

Année 2017

2017 TOU3 1063

# **THESE**

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

Présentée et soutenue publiquement

par

**Gautier LABORIE**

Le 13 juin 2017

**PLACE DU MEDECIN GENERALISTE DANS LE PARCOURS  
DE SOIN DE PATIENTS ATTEINTS DE  
TROUBLES DU SPECTRE AUTISTIQUE.  
POINT DE VUE DES FAMILLES**

Enquête déclarative auprès des familles de patients autistes en France en 2016

Directrice de thèse : Dr Nathalie BOUSSIER

**Jury :**

Monsieur le Professeur Pierre MESTHE

Président

Monsieur le Docteur Thierry MAFFRE

Assesseur

Madame le Docteur Anne FREYENS

Assesseur

Monsieur le Docteur Serge ANE

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 Émérites**

|                                     |                                      |
|-------------------------------------|--------------------------------------|
| Professeur ALBAREDE Jean-Louis      | Professeur CHAMONTIN Bernard         |
| Professeur CONTE 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 CARATERO Claude          |                                      |
| Professeur GUIRAUD-CHAUMEIL Bernard |                                      |
| Professeur COSTAGLIOLA Michel       |                                      |
| Professeur ADER Jean-Louis          |                                      |
| Professeur LAZORTHES Yves           |                                      |
| Professeur LARENG Louis             |                                      |
| Professeur JOFFRE Francis           |                                      |
| Professeur BONEU Bernard            |                                      |
| Professeur DABERNAT Henri           |                                      |
| Professeur BOCCALON Henri           |                                      |
| Professeur MAZIERES Bernard         |                                      |
| Professeur ARLET-SUAU Elisabeth     |                                      |
| Professeur SIMON Jacques            |                                      |
| Professeur FRAYSSE Bernard          |                                      |
| Professeur ARBUS Louis              |                                      |

## FACULTE DE MEDECINE TOULOUSE-PURPAN

37 allées Jules Guesde - 31062 TOULOUSE Cedex

Doyen : D. CARRIE

| P.U. - P.H.<br>Classe Exceptionnelle et 1ère classe |  | P.U. - P.H.<br>2ème classe |   |
|---|--|----------------------------|---|
| 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       | Hépatogastro-Entéro                       |
| M. AVET-LOISEAU Hervé                               | Hématologie, transfusion                 | M. CALVAS Patrick          | Génétique                                 |
| M. BIRMES Philippe                                  | Psychiatrie                              | M. CARRERE Nicolas         | Chirurgie Générale                        |
| M. BLANCHER Antoine                                 | Immunologie (option 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 et Cardiaque        | M. LAUWERS Frédéric        | Anatomie                                  |
| M. DEGUINE Olivier                                  | Oto-rhino-laryngologie                   | M. LEOBON Bertrand         | Chirurgie Thoracique et 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 et 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        | Hépatogastro-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                                | P.U. Médecine générale     |   |
| 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)                          | Hépatogastro-Entérologie                 |                            |   |

Professeur Associé de Médecine Générale  
POUTRAIN Jean-Christophe

## FACULTE DE MEDECINE TOULOUSE-RANGUEIL

133, route de Narbonne - 31062 TOULOUSE Cedex

Doyen : E. SERRANO

### P.U. - P.H. Classe Exceptionnelle et 1ère classe

|                                    |   |
|------------------------------------|---|
| M. ACAR Philippe                   | Pédiatrie                                     |
| M. ALRIC Laurent                   | Médecine Interne                              |
| Mme ANDRIEU Sandrine               | Epidémiologie                                 |
| M. ARLET Philippe (C.E)            | Médecine Interne                              |
| M. ARNAL Jean-François             | Physiologie                                   |
| Mme BERRY Isabelle (C.E)           | Biophysique                                   |
| M. BOUTAULT Franck (C.E)           | Chirurgie Maxillo-Faciale et Stomatologie     |
| M. BUJAN Louis (C.E)               | Urologie-Andrologie                           |
| Mme BURA-RIVIERE Alessandra        | Médecine Vasculaire                           |
| M. BUSCAIL Louis                   | Hépatogastro-Entérologie                      |
| M. CANTAGREL Alain (C.E)           | Rhumatologie                                  |
| M. CARON Philippe (C.E)            | Endocrinologie                                |
| M. CHIRON Philippe (C.E)           | Chirurgie Orthopédique et Traumatologie       |
| M. CONSTANTIN Arnaud               | Rhumatologie                                  |
| M. COURBON Frédéric                | Biophysique                                   |
| Mme COURTADE SAIDI Monique         | Histologie Embryologie                        |
| M. DAMBRIN Camille                 | Chirurgie Thoracique et Cardiovasculaire      |
| M. DELABESSE Eric                  | Hématologie                                   |
| Mme DELISLE Marie-Bernadette (C.E) | Anatomie Pathologie                           |
| M. DELORD Jean-Pierre              | Cancérologie                                  |
| M. DIDIER Alain (C.E)              | Pneumologie                                   |
| M. ELBAZ Meyer                     | Cardiologie                                   |
| M. GALINIER Michel                 | Cardiologie                                   |
| M. GLOCK Yves (C.E)                | Chirurgie Cardio-Vasculaire                   |
| M. GOURDY Pierre                   | Endocrinologie                                |
| M. GRAND Alain (C.E)               | Epidémiologie. Eco. de la Santé et Prévention |
| M. GROLLEAU RAOUX Jean-Louis       | Chirurgie plastique                           |
| Mme GUIMBAUD Rosine                | Cancérologie                                  |
| Mme HANAIRE Hélène (C.E)           | Endocrinologie                                |
| M. KAMAR Nassim                    | Néphrologie                                   |
| M. LARRUE Vincent                  | Neurologie                                    |
| M. LAURENT Guy (C.E)               | Hématologie                                   |
| M. LEVADE Thierry (C.E)            | Biochimie                                     |
| M. MALECAZE François (C.E)         | Ophthalmologie                                |
| 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                       |
| M. VELLAS Bruno (C.E)              | Gériatrie                                     |

### P.U. - P.H. 2ème classe

|                                |  |
|--------------------------------|--|
| M. ACCADBLE Franck             | Chirurgie Infantile                      |
| M. ARBUS Christophe            | Psychiatrie                              |
| M. BERRY Antoine               | Parasitologie                            |
| M. BONNEVILLE Fabrice          | Radiologie                               |
| M. BOUNES Vincent              | Médecine d'urgence                       |
| Mme BOURNET Barbara            | Gastro-entérologie                       |
| M. CHAUFOUR Xavier             | Chirurgie Vasculaire                     |
| M. CHAYNES Patrick             | Anatomie                                 |
| M. DECRAMER Stéphane           | Pédiatrie                                |
| M. DELOBEL Pierre              | Maladies Infectieuses                    |
| Mme DULY-BOUHANICK Béatrice    | Thérapeutique                            |
| M. FRANCHITTO Nicolas          | Addictologie                             |
| M. GALINIER Philippe           | Chirurgie Infantile                      |
| M. GARRIDO-STÖWHAS Ignacio     | Chirurgie Plastique                      |
| Mme GOMEZ-BROUCHET Anne-Muriel | Anatomie Pathologique                    |
| M. HUYGHE Eric                 | Urologie                                 |
| M. LAFFOSSE Jean-Michel        | Chirurgie Orthopédique et Traumatologie  |
| Mme LAPRIE Anne                | Radiothérapie                            |
| M. LEGUEVAQUE Pierre           | Chirurgie Générale et Gynécologique      |
| M. MARCHEIX Bertrand           | Chirurgie thoracique et cardiovasculaire |
| M. MAURY Jean-Philippe         | Cardiologie                              |
| Mme MAZEREUW Juliette          | Dermatologie                             |
| M. MEYER Nicolas               | Dermatologie                             |
| M. MUSCARI Fabrice             | Chirurgie Digestive                      |
| M. OTAL Philippe               | Radiologie                               |
| M. ROUX Franck-Emmanuel        | Neurochirurgie                           |
| Mme SOTO-MARTIN Maria-Eugénia  | Gériatrie et biologie du vieillissement  |
| M. TACK Ivan                   | Physiologie                              |
| M. VERGEZ Sébastien            | Oto-rhino-laryngologie                   |
| M. YSEBAERT Loic               | Hématologie                              |

Professeur Associé de Médecine Générale  
Pr STILLMUNKES André

Professeur Associé en O.R.L.  
Pr WOISARD Virginie

**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. 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 Frédérique     | Biochimie                               |
| Mme SAÛNE Karine            | Bactériologie Virologie                 |
| M. SILVA SIFONTES Stein     | Réanimation                             |
| M. SOLER Vincent            | Ophtalmologie                           |
| M. TAFANI Jean-André        | Biophysique                             |
| M. TREINER Emmanuel         | Immunologie                             |
| Mme TREMOLLIERES Florence   | Biologie du développement               |
| Mme VAYSSE Charlotte        | Cancérologie                            |

**M.C.U. Médecine générale**

M. BRILLAC Thierry

**M.C.U. - P.H**

|                             |  |
|-----------------------------|--|
| Mme ABRAVANEL Florence      | Bactériologie Virologie Hygiène          |
| Mme BASSET Céline           | Cytologie et histologie                  |
| M. CMBUS 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 EVRAD 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            | Biochimie                                |
| 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 SOMMET Agnès            | Pharmacologie                            |
| Mme VALLET Marion           | Physiologie                              |
| M. VERGEZ François          | Hématologie                              |
| Mme VEZZOSI Delphine        | Endocrinologie                           |

**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

## TABLE DES MATIERES

|  |           |
|--|-----------|
| <b>REMERCIEMENTS .....</b>   | <b>3</b>  |
| <b>LISTE DES ABREVIATIONS .....</b>  | <b>4</b>  |
| <b>INTRODUCTION .....</b>  | <b>5</b>  |
| <b>GENERALITES : DEFINITIONS ET CLASSIFICATIONS .....</b>                        | <b>7</b>  |
| 1) <i>CIM-10</i> .....   | 7         |
| 1) <i>DSM-5</i> .....  | 7         |
| <b>EPIDEMIOLOGIE ET FACTEURS DE RISQUES DE TSA .....</b>                         | <b>7</b>  |
| 1) <i>Sexe ratio</i> .....   | 8         |
| 2) <i>Âge parental</i> .....   | 8         |
| 3) <i>Antécédent familial</i> .....  | 8         |
| 4) <i>Troubles autistiques et composante génétique</i> .....                     | 8         |
| 5) <i>Facteurs de risques hypothétiques</i> .....                                | 8         |
| <b>L'AUTISME, UN ENJEU DE SANTE PUBLIQUE.....</b>                                | <b>9</b>  |
| 1) <i>Le premier plan autisme (2005-2006)</i> .....                              | 9         |
| 2) <i>Le deuxième plan autisme (2008-2010)</i> .....                             | 9         |
| 3) <i>Le troisième plan autisme (2013-2017)</i> .....                            | 9         |
| <b>DEPISTAGE ET DIAGNOSTIC DES TSA .....</b>                                     | <b>11</b> |
| 1) <i>Intérêt d'un dépistage précoce</i> .....                                   | 11        |
| 2) <i>Les niveaux de repérage et de diagnostic</i> .....                         | 11        |
| 3) <i>Intervenants du dépistage précoce</i> .....                                | 12        |
| 4) <i>Comment dépister ?</i> .....   | 12        |
| a. <i>Les signes d'alerte</i> .....  | 12        |
| b. <i>Âge du dépistage</i> .....   | 14        |
| <b>PLACE DE LA FAMILLE ET DEVELOPPEMENT DU RESEAU ASSOCIATIF .....</b>           | <b>15</b> |
| 1) <i>Un rôle majeur dans le dépistage, le suivi et la prise en charge</i> ..... | 15        |
| 2) <i>Le développement du tissu associatif</i> .....                             | 16        |
| <b>MATERIEL ET METHODE .....</b>   | <b>18</b> |
| 1) <i>Objectif principal</i> .....   | 18        |
| 2) <i>Objectifs secondaires</i> .....  | 18        |
| 3) <i>Choix de la méthode d'enquête</i> .....                                    | 18        |
| 4) <i>Durée de l'étude</i> .....   | 18        |

|   |           |
|---|-----------|
| <b>RESULTATS .....</b>  | <b>19</b> |
| 1) <i>Données générales et épidémiologies .....</i>                             | 19        |
| a. Sexe ratio.....  | 19        |
| b. Formes d'autisme .....   | 20        |
| 2) <i>Place du médecin généraliste .....</i>                                    | 20        |
| a. Le suivi des médecins traitants.....   | 20        |
| b. Soutien par le médecin traitant.....   | 23        |
| 3) <i>Dépistage et diagnostic .....</i>   | 25        |
| a. Les premiers signes.....   | 25        |
| b. Âge du diagnostic.....   | 27        |
| c. L'orientation donnée .....   | 28        |
| d. Sentiments des parents sur ce premier contact avec le corps médical.....     | 30        |
| <b>DISCUSSION .....</b>   | <b>33</b> |
| 1) <i>Résultats principaux et discussion avec ce qui se fait ailleurs .....</i> | 33        |
| a. Données générales et épidémiologie .....                                     | 33        |
| b. Place du médecin généraliste .....   | 34        |
| c. Dépistage et diagnostic.....   | 37        |
| d. Ressenti des familles.....   | 44        |
| 2) <i>Forces, faiblesses et biais de l'étude .....</i>                          | 46        |
| 3) <i>Perspectives de recherche .....</i>                                       | 47        |
| <b>CONCLUSION.....</b>  | <b>49</b> |
| <b>ANNEXES.....</b>   | <b>54</b> |
| <b>RESUME .....</b>   | <b>63</b> |

## Remerciements

Je tiens à adresser mes plus sincères remerciements aux membres du jury :

✚ **A Monsieur le professeur Pierre MESTHE, président du jury.**

Vous m'avez fait l'honneur d'accepter de présider le jury de cette thèse.

Merci pour votre soutien constant et votre accompagnement.

Soyez assuré de mon profond respect.

✚ **A Madame le Dr Nathalie BOUSSIER, directrice de thèse.**

Vous m'avez accompagné pendant un long moment, merci.

✚ **A Monsieur le Dr Thierry MAFFRE,**

Vous avez gentiment accepté de participer au jury en tant qu'expert reconnu de l'autisme, et m'avez aidé et orienté tout au long de mon travail.

✚ **A madame le Dr Anne FREYENS,**

Je vous remercie d'avoir accepté de juger mon travail, ainsi que pour l'intérêt que vous y porterez.

✚ **A monsieur le Dr Serge ANE,**

Je vous remercie sincèrement de vous être intéressé à mon sujet de thèse et d'avoir accepté de participer à mon jury.



## Liste des abréviations

ADI-R : Autism Diagnostic Interview Revised

ADOS : Autism Diagnostic Observation Schedule

A.S.I.T.P. : Association au Service des Inadaptés ayant des Troubles de la Personnalité

CAMSP : Centre d'Action Medico-Social Précoce

CHAT : Check-list for **Autism** in Toddlers

CIM-10 : Classification Internationale des Maladies

CMP : Centre Médico-Psychologique

CMPP : Centre Médico-Psycho-Pédagogique

CRA : Centre de Ressources Autisme

DSM-5 : Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders

HAS : Haute Autorité de Santé

MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées

MG : Médecin Généraliste

M-CHAT : Modified Checklist for **Autism** in Toddlers

NSPP : Ne Se Prononce Pas

OMS : Organisation Mondiale de la Santé

PMI : Protection Maternelle et Infantile

TED : Troubles Envahissant du développement

TSA : Troubles du Spectre Autistique

## Introduction

De nos jours, l'autisme est une pathologie de plus en plus connue et reconnue par l'ensemble de la population générale, du fait de sa prévalence, mais aussi des différentes campagnes organisées afin d'améliorer sa prise en charge.

En 2010, la Haute Autorité de Santé (HAS) a estimé à 1/150 le nombre de patients atteints de Troubles du Spectre Autistique (TSA), soit 250 000 à 600 000 personnes autistes sur 5 millions de Français en situation de handicap (1). Toutefois, seules 75 000 personnes avec troubles autistiques ou autres Troubles Envahissant du Développement (TED) 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 (2).

Ce trouble neuro-développemental entraîne différents types de déficiences, très variables d'une personne à l'autre. Il nécessite des réponses adaptées et individualisées. Il est caractérisé par des altérations graves du développement dans les trois domaines suivants : la communication verbale et non verbale, les interactions sociales et comportements, les intérêts et activités qui sont restreints et stéréotypés.

Concernant le diagnostic, de nombreuses évolutions ont eu lieu ces dernières années. Il persiste cependant de graves carences à la fois sur le dépistage et sur le suivi/accompagnement du patient autiste.

Afin de corriger ces différentes carences au niveau national, trois plans ont été mis en place. Le dernier, le Plan Autisme 2013-2017, est toujours en cours (2).

La place du médecin généraliste est prépondérante dans cette pathologie, celui-ci pouvant agir tant sur le repérage précoce que pour l'accompagnement et le suivi du patient et de son entourage.

En effet, le diagnostic peut être établi avant 30 mois. Dans les faits, il n'intervient que rarement avant l'âge de 6 ans faute de place dans les centres de dépistage, d'une part, mais aussi faute de connaissance de la pathologie par le corps médical.

L'objectif principal de ce travail consiste à décrire la place du médecin généraliste dans le parcours de soin de patients atteints de troubles du spectre autistique.

Les objectifs secondaires sont d'une part de décrire les premiers signes cliniques amenant les parents à consulter pour la première fois ; d'autre part, de décrire

le parcours de soin de ces enfants ; enfin d'évoquer le ressenti des familles vis-à-vis du corps médical.

## Généralités : définitions et classifications

### 1) CIM-10

Selon la dernière version de la classification internationale des maladies (CIM-10) (4), publiée par l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) en 1996, l'autisme fait parti du groupe des TED, terme commun réunissant un groupe de troubles caractérisés par :

- Des troubles de la réciprocité sociale
- Des troubles du langage et de la communication
- Un répertoire d'intérêts et d'activités restreint et stéréotypé

Il existe plusieurs catégories de TED :

Autisme infantile, autisme atypique, syndrome de Rett, autre trouble désintégratif de l'enfance, hyperactivité associée à un retard mental et des mouvements stéréotypés, syndrome d'Asperger, autre TED, et TED sans précision.

### 1) DSM-5

Le DSM (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders) est un ouvrage de référence publié par la société américaine de psychiatrie (5).

La dernière version, le DSM-5, publié en 2013, a remplacé les différents sous types de la version précédente, similaire à la classification CIM-10, par la catégorie générale : trouble du spectre de l'autisme (TSA).

Dans le DSM-5, seules deux catégories de symptômes subsistent

- Un trouble de la communication sociale
- La présence de comportements restreints et répétitifs

Ces changements sont étayés par de nouvelles études, montrant que les différences sociales et cognitives entre les sous-groupes se définissent mieux en termes de continuum que de sous-types distincts.

## **Epidémiologie et facteurs de risques de TSA**

Depuis quelques années, la prévalence a explosé en raison des modifications des critères de diagnostic, de l'amélioration du repérage et de la connaissance de ce

handicap par les professionnels de services spécialisés dans l'élaboration de diagnostics (6) :

1 naissance sur 2 000 en 1960 à 1 naissance sur 150 en 2012.

Il y aurait 67 millions de personnes atteintes d'autisme dans le monde dont au plus 600 000 en France.

70 % des personnes atteintes d'autisme présentent une déficience intellectuelle associée, 30 % seulement dans le spectre plus large des TED (7).

Plusieurs facteurs de risques ont été étudiés.

### 1) Sexe ratio

Le sexe ratio montre un rapport de 4 garçons pour 1 fille.

### 2) Âge parental

L'âge avancé des parents est associé à une augmentation du risque de survenue de TSA d'après les conclusions d'une revue systématique récente non quantitative (8) :

- Âge paternel > 40ans : odds ratio à 1,3
- Âge maternel > 35ans : odds ratio à 1,4

### 3) Antécédent familial

Dans la fratrie, en cas d'antécédent de TSA, le risque de récurrence pour les enfants à naître est de 19 %.

Ce risque double quand il existe au moins deux enfants touchés dans la fratrie.

Pour les jumeaux monozygotes, le risque de concordance est de 90 % (9).

### 4) Troubles autistiques et composante génétique

L'autisme peut être associé à des syndromes génétiques connus comme le syndrome de l'X fragile, le syndrome de Rett, la sclérose tubéreuse de Bourneville ou le syndrome de Prader-Willi.

### 5) Facteurs de risques hypothétiques

Aucun lien n'a été établi entre les TSA et le niveau socioéconomique, les vaccinations, les métaux lourds ou la maladie coeliaque.

# **L'autisme, un enjeu de santé publique**

En 2005, le gouvernement s'est emparé de la problématique des personnes souffrant de troubles autistiques en France. Trois plans en sont issus.

## **1) Le premier plan autisme (2005-2006)**

Il a permis la mise en place des Centre de Ressources Autisme (CRA).

Ce sont des centres de référence présents dans chaque région de France, dont le but est de mettre en œuvre des actions de diagnostic, de recherche, d'aide, de soutien, d'information, de formation, de conseil et d'expertise auprès des familles et des professionnels.

Il a également permis d'améliorer l'accompagnement et la prise en charge des personnes atteintes grâce à la création de places d'accueil supplémentaires dans les établissements médico-sociaux.

Il détaille enfin les recommandations concernant l'importance de la sensibilisation des professionnels de santé au dépistage de l'autisme (10).

## **2) Le deuxième plan autisme (2008-2010)**

Il met l'accent sur l'importance d'un diagnostic de bonne qualité et fiable, par la mise en place d'un protocole de pratique professionnelle consensuel, ainsi que par l'augmentation du nombre de professionnels capables de le poser.

Il insiste également sur l'importance d'un dépistage précoce :

« Le repérage et le diagnostic précoce des TED chez l'enfant constitue un objectif majeur en raison du gain de chance attendue de la mise en œuvre, dès le plus jeune âge, d'une prise en charge appropriée. »

Enfin, il promeut la diversification des approches thérapeutiques dans le respect des droits fondamentaux de la personne (11).

## **3) Le troisième plan autisme (2013-2017)**

Il est construit autour de plusieurs axes :

La formation de l'ensemble des acteurs, médicaux, paramédicaux, travailleurs sociaux et la communauté éducative.

L'accent est également mis sur l'intérêt d'une action précoce via la mise en place d'un réseau de dépistage précoce :

« Le déploiement d'un réseau national de repérage, de diagnostic et d'intervention précoce dès 18 mois permettra de lutter contre les surhandicaps qui résultent d'une prise en charge tardive provenant souvent d'une errance diagnostique ou de difficultés sociales dans l'accès au diagnostic. »

Les autres axes abordés sont l'accompagnement tout au long de la vie, le soutien des familles, et la poursuite des efforts de recherche (2).

# Dépistage et diagnostic des TSA

## 1) Intérêt d'un dépistage précoce

En 2008, une revue de la littérature écrite par *Rogers et Vismara* (12) référence les études portant sur l'intérêt d'une intervention précoce chez les enfants atteints de troubles autistiques. Des études menées entre 1998 et 2006 ont été répertoriées et classées selon leur qualité en se basant sur la classification de Nathan et Gorman. Les thérapies comportementales type ABA, les traitements psychopharmacologiques et d'autres interventions ont été évalués dans cette étude. L'âge des enfants varie selon les études de 12 à 63 mois, avec une moyenne d'âge sur toutes les études de 37 mois. La majorité des études montre une amélioration significative en matière de langage, de communication, et d'augmentation du quotient intellectuel et de réduction de la sévérité des symptômes autistiques.

Une revue de la littérature menée en 2013 par *Zwaigenbaum et al* (13), portant sur les études rétrospectives et prospectives, montre qu'à partir de la deuxième année de vie, les trajectoires développementales des enfants atteints de TSA et des enfants au développement neurotypique se différencient de façon significative.

Il est donc utile de dépister précocement les premiers signes évocateurs de troubles autistiques, afin de pouvoir mettre en place des prises en charge éducatives et comportementales le plus vite possible.

## 2) Les niveaux de repérage et de diagnostic

Dans le troisième Plan Autisme, le niveau de repérage et de diagnostic est divisé en plusieurs niveaux :

Niveau 1 : il correspond au repérage systématique, pour tous les enfants, des troubles par les professionnels de la petite enfance, à savoir, les acteurs de la médecine de ville (médecins généralistes, pédiatres, psychiatres), la communauté éducative et les travailleurs sociaux et médico-sociaux (dont les centres de Protection Maternelle et Infantile).

Niveau 2 : il correspond à un réseau de diagnostic « simple ». Il s'agit de détection de TSA pour des enfants chez qui un trouble du développement a déjà été identifié et dont il convient de différencier un trouble autistique d'un trouble d'une autre



nature. Ce niveau implique notamment les services hospitaliers de première ligne (pédiatrie, psychiatrie), les centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP) ainsi que les centres médicaux psychopédagogiques (CMPP).

Niveau 3 : il correspond à un réseau de diagnostic « complexe », et représente l'activité d'évaluation d'équipes spécialisées dans le diagnostic des TSA, en coordination avec les Centres de Ressources Autisme.

### 3) Intervenants du dépistage précoce

Dans le troisième plan autisme, les modalités du repérage de niveau 1 sont précisées et les intervenants pouvant participer sont cités :

- Les professionnels de la petite enfance (puéricultrice, assistante maternelle),
- Les acteurs de la médecine de ville (généraliste, pédiatre, psychiatre,)
- Les membres de la communauté éducative (instituteur, infirmiers, médecin de l'éducation nationale)
- Les CAMSP et PMI

Dans les premières années de vie, le médecin traitant est régulièrement amené à rencontrer les enfants, notamment lors des bilans obligatoires des 9<sup>ème</sup> et 24<sup>ème</sup> mois. Les indices du développement contenus dans le carnet de santé pour ces examens concernent surtout des éléments psychomoteurs « standards » comme la marche, le langage. En revanche, il ne concerne pas assez les comportements de socialisation et de communication (14).

### 4) Comment dépister ?

#### a. Les signes d'alerte

La Fédération Française de Psychiatrie, en partenariat avec la HAS, a édité en juin 2005 un rapport concernant les recommandations pour la pratique professionnelle de diagnostic de l'autisme (15).

Ce rapport répertorie, en se basant sur les recommandations anglaises et américaines, les indices devant être détectés par les professionnels de santé chez les enfants de moins de 3 ans. Cependant, les signes moins spécifiques, comme le retard des acquisitions, doivent également alerter et orienter vers un avis spécialisé pour

établir la différence entre un retard simple, un trouble spécifique (des habiletés motrices, du langage...) ou un trouble global du développement.

Les signes d'alerte absolue nécessitant des investigations complémentaires sont les suivants (16) :

- **l'absence de babillage à 12 mois ;**
- **l'absence de gestes sociaux conventionnels (au revoir, pointer...) à 12 mois ;**
- **l'absence de mots à 18 mois ;**
- **l'absence d'association de mots (non écholaliques) à 24 mois ;**
- **toute perte de langage ou de compétences sociales quel que soit l'âge de l'enfant.**

Les autres signes d'alerte de TSA chez un enfant de moins de 3 ans sont les suivants :

- Préoccupations sur la communication
  - Langage retardé ; perte des mots acquis
  - Ne répond pas à son nom (à 12 mois) ;
  - Ne suit pas les ordres ; semble sourd par moment
  - Ne pointe pas, ne fait pas « au revoir » (à 12 mois)
- Préoccupations sur la socialisation
  - Pas de sourire social ; peu de contact oculaire
  - Semble préférer jouer seul ; est dans son monde
  - Ignore ses parents ; pas d'intérêt pour d'autres enfants
- Préoccupations sur le comportement
  - Colères, opposition, hyperactivité
  - Ne sait pas utiliser les jouets
  - Reste fixé sur certaines choses de manière répétitive
  - Attachement inhabituel à des objets`
  - Marche sur la pointe des pieds, mouvements anormaux

## b. Âge du dépistage

Dans son rapport de 2005, la Fédération Française de Psychiatrie répertorie les différentes études rétrospectives s'intéressant à l'âge des premières inquiétudes familiales. Il apparaît dans toutes les études que les premiers signes détectés par les parents apparaissent avant 2 ans.

D'autres études ont analysé l'apparition de signes très précoces, au cours de la première année, mais ces différences sont relatives et ne permettent pas de proposer un dépistage aussi tôt au vu des connaissances actuelles (17) (18).

En revanche, la majorité des études montrent que les signes repérables sont de plus en plus fréquents au cours de la deuxième année. C'est pourquoi il est envisageable de proposer un dépistage systématique de TSA entre 18 et 24 mois, comme le préconise la société américaine de pédiatrie (19).

Cependant, il faut bien garder en tête que dépister n'est pas diagnostiquer. Même si une détection précoce est indispensable pour mettre en place une intervention rapide, il existe un risque à vouloir diagnostiquer trop tôt. Les trajectoires développementales des enfants atteints de TSA sont extrêmement variées.

Il existe en effet plusieurs modèles de développements (20) :

- **Un début précoce**, dès la première année de vie, débutant dès le stade de communication non verbale. Cela semble concerner la majorité des patients atteints de TSA.
- **Une régression et une perte de compétences**, à partir de la deuxième année de vie, qui surviendrait après un développement apparemment normal. La régression concerne principalement la communication et la socialisation.
- **Une stagnation** dans le développement, notamment dans les compétences socio-communicatives.

Ainsi, **le dépistage** peut être proposé à partir de 18 mois. Cela permet la surveillance rapprochée du développement psychomoteur de l'enfant, la mise en place d'une guidance parentale et éventuellement d'interventions précoces, afin d'envisager l'orientation vers un centre de diagnostic. L'outil principal accessible en soin primaire est le M-CHAT (Annexe 1). Il correspond à un questionnaire de 23 items dont la facilité

d'utilisation, la sensibilité et la spécificité le rendent inévitable pour le dépistage de TED ou TSA.

**Le diagnostic** quant à lui, peut difficilement être posé avant l'âge de deux voire trois ans, car il y a un risque important de faux positifs et de faux négatifs.

En effet, les deux principaux outils de diagnostic des TSA chez l'enfant sont l'ADI-R (Autism Diagnostic Interview Revised) (Annexe 2) et l'ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule) (Annexe 3). Une étude a analysé la fiabilité clinique du diagnostic de TSA avec l'ADI-R à 20 et 42 mois (21). La sensibilité à 42 mois semble meilleure qu'à 20 mois. L'ADOS manque également de fiabilité pour les enfants âgés de moins de 16 mois (22).

## Place de la famille et développement du réseau associatif

### 1) Un rôle majeur dans le dépistage, le suivi et la prise en charge

Les parents d'enfants atteints de TSA sont au centre du processus de dépistage, de diagnostic et de prise en charge. Ils constituent leur appui au quotidien. Il est nécessaire de leur accorder une place prépondérante dès le stade du dépistage car leurs observations et leur rôle quotidien avec leur enfant sont des outils précieux.

Le 3<sup>ème</sup> Plan Autisme a mis en avant l'importance de la place des familles dans le parcours de soin de ces enfants. L'idée principale est de permettre le soutien de ces familles, de les aider à être présentes et actives tout au long du parcours de soin, tout en prévenant les situations d'épuisement et de stress. Pour cela, différentes mesures ont été proposées :

- Garantir un accueil, des conseils et une formation de qualité aux parents dans les Centres Ressources Autisme par le biais de plates-formes régionales d'accueil, d'information et d'orientation.
- Harmoniser les pratiques et informer les familles comme le grand public, avec, par exemple, le déploiement des démarches qualité au sein des CRA, la formation des professionnels et des aidants familiaux ainsi que la coordination

d'études et de projets de recherche. L'objectif de cela étant de faciliter la diffusion et l'accès à des connaissances validées et actualisées.

- Offrir des solutions de répit pour les familles avec la création de places d'accueil temporaire pour enfant, adolescent ou adulte, au sein de chaque région (une quinzaine de places par région).

## 2) Le développement du tissu associatif

L'histoire des associations de parents d'enfants autistes s'inscrit pleinement dans l'histoire de l'autisme et constitue un acteur majeur dans la prise de conscience du retard français en matière de prise en charge. La constitution d'associations autour des questions de santé remonte aux lendemains de la première guerre mondiale.

Les associations de patients sont généralement porteuses d'une double revendication, à la fois politique et identitaire.

Leur rôle peut s'inscrire dans une triple perspective : celle de contribuer à définir une maladie, de modifier la prise en charge thérapeutique et de définir les politiques publiques de santé.

En 1963, la première association française de parents d'enfants autistes, l'A.S.I.T.P. (Association au service des inadaptés ayant des troubles de la personnalité) et la deuxième au monde, est née autour du projet d'un hôpital de jour, le premier établissement spécifique : l'Hôpital Santos-Dumont, (25, rue villa Santos-Dumont, Paris, XVe). Les buts de l'A.S.I.T.P. sont énoncés en ces termes dans chaque numéro de la revue trimestrielle SÉSAME qui paraît à partir du mois d'avril 1968 : « Rapprocher les familles ; Favoriser la création d'établissements spécialisés ; Stimuler la recherche et en diffuser les résultats ; Informer l'opinion publique ».

En 2012, la Fédération française Sésame-Autisme, issue de la scission de l'A.S.I.T.P. en différentes entités, est un exemple notable du développement du réseau associatif en Midi-Pyrénées tout comme au plan national. Elle comptait alors 56 établissements, 40 associations locales (départementales ou régionales), plus de 1000 personnes accueillies, plus de 1000 salariés.

Sésame-Autisme fait figure de pionnière dans le domaine associatif d'usagers de la santé publique. Face aux carences des prises en charge, cette association est

née de la volonté de parents de trouver des lieux de soin et de vie adaptés aux besoins de leurs enfants autistes en collaboration étroite avec les professionnels de santé. Elle intervient dans tous les réseaux impliqués dans le traitement de l'autisme : le réseau sanitaire, le réseau médico-social, le réseau de l'intégration scolaire et de l'insertion professionnelle et le réseau associatif. Elle est un acteur majeur du réseau associatif par son action de soutien aux familles et d'information (23).

## Matériel et méthode

### 1) Objectif principal

L'objectif principal est de décrire la place du médecin généraliste dans le parcours de soin de patients atteints de troubles du spectre autistique, en France en 2017.

### 2) Objectifs secondaires

Les objectifs secondaires sont :

- Décrire les signes cliniques faisant consulter les familles pour la première fois
- Décrire le parcours de soins concernant le dépistage et les premières suites données pour le diagnostic
- Recueillir le ressenti des familles vis à vis du corps médical

### 3) Choix de la méthode d'enquête

Cette étude est réalisée sous la forme d'un auto-questionnaire informatique (Annexe 4), envoyé via le réseau associatif national, à destination des parents d'enfants autistes.

Il s'agit d'une enquête déclarative, concernant en premier lieu les enfants autistes et leur parcours de soins. Les questions sont à destination des parents, afin de décrire les premiers signes faisant évoquer la maladie, le parcours de soin qui a suivi le repérage de ces signes, et leur ressenti vis-à-vis de ces rencontres avec le corps médical, en particulier le médecin généraliste ou médecin de famille.

Ce questionnaire a donné lieu à un ensemble de réponses, traitées sous forme statistique pour les questions fermées, et sous forme déclarative pour les questions ouvertes.

### 4) Durée de l'étude

Cette étude a été mise à disposition sur le réseau Internet durant 3 mois, entre Juin 2016 et Septembre 2016.

## Résultats

Au total 859 réponses ont été recueillies, dont 825 ont effectivement été analysées par l'intermédiaire du logiciel Excel.

34 questionnaires n'ont pas été traités pour plusieurs raisons dont la principale est la réponse à 3 questions ou moins sur les 19 questions du questionnaire. D'autres n'ont pu être sélectionnées devant les incohérences des réponses données.

Chaque question est traitée de façon indépendante, raison pour laquelle le nombre de réponses n'est pas identique d'une question à l'autre.

La population étudiée présente une moyenne d'âge de 14 ans, avec des extrêmes allant de 0 à 73 ans, pour une médiane à 12 ans. 25 % de l'échantillon est aujourd'hui adulte.

### 1) Données générales et épidémiologies

#### a. Sexe ratio

Sur 824 réponses traitées, on peut observer dans la figure 1 que la répartition par genre se fait avec 82% de garçons pour 18% de filles, soit un sexe ratio de 4 pour 1 pour les garçons.

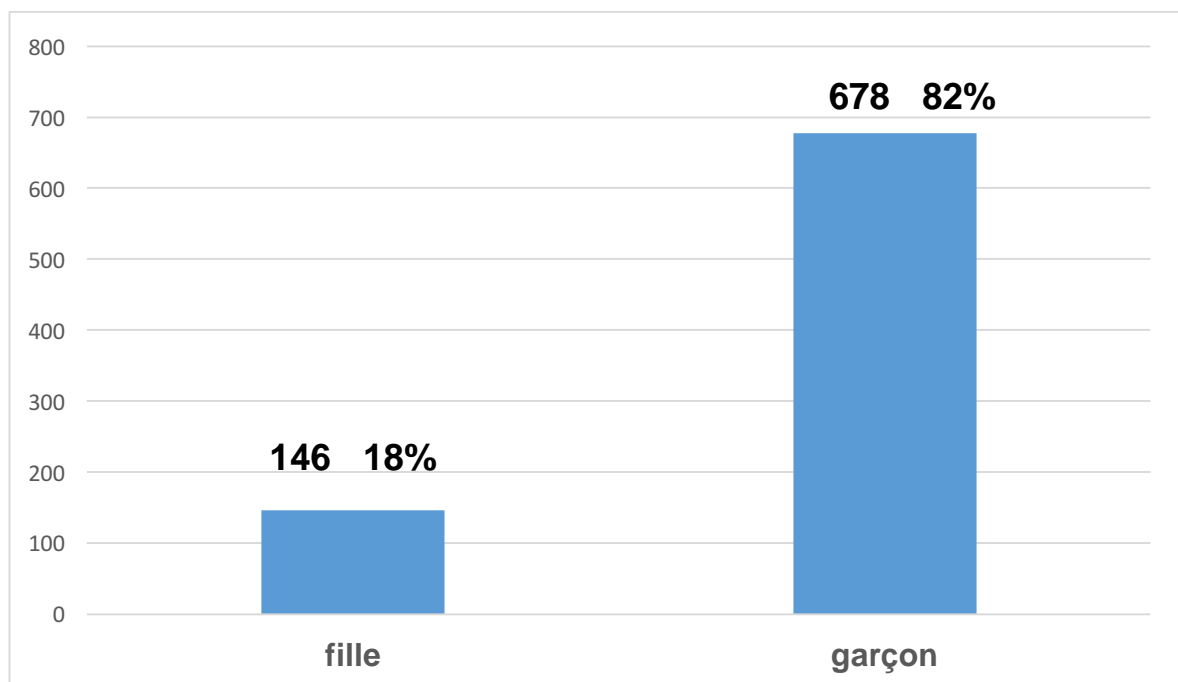


Figure 1 : Répartition par genre



## b. Formes d'autisme

La question met en évidence 3 formes d'autisme en particulier, issues de 2 classifications différentes, que l'on peut retrouver dans la figure 2 :

La CIM-10 : les TED et le syndrome d'Asperger

Le DSM-5 : les troubles du spectre autistique

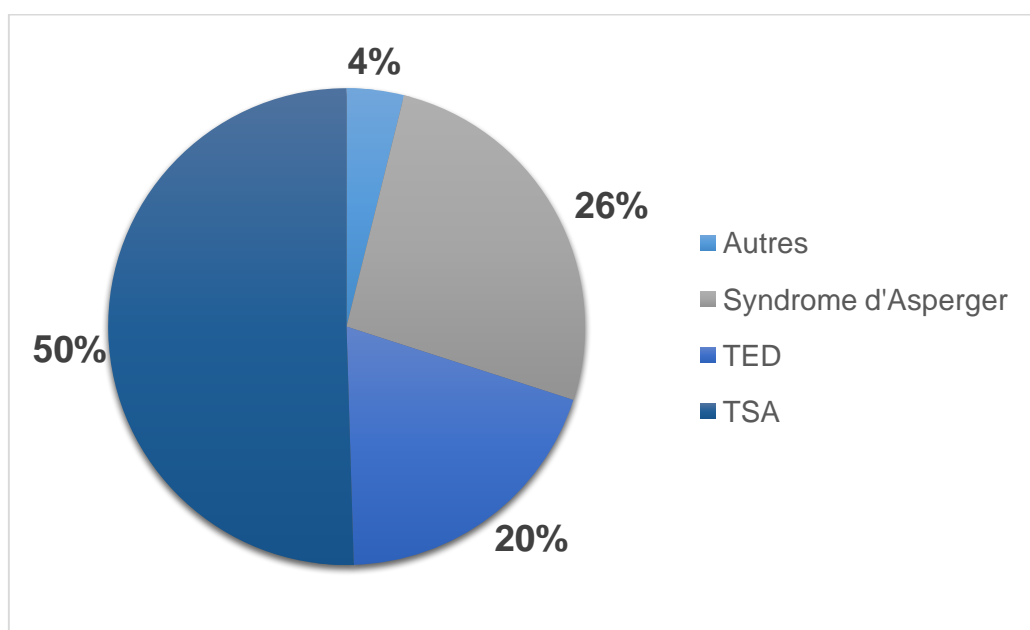


Figure 2 : Formes d'autisme

## 2) Place du médecin généraliste

### a. Le suivi des médecins traitants

Cette question cherche à montrer la part d'enfants suivie par un médecin généraliste avant et après la pose du diagnostic d'autisme. On retrouve les résultats dans le tableau 1 :

Avant le diagnostic, sur 823 réponses, on peut observer que 74,5% des sondés ont leur enfant suivi par un médecin généraliste.

Après le diagnostic, toujours sur 823 réponses, on observe une part moindre d'enfants atteint de TSA suivi par un médecin généraliste : 66,1%.

On en déduit alors une perte de patientèle de l'ordre de 8,1% une fois le diagnostic d'autisme posé.

| Votre MG suivait-il votre enfant avant la pose du diagnostic? |     |        | Votre MG continue-t-il à suivre votre enfant depuis que le diagnostic est posé? |        |
|---|-----|--------|---|--------|
| Oui   | 613 | 74,48% | 544   | 66,10% |
| Non   | 206 | 25,03% | 268   | 32,56% |
| NSPP  | 4   | 0,49%  | 11  | 1,34%  |

Tableau 1 : Suivi d'enfants autistes avant/après diagnostic par le médecin généraliste

De même, à la question « Allez-vous voir votre MG en cas d'évènements aigus (pathologies infectieuses, traumatiques, troubles du comportement...)? », on constate un taux de réponse positive de l'ordre de 67% pour un total de 821 réponses.

Concernant les consultations d'un enfant autiste, on peut constater dans la figure 3 ci-dessous, qu'il n'y a dans un tiers des cas (35,7%), aucune adaptation pour leur réalisation.

Les autres s'adaptent effectivement à la situation en adaptant ses techniques d'examens en fonction de l'enfant, tout en respectant le temps habituel d'une consultation, et le fonctionnement normal du cabinet.

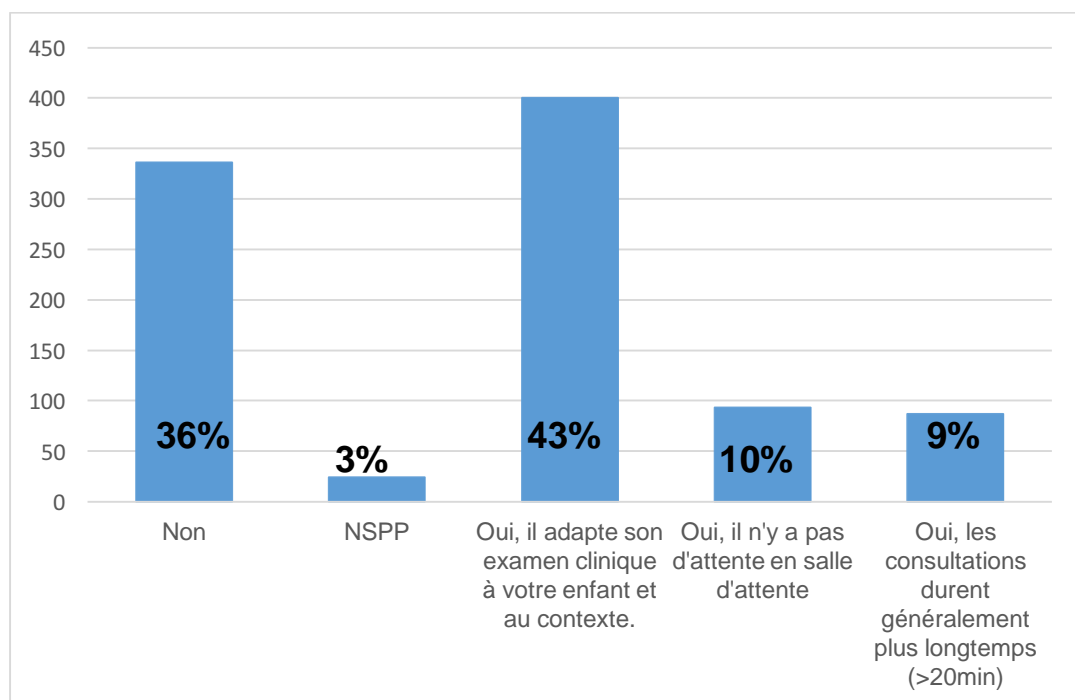


Figure 3 : Adaptation des consultations par le médecin généraliste

En ce qui concerne difficultés rencontrées lors de la consultation, on observe dans la figure 4, de façon prédominante et logique, des difficultés en lien avec le suivi de la pathologie autistique pour 45% des répondants. Les autres difficultés rencontrées sont retrouvées de façon plus homogène entre les vaccins (11%), les gestes invasifs (13%) ou l'examen clinique (13%). 6% des répondants déclarent n'avoir rencontré aucune difficulté, 12% ne se sont pas prononcés sur la question.

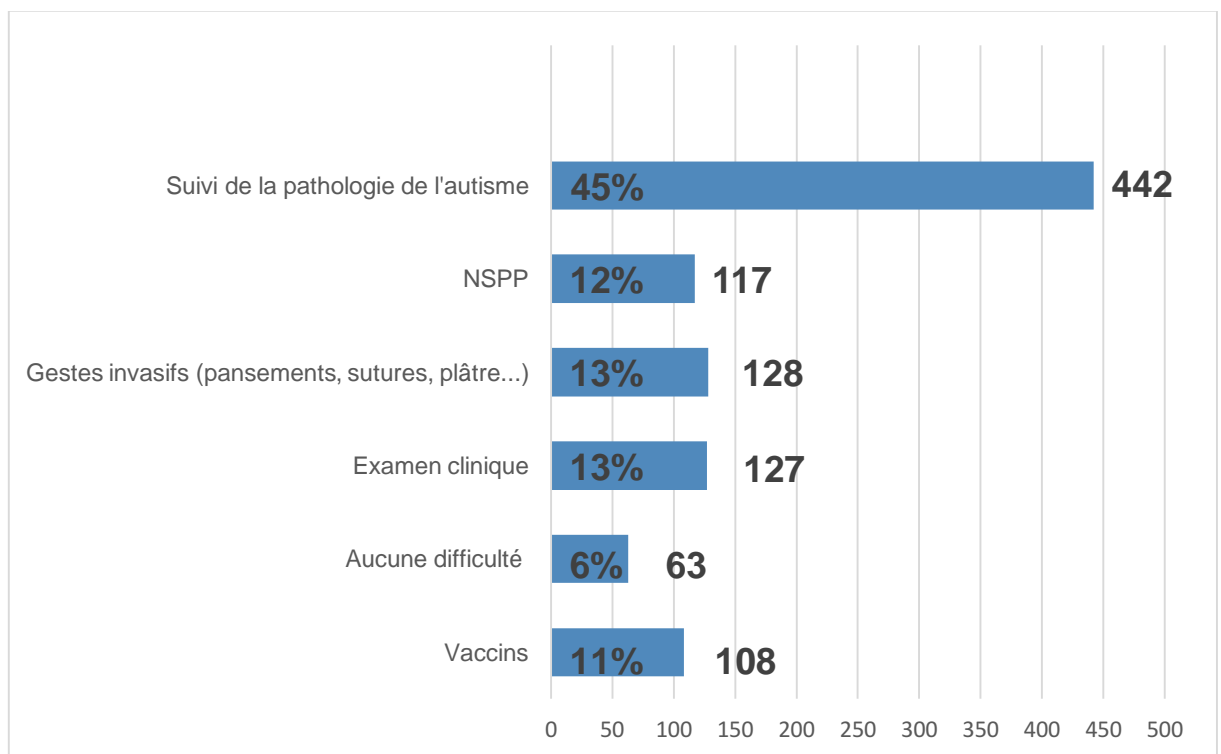


Figure 4 : Difficulté du médecin généraliste pour la réalisation des consultations

La dernière question de ce travail a été posée de manière à ouvrir la discussion d'une façon légèrement provocatrice.

« Pensez-vous mieux connaître la pathologie de votre enfant que votre MG ? »

On observe que 94,4% des 822 répondants affirment mieux connaître la pathologie de leur enfant que leur médecin généraliste

## b. Soutien par le médecin traitant

Cette question aborde le soutien proposé par le médecin traitant auprès des familles d'enfants autistes.

- Parmi les témoignages recueillis, on retrouve chez les patients se disant soutenus par leur médecin :

*« A 200%. Elle admet mal connaître l'autisme mais accueille toujours chaleureusement notre fils pour des consultations routinière (rhume, ...) Et demande toujours les progrès qu'il a fait depuis la fois d'avant. Elle accepte également de faire les certificats médicaux pour la MDPH. »*

*« Oui, parce que j'ai cherché longtemps avant de trouver. Les autres médecins auparavant ne savaient pas comment s'en occuper. J'ai fait des recherches sur internet pour trouver le médecin qui la suit actuellement et demander à une association pour avoir une liste de médecins qui soient compétents en autisme. La liste est très courte. Cela ne fait qu'un an que ma fille est bien suivie médicalement, nous avons perdu plusieurs années, heureusement qu'elle n'était pas souvent malade. Cependant depuis qu'elle était bébé, elle avait des problèmes gastro-intestinaux importants qui commencent à s'améliorer depuis que ce médecin la soigne, ce qui influe sur le reste de son comportement : elle est plus calme, plus présente et la qualité de son sommeil s'améliore. J'anticipe sur la question suivante en disant que ce médecin actuel en sait tout autant que moi sur l'autisme, parce qu'elle s'y intéresse et fait des recherches. Les autres que nous avons consulté, n'avaient pas ou peu de connaissance de l'autisme, malheureusement c'est assez général d'après les conversations que j'ai eu avec d'autres parents et ce que je peux lire dans les groupes de discussion. Les médecins comme la nôtre, ils finissent par être débordés parce qu'ils sont trop peu et doivent se résoudre à refuser de nouveaux patients pour pouvoir assurer un suivi de qualité à ceux qu'ils ont déjà dans leur consultation. Nous avons eu beaucoup de chance qu'elle nous accepte encore mais c'était la limite. Je dois dire aussi que contrairement à beaucoup d'autres elle répond aux mails si nous avons des questions entre deux consultations. »*

*« Oui en soutien psychologique en tant que parents, non sur la connaissance de l'autisme et le suivi du comportement/des troubles, ce n'est pas son rôle je pense, il y a des spécialistes pour ça (comme pour beaucoup de pathologies). Mon MG est jeune, je l'informe et le sensibilise. J'espère qu'il pourra se créer un bon réseau pour ses futurs patients, on y travaille ensemble. L'important*

*c'est qu'il en sache un minimum pour comprendre nos difficultés (parents et enfants) et nous orienter en fonction. »*

*« Oui, dans le sens où le "MG" fait son travail de MG - elle soigne les pathologies 'ordinaires', les angines et les bobos, tout en tenant compte de l'autisme. Elle ne s'occupe pas du tout de l'autisme mais elle accueille mon fils comme n'importe quel autre patient et fait preuve de trésors d'inventivité pour parvenir à l'examiner et proposer des soins adaptés (pas d'immobilisation pour cette personne hyperactive, par exemple). Je trouve qu'elle remplit très bien son rôle. Elle n'a pas besoin d'en savoir très long sur l'autisme, mais elle est suffisamment ouverte et disponible pour recevoir et soigner ce patient différent pour toutes ses autres maladies. »*

➤ Parmi les témoignages des parents ne s'étant pas senti soutenus :

*« Aucunement. Elle n'a aucune formation. Elle se contente de faire des ordonnances... Il est non verbal et il est difficile de savoir où il pourrait avoir mal... Parfois il pleure et nous sommes perdus. Le MG nous conseille du doliprane...la solution... on se sent seul au monde. J'ai demandé une prise en charge pour une éventuelle hospitalisation de 2 à 3 jours et faire un chek-up. Peut-être qu'il souffre.... C'est très dur. Mais rien n'est fait. »*

*« Il nous avait déconseillé de rechercher un diagnostic car selon lui "une fois le diagnostic d'autisme posé il n'y a rien à faire". Durant cette période, nous n'avons donc pas reçu de soutien de sa part. Nous avons été tentés de changer de médecin mais nous savons que c'est la méconnaissance qui dictait cette attitude. Aujourd'hui il constate les progrès de notre enfant en communication et interactions grâce à notre implication et à la prise en charge intensive dont il bénéficie depuis deux ans. Nous avons appris à dialoguer plus sereinement. Nous lui transmettons régulièrement les bilans (psychométriques, orthophoniques, psychomot...) afin de le tenir au courant du développement de notre fils. Mais il est toujours mal à l'aise concernant l'autisme, qu'il avoue ne pas trop connaître. En revanche, nous lui faisons entièrement confiance concernant le reste (vaccins, maladies infantiles, virales, etc). »*

*« Je connais mieux les spécificités du trouble que lui, il sait que je suis en DU M2 en FAC de médecine, il s'avoue incompetent en la matière, et pourtant il réfute toute information que je peux lui apporter... mais il tient à m'apporter de*

*l'aide, sans savoir laquelle... et avec un ton paternaliste qui m'horripile au plus haut point...merci à vous ! »*

*« Je ne me sens absolument pas soutenue par le MG de notre commune. Il ne prend pas le temps de nous écouter pour un rhume, alors je me vois mal lui exposer nos difficultés. Je ne voudrais pas le déranger... Par contre je me sens soutenue par notre MG naturopathe oui, car je sais qu'il est formé, et que nous pouvons lui faire confiance. Il nous écoute réellement et prend toujours le temps de nous répondre*

### 3-Dépistage et diagnostic

#### a. Les premiers signes

La question est abordée sous 3 points de vue différents classés selon les catégories de signes cliniques utilisées dans la CIM-10 :

- Les troubles de la communication (figure 5)

Ils regroupent différents aspects de la communication : verbale, gestuelle ou physique.

804 réponses ont été analysées avec la possibilité de choix multiples.

Au total, 1949 réponses ont été cochées, chaque participant ayant coché en moyenne 2,4 réponses.

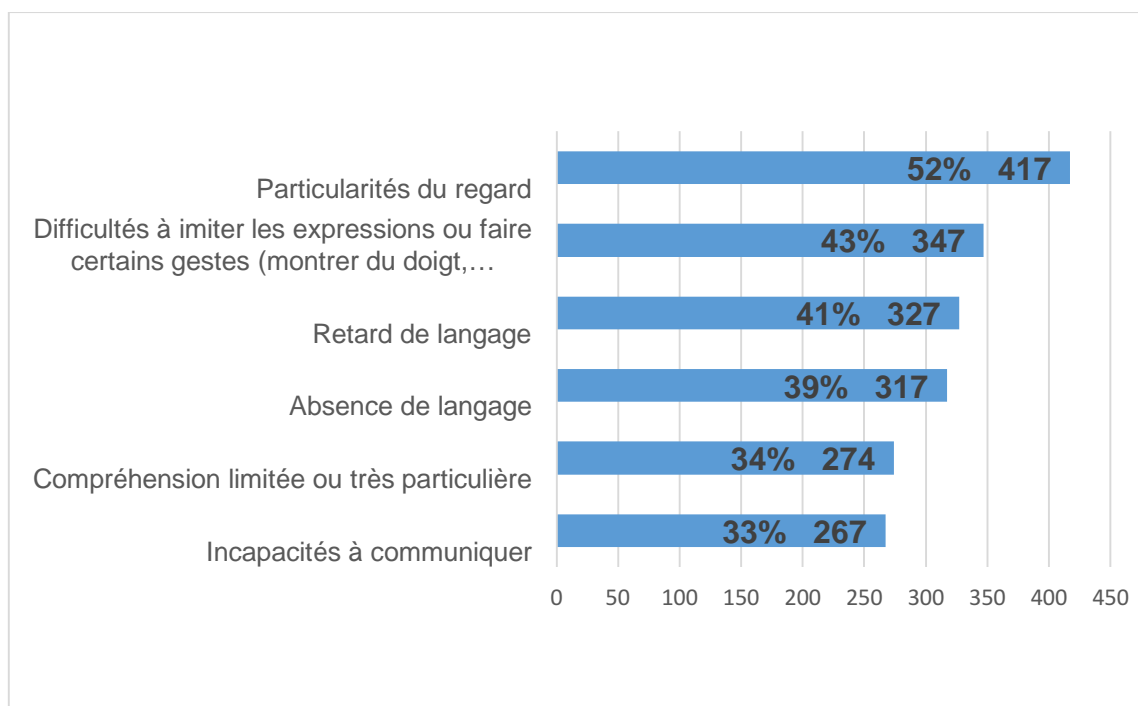


Figure 5 : Troubles de la communication

- Les troubles des interactions sociales (figure 6)

Ils regroupent différents aspects des interactions sociales comme le comportement en réponse aux autres, le comportement parmi les autres ou les réactions provoquées par les interactions avec les autres.

814 réponses ont été analysées avec la possibilité de choix multiples.

Au total, 2142 réponses ont été cochées, soit une moyenne de 2,6 réponses par participants.

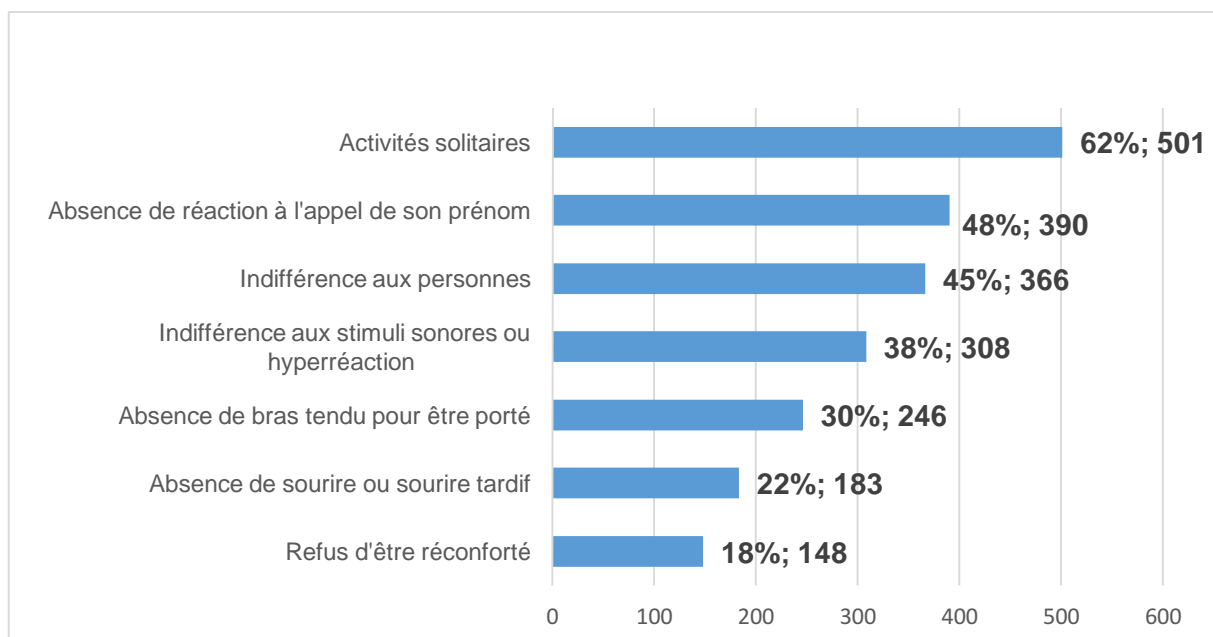


Figure 6 : Troubles des interactions sociales

- Les comportements et gestes stéréotypés et répétitifs (figure 7)

741 réponses ont été analysées avec la possibilité de choix multiples.

Au total, 2219 réponses ont été cochées, soit une moyenne de 3 réponses par participants.

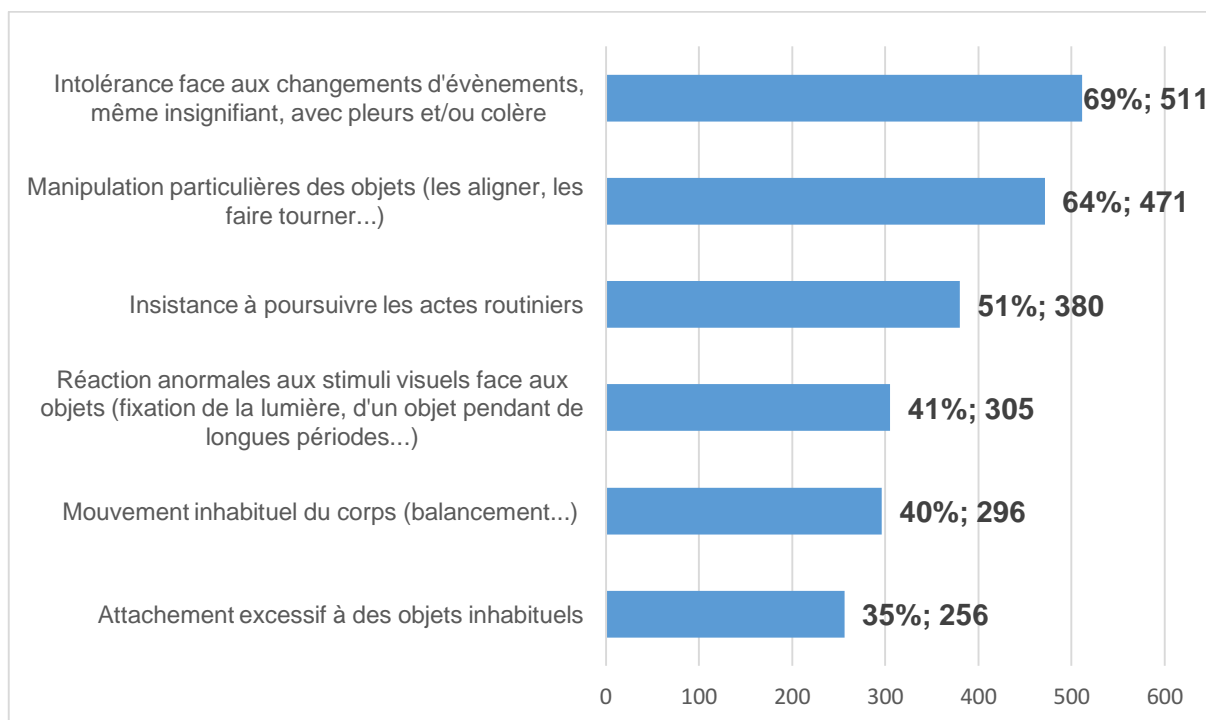


Figure 7 : Comportements stéréotypés et répétitifs

### b. Âge du diagnostic

Le tableau 2 présente les résultats de deux questions :

L'âge de découverte des premiers signes

L'âge du diagnostic

|  | ÂGE MIN |       | ÂGE MAX |       | ÂGE MOYEN |             | AGE MEDIAN |             | TOTAL REPONSES |
|--|---------|-------|---------|-------|-----------|-------------|------------|-------------|----------------|
|  | MOIS    | ANNEE | MOIS    | ANNEE | MOIS      | ANNEE       | MOIS       | ANNEE       |                |
| <b>A quel âge avez-vous remarqué ces premiers signes ?</b> | 1       | 0,08  | 360     | 30    | <b>22</b> | <b>1,84</b> | <b>18</b>  | <b>1,50</b> | 790            |
| <b>A quel âge a été posé le diagnostic ?</b>               | 2,5     | 0,21  | 540     | 45    | <b>68</b> | <b>5,63</b> | <b>48</b>  | <b>4</b>    | 790            |

Tableau 2 : Âge de découverte et de diagnostic

Concernant les premiers signes, on peut constater une découverte autour de 22 mois en moyenne et 18 mois en médiane, avec un minimum dès 1 mois et un maximum autour de 360 mois soit environ 30 ans.



Par rapport à l'âge du diagnostic, la moyenne se situe autour de 68 mois, la médiane autour de 48 mois, avec un minimum à 2,5 mois et un maximum à 540 mois soit 45 ans.

On en déduit qu'il existe presque 4 ans de délai entre la découverte des premiers signes et la pose du diagnostic.

### c. L'orientation donnée

La première partie de la question traite du premier professionnel de santé rencontré suite à la découverte des premiers signes (figure 8).

On peut constater une répartition assez inégale des professionnels de santé, composée en majeure partie par des consultations auprès de spécialistes (68%). Cette catégorie comprend les pédiatres ou neuro pédiatres, psychiatres, ORL, au sein du secteur libéral en grande partie, mais aussi les structures telles que le CAMPS, CMP ou CMPP. On observe ensuite une répartition assez homogène entre les CRA (9%), les médecins généralistes (13%) et les para médicaux (9%).

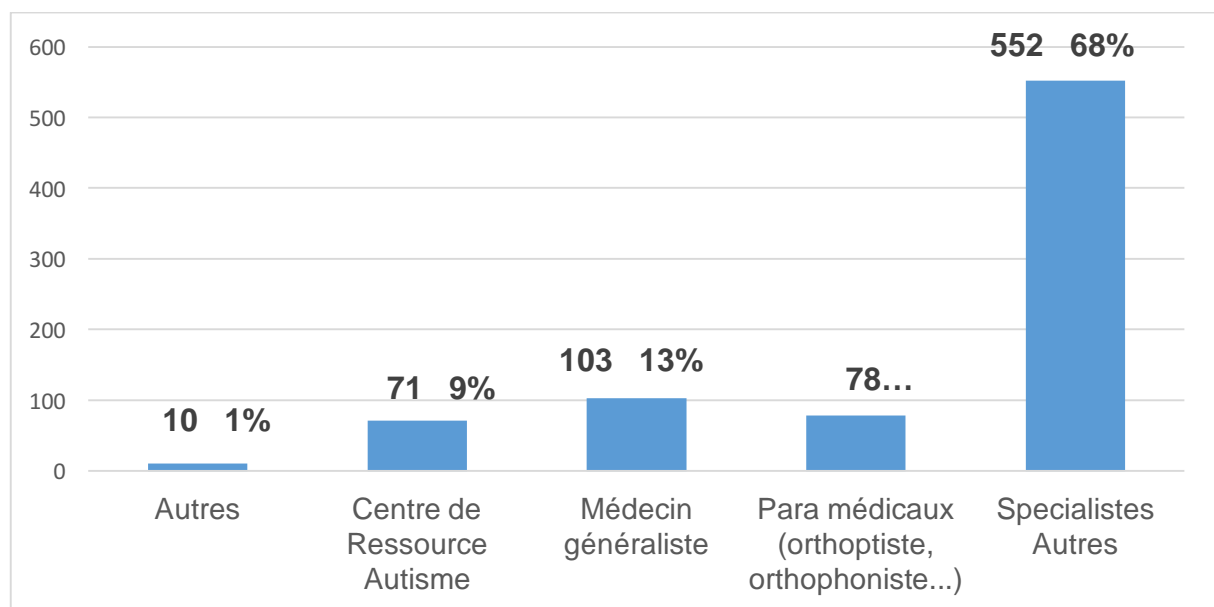


Figure 8 : Premier professionnel de santé rencontré

La deuxième partie de question aborde l'orientation proposée après ce premier contact (figure 9).

On peut observer une répartition plus homogène entre les différents acteurs du diagnostic de la pathologie autistique :

- Les spécialistes ne représentent plus que 32 %
- Les structures telles que le CAMSP ou CMPP occupent 18 % des choix d'orientation.
- Les CRA concentrent 21% des suites proposées.
- On remarque également deux éléments importants :
  - Le premier est l'absence de médecin généraliste
  - Le deuxième est l'absence de suite proposée dans 14% des situations rencontrées.

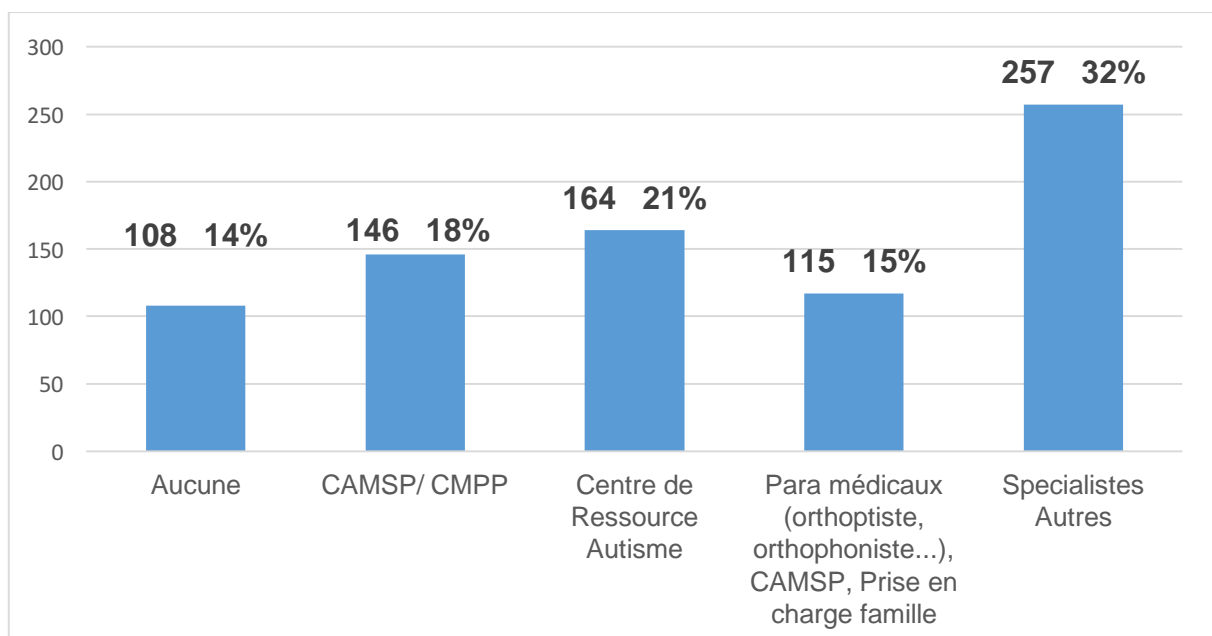


Figure 9 : Suite proposée après premier contact

Concernant le médecin généraliste en particulier (figure 10), on obtient un total de 102 réponses pour lesquelles on peut observer une orientation majoritairement vers les spécialistes avec 48% des suites proposées ; la deuxième orientation la plus fréquente est vers les centres CAMSP/CMPP qui représentent 21% des orientations ; les paramédicaux se situent à la troisième place avec 11% puis enfin les CRA avec seulement 7%.

On peut également observer l'absence d'orientation donné dans 13% des cas, ce qui correspond sensiblement aux mêmes proportions que pour toutes les spécialités confondues.

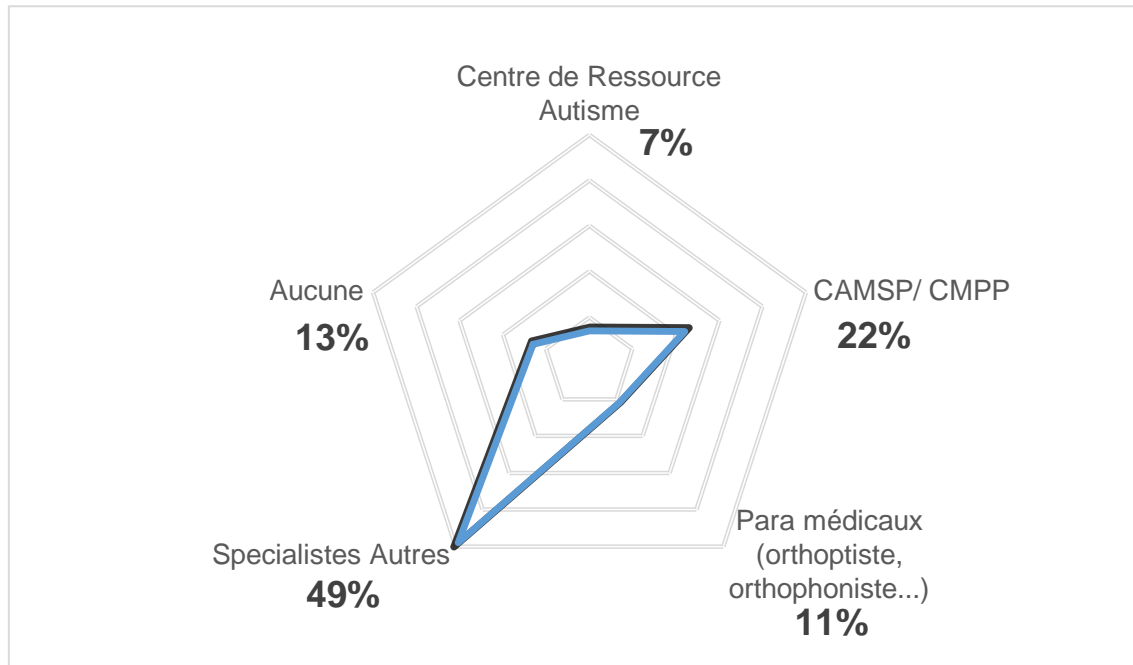


Figure 10 : Orientation par le médecin généraliste

#### d. Sentiments des parents sur ce premier contact avec le corps médical

La question du ressenti de cette première rencontre avec le corps médical a été posée et différents éléments en ressortent.

- La lenteur et la complexité du parcours de soin
  - i. « On a eu l'impression d'être jeté sans ménagement dans un parcours du combattant. Nous avons été ballotés de spécialistes en spécialistes, d'exams en exams, sans aucune empathie envers les parents abattus que nous étions, et envers notre petit que ces exams terrifiaient. Chaque spécialiste se "refilait le bébé" puisque tout était, normal dans l'examen de leur spécialité. Personne n'a semblé s'intéresser à ce que nous tentions d'expliquer de notre quotidien, personne n'a semblé connaître les signes laissant suspecter un autisme, et face à nos questionnements on nous a affirmé que notre fils n'était pas autiste, que l'autisme ce n'était pas cela, et qu'il fallait arrêter de vouloir lui coller une étiquette... Nous avons dû nous renseigner

*nous-même sur les structures existantes (MDPH, CAMSP, CMP, SESSAD...), faire nos recherches sur internet en tapant les symptômes de notre fils. Nous sommes restés sur liste d'attente un an au CRA... Et nous n'avons jamais senti de compassion envers nous, personne ne nous a demandé comment nous faisons face (dans le corps médical). »*

*ii. « 17 médecins généralistes avant d'arriver au CMPP!!! »*

- **La méconnaissance des personnels médicaux rencontrés**

*i. « Le comportement de Julien n'alertait personne (silencieux et non dérangeant en classe), j'avais le sentiment d'être la seule à m'inquiéter (même au sein de ma famille). L'autisme était méconnu à cette époque (à part dans les grandes villes et les CRA n'existaient pas) et j'ai dû me battre des années pour trouver des solutions. Fin de mon calvaire en août 2012 lorsque j'ai demandé une pose de diagnostic au CRA de Poitiers afin d'intégrer mon fils en classe d'ULIS TED au collège de Niort. Depuis lors, des progrès incontestables lui ont permis d'obtenir le CFG et il poursuit sa scolarité en ULIS TED Lycée (classe ouverte en 2015) avec enseignant spécialisé + éducateur spécialisé pour l'autonomie + AVS pour les intégrations en classe ordinaire. Pour ma part, je constate à l'heure actuelle, que le corps médical généraliste n'est pas plus avancé en matière d'autisme qu'en 1999 puisqu'il n'oriente toujours pas sur les CRA. Nous nous débrouillons toujours entre parents par le biais du bouche à oreille et cela reste anormal en 2016 !!!!! »*

*ii. « Beaucoup trop ne connaissent pas les TSA. Il faut "se battre" pour trouver les professionnels qui connaissent le sujet afin que les enfants puissent être diagnostiqués et les parents compris. Une fois le diagnostic officiel posé, tout se met en place presque naturellement même s'il faut, encore une fois, chercher et trouver des professionnels compétents en TSA pour que les prises en charge soient correctes et adaptées. »*

- **La persistance du courant psychanalytique**

*« Notre médecin de famille, de l'époque, ne m'a jamais prise au sérieux sur mes doutes d'autisme pour mon fils ! Pourtant elle le voyait chaque mois pour les visites périodiques car je n'allais pas chez un pédiatre ! Suite aux doutes du médecin de la PMI, tout s'est mis en route assez rapidement et nous avons eu la chance de tomber dans un CPEA qui n'est pas sous le couvert de la psychanalyse ! Beaucoup de parents sont en errance de diagnostic avec leurs enfants et je trouve navrant qu'en 2016 nous soyons encore considérés comme*

*des tortionnaires nazis par les amoureux de la psychanalyse !! C'est une honte !! »*

- **La satisfaction d'avoir été écouté...**

*« Mon médecin traitant est très à l'écoute par rapport au handicap de mon fils et a établi une relation de confiance avec lui ce qui permet une auscultation plus facile lorsqu'il est malade. Nous avons également été orienté vers un CAMSP pour un suivi hebdomadaire orthophoniste, psychologue et psychomotricienne pour ses troubles, ce qui lui permet de faire des progrès, les professionnels sont à l'écoute des parents. J'en suis satisfaite. »*

- **Ou le manque d'écoute**

*« Au départ j'ai été classée "mère anxieuse", parcours long et difficile, d'autant plus que je suis moi-même asperger (diagnostic récent). Mon sentiment jusqu'au diagnostic est de n'être pas écoutée ou comprise, que tout est minimisé et que je suis considérée comme la cause de tout. Le diagnostic a changé ça en partie du moins. En dehors des praticiens spécialisés en autisme, je suis confrontée à des visages figés et des manques d'écoute et de compréhension de ce qu'est l'autisme.*

*Mon fils a parlé à 6 mois, donc pour eux c'est suspect. Seule la confirmation par le CRA a changé l'attitude.*

*J'ai quand même été obligée de changer de généraliste puisque celui qui nous suivait depuis 20 ans a commencé à parler à mon fils comme s'il était intellectuellement gravement déficient et en obligeant le regard direct. »*

## Discussion

### 1) Résultats principaux et discussion avec ce qui se fait ailleurs

#### a. Données générales et épidémiologie

Le sexe ratio retrouvé dans cette étude, 82% de garçons pour 18% de filles soit 4 garçons pour 1 fille, est comparable au sexe ratio présenté dans les statistiques nationales issues des études épidémiologiques de Fombonne en 2009 (4,1 garçons pour 1 fille). Cet élément permet d'ajouter un argument en faveur de la pertinence et la solidité de l'étude.

Quant à l'épidémiologie de l'échantillon, on retrouve sur un total de 809 répondants à la question 2 « Quelle est la date de naissance de votre enfant ? », une moyenne d'âge de 14 ans, une médiane à 12 ans, pour des extrêmes entre 0 et 73 ans. Cet élément induit plusieurs biais possibles en particulier de part cet aspect rétrospectif de la méthode d'étude. En effet, plusieurs questions portent sur les débuts de parcours de soin, entre le repérage, le dépistage et le diagnostic puis le parcours de soin initial. On peut ainsi supposer que la précision de certaines réponses peut être influencée par ce délai important retrouvé au sein de l'échantillon. De même, l'étude est plutôt orientée vers les parents d'enfants autistes afin d'évaluer leurs ressentis, leurs points de vue sur le parcours de leur enfant. Finalement, on peut constater qu'une part non négligeable des répondants concernent des personnes autistes, aujourd'hui adultes : cela représente 209 réponses, soit 25% de l'échantillon. On peut donc supposer que le parcours de soins d'il y a 18 ans est différent d'aujourd'hui et tendait plus vers des difficultés. On retrouve également une partie des répondants qui sont eux même des personnes atteintes de troubles autistiques. Il y a pour ces personnes plusieurs questions auxquelles elles ne pourront pas répondre.

Concernant les différentes formes d'autisme, la question présente plusieurs points atténuant sa pertinence. En effet, il s'agit ici d'une question posée de façon semi ouverte avec comme propositions de réponses les « TSA », les « TED », le « syndrome d'Asperger » ou la possibilité de rédiger manuellement la forme d'autisme. Pour être

précis, il aurait fallu complexifier la question et mettre plus en évidence la distinction entre les deux classifications, CIM-10 et DSM-5.

La CIM-10 contient comme décrit plus haut, 8 catégories distinctes, avec des particularités, le syndrome d'Asperger étant l'une des plus connues et l'une des plus fréquente. Le TED en fait également parti et englobe plusieurs catégories.

Ainsi je n'ai pas cherché à développer précisément quelle forme d'autisme présentait l'enfant, ceci n'ayant aucun intérêt dans le cadre de mon travail. De plus, la classification la plus récente, le DSM-5, abolit cette distinction entre les différentes formes et introduit une notion de continuum dans la clinique, ce pour quoi une grande catégorie a été mise en place : les TSA. Ceux-ci peuvent ensuite être distingués en fonction du mode de communication (verbal ou non verbal) et du degré d'atteinte intellectuelle (haut, modéré ou bas niveau). Là encore, je n'ai pas cherché à faire cette distinction.

On peut retenir comme élément intéressant la séparation assez nette et équitable qu'il y a entre l'utilisation de ces deux classifications. En effet, 50 % des questionnés ont coché la case TSA, ou on écrit dans la section texte libre, une forme de TSA que j'ai finalement simplifiée après codage en l'incluant dans la grande catégorie des TSA. De façon opposée, on retrouve 46% des réponses dont la terminologie est issue de la CIM-10. On a également 4% de réponses « autres » comprenant soit des maladies génétiques, soit le diagnostic n'étant pas encore confirmé, soit une terminologie d'autres classifications.

Cela confirme la percée de la terminologie DSM-5, datant de 2013, plus récente que la CIM-10, et peut-être plus représentative de la réalité des multitudes de formes d'autismes. A noter cependant, l'arrivée prochaine de la nouvelle classification CIM-11 qui arriverait dans le courant de l'année 2017 et qui reprendrait cette approche dimensionnelle utilisée dans le DSM-5.

#### b. Place du médecin généraliste

La question est de taille : quelle place occupe le médecin généraliste dans le parcours de soin d'un enfant autiste ?

Ce travail l'aborde sous différents aspects et permet d'y apporter un début de réponses, des pistes de réflexion, au sujet d'une problématique devenue progressivement d'ordre nationale, de santé publique.

On ne peut que renforcer la place centrale de cet exercice de soins primaires du fait déjà de la forte proportion d'enfants suivis par un généraliste. En effet, 74,5% des répondants déclarent que leur enfant était suivi par un médecin généraliste avant la pose du diagnostic. Il faut peut-être relativiser ce résultat, la question n'allant pas dans le détail. En effet, on ne peut pas affirmer s'il y a eu un ou plusieurs médecins généralistes rencontrés, si le suivi était effectivement réalisé par le médecin généraliste ou bien en parallèle avec un pédiatre. Cet aspect est abordé au sein du travail de thèse du Dr Aude Dunant en 2016 (24), qui évalue sous la forme d'une étude qualitative, un outil de dépistage en soins primaires chez les nourrissons de 18-24 mois : le CHAT. Entre autres, elle aborde les modalités pratiques de faisabilité du CHAT et cherche à identifier le motif de consultation qui a mené à la réalisation de ce test de dépistage. Il en ressort que près de la moitié des consultations des médecins généralistes avait initialement une cause aiguë comme motif de consultation, contrairement aux pédiatres qui ont réalisé ce test pour les trois quarts, dans le cadre d'une consultation de suivi systématique. On peut donc se poser la question du cadre de travail du médecin généraliste, et du rôle qu'il doit jouer dans la prise en charge des pathologies aiguës, mais aussi de son rôle dans la prévention ou le dépistage de santé publique.

Mon travail montre également une perte de 8,4 points de suivi par un médecin généraliste une fois le diagnostic posé. Cela ne devrait pas pouvoir se justifier et pourtant ce chiffre révèle les difficultés que peuvent présenter les médecins généralistes pour la prise en charge d'enfant atteint de telles pathologies.

La question suivante conforte cette idée quand on observe que 45% des répondants déclarent que leur médecin généraliste présente des difficultés majoritairement dans le suivi de la pathologie. La dernière question va aussi dans ce sens, quoiqu'un brin provocatrice et donnant une orientation aux répondants : 94,4% des 822 répondants affirment mieux connaître la pathologie que leur médecin



généraliste. Ce chiffre reste tout à fait discutable sur son sens, son utilité ou sa méthodologie, mais montre tout de même de façon appuyée l'expertise acquise par les familles d'enfants autistes.

Cette notion de parents experts, voire patients experts de façon générale, on la retrouve de plus en plus du fait de l'essor des pathologies chroniques. Concernant l'autisme, on retrouve cette notion dans l'étude réalisée en 2012 à Saint-Etienne (25), traité sous la forme d'une enquête qualitative visant à évaluer le vécu parental des soins précoces et l'itinéraire thérapeutique des familles, en précisant la place du médecin de famille. Il en ressort que les savoirs acquis au travers du vécu de la maladie, les « savoirs expérientiels », sont puissants et difficiles à superviser par le médecin généraliste. Les familles acquièrent une expertise propre, dans la mise en pratique des soins, entre contraintes médicales et contraintes sociales. Internet, les associations, permettent aux malades et à leurs familles un libre accès à la formation, à des plates-formes d'échange et d'entraide inédites. Le savoir expert ainsi construit devrait permettre un échange plus franc est ouvert.

Concernant la réalisation des consultations, on remarque que dans près de 35,7% des cas, le médecin généraliste n'adapte en aucune manière ni le rythme ni la méthode de sa consultation. Les 64,3% restant vont eux utiliser différentes solutions pour optimiser la consultation avec un enfant autiste. Il s'agit soit d'en adapter l'examen clinique (42,5%), soit d'éviter l'attente en salle d'attente ou d'allonger la durée des consultations dans environ 10% des cas. On en déduit alors que la prise en charge d'un enfant autiste ne demande a priori pas grande adaptation pour le médecin généraliste. D'une part, il convient de distinguer le motif de consultation (aigu ou chronique) comme expliqué plus haut. D'autre part il convient de s'adapter au tableau clinique d'autisme dont est atteint l'enfant. Chaque enfant présentant une forme d'autisme particulière, l'examen clinique sera différent d'un enfant à l'autre. Le risque principal est de passer à côté d'un certain nombre de causes de souffrance en raison de l'absence de demande claire ou d'expression précise des symptômes, en particulier dans le cadre d'enfant atteint d'autisme non verbal. Souvent, les symptômes principaux qui ressortiront seront des signes généraux à type d'agressivité ou d'agitation, en réaction à une douleur. Il conviendra alors, à l'aide de l'entourage ou

d'un intervenant qui connaît l'enfant, d'effectuer un examen physique approprié et respectueux de l'enfant. Les autistes ont une sensibilité à la douleur au moins équivalente à celle de la population générale (26), et c'est la capacité à s'exprimer oralement, par exemple pour indiquer où ils ont mal, qui est réduite chez eux et qui masque les signes cliniques de la souffrance physique.

De même, le médecin ne doit pas valider de thérapies coûteuses sans fondement scientifique car elles sont parfois dangereuses. Une étude australienne (27) a révélé qu'un tiers des médecins validaient ces traitements parallèles auprès des familles. Ces dernières accèdent facilement à une information non filtrée pour sa qualité scientifique et les « faux miracles » dans le domaine de l'autisme sont nombreux, depuis la sécrétine jusqu'au régime sans gluten. Un intérêt particulier doit être porté aux effets d'une diète sélective imposée par les parents. L'alimentation de la personne autiste est, en effet, fréquemment compliquée de difficultés de nature sensorielle (dédain de certaines textures par exemple) et comportementale (rigidité des choix alimentaires). Par ailleurs, contrairement à la rumeur, les maladies du tube digestif ne sont pas plus fréquentes chez les personnes atteintes d'un trouble du spectre autistique. Enfin, le calendrier vaccinal est le même que chez les autres enfants (28).

### c. Dépistage et diagnostic

#### i. Les premiers signes

Cette question des premiers signes cliniques constatés par les parents présente un biais du fait de son caractère rétrospectif et déclaratif. On peut supposer que plus les enfants sont à ce jour âgés, plus on risque d'obtenir des réponses imprécises, basées sur un ressenti subjectif. Or, les données épidémiologiques concernant l'âge dans cette étude montrent une moyenne d'âge de 14 ans, une médiane à 12 ans, pour un ensemble de 809 réponses.

Passé cela, on constate cependant une certaine cohérence entre les résultats retrouvés et les signes cliniques évoqués dans les recommandations, d'une part, mais aussi le test de repérage cité dans les recommandations : le M-CHAT, ou encore dans le carnet de santé, ces trois éléments étant les outils principaux utilisés par le médecin généraliste.

Concernant les recommandations officielles, émises en 2005 par la Fédération Française de psychiatrie en collaboration avec la HAS, on a des signes qui font office de valeur d’alerte absolue chez tous les enfants de moins de 3 ans, adaptés de *Bird et al.*

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

On peut constater en comparaison aux résultats de cette étude qu’il s’agit la de troubles essentiellement de communication, que l’on retrouve entre 39 et 43% des réponses sur les troubles de la communication.

Toujours issu des recommandations, on retrouve dans le tableau 3 :

| <b>Préoccupations sur la communication</b>               | <b>Résultats étude</b> |
|--|------------------------|
| Langage retardé ; perte des mots acquis                  | <b>41%</b>             |
| Ne répond pas à son nom (à 12 mois) ;                    | <b>48%</b>             |
| Ne suit pas les ordres ; semble sourd par moment         |                        |
| Ne pointe pas, ne fait pas « au revoir » (à 12 mois)     | <b>43%</b>             |
| <b>Préoccupations sur la socialisation</b>               |                        |
| Pas de sourire social ; peu de contact oculaire          | <b>22%</b>             |
| Semble préférer jouer seul ; est dans son monde          | <b>62%</b>             |
| Ignore ses parents ; pas d’intérêt pour d’autres enfants | <b>45%</b>             |
| <b>Préoccupations sur le comportement</b>                |                        |
| Colères, opposition, hyperactivité                       | <b>69%</b>             |
| Ne sait pas utiliser les jouets                          |                        |
| Reste fixé sur certaines choses de manière répétitive    | <b>64%</b>             |
| Attachement inhabituel à des objets`                     | <b>35%</b>             |
| Marche sur la pointe des pieds, mouvements anormaux      | <b>40%</b>             |

Tableau 3 : comparaison des signes cliniques des recommandations nationales versus étude

Ces différents items cités plus haut peuvent être évoqués par le biais d'un auto-questionnaire : le M-CHAT. Il est dérivé du CHAT et constitue une évolution du fait de la faible sensibilité du CHAT. Il correspond à un ensemble de 23 items reposant entièrement sur les observations des parents. Il peut être réalisé au cours d'une consultation, voire même sous forme d'auto questionnaire en une dizaine de minutes du fait de son accessibilité au plus grand nombre de par la simplicité des formulations des questions et des réponses. Il est utilisé pour les enfants entre 18 et 30 mois (29).

Ce questionnaire a été validé en 2001 suite à la publication de l'étude réalisée par *Robins et al* (29), qui comprend un échantillon de 1293 enfants entre 18 et 25 mois. Il a permis d'objectiver une sensibilité de l'ordre 87% et une spécificité autour de 99%.

Depuis ce premier travail de recherche d'autres études prospectives en population tout venant ont été conduites dans le cadre de programme de dépistage (30) (31) (32). Elles révèlent que la M-CHAT est en mesure de repérer des enfants à risque de TED à partir de l'âge de 16 mois et jusqu'à l'âge de 30 mois, mais que les résultats en population tout venant sont meilleurs lorsqu'elle est utilisée à 24 mois plutôt qu'à 18 mois. Toutefois, cet outil semble manquer de spécificité pour discriminer les enfants à risque de TED dans un échantillon d'enfants initialement repérés comme à risque pour un trouble du développement (33).

Enfin, il est indispensable que la passation du questionnaire soit accompagnée d'une discussion entre les parents et le professionnel pour diminuer le taux de faux positifs, en s'assurant de la bonne compréhension des questions par les parents et pour comprendre les raisons qui ont guidé les réponses des parents.

L'étude française de *Baduel et al* (34) confère au M-CHAT une sensibilité de 66,67%. Ce taux est inférieur à celui rapporté dans les études précédentes.

A l'heure actuelle, la M-CHAT est le seul outil qui a été testé à plusieurs reprises dans la population générale. Il présente les meilleures qualités psychométriques pour un dépistage des TED en population tout venant.

Les domaines les plus discriminants sont ceux :

- de l'attention conjointe : pointage protodéclaratif (item 7 -> 43% des réponses dans l'étude), suivre du regard un point (item 15 -> 52% des réponses dans l'étude) et apporter des objets pour les montrer à ses parents (item 9),

- des relations sociales : intérêt pour les autres enfants (item 2 -> 45% des réponses dans l'étude) et imitation (item 13 -> 43% des réponses dans l'étude),
- de la communication : la réponse à son prénom (item 14 -> 48% des réponses dans l'étude)

En ce qui concerne le carnet de santé, Il est en particulier utilisé dans le repérage précoce des TED par l'intermédiaire des examens obligatoires du 9<sup>ème</sup> et 24<sup>ème</sup> mois, ou encore lors de l'examen du 4<sup>ème</sup> mois.

En effet, la dernière version du carnet de santé, datant de 2006, introduit des questions sur les troubles de la communication ou du développement.

1) Examen du 4<sup>ème</sup> mois :

Les items « vocalise » et « rit aux éclats »

2) Certificat du 9<sup>ème</sup> mois :

Le développement moteur est évalué avec 3 items :

- répétition de syllabes ; pointage du doigt ; jeu « coucou, le voilà »

Une réponse négative à l'un de ces 3 items doit amener le médecin à revoir l'enfant dans les 3 mois pour réévaluation.

La persistance de ces troubles à 12 mois a valeur de signe d'alerte d'un TED.

3) Certificat du 24<sup>ème</sup> mois :

Des repères sont indiqués aux parents afin d'orienter le dépistage de troubles du développement :

- utilise son index pour désigner quelqu'un ou quelque chose ; joue à faire semblant ; vous imite dans la vie quotidienne ; répond à votre sourire.

Au total, le carnet de santé présente plusieurs items permettant le dépistage des troubles autistiques. Cependant, on peut émettre quelques doutes sur l'intérêt réel de ce carnet dans le dépistage. Le Haut Conseil de la Santé Publique a publié en mai 2016 (35) un nouveau rapport en faveur d'une refonte complète du carnet de santé afin de permettre une actualisation des données via le passage au tout numérique, afin de le rendre plus accessible, et mieux utilisé par le corps médical et la famille. Les examens systématiques seraient ainsi revisités avec une nouvelle

grille des âges clés de consultation pour les enfants et adolescents. Les certificats médicaux obligatoires seraient maintenus aux même âges (8<sup>ème</sup> jour, 9<sup>ème</sup> mois, 24<sup>ème</sup> mois). De nouveaux items médicaux seraient mis en place :

- certificat du 9<sup>ème</sup> mois : Supprimer les deux items « Pointe du doigt » et « Joue à coucou, le voilà » et les remplacer par un seul item « Imite un geste simple (au revoir/bravo) »

- certificat du 24<sup>ème</sup> mois : Supprimer l'item « Motricité symétrique des 4 membres » ; Ajouter les items suivants : « Joue à faire semblant », « Sollicite un adulte/une autre personne », et « Pointe du doigt ».

## ii. Âge du diagnostic

Il existe actuellement un retard patent dans le dépistage et le diagnostic des TSA.

Une étude publiée dans Journal of Pediatrics en 2015 (36) a comparé chez les enfants atteints de TSA d'une part, et chez des enfants atteints de retard de développement ou de retard mental d'autre part, trois étapes clés : l'âge de l'enfant aux premières inquiétudes parentales, l'âge de l'enfant au moment où les premières inquiétudes sont transmises à un professionnel de santé et l'âge du diagnostic de TSA. Les auteurs ont également classé l'attitude des professionnels de santé face aux inquiétudes parentales en deux catégories : la réponse « active », si le professionnel de santé orientait un enfant vers un spécialiste, effectuait des tests complémentaires ou suggérait aux parents d'en parler à l'école ; et la réponse « passive » ou « de réassurance » de type « tout est normal », « c'est trop tôt pour se prononcer » ou « ça va s'améliorer ».

4032 familles ont été incluses dans l'étude, dont 1420 enfants atteints de TSA et 2098 souffrants de retard de développement. Les résultats montrent que les premières inquiétudes parentales sont plus précoces chez les enfants atteints de TSA (2,1 en versus 3 ans) et qu'elles sont transmises plus tôt aux professionnels de santé (2,3 en versus 3,2 ans).

Concernant la réponse des professionnels de santé aux inquiétudes parentales, les résultats montrent plus de réponses passives (+30 %) et moins de réponses actives (-14 %) chez les enfants atteints de TSA. L'étude met également en

évidence qu'une réponse de type « active » du professionnel de santé débouche sur une diminution significative (plus d'un an) du délai de diagnostic de TSA.

On peut alors constater en comparant cette étude à mon étude un âge de découverte des premiers signes relativement similaire (2,1 versus 1,84 ans).

Pour ce qui est du diagnostic, on constate sur cette étude un retard entre la découverte des premiers signes (2,1 ans) et la pose du diagnostic (5,63 ans). Ce chiffre peut être expliqué de différentes manières si l'on en croit l'étude réalisée par Damien Mallet en 2012, dans le cadre de sa thèse de psychiatrie (37). L'étude consiste en une étude rétrospective de faible cohorte dont l'objectif principal est de mettre en évidence certains facteurs qui peuvent participer au retard diagnostic dans les TED.

On y trouve un âge de découverte des premiers signes à 1,8 an, pour un diagnostic vers 6,6ans en moyenne. Les facteurs de retard diagnostic retrouvés dans cette étude sont : la place dans la fratrie, le mode de garde, la présence d'antécédents personnels.

Une autre étude, publié dans *Frontiers in Pediatrics* (38), a comparé le ressenti des parents concernant la prise en charge de leur enfant atteint de TSA, en France et aux États-Unis via un auto questionnaire disponible sur Internet. Dans cette étude, il existe une différence significative concernant l'âge des premières interrogations sur le développement de l'enfant (29 mois dans l'échantillon français contre 21 mois dans l'échantillon américain). En revanche, il n'a pas été mis en évidence de différence dans l'âge auquel le diagnostic de TSA a été posé (57 mois versus 56 mois).

### iii. Orientation donnée

Cette partie de l'étude présente plusieurs biais possibles de par l'aspect rétrospectif important de la question qui fait appel à des souvenirs parfois anciens des parents sur les débuts du parcours de soin de leur enfant.

La question traite de la première consultation avec le corps médical dans un premier temps, puis les suites proposées à son décours.

L'idée principale de cette question est d'évaluer la place du médecin généraliste dans le parcours de soin d'un enfant autiste plus que d'évaluer précisément le parcours de soin réel de l'enfant.

Ce qui ressort de cette étude est la faible proportion de médecins généralistes (13%) lors de cette première rencontre.

Plusieurs arguments peuvent partiellement expliquer ce faible pourcentage. Le rapport de la HAS de 2005 en identifie quelques-uns :

➤ Le manque d'accessibilité au service spécialisé :

Actuellement l'accessibilité aux services spécialisés est très difficile, notamment en milieu rural, avec parfois des listes d'attentes de plus d'un an. L'amélioration de l'accès au diagnostic précoce des enfants atteints de TSA fait partie des mesures cible du 2<sup>ème</sup> Plan Autisme.

➤ Le coût d'un dépistage systématique

Effectuer un test de dépistage systématique a un certain coût pour la société, financier mais également en matière de temps. La question se pose d'autant plus à l'heure actuelle car les médecins de premier recours (médecins généralistes ou pédiatres) et les centres de PMI, sont surchargés par une demande de plus en plus importante, aggravée par la pénurie médicale et la désertification de la médecine de ville

➤ La réticence des médecins à orienter les familles

Il faut s'interroger également sur l'attitude du médecin qui trouve un résultat positif à un test de dépistage. Le médecin orientera-t-il son patient suivant le résultat du test ? Parler des troubles du développement et a fortiori de TSA chez un enfant de 18 mois peut-être difficile pour le médecin qui peut décider de temporiser, ce qui rend le dépistage plus tardif.

Si on analyse spécifiquement l'orientation proposée par ces 13% de médecins généralistes (102 réponses), on s'aperçoit que la plus grande partie des orientations proposées concerne les spécialistes (48%) et les structures médico-sociales CAMSP et CMPP (21%). Le reste concerne soit les para médicaux (11%) et les CRA (7%). On retrouve quand même 13 % de non orientation.



Ce dernier élément peut être expliqué grâce à plusieurs arguments :

- Les symptômes amenés par les parents lors de la première consultation, c'est-à-dire les signes précoces, sont la plupart du temps non spécifiques à l'autisme. Cet élément s'appuie sur une étude clinique réalisée en 2011 (39) et reprise au cours d'un travail de thèse réalisé par Damien Mallet en 2012 (37).
- Dans une étude publiée en 2010 (14), visant à évaluer la dernière version du carnet de santé, 53% des médecins interrogés (médecins généralistes, médecins de PMI, pédiatres) déclarent utiliser les items portant sur les troubles de la communication chez l'enfant, et 9% ont estimé qu'il manque des éléments concernant l'attention conjointe, la qualité du regard et le jeu symbiotique. Pourtant 96% des médecins déclaraient consulter et remplir systématiquement le carnet de santé pour les enfants de 0 à 2 ans.
- Dans une thèse menée en 2009 consistant en une étude sociologique du diagnostic de l'autisme, l'auteur a mis en évidence le « tabou » et la difficulté des médecins à parler d'autisme avec les parents (40).
- Problème au niveau de la formation des professionnels de santé.

#### d. Ressenti des familles

Ce travail cherche à recueillir le ressenti des familles vis-à-vis du corps médical dans le parcours de soin de leur enfant atteint de TSA. Pour cela, deux questions en particulier sont traitées de façon déclarative.

Il s'agit là de récolter des informations afin de mettre en exergue un certain nombre de points sensibles. Il aurait été optimal d'aborder ce type de question sous la forme d'une étude qualitative afin de mesurer précisément la proportion des différentes problématiques abordées. Ceci pourrait constituer un travail à part entière. Ce n'est pas le cas ici, mais les éléments rapportés sont ceux qui reviennent le plus souvent au sein des réponses traitées.

Concernant la première question : « Vous sentez-vous soutenu par votre MG ? », il ressort plusieurs points essentiels :

- Parmi ceux qui se sentent soutenus, on retrouve à plusieurs reprises cette écoute attentive de leurs problèmes, un soutien psychologique indispensable afin de pouvoir les aider et les orienter au mieux. De même, on constate qu'une majorité des patients (66,1% dans cette étude) continuent de consulter leur médecin généraliste pour des épisodes aigus ou pour le suivi systématique. Son rôle en plus de l'écoute est de faciliter le parcours de soin via la réalisation de dossiers administratifs (MDPH) ou l'orientation précise répondant au problème posé.
- Parmi ceux ne s'étant pas senti soutenus, il ressort à plusieurs reprises le manque d'écoute, le manque de temps ou le manque de formation, qui engendrent un sentiment de refus de prise en charge et d'opposition au ressenti des familles.

Une étude menée chez 24 parents d'enfants autistes en Grande-Bretagne va dans ce sens. Elle a mis en évidence que la réassurance face aux inquiétudes parentales donnait l'impression aux parents de ne pas être écoutés (41). Afin de ne pas perdre la confiance des parents et de ne pas sous-estimer leur inquiétude, l'attitude du professionnel de santé devrait être une écoute attentive, un interrogatoire détaillé sur leurs inquiétudes et le comportement de l'enfant. Si l'interrogatoire et l'examen clinique ne débouchent sur aucun signe pathologique, il peut être pertinent de proposer aux parents une réévaluation ultérieure de l'enfant.

Les réponses à la deuxième question : « Quel est votre sentiment sur ce premier contact avec le corps médical et le parcours de soin qui a suivi ? » mettent en avant :

- La lenteur et la complexité du parcours de soin
- La méconnaissance des personnels médicaux rencontrés
- La persistance du courant psychanalytique
- Le manque d'écoute

Ces différents points sont récurrents dans les différents travaux retrouvés sur Internet. Dans une étude menée en Grande-Bretagne en 2012-2013 (42), 1047 parents d'enfants atteints de TSA ont été interrogés via un questionnaire en ligne sur le délai

du diagnostic, la façon dont il a été posé, le soutien après le diagnostic et leur satisfaction tout au long de la procédure. L'étude montre que dans la plupart des cas, ce sont les parents qui détectent les premières difficultés de leurs enfants ; dans 17 % des cas avant 1 an, 34 % des cas avant 2 ans et dans 33 % des cas entre 2 et 5 ans. Dans cette étude, le délai entre le premier signalement d'une inquiétude du parent au professionnel de santé et le diagnostic de TSA est de 3,6ans. Les résultats montrent également que la satisfaction des parents est meilleure quand le délai entre les premières inquiétudes et le diagnostic final est plus court.

Le codage des réponses de cette question, en transcrivant l'ensemble des réponses en deux catégories, sentiment positif ou négatif, permet de donner un ordre d'idée sur la situation actuelle. 762 réponses ont été traitées et retranscrites, donnant un résultat de 80,6% de sentiments négatifs pour 19,4% de sentiments positifs.

## 2) Forces, faiblesses et biais de l'étude

Cette étude a été menée sous la forme d'une enquête d'opinion, réalisée avec un questionnaire sur internet, et communiquée auprès d'associations sur l'autisme. Elle cible une population précise : les familles de patients autistes ; et aborde une thématique bien définie : le médecin généraliste et l'autisme.

Ainsi, il s'agit d'une enquête quantitative, déclarative, dont la méthodologie présente une puissance scientifique moindre, mais dont la taille de l'échantillon permet tout de même la mise en lumière d'un certain nombre de pistes de réflexions, au sujet d'un domaine jusqu'à maintenant peu étudié.

En effet, sur seulement 3 mois de mise à disposition du questionnaire, j'ai obtenu 859 réponses, issues de toute la France, et cela grâce à l'efficacité des associations sur l'autisme qui jouent un rôle prépondérant dans le soutien apporté aux familles de patients autistes.

La taille de l'échantillon est un argument supplémentaire dans la justification de cette étude en raison de l'implication des familles dans cette pathologie, qui montre le désir d'améliorer une situation encore aujourd'hui bien souvent trop compliquée.

Parmi les biais que l'on pourrait retrouver dans ce type d'étude, et qui ont pu m'être reproché par certains des répondants, il y a la non exhaustivité de mon travail.

J'aborde en effet un sujet relativement précis, mais qui s'avère en réalité toujours trop général, entraînant l'omission d'un certain nombre de points jugés importants par certains.

Par exemple, je ne traite pas des cas de patients adultes autistes et leurs difficultés dans le parcours de soins. Autre exemple, j'aborde le parcours de soins dans ses généralités et non pas dans le détail, que ce soit pour le dépistage, le diagnostic ou le suivi.

Aussi, on pourra reprocher à ce type d'étude, des éléments inhérents à la méthodologie, à savoir la sélection des éléments jugés pertinents au travers des questions, mais aussi le tri par l'activité de codage et de recodage des informations recueillies, ou encore la lecture seulement d'une partie des données.

Pour pallier à ces carences, il serait préférable d'utiliser la méthode qualitative, afin d'exploiter au mieux des données, notamment les commentaires libres livrés par les répondants.

Au total, l'idée de cette étude est la mise en lumière de problèmes d'une situation complexe, peu documentée à l'heure actuelle. Il s'agit en quelque sorte de la photographie à un instant « t » d'une situation médico-sociale sur la problématique de santé publique qu'est le handicap de façon générale et plus spécifiquement l'autisme. La problématique est abordée d'une manière descriptive et causale à la fois, afin de faire émerger un certains nombres de pistes de réflexions.

### 3) Perspectives de recherche

Ce travail pourrait être amélioré et approfondi de différentes manières.

D'une part, il serait très intéressant d'orienter l'enquête vers les médecins généralistes eux même afin d'évaluer leur ressenti envers la pathologie autistique, mais aussi pour évaluer directement leur pratique vis-à-vis de ce type de pathologie. On pourrait évaluer la part de médecins généralistes ayant dans leur patientèle une ou plusieurs personnes atteintes de TSA, évaluer leur rôle et leur prise en charge dans ce domaine. On peut citer l'exemple récent d'une thèse menée par Guillaume Queau et dirigée par le Dr Maffre, qui cherche à évaluer les besoins en matière de

sensibilisation sur les TSA pour les médecins généralistes libéraux du Tarn. La difficulté concernant ce type de recherche serait d'arriver à réunir un échantillon suffisamment important pour compenser la faible proportion des médecins généralistes qui sont aujourd'hui impliqués dans la pathologie autistique.

D'autre part, orienter une étude vers les familles est un point de vue très intéressant qui permet d'amener un certain nombre de pistes de réflexions sur la pratique médicale. Cette méthode permet également de donner la parole à une partie de la population qui a longtemps souffert de ne pas pouvoir prendre une place plus active dans le parcours de soin de leur enfant. Aujourd'hui, nous vivons à une époque où les statuts sont remis en question et la relation verticale entre le médecin et le patient n'est plus comme elle a pu être auparavant. Un échange permanent a lieu entre praticien et patient, chacun amenant son lot de connaissances et de savoirs, dans le but de mettre en place un projet personnalisé de soin, en particulier dans le cadre des pathologies chroniques. Cependant, afin d'améliorer ce travail, réaliser cette thèse sous la forme d'une étude qualitative, permettrait de préciser l'importance de chacune des pistes retrouvées.

## Conclusion

De nos jours, l'autisme constitue en France et dans le monde, une cause de santé publique majeure. En 2010, la HAS détermine la prévalence à 1/150 enfants soit jusqu'à 600 000 personnes touchées en France, et environ 67 millions dans le monde. Il se définit comme un trouble neuro-développemental touchant en particulier 3 domaines du développement : la communication verbale et non verbale, les interactions sociales et comportements, les intérêts et activités qui sont restreints et stéréotypés. Ces troubles sont présents de façon variable d'un individu à l'autre, avec des niveaux d'atteintes entraînant une multitude de formes cliniques que l'on peut catégoriser au sein d'un continuum clinique depuis l'arrivée de la classification DSM-5 en 2013 : les TSA.

Ces troubles sont progressivement devenus une cause de santé publique en France, notamment depuis la mise en place des Plans Autisme dont le premier a débuté en 2005. Nous sommes à ce jour au 3<sup>ème</sup> Plan Autisme qui prendra fin cette année. Chaque plan a permis des avancées considérables dans le domaine, et entre autres, une mise en lumière de cette pathologie aux yeux de la population civile.

Parmi ces avancées, l'idée principale étant de structurer et coordonner le parcours de soin d'un patient autiste, on distingue la place du médecin généraliste comme élément déterminant dans le repérage des troubles afin de mettre en place au plus vite et de la manière la plus individualisée et pertinente possible, la suite de la prise en charge. Ceci permet d'augmenter les chances d'amélioration de ces enfants qui pourront ensuite évoluer dans les meilleures conditions et gagner en autonomie, ce qui aura pour conséquence d'un point de vue sociétal, une diminution des coûts de prise en charge à l'âge adulte.

Ce travail réalisé par le biais d'une étude déclarative, rétrospective, via la réalisation d'un auto questionnaire à destination des parents d'enfants autistes avec un total de 859 réponses, permet d'apporter quelques éléments supplémentaires dans le positionnement du médecin généraliste. Concernant le repérage correspondant au niveau 1 décrit dans le 3<sup>ème</sup> Plan Autisme, le médecin généraliste a toute sa place : il voit en effet 74,5% des enfants dans le cadre d'un suivi systématique ou pour une prise en charge aiguë. C'est dans les 2 premières années qu'il doit s'effectuer, par le


biais d'un dépistage avec des tests ayant montré leur efficacité (le M-CHAT) ou avec l'utilisation du carnet de santé au cours des visites obligatoires du 9<sup>ème</sup> et 24<sup>ème</sup> mois. En effet, on peut constater une apparition des premiers signes autour de 1,8 ans en moyenne. Cette rapidité d'intervention permet ensuite la mise en place du parcours de soins grâce une orientation de qualité, que ce soit par les réseaux de structures (CAMSP ou CMPP, CRA) ou par les réseaux libéraux. Son rôle est ensuite la coordination des différents intervenants, la réalisation des différentes modalités administratives, et le soutien aux familles qui vivent encore aujourd'hui bien trop souvent, un parcours du combattant.

La reconnaissance de ce trouble est primordiale, tant au niveau politique, sociétal que médical. La formation des différents intervenants doit être poursuivie et sans cesse améliorée. Le parcours de ces enfants doit être simplifié et optimisé.

La médecine générale se doit de répondre présente face à cette problématique de santé publique, jusqu'à maintenant peu reconnue et très peu enseignée au cours des études de médecine générale.

Vu  
Toulouse le 16 mai 2017

  
Le Président du Jury  
Professeur Pierre MESTHÉ  
Médecine Générale

Toulouse le 19/05/2017  
Vu permis d'imprimer  
Le Doyen de la Faculté  
de Médecine Purpan  
D. CARRIE  


## REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1. Haute Autorité de Santé. 2010. «Autisme et autres troubles envahissants du développement (TED) État des connaissances hors mécanismes physiopathologiques, psychopathologiques et recherche fondamentale.»
2. "Plan-autisme2013.pdf." <http://social-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan-autisme2013.pdf>.
3. Robel, L. De l'autisme au trouble autistique. Évolutions du concept d'autisme. La Revue du Praticien, 2010, Vol. 60, p. 375
4. "Autisme état connaissances - Autisme -Etat des connaissances - memo.pdf." [http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2013-02/autisme - etat des connaissances - memo.pdf](http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2013-02/autisme_-_etat_des_connaissances_-_memo.pdf).
5. "Microsoft Word - Changes to DSM5 FR.docx - Changes\_to\_DSM5\_FR.pdf." [http://proaidautisme.org/wp-content/uploads/2014/04/Changes to DSM5 FR.pdf](http://proaidautisme.org/wp-content/uploads/2014/04/Changes_to_DSM5_FR.pdf).
6. Hansen, S.N., Schendel, D.E., Parner, E.T. "Explaining the Increase in the Prevalence of Autism Spectrum Disorders: The Proportion Attributable to Changes in Reporting Practices". JAMA Pediatr, 2015, Vol. 169.
7. Dawson, G., Garnier, R. A quarter century of progress on the early detection and treatment of autism spectrum disorder. Development and Psychopathology, 2013, Vol. 25.
8. Durkin, M.S., Maenner, M.J., Newschaffer, C.J., et al. "Advanced Parental Age and the Risk of Autism Spectrum Disorder". American Journal of Epidemiology, 2008, Vol. 168, 11.
9. Ozonoff, S., Young, G.S., Carter, A., et al. "Recurrence Risk for Autism Spectrum Disorders: A Baby Siblings Research Consortium Study". Pediatrics, 2011, Vol. 128, 3.
10. Ministère de la Santé. Dossier de presse Autisme 2005-2006. Nouveau regard, nouvelle impulsion. 2005.
11. Ministère de la santé. Plan Autisme 2008-2010. 2008.
12. Rogers, S.J., Vismara, L.A. Evidence-based comprehensive treatments for early autism. Journal of clinical child and adolescent psychology, 2008, Vol. 37, 1.
13. Zwaigenbaum, L., Bryson, S., Garon, N. Early identification of autism spectrum disorders. Behavioural brain research, 2013, Vol. 251
14. "DGS-Guide D'util Carnet - Guide-6-2.pdf." <http://social-sante.gouv.fr/IMG/pdf/guide-6-2.pdf>.
15. Fédération française de psychiatrie et Haute Autorité de Santé. Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme, 2005.
16. Filipek, P.A., Accardo, P.J., Baranek, G.T., et al. The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. Journal of autism and developmental disorders, 1999, Vol. 29, 6.
17. Bhat, A.N., Galloway, J.C., Landa R.J.. Social and non-social visual attention patterns and associative learning in infants at risk for autism. Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines, 2010, Vol. 51, 9.



18. Pierce, K., Carter, C., Weinfeld, M., et al. Detecting, studying, and treating autism early: the one-year well-baby check-up approach. *The Journal of pediatrics*, 2011, Vol. 159, 3.
19. Earls, M., Curry, Ed. *The AAP Autism Screening Guidelines : Integrating Screening Guidelines In Primary Care Practice*. American Academy of Pediatrics. <http://www.aap.org/en-us/pofessional-ressources/practice-support/quality-improvement-innovation-networks/documents/autism-presip.pdf>
20. Ozonoff, S., Heung, K., Byrd, R., et al. The onset of autism: patterns of symptom emergence in the first years of life. *Autism research: official journal of the International Society for Autism Research*, 2008, Vol. 1, 6.
21. Cox, A., Klein, K., Charman, T., et al. Autism spectrum disorders at 20 and 42 months of age: stability of clinical and ADI-R diagnosis. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines*, 1999, Vol. 40, 5.
22. Gotham, K., Risi, S., Pickles, A., et al. The autism diagnostic observation schedule: revised algorithms for improved diagnostic validity. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2007, Vol. 37.
23. "Sésame Autisme Midi-Pyrénées - Notre Association - L'histoire de Sésame Autisme Midi Pyrénées." <http://www.sesame-mp.fr/notre-association-/l-histoire-de-sesame-autisme-midi-pyrenees.html>.
24. Dunand A., *Évaluation du CHAT (Checklist for Autism in Toddlers) comme outil de dépistage précoce des troubles du spectre de l'autisme en soins primaires chez des nourrissons entre 18 et 24 mois*. Thèse de médecine - Paris : Université Paris Diderot - Paris 7, 2016.
25. Emmanuelle Jouet, Luigi Flora, Olivier Las Vergnas. *Construction et reconnaissance des savoirs expérientiels des patients : Note de synthèse*. *Pratiques de Formation - Analyses*, 2010, 2010 (58-59), pp.olivier lv.
26. Tordjman S, Anderson GM, Botbol M et coll. Pain reactivity and plasma beta-endorphin in children and adolescents with autistic disorder. *PLoS One* 2009 ; 4 (8) : e5289.
27. Skellern C, McDowell M, Schluter P. Diagnosis of autistic spectrum disorders in Queensland: Variations in practice. *J Paediatr Child Health* 2007 ; 41 (8) : 413-8
28. Dr Cousineau et Coll 0210 - 2010\_02\_MQ\_Formation\_TED4.pdf." Accessed July 9, 2016. [https://fmoq-legacy.s3.amazonaws.com/fr/Le%20Medecin%20du%20Quebec/Archives/2010%20-%202019/2010/Fevrier/2010\\_02\\_MQ\\_Formation\\_TED4.pdf](https://fmoq-legacy.s3.amazonaws.com/fr/Le%20Medecin%20du%20Quebec/Archives/2010%20-%202019/2010/Fevrier/2010_02_MQ_Formation_TED4.pdf).
29. Diana L. Robins, Deborah Fein, Marianne Barton, and James green, The modified checklist for Autism in Toddlers : An Initial Study Investigating the Early Detection of Autism and Pervasive Developmental Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2001, 31, 131-144
30. Kleinman, J. M., Robins, D. L., Ventola, P. E., Pandey, J., Boorstein, H. C., Esser, E.L., Fein, D. The modified checklist for autism in toddlers: a follow-up study investigating the early detection of autism spectrum disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, 2008, 38(5), 827- 839.
31. Pandey, J., Verbalis, A., Robins, D. L., Boorstein, H., Klin, A. M. I., Babitz, T., Fein, D. Screening for autism in older and younger toddlers with the Modified

- Checklist for Autism in Toddlers. *Autism: the international journal of research and practice*, 2008, 12(5), 513- 535.
32. Nygren, G., Sandberg, E., Gillstedt, F., Ekeröth, G., Arvidsson, T., & Gillberg, C. A new screening programme for autism in a general population of Swedish toddlers. *Research in developmental disabilities*, 2012, 33(4), 1200-1210.
  33. Eaves, L.C. Wingert, H and Ho, H.H. screening for autism : Agreement with diagnosos. *Autism*, 10 (3), 229-242.
  34. Baduel S. Du dépistage à la confirmation du diagnostic précoce de troubles du spectre autistique. Dispositif, outils et suivi du développement en population tout venant. Mai 2014.
  35. "2009-185 Carnet de Santé-Rapport Final 9-07-2010 Final-v3 - Rapport sur l'évaluation du carnet de sante de l'enfant aupres des professionnels.pdf." [http://social-sante.gouv.fr/IMG/pdf/Rapport sur l'évaluation du carnet de sante de l'enfant aupres des professionnels.pdf](http://social-sante.gouv.fr/IMG/pdf/Rapport_sur_l'evaluation_du_carnet_de_sante_de_l'enfant_aupres_des_professionnels.pdf).
  36. Zuckerman, K.E., Lindly, O.J., Sinche, B.K. Parental Concerns, Provider Response, and Timeliness of Autism Spectrum Disorder Diagnosis. *The Journal of Pediatrics*, 2015, Vol. 166, 6.
  37. Mallet D., Les facteurs de retard diagnostic dans les troubles envahissants du développement. Thèse de psychiatrie - Poitiers : Université de Poitiers, 2012.
  38. Amiet, C., Couchon, E., Carr, K., et al. Are There Cultural Differences in Parental Interest in Early Diagnosis and Genetic Risk Assessment for Autism Spectrum Disorder? *Frontiers in pediatrics*, 2014, Vol. 2.
  39. Guinchat, Chamak, et coll, Very early signs of autism reported by parents include maby concerns not specific to autism criteria, *research in autism spectrum disorders* 6, 2012, p. 589-601
  40. Borelle, Céline. "Le traitement social de l'autisme: étude sociologique du diagnostic médical." Phdthesis, Université de Grenoble, 2013.
  41. Ryan, S., Salisbury, H. 'You know what boys are like': pre-diagnosis experiences of parents of children with autism spectrum conditions. *The British Journal of General Practice*, 2012, Vol. 62, 598.
  42. Crane, L., Chester, J.W., Goddard, L., et al. Experiences of autism diagnosis: A survey of over 1000 parents in the United Kingdom. *Autism*, 2015, Vol. 20,2.

# Annexes

## ANNEXE 1

### M-CHAT: Version française

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

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

1999 Robins, D., Fein, D., Barton, M., & Green, J. (2001). The Modified Checklist for Autism on Toddlers: An initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31(2), 131-144.

### M-CHAT : Manuel de cotation

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

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

Ci-dessous sont les réponses à risque autistique.

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

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

|              |              |               |         |         |
|--------------|--------------|---------------|---------|---------|
| 1. No        | 6. No        | 11. No        | 16. No  | 21. No  |
| <b>2. NO</b> | <b>7. NO</b> | 12. No        | 17. No  | 22. Yes |
| 3. No        | 8. No        | <b>13. NO</b> | 18. Yes | 23. No  |
| 4. No        | <b>9. NO</b> | <b>14. NO</b> | 19. No  |         |
| 5. No        | 10. No       | <b>15. NO</b> | 20. Yes |         |

## ANNEXE 2



Centre ressources autismes Nord-Pas de Calais  
Parc Eurasanté  
150 rue du Docteur Alexandre Yersin  
59120 LOOS  
Tél. : 03.20.60.62.59  
Fax : 03.20.60.62.50  
Mail : autismes.ressources@cra-npdc.fr  
Site web : <http://www.cra5962.org>

### **ADI-R** **(Autism Diagnostic Interview Revised)**

*Cette fiche a été réalisée en collaboration avec des professionnels de terrain et a été validée par le Comité Technique et Scientifique du centre ressources autismes Nord-Pas de Calais. Elle est la propriété du centre ressources autismes Nord-Pas de Calais et peut être librement utilisée, à la condition de l'attribuer à son auteur en citant son nom (centre ressources autismes Nord-Pas de Calais) et de ne pas en faire d'utilisation commerciale. Toute modification de cette fiche est également interdite.*

**Veillez noter que les informations contenues dans cette fiche ne constituent pas une validation de cet outil par le centre ressources autismes Nord-Pas de Calais.**

#### **TYPE :**

- Confirmation diagnostique
- Outil spécifique à l'autisme et aux troubles apparentés

#### **ELABORATION :**

Catherine Lord, Michael Rutter et Ann LeCouteur, 1994

#### **TRADUCTION / ADAPTATION :**

L'ADI est construit en lien avec les critères de diagnostic du DSM IV et des dernières connaissances en autisme. A la date de la dernière mise à jour de cette fiche, cet outil est en cours d'adaptation pour une version française. Cette adaptation est assurée par l'équipe de Bernadette Rogé.

#### **POPULATION CONCERNÉE :**

Enfants à partir de 3 ans ayant un âge développemental d'au moins 18 mois.

#### **DESCRIPTION DE L'OUTIL :**

Entretien semi-structuré fait par un clinicien avec les parents ou tuteurs de l'enfant chez qui on suspecte un autisme.

Il s'agit de recueillir le plus d'informations possible dans trois domaines qui sont :

*Cette fiche a été réalisée en collaboration avec des professionnels de terrain et a été validée par le Comité Technique et Scientifique du centre ressources autismes Nord-Pas de Calais. Elle est la propriété du centre ressources autismes Nord-Pas de Calais et peut être librement utilisée, à la condition de l'attribuer à son auteur en citant son nom (centre ressources autismes Nord-Pas de Calais) et de ne pas en faire d'utilisation commerciale. Toute modification de cette fiche est également interdite.*

- les interactions sociales réciproques
- la communication et le langage
- les comportements stéréotypés et répétitifs

#### ADMINISTRATION / COTATION / NOTATION :

- L'entretien dure environ deux heures trente
- Son utilisation s'effectue dans une approche multidisciplinaire et nécessite une formation et un entraînement spécifique.
- Cet instrument est long à administrer et à coter/interpréter (la cotation précise n'est possible qu'après 4 ans)
- Des notes allant de 0 à 3 sont attribuées pour chaque item. Elles correspondent au degré de déviation par rapport au comportement normal

#### INTÉRÊTS DE L'OUTIL :

- Cet outil propose une aide au diagnostic selon les critères des classifications internationales.
- Cet outil permet de connaître le point de vue des parents qui côtoient au quotidien l'enfant. Il permet d'apprécier les évolutions des comportements au cours du temps.
- Il permet d'obtenir des descriptions détaillées des comportements requis pour porter le diagnostic différentiel de troubles globaux du développement et tout particulièrement le diagnostic d'autisme infantile.

#### INFORMATIONS COMPLEMENTAIRES :

Cet outil, prévu pour constituer des groupes homogènes de patients à des fins de recherche, est bien sûr à confronter à l'évaluation clinique du praticien, car l'A.D.I ne donne pas un diagnostic absolu.

Ces critères n'ont été regroupés qu'en fonction de leur seule « fidélité » interjuge, c'est-à-dire qu'ils devraient être cotés de la même manière quelque soit le cotateur.

Ces critères ne recouvrent pas tout le champ de la clinique de l'autisme. Bien souvent en pratique, la cotation est difficile, surtout quand l'enfant est grand : les parents doivent alors faire un gros effort de mémoire pour se souvenir précisément comment l'enfant était (par exemple : « faisait-il des demandes ? » ; « Montrait-il du doigt à l'âge de 4 ans ? »).

Il arrive aussi que les parents soient en désaccord, ce qui rend difficile la cotation.

#### BIBLIOGRAPHIE :

##### Articles de référence :

- Lord, C, Rutter, M, et Le Couteur, A (1994). **Autism Diagnostic Interview Revised : A revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders.** *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 24 (5), 659-685
- Lord, C, Risi, S, Lambrecht, L, Cook, EH, Jr, Leventhal, B.L, DiLavore, P.C, Pickles, A., et Rutter, M.(2000). **Autism Diagnostic Observation Schedule-Generlc : A standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism.** *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30 (3), 205-223.

#### MATERIEL :

- Questionnaire d'entretien
- Manuel
- 12 algorithmes de comportement actuel
- 12 algorithmes pour le diagnostic

Cette fiche a été réalisée en collaboration avec des professionnels de terrain et a été validée par le Comité Technique et Scientifique du centre ressources autismes Nord-Pas de Calais. Elle est la propriété du centre ressources autismes Nord-Pas de Calais et peut être librement utilisée, à la condition de l'attribuer à son auteur en citant son nom (centre ressources autismes Nord-Pas de Calais) et de ne pas en faire d'utilisation commerciale. Toute modification de cette fiche est également interdite.

**Pour se procurer le test :**

**Les éditions Inserm**  
101 rue de Tolbiac  
75654 Paris Cedex 13  
Tél. 33 (0) 1 44 23 60 00  
Fax : 33 (0) 1 45 85 68 56

**Editions Hogrefe France**  
75, Avenue Parmentier  
F-75011 Paris  
Téléphone +33 (0)1 40 21 42 07  
Fax +33 (0)1 40 21 42 18  
[contact@hogrefe.fr](mailto:contact@hogrefe.fr)

**ORGANISMES DE FORMATION :**

Aucune formation officielle n'existe à ce jour en France. Cependant, vous pouvez vous adresser au Centre de Ressources Autisme de Bretagne (qui dispense une formation sur trois jours) :

**Centre de Ressources Autisme de Bretagne :**  
**Responsable de la formation : M. Eric LEMONIER**  
Hôpital de Bohars  
Route de Ploudalmézeau  
29280 BOHARS  
Tél. : 02.98.01.52.06  
Fax : 02.98.01.52.33

*Cette fiche a été réalisée en collaboration avec des professionnels de terrain et a été validée par le Comité Technique et Scientifique du centre ressources autismes Nord-Pas de Calais. Elle est la propriété du centre ressources autismes Nord-Pas de Calais et peut être librement utilisée, à la condition de l'attribuer à son auteur en citant son nom (centre ressources autismes Nord-Pas de Calais) et de ne pas en faire d'utilisation commerciale. Toute modification de cette fiche est également interdite.*

## ANNEXE 3



### AUTISM DIAGNOSTIC OBSERVATION SCHEDULE (ADOS)

Cette dernière version date de 2000. Une traduction française est disponible depuis 2008.

Développé par Lord C. et al à partir de deux outils déjà existants, l'ADOS (Lord et al. 1989) et le PL-ADOS (Dilavore et al. 1995)

Cet outil est utilisé en complémentarité avec l'ADI-R pour le diagnostic d'enfants et d'adultes chez qui on soupçonne un trouble autistique.

Il fait partie des outils préconisés dans les Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme<sup>1</sup>.

#### UTILISATION

L'ADOS permet d'évaluer des enfants à partir de 2 ans, et des adultes (en fonction des modules).

L'ADOS a pour but de fournir des contextes standardisés permettant à l'évaluateur de vérifier la présence ou l'absence de comportements spécifiques pour le diagnostic d'autisme ou de trouble envahissant du développement.

Il peut être dispensé par des personnes formées spécifiquement à l'outil : infirmiers, éducateurs, psychologues...

#### MODALITES

L'ADOS fournit un contexte standardisé dans lequel le clinicien peut objectiver les difficultés de la personne évaluée.

C'est un outil d'évaluation semi-structuré.

L'administration de chaque module s'échelonne sur une période d'environ 30 à 40 minutes durant laquelle l'évaluateur met l'enfant en situation de communication, d'interaction sociale et de jeu. Lors de l'évaluation d'enfants jeunes, les parents sont présents dans la salle. La passation est filmée pour une analyse détaillée ultérieure.

<sup>1</sup> Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme / sous la dir. d'Amaria Baghdadli.- [Paris ?] : FFP, juin 2005.- 167 p.





## DOMAINES EVALUES

L'ADOS évalue :

- l'interaction sociale
- la communication
- le jeu
- l'utilisation symbolique du matériel

L'ADOS est composée de 4 modules correspondant à des niveaux différents de développement langagier.

La personne est évaluée avec le module qui correspond à son niveau :

Module 1 : s'adresse aux personnes qui n'utilisent pas le langage de façon spontanée

Module 2 : s'adresse aux personnes chez qui l'utilisation de phrases restreintes est courante.

Module 3 : s'adresse aux personnes qui parlent couramment et pour qui l'utilisation des jouets est une activité appropriée.

Module 4 : s'adresse aux adolescents et adultes parlant couramment et recueille l'information à l'aide d'une conversation interactive (au lieu d'un contexte de jeu).

## COTATION

Les résultats sont codifiés et interprétés en fonction d'un seuil correspondant à un diagnostic d'autisme ou de trouble envahissant du développement suivant un modèle similaire au DSM – IV ou à la CIM 10.

## VALIDATION

« L'ADOS-G, comme l'ADI-R, présente plusieurs limites. Il doit toujours être complété par une interview des parents pour confirmer le diagnostic. En effet, le prélèvement d'observations pendant la passation de l'ADOS-G peut s'avérer insuffisant pour le diagnostic. Par ailleurs, l'ADOS-G ne différencie pas précisément autisme et TED NoS »<sup>2</sup>

## ANALYSE DES RESULTATS

Un diagnostic formel ne peut pas être posé sur la seule base de cet outil ; l'ADI-R sera utilisé en complémentarité.

Les éléments recueillis lors de la passation peuvent être utilisés en clinique pour renseigner sur les forces et les faiblesses de la personne, et étayer des pistes pour un travail d'intervention.

L'ADOS G peut aussi être utilisé pour suivre l'évolution du tableau clinique.

<sup>2</sup> Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme / sous la dir. d'Amalia Baghdadli.- [Paris ?] : FFP, juin 2005. p3

## ANNEXE 4

### Rubrique 3 sur 6

#### Généralités

Quel est le sexe de votre enfant?

Quelle est la date de naissance de votre enfant?

Quelle forme d'autisme a votre enfant?

### Rubrique 4 sur 6

#### L'autisme, une pathologie clinique

Quels sont les premiers signes d'alerte que vous avez décelé chez votre enfant? (1)

Quels sont les premiers signes d'alerte que vous avez décelé chez votre enfant? (2)

Quels sont les premiers signes d'alerte que vous avez décelé chez votre enfant? (3)

A quel âge avez-vous remarqué ces premiers signes?

En avez-vous déjà discuter avec votre médecin de famille?

A quel âge a été posé le diagnostic?

## L'autisme et le parcours de soin

Quel professionnel de santé êtes-vous allé voir en premier pour poser le diagnostic?

Quelle suite a été donnée?

Quel est votre sentiment sur ce premier contact avec le corps médical et le parcours qui a suivi?

## L'autisme et le médecin généraliste

Votre MG suivait-il votre enfant avant la pose du diagnostic?

Votre MG continue-t-il à suivre votre enfant depuis que le diagnostic est posé?

Allez-vous voir votre MG en cas d'évènements aigu (pathologies infectieuses, traumatiques, troubles du comportement...)?

Votre MG adapte-t-il ses consultations lorsque vous consultez?

Selon vous, votre MG présente-t-il des difficultés pour :

Vous sentez-vous soutenu par votre MG?

Pensez-vous mieux connaître la pathologie de votre enfant que votre MG?

## Résumé

**Introduction :** L'autisme est devenu un enjeu de santé publique. La prévalence est estimée à 1/150 par la HAS. Trois Plans ont été déployés, permettant une évolution des pratiques et des mentalités depuis une dizaine d'années. Il se définit comme un trouble neuro développemental touchant trois domaines : communication, interactions sociales, activités restreintes et stéréotypées. L'objectif principal est de préciser la place du médecin généraliste dans le parcours de soin d'un enfant autiste en France en 2016.

**Matériel et méthode :** Il s'agit d'une enquête déclarative, sous forme d'un auto questionnaire envoyé par Internet. 859 réponses sont récoltées. Une partie des questions est traitée sous forme d'analyse statistique. L'autre partie est plus d'ordre déclarative avec un recueil du sentiment des patients.

**Résultats :** L'échantillon recueilli retrouve une proportion de 4 garçons pour 1 fille, un âge de découverte des premiers signes à 1,8 ans, et un âge de diagnostic à 5,6ans. On constate que 74,5% des enfants sont suivis par un médecin généraliste avant la pose du diagnostic. Le médecin généraliste envoie dans la moitié des cas (48%) vers un spécialiste pour poser le diagnostic. Une fois confirmé, les difficultés principales sont le suivi de la pathologie (45%). Il convient d'après les patients d'avoir une écoute attentive, de coordonner et centraliser les informations des différents intervenants, et surtout de délivrer un soutien psychologique auprès des parents.

**Conclusion :** Le médecin généraliste a une place à part entière dans la pathologie de l'autisme. Il intervient à tous les niveaux, tout particulièrement dans le repérage des troubles, permettant un diagnostic plus rapide et la mise en place d'un plan personnalisé de soin plus efficace. Il coordonne les nombreuses informations et intervenants, permettant ainsi de délivrer une écoute attentive et un soutien efficace auprès des familles de patients autistes.