C, et al. Global Prevalence of Autism and Other Pervasive Developmental Disorders. *Autism Res.* 2012 Jun 1;5(3):160–79.
4. Beaud L, Quentel J-C. Information et vécu parental du diagnostic de l'autisme. I. Premières identifications et nature des premières inquiétudes. *Ann Méd-Psychol Rev Psychiatr.* 2011 Feb;169(1):54–62.
5. Rogers SJ. Brief report: Early intervention in autism. *J Autism Dev Disord.* 1996 Apr;26(2):243–6.
6. 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.* 2011 May 1;127(5):e1303–11.
7. Agence Nationale de l'Evaluation de la qualité des établissements Sociaux et Médico-sociaux (ANESM), Haute Autorité de Santé (HAS). Recommandation de bonnes pratiques, Autisme et autres Troubles Envahissants du Développement : Interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent (argumentaire). 2012
8. Haute Autorité de Santé. Saint-Denis La Plaine: HAS. Etat des connaissances hors mécanismes physiopathologiques, psychopathologiques et recherche fondamentale. Autisme et autres troubles envahissants du développement, Argumentaire. 2010
9. Baghdadli A, Beuzon S, Bursztejn C, Constant J, Desguerre I, Rogé B, et al. Recommandations pour la pratique clinique du dépistage et du diagnostic de l'autisme et des troubles envahissants du développement. *Arch Pédiatrie.* 2006 Apr;13(4):373–8.
10. Robel L. Early recognition of autistic features. *Rev Prat.* 2010 Mar 20;60(3):380–5.
11. Fédération française de psychiatrie, Haute Autorité de Santé, Baghdadli A. Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme, Paris, Saint-Denis La Plaine. FFP; HAS; 2005.
12. Ministère des Affaires Sociales et de la Santé. 3e Plan Autisme 2013-2017. 2013.

13. Allione M, Claude A. Autisme. Donner la parole aux parents. Éditions Les Liens qui libèrent; 2013.
14. Fondation FondaMental-Doctissimo. L'autisme en France : Diagnostic et parcours de soins. 2013 Mar.
15. Santacreu P, Lasselin C, Auxiette C, Chambres P, Guérin P, Tardif C. Analyse des premières inquiétudes manifestées par les parents d'enfants présentant un trouble du spectre de l'autisme. *Bull Sci Arapi*. 2012;(29).
16. Goin-Kochel RP, Myers BJ. Parental report of early autistic symptoms: Differences in ages of detection and frequencies of characteristics among three autism-spectrum disorders. *J Dev Disabil*. 2005;11(2):21–39.
17. Rogers SJ, Estes A, Lord C, Vismara L, Winter J, Fitzpatrick A, et al. Effects of a brief Early Start Denver model (ESDM)-based parent intervention on toddlers at risk for autism spectrum disorders: a randomized controlled trial. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2012 Oct;51(10):1052–65.
18. le Conseil national de l'Ordre des médecins, Le Breton-Lerouvillois G. La démographie médicale En Région Midi-Pyrénées Situation en 2017.
19. Delobel M, Van Bakel M-E, Klapouszczak D, Vignes C, Maffre T, Raynaud J-P, et al. Prévalence de l'autisme et autres troubles envahissants du développement : données des registres français de population. Générations 1995–2002. *Neuropsychiatr Enfance Adolesc*. 2013 Jan;61(1):23–30.
20. Ramamourthy R. La prise en charge de l'autisme par les médecins généralistes en Picardie [Thèse d'exercice]. Université de Picardie Jules Verne, Faculté de Médecine d'Amiens; 2015.
21. Cressens A-M. Evaluation du dépistage précoce des troubles envahissants du développement par le médecin généraliste. Etude réalisée auprès de 600 médecins généralistes dans le département de la Réunion. [Thèse d'exercice]. Université Claude Bernard-Lyon 1, Faculté de Médecine Lyon Est; 2015.
22. Depoix A. La place du médecin généraliste dans l'accompagnement des enfants atteints d'un trouble du spectre autistique Etude qualitative réalisée auprès de 13 parents d'enfants atteints d'un trouble du spectre autistique [Thèse d'exercice]. Université Claude Bearnard - Lyon 1 Faculté de Médecine Lyon Est; 2014.
23. UNAPEI (Union nationale des associations de parents, de personnes handicapées mentales et de leurs amis). L'autisme. Pour en finir avec les idées reçues ! Campagne grande cause nationale 2012; 2012.
24. Laumonnier F, Bonnet-Brilhault F, Gomot M, Blanc R, David A, Moizard M-P, et al. X-linked mental retardation and autism are associated with a mutation in the NLGN4 gene, a member of the neuroligin family. *Am J Hum Genet*. 2004 Mar;74(3):552–7.
25. Jamain S, Betancur C, Giros B, Leboyer M, Bourgeron T. [Genetics of autism: from genome scans to candidate genes]. *Médecine Sci MS*. 2003 Nov;19(11):1081–90.

26. Durand CM, Betancur C, Boeckers TM, Bockmann J, Chaste P, Fauchereau F, et al. Mutations in the gene encoding the synaptic scaffolding protein SHANK3 are associated with autism spectrum disorders. *Nat Genet.* 2007 Jan;39(1):25–7.
27. Moessner R, Marshall CR, Sutcliffe JS, Skaug J, Pinto D, Vincent J, et al. Contribution of SHANK3 mutations to autism spectrum disorder. *Am J Hum Genet.* 2007 Dec;81(6):1289–97.
28. Cheung C, Chua S e., Cheung V, Khong P l., Tai K s., Wong T k. w., et al. White matter fractional anisotropy differences and correlates of diagnostic symptoms in autism. *J Child Psychol Psychiatry.* 2009 Sep 1;50(9):1102–12.
29. Di Martino A, Ross K, Uddin LQ, Sklar AB, Castellanos FX, Milham MP. Functional Brain Correlates of Social and Nonsocial Processes in Autism Spectrum Disorders: An Activation Likelihood Estimation Meta-Analysis. *Biol Psychiatry.* 2009 Jan 1;65(1):63–74.
30. Harris SW, Hessel D, Goodlin-Jones B, Ferranti J, Bacalman S, Barabato I, et al. Autism profiles of males with fragile X syndrome. *Am J Ment Retard AJMR.* 2008 Nov;113(6):427–38.
31. Zingerevich C, Greiss-Hess L, Lemons-Chitwood K, Harris SW, Hessel D, Cook K, et al. Motor abilities of children diagnosed with fragile X syndrome with and without autism. *J Intellect Disabil Res.* 2009 Jan 1;53(1):11–8.
32. Wong V. Study of the relationship between tuberous sclerosis complex and autistic disorder. *J Child Neurol.* 2006 Mar;21(3):199–204.
33. Peters SU, Beaudet AL, Madduri N, Bacino CA. Autism in Angelman syndrome: implications for autism research. *Clin Genet.* 2004 Dec;66(6):530–6.
34. Veltman MWM, Craig EE, Bolton PF. Autism spectrum disorders in Prader-Willi and Angelman syndromes: a systematic review. *Psychiatr Genet.* 2005 Dec;15(4):243–54.
35. Baduel, S., Rogé, B. L'utilisation du CHAT et du M-CHAT pour un dépistage précoce de l'autisme. *Bull Sci Arapi.* 2011 automne;(numéro 28).
36. Collet M, Vilain A, France. Ministère du travail de l'emploi et de la santé D de la, recherche. Les certificats de santé de l'enfant au 24ème mois (CS24)-Validité 2012: document de travail. Paris, France: DREES; 2014.
37. Filipek PA, Accardo PJ, Ashwal S, Baranek GT, Cook EH, Dawson G, et al. Practice parameter: Screening and diagnosis of autism Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Child Neurology Society. *Neurology.* 2000 Aug 22;55(4):468–79.
38. Siu AL, US Preventive Services Task Force (USPSTF), Bibbins-Domingo K, Grossman DC, Baumann LC, Davidson KW, et al. Screening for Autism Spectrum Disorder in Young Children: US Preventive Services Task Force Recommendation Statement. *JAMA.* 2016 Feb 16;315(7):691–6.



39. Robins DL, Fein D, Barton ML, Green JA. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: An Initial Study Investigating the Early Detection of Autism and Pervasive Developmental Disorders. *J Autism Dev Disord*. 2001 Apr;31(2):131–44.
40. Kleinman JM, Robins DL, Ventola PE, Pandey J, Boorstein HC, Esser EL, et al. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: A Follow-up Study Investigating the Early Detection of Autism Spectrum Disorders. *J Autism Dev Disord*. 2008 May;38(5):827–39.
41. Pandey J, Verbalis A, Robins DL, Boorstein H, Klin A, Babitz T, et al. Screening for autism in older and younger toddlers with the Modified Checklist for Autism in Toddlers. *Autism*. 2008 Sep 1;12(5):513–35.
42. Barton ML, Dumont-Mathieu T, Fein D. Screening young children for autism spectrum disorders in primary practice. *J Autism Dev Disord*. 2012;42(6):1165–1174.
43. Kiene, Marie. Consultation de dépistage du 24ème mois : enquête sur les savoirs et les pratiques déclarées des médecins généralistes de Midi-Pyrénées [Thèse d'exercice]. [Faculté de Médecine Purpan]: Université Toulouse III - Paul Sabatier.; 2016.
44. Rogé B. Le diagnostic précoce de l'autisme: données actuelles. *Enfance*. 2002;54(1):21–30.
45. Doctissimo-Fondamental. L'autisme en France-Diagnostic et parcours de soins-Résultat de l'enquête Doctissimo-Fondamental. 2013.
46. Simas, Roberta. Où adresser en pédopsychiatrie? *Rev Prat-Médecine Générale*. 2017 Jan 30;974:59–60.
47. Centre Régional pour l'Enfance et l'Adolescence Inadaptées Languedoc-Roussillon, Observatoire régional de la santé de Midi-Pyrénées et du Languedoc-Roussillon. Repérage et prise en charge précoce des troubles psychiques des enfants et adolescents dans les CAMSP, CMP et CMPP en Midi-Pyrénées; Département du Tarn. 2016.
48. Odom SL, Boyd BA, Hall LJ, Hume KA. Comprehensive treatment models for children and youth with autism spectrum disorders. *Handb Autism Pervasive Dev Disord Fourth Ed*. 2014

# Annexes

## Annexe 1 : Questionnaire

### Questionnaire sur le dépistage de l'autisme en médecine générale libérale dans le Tarn

#### Identification générale

1. Etes – vous ?

- Une femme  
 Un homme

2. Votre lieu d'exercice?

- Rural (< 2000 habitants)  
 Semi rural  
 Urbain (> 5000 habitants)

3. Depuis combien d'années  
exercez-vous ?

- Moins de 10 ans  
 10 à 20 ans  
 Plus de 20 ans

#### Prévalence

4. Avez-vous des patients présentant un trouble du spectre autistique (TSA) (le terme remplace aujourd'hui celui de Trouble envahissant du développement) qui se définit comme une association de trouble de la communication sociale et de comportement restreint et stéréotypé ? Si oui, combien?

5. Pour nous permettre une estimation de la prévalence pouvez-vous nous indiquer quelle est la taille de votre patientèle? (si vous n'en connaissez pas le nombre, vous pouvez le trouver très facilement sur votre espace pro en cliquant sur ROSP)

#### Dépistage

6. Dans quelle mesure vous sentez-vous concerné par le dépistage des troubles autistiques ?

- Pas du tout  
 Peu  
 Moyennement  
 Beaucoup

7. Quels sont les avantages du dépistage précoce de l'autisme ? (Plusieurs réponses possibles)

- Mettre en place des interventions
- Profiter de la plasticité cérébrale
- Prévenir des troubles secondaires
- Prévenir la déficience sensorielle
- Eviter l'épilepsie

8. Parmi les situations suivantes cochez celles qui sont, pour vous, des signes d'alerte absolue de Troubles du Spectre Autistique chez un enfant de moins de 3 ans ?

- Absence de sourire réponse à 2 mois
- L'absence de mot à 18 mois
- Ne tourne pas la tête pour suivre un objet à 4 mois
- L'absence d'association de mot à 2 ans
- Absence de pointage ou d'autres gestes sociaux à 12 mois
- Absence de marche à 18 mois
- Régression du langage ou des compétences sociales quelque soit l'âge

9. Avez-vous déjà dépisté un Trouble du Spectre Autistique avant 2 ans ?

- Oui
- Non

10. Connaissez-vous un outil de dépistage des TSA ? Si oui lequel et l'utilisez-vous ?

11. Lors des consultations obligatoires du 9eme et 24eme mois remplissez-vous la partie « développement psychomoteur » du certificat médical présent dans le carnet de santé?

Oui

Non

12. a. Si oui :  Selon les dires des parents

En observant l'enfant

Les deux

b. Si non, pourquoi ne la remplissez-vous pas ?

## Quiz sur l'autisme

13. Les TSA sont des troubles neuro-développementaux?

Vrai

Faux

14. L'éducation et/ou le comportement des parents face à l'enfant est responsable de l'autisme?

Vrai

Faux

15. Les facteurs génétiques sont prépondérants?

Vrai

Faux

16. L'association à la déficience mentale est constante?

Vrai

Faux

17. La reconnaissance du handicap peut être systématique?

- Vrai  
 Faux

18. L'accompagnement est toujours institutionnel?

- Vrai  
 Faux

19. La psychothérapie d'inspiration psychanalytique est-elle systématique?

- Vrai  
 Faux

### Prise en charge et formation

20. Vers qui orientez-vous un enfant qui présente des signes d'alerte de troubles du spectre autistique ? (plusieurs réponses possibles)

- Je ne sais pas
- Médecin libéral (pédiatre, psychiatre)
- Professionnel paramédical (orthophoniste, psychologue, psychomotricienne)
- CAMSP (Centre d'action médico-social précoce)
- CMP (Centre médico-psychologique)
- CRA (Centre ressource autisme)
- CATTP (centre d'accueil thérapeutique à temps partiel)

21. Avez-vous déjà bénéficié d'une formation sur le dépistage des troubles du spectre autistique ?

- Oui  
 Non

22. Seriez-vous intéressé par une formation sur ce sujet ?

- Oui  
 Non

23. Si oui, sous quelle forme?

- Présentielle
- Documentation écrite
- E-learning
- Autre (veuillez préciser) :

24. Quelle serait la durée idéale de cette formation?

- < 15 min
- 15 - 30 min
- 30 - 45 min
- 45 - 60 min
- >1h

## Annexe 2 : Feuille explicative accompagnant le questionnaire

Chers confrères,

Je suis un jeune médecin généraliste remplaçant non thésé exerçant en Midi Pyrénées et plus particulièrement dans le Tarn (Lacaune) et Tarn et Garonne (Moissac). Je prépare une thèse ayant pour objectif de mesurer les besoins en matière de sensibilisation sur l'autisme pour les médecins généralistes libéraux dans le Tarn.

L'autisme est devenu au cours des deux dernières décennies un problème préoccupant avec une prévalence évaluée à 1/100. Des plans autisme (le dernier, mai 2013, porte sur la période 2013-2017) sont mis en place, des recommandations de pratiques professionnelles sont élaborées ou à venir.

Notre place de médecin généraliste a tout son sens dans la démarche diagnostique avec la nécessité de dépister le plus précocement les signes d'alerte de TSA pour mettre en place une prise en charge précoce multidisciplinaire d'accompagnement influençant positivement pronostic.

D'ailleurs La Haute Autorité de Santé donne au médecin traitant une place centrale dans l'accompagnement des enfants avec un TSA. Elle fait de lui un référent, du repérage des premiers troubles à la mise en place du projet personnalisé.

Par souci d'améliorer la prise en charge de nos patients, il m'a semblé intéressant d'analyser les connaissances et les pratiques actuelles. Ainsi je réalise une étude descriptive observationnelle (quantitative) basée sur l'envoi d'un auto-questionnaire anonyme à l'ensemble des médecins généralistes libéraux du Tarn contenant la lettre retour pré affranchie. Ce questionnaire prend entre **5 à 10 minutes**.

J'ai choisi le Tarn pour sa démographie médicale (345 médecins généralistes libéraux) et sa représentativité sur le territoire régional et national.

Les résultats de l'étude seront disponibles sur le site internet de la faculté Paul Sabatier, ainsi que sur celui du Centre Ressources Autisme Midi-Pyrénées, qui soutient l'enquête.  
<http://bibliotheques.univ-tlse3.fr/venir-la-bibliotheque/bu-sante-rangueil> et  
<http://www.cra-mp.info/fr/>.

Je vous remercie par avance pour votre aide précieuse.

Confraternellement

QUEAU guillaume

### **Annexe 3 : Texte d'information sur le site et la page Facebook du CRA**

[Enquête] Dans le cadre d'un travail de Thèse de Médecine générale réalisée par Guillaume QUEAU, et dirigée par le Dr Thierry MAFFRE, un questionnaire va être soumis à l'ensemble des 405 médecins généralistes libéraux du Tarn entre novembre 2016 et janvier 2017.

Il s'agira d'évaluer les besoins en matière de sensibilisation sur les TSA pour les médecins généralistes libéraux. Les résultats de l'étude seront mis à votre disposition en ligne sur le site internet du CRA au printemps 2017.

N'hésitez pas à relayer l'information.

### **Annexe 4 : Certificat obligatoire du 9<sup>ème</sup> mois**

Développement					
Tient assis sans appui	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Pointe du doigt	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>
Motricité symétrique des 4 membres	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Réagit à son prénom	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>
Se déplace	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Répète une syllabe	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>
Saisit un objet avec participation du pouce	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Joue à « coucou, le voilà »	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>

### **Annexe 5 : Certificat obligatoire du 24<sup>ème</sup> mois**

Développement					
Marche acquise	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Superpose des objets	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>
A quel âge..... mois			Associe deux mots	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>
Comprend une consigne simple	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Motricité symétrique des 4 membres	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>
Nomme au moins une image	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>			

## Annexe 6 : M-CHAT

### **Questions aux parents**

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

Une réponse négative aux items critiques 2, 7, 9, 13,14 et 15 indique un risque autistique  
Un enfant est à risque s'il échoue à deux items critiques ou échoue à 3 items au total,  
dans ce cas, il doit bénéficier d'un bilan approfondi.



## **Annexe 7 : CHAT**

### **A. Questions aux parents**

- 1) Votre enfant prend-t-il plaisir à être balancé ou à ce qu'on le fasse sauter sur les genoux ?
- 2) Votre enfant s'intéresse-t-il aux autres enfants ?
- 3) Votre enfant aime-t-il grimper ? Escalader les escaliers ?
- 4) Votre enfant prend-t-il plaisir à jouer à « coucou » ou à chercher un objet ?
- 5) Votre enfant a-t-il déjà joué à la dînette par exemple : faire semblant de verser du café en utilisant les ustensiles ou autre jeu de « faire semblant » ?
- 6) Votre enfant a-t-il déjà utilisé l'index ou tendu la main pour demander quelque chose ?
- 7) Votre enfant a-t-il déjà pointé de l'index pour montrer son intérêt pour quelque chose ?
- 8) Votre enfant joue-t-il de façon adaptée avec de petits jouets (voitures, cubes) sans se contenter de les mettre à la bouche, les manipuler ou les jeter ?
- 9) Votre enfant vous a-t-il déjà rapporté des objets ou des jouets pour vous les montrer ?

### **B. Questions aux médecins**

- I Au cours de la consultation, l'enfant a-t-il eu un contact par le regard avec vous ?
- II Attirez l'attention de l'enfant, puis pointez de l'autre côté de la pièce en direction d'un objet et dites « oh regarde ! ». Regardez le visage de l'enfant : l'enfant regarde-t-il pour voir ce que vous désignez ?
- III Attirez l'enfant puis donnez-lui une dînette et dites-lui « tu peux faire du café ? » : l'enfant fait-il semblant de verser le café, de boire etc...
- IV Dites à l'enfant « où est la lumière ? » ou « montre-moi la lumière ». l'enfant désigne-t-il de l'index la lumière ?
- V L'enfant peut-il faire une tour avec des cubes ? (si oui, nombre de cubes ?)

Critères de haut risque d'autisme : A-7, B-IV (absence de pointage protodéclaratif) ; A-5, B-III (absence de jeu de faire semblant) ; B-II (absence de suivi du regard).

Critères de risque modéré d'autisme : Association de A-7, B-IV (absence de pointage protodéclaratif) à un seul des deux autres critères A-5, B-III (absence de jeu de « faire semblant ») ou B-II (absence de suivi du regard)

**Titre : Enquête sur le dépistage précoce des Troubles du Spectre Autistique par les médecins généralistes libéraux du Tarn**

**Objectifs :** Évaluer les besoins en matière de sensibilisation sur les Troubles du Spectre Autistique pour les médecins généralistes libéraux dans le Tarn. D'une part sur les connaissances théoriques de la pathologie et des outils de dépistage, d'autre part sur l'accompagnement et l'orientation des patients. **Méthodes :** Nous avons réalisé une étude observationnelle descriptive transversale par envoi postal d'un questionnaire auprès de l'ensemble des médecins généralistes libéraux du Tarn. **Résultat :** Le taux de réponse est de 24,9% (101/405). 91(90.1%) des médecins généralistes ne sont pas formés sur le dépistage des TSA. 5(5%) connaissent parfaitement les signes d'alerte absolu. 13(12.9%) indiquent un outil de dépistage dont le CHAT pour 6(5.9%) et le M-CHAT pour 4(4%). Les médecins généralistes orientent leurs patients suspects de TSA vers les CAMSP 57 (56.4%), les professionnels paramédicaux 41 (40.6%), des médecins libéraux 36 (35.6%), les CMP et CRA pour 30 (29.7%). **Conclusion :** Le diagnostic précoce est primordial pour les enfants avec un Trouble du Spectre Autistique (TSA) et leur famille. Néanmoins, trop peu de médecins généralistes tarnais sont sensibilisés au repérage des signes indicateurs et aux outils de dépistage des TSA. Une harmonisation de l'orientation vers des structures pluridisciplinaires formées et expérimentées dans ce domaine est à envisager pour limiter l'errance diagnostic.

**Mots clefs :** Trouble du Spectre Autistique, Autisme, dépistage, signes précoces, médecine générale, orientation, CHAT, M-CHAT.

---

**Title: Survey of Early Autism Spectrum Disorders by General Practitioners of the Tarn**

**Objectives:** To assess needs of general practitioners in the Tarn for awareness of Autism Spectrum Disorders. On one hand, on their theoretical knowledge of the pathology and its screening tools, and on the other hand, on the support and referral of patients. **Methods:** We carried out a descriptive observational transversal study by sending a questionnaire to all general practitioners in the Tarn. Result: The response rate is 24.9% (101/405). 91 (90.1%) of general practitioners are not trained on ASD screening. 5 (5%) are fully aware of the warning signs. 13 (12.9%) indicated a screening tool with CHAT for 6 (5.9%) and M-CHAT for 4 (4%). General practitioners refer their patients suspected of ASD to CAMSPs 57 (56.4%), paramedical professionals 41 (40.6%), liberal doctors 36 (35.6%), CMPs and CRAs for 30 (29.7%). **Conclusion:** Early diagnosis is critical for children with Autism Spectrum Disorder (ASD) and their families. Nevertheless, too few general practitioners in the Tarn are aware of the indicator signs and tools to detect ASD. An uniformization of referral towards trained and experienced multidisciplinary structures in this field is to be considered in order to limit the diagnostic wavering.

**Keywords:** Autism Spectrum Disorder, Autism, Screening, Early Signs, General Practice, Orientation, CAT, M-CAT.

---

**Discipline administrative :** MÉDECINE GÉNÉRALE

**Directeur de thèse :** Docteur Thierry MAFFRE

Faculté de Médecine de Rangueil – 133 route de Narbonne – 31062 TOULOUSE Cedex 04 - France