

Trouble du spectre de l'autisme

Diagnostic et évaluation chez l'enfant et l'adolescent

Février 2018

Fiche de synthèse destinée aux professionnels de 2^e ligne¹

OBJECTIFS

Optimiser le parcours de l'enfant et de sa famille, depuis l'identification des signes de développement inhabituel jusqu'au repérage puis, diagnostic d'un trouble du spectre de l'autisme (TSA) (voir figure en page 2).

Réduire le délai entre les premières inquiétudes parentales et la mise en place d'interventions appropriées.

Harmoniser les pratiques et procédures en vue d'un diagnostic initial de TSA chez l'enfant ou l'adolescent de moins de 18 ans.

La première étape du parcours de l'enfant correspondant à l'identification des signes d'alerte et au repérage du risque de TSA au cours d'une consultation dédiée de soins primaires est abordée dans la [fiche de synthèse destinée aux professionnels de 1^{re} ligne](#).

ORGANISATION DU DIAGNOSTIC DE TSA

En raison du caractère multidimensionnel des signes cliniques du TSA, la démarche diagnostique relève d'une équipe pluriprofessionnelle spécialisée de proximité (2^e ligne) : équipes de pédopsychiatrie (services de psychiatrie infanto-juvénile dont centres médico-psychologiques - CMP) ; services de pédiatrie ; centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP) ; centres médico-psycho-pédagogiques (CMPP) ; réseaux de soins spécialisés sur le diagnostic et l'évaluation de l'autisme ou praticiens libéraux coordonnés entre eux par un médecin.

Cette équipe est constituée de professionnels spécifiquement formés aux troubles du neurodéveloppement dont le TSA et aux autres troubles de l'enfance (en particulier pédopsychiatres, pédiatres, psychologues et professionnels de rééducation). Une équipe de 2^e ligne qui ne serait pas en mesure de poser ces diagnostics doit orienter le plus rapidement possible l'enfant vers une équipe en capacité de réaliser la démarche diagnostique.

La démarche diagnostique (diagnostic de TSA, évaluation du fonctionnement, diagnostic des troubles associés et diagnostic différentiel) est progressive et graduée. Elle se fait sur une durée variable et s'adapte aux besoins et à la demande des parents et de l'enfant, pour aboutir à l'annonce du diagnostic.

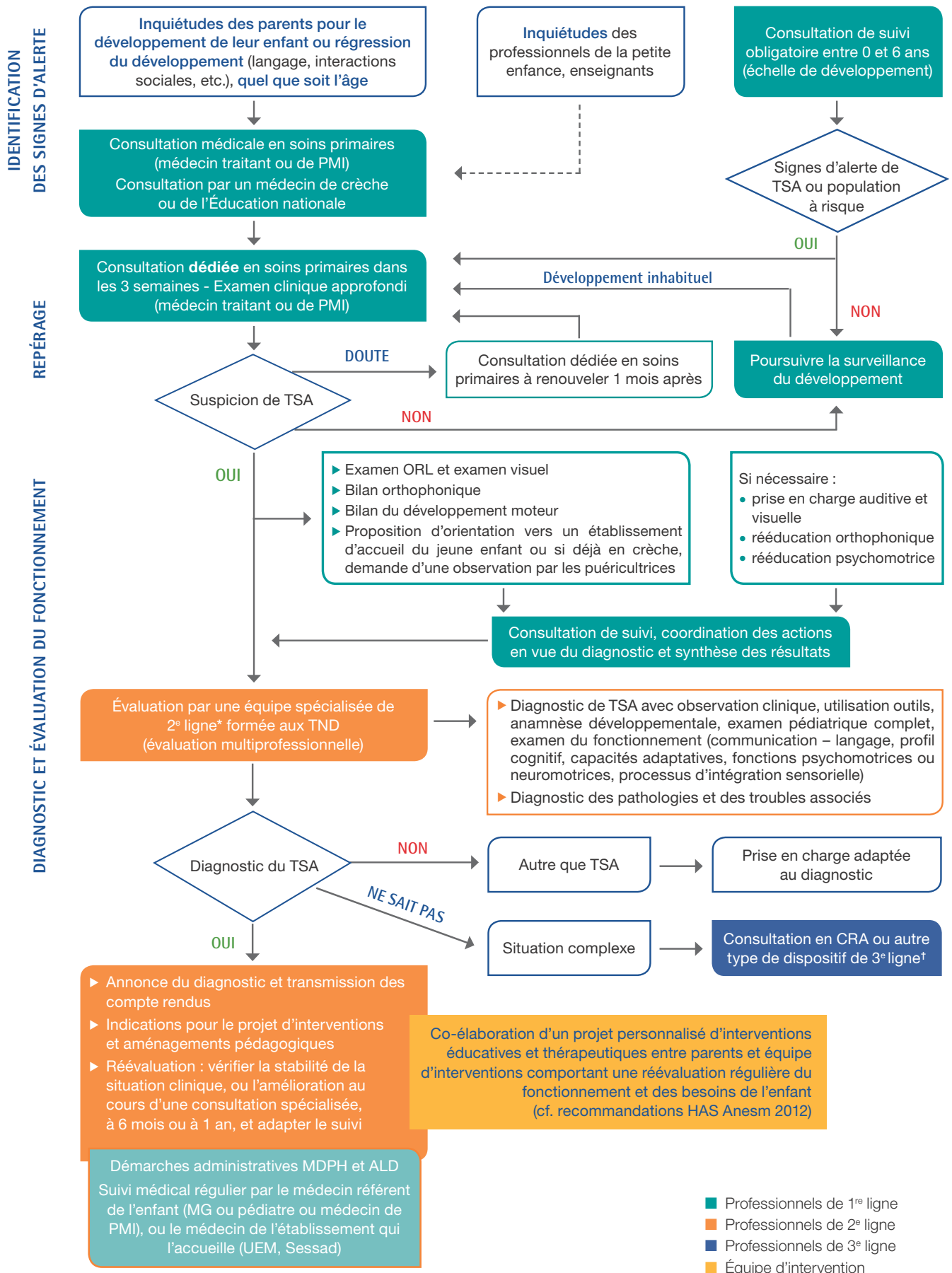
La mise en place des interventions peut débuter avant même que l'ensemble des évaluations initiales à visée diagnostique soit terminé, dès lors qu'un trouble du développement est observé.

La démarche diagnostique ne relève pas immédiatement d'un centre de ressources autisme (CRA) ou d'un autre type de dispositif de 3^e ligne (par exemple : services hospitaliers dédiés au TSA) qui doivent traiter préférentiellement les situations les plus complexes :

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

1. Cette fiche de synthèse est complétée d'une [fiche destinée aux professionnels de 1^{re} ligne](#) et d'une [fiche relative à l'annonce du diagnostic de TSA et à l'information des familles](#).

PARCOURS : DES SIGNES D'ALERTE AU PROJET PERSONNALISÉ D'INTERVENTIONS



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

DÉMARCHE DIAGNOSTIQUE

Le diagnostic de TSA est un diagnostic clinique.

Il s'agit d'un diagnostic médical qui s'appuie sur une synthèse des informations apportées par les professionnels de 1^{re} ligne et par les différents professionnels paramédicaux et psychologues ayant contribué à la démarche clinique approfondie visant l'examen de l'ensemble des dimensions du développement (cf. ci-dessous Évaluation initiale du fonctionnement de l'enfant).

S'il est nécessaire d'utiliser des instruments standardisés pour le diagnostic, la démarche diagnostique ne peut se résumer à leur utilisation qui n'est qu'une aide au jugement clinique ([voir l'annexe 4 du texte des recommandations - Principaux outils de diagnostic de TSA et d'évaluation de sa sévérité](#)).

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

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



Points de vigilance

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

Le diagnostic de TSA peut être particulièrement difficile à établir chez les enfants dont l'âge de développement est inférieur à 18 mois, mais aussi, quel que soit l'âge, chez les enfants et adolescents pour lesquels on ne dispose pas de possibilités de description de l'histoire développementale précoce et dans le cas où des troubles psychiatriques, d'autres troubles neurodéveloppementaux ou somatiques sont associés au TSA.

ÉVALUATION INITIALE DU FONCTIONNEMENT DE L'ENFANT

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

Cette évaluation relève d'une démarche coordonnée et permet d'établir le projet personnalisé d'interventions éducatives et thérapeutiques, en collaboration avec l'enfant ou l'adolescent, les parents et les professionnels concernés².

Elle repose sur :

- des observations directes et indirectes recueillies auprès des proches de l'enfant, en particulier ses parents, mais aussi auprès des professionnels des lieux d'accueil du jeune enfant et de l'école ;
- des batteries de tests standardisés appropriés à l'âge de l'enfant, à son profil de développement (ex. : langage, habiletés motrices, etc.), à son comportement et au contexte de passation, en privilégiant les tests et échelles validés disponibles ([cf. annexe 4 du texte des recommandations](#)) ;
- les domaines et activités décrits dans la classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé.

2. Pour les interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent, se référer à la recommandation suivante : HAS, Anesm. [Autisme et autres troubles envahissants du développement : interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent](#). Saint-Denis La Plaine; 2012.

Contenu de l'évaluation initiale du fonctionnement de l'enfant

- Il est recommandé que l'évaluation initiale comporte au minimum les éléments suivants :
 - **anamnèse développementale détaillée** : date et motifs des premières préoccupations des parents ; histoire du développement incluant les étapes de l'acquisition et le développement de la motricité, du langage, des interactions sociales et de la communication, jeux, intérêts spécifiques, comportement ; antécédents médicaux personnels (préciser le déroulement de la grossesse, la prise éventuelle de médicaments et de toxiques, l'accouchement) et familiaux ; modes de socialisation, de prise en charge et d'accompagnement ;
 - **vérification de la réalisation des tests de repérage standard** (audition, vision³) ;
 - **examen pédiatrique clinique complet** (poids, taille, périmètre crânien, examen neurologique, etc.) ;
 - **observation clinique**, en situation d'interaction avec l'enfant, de ses capacités de communication sociale et de ses comportements afin de rechercher les signes centraux de TSA en référence aux critères du DSM-5. Cette observation peut également être structurée au moyen d'outils standardisés tels que la CARS (*Childhood Autism Rating Scale*) ou l'ADOS (*Autism Diagnostic Observation Schedule*) ou l'ECA-R (échelle d'évaluation des comportements autistiques révisée) ;
 - **examen des différentes dimensions du langage et de la communication non verbale et pragmatique** (ex. : attention conjointe et habiletés conversationnelles) au moyen des tests standardisés disponibles ;
 - **examen du niveau de fonctionnement intellectuel et du profil cognitif** (en termes de difficultés mais aussi de points forts et de potentialités) au moyen de tests psychométriques standardisés disponibles adaptés à l'âge chronologique de l'enfant et à ses autres capacités, notamment le langage ;
 - **examen des capacités adaptatives** de l'enfant dans les situations de vie quotidienne sur la base des observations parentales, en particulier au moyen de l'échelle de Vineland ;
 - **examen des fonctions psychomotrices** dont les habiletés motrices globales et fines à partir de tests standardisés adaptés à l'âge de l'enfant et à ses autres capacités ;
 - **examen des processus d'intégration sensorielle**.

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

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

En cohérence avec la recommandation relative aux interventions chez l'enfant et l'adolescent⁴, il est recommandé que le compte rendu de cette évaluation du fonctionnement soit, en accord avec les parents, transmis aux professionnels chargés de la mise en œuvre des interventions éducatives et thérapeutiques. Pour les aménagements dans le cadre scolaire, si les parents le souhaitent, le compte rendu doit être transmis par leurs soins.

DIAGNOSTIC DES TROUBLES ASSOCIÉS

La recherche des troubles associés, du fait de leur fréquence élevée, est recommandée de manière systématique, avec une vigilance en cas de survenue de comportements-problèmes, dans la mesure où leur prise en compte sur le plan diagnostique et thérapeutique peut considérablement améliorer la qualité de vie des enfants concernés et de leurs proches.

Cette recherche relève d'une démarche où l'on distingue :

- des troubles ou pathologies pouvant avoir un impact sur le fonctionnement de l'enfant avec TSA (par exemple : les autres troubles du neurodéveloppement) ; ces troubles ou pathologies sont à prendre en compte dans l'évaluation de l'intensité des besoins de soutien de l'enfant ;

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

4. HAS, Anesm 2012 (*ibid*).

- des facteurs de vulnérabilité neurobiologique pouvant perturber le neurodéveloppement et contribuer à l'émergence des troubles cognitifs des enfants avec TSA. La recherche de ces facteurs fait partie du « diagnostic étiologique ». Ils incluent :
 - des facteurs de risque (par exemple : la grande prématurité, l'exposition prénatale à des toxiques, etc.),
 - des déterminants neurobiologiques telles que les anomalies chromosomiques ou géniques.

La recherche des troubles associés s'appuie sur un entretien familial, un examen clinique systématique approfondi et sur le recours à des consultations spécialisées, effectués dans la mesure du possible par un médecin spécialiste à proximité du domicile.

Entretien familial

- Histoire de la grossesse et de l'accouchement (problèmes pré- et périnataux incluant les maladies maternelles et la consommation de médicaments, en particulier de valproate, ou de toxiques durant la grossesse, les anomalies fœtales échographiques et les complications obstétricales)
- Histoire du développement précoce avec la chronologie du développement et la recherche de la notion de régression du développement (en particulier du langage ou de la sociabilité)
- Antécédents médicaux personnels de l'enfant (problèmes médicaux ou chirurgicaux, épilepsie, etc.)
- Autres troubles ou maladies associés de l'enfant (hyperactivité, anxiété, maladie de Gilles de la Tourette, troubles obsessionnels compulsifs et dépression)
- Antécédents familiaux (autisme ou TSA, trouble du développement intellectuel, troubles du langage, anomalies congénitales, fausses couches à répétition, décès périnataux, dépression, épilepsie, trouble obsessionnel compulsif [TOC])
- Troubles du sommeil ou troubles du comportement alimentaire

Examen clinique approfondi

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

Recours à des consultations spécialisées

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

Aucun test ou examen paraclinique n'est recommandé de manière systématique pour poser un diagnostic de TSA, leur réalisation s'effectuant sur signe d'appel évoquant un trouble associé ou un diagnostic différentiel. Leur réalisation et leur interprétation relèvent de professionnels de 3^e ligne⁵.

Pour les prescriptions des examens complémentaires orientées par les investigations précédentes, [voir le texte des recommandations](#).

5. Professionnels exerçant en centre ressources autisme (CRA) ou en centre hospitalier pour des avis médicaux spécialisés complémentaires, notamment en neuropédiatrie, génétique clinique et imagerie médicale.

Le diagnostic différentiel est fondé sur une évaluation multidimensionnelle et multiprofessionnelle.

La plupart des diagnostics souvent associés à l'autisme peuvent constituer un diagnostic différentiel, en dehors du mutisme sélectif et du trouble de la communication sociale qui sont des diagnostics exclusifs.

Principaux diagnostics différentiels du TSA

■ Chez l'enfant :

- les troubles sensoriels (surdit  et c cit ) quand ils sont associ s   des troubles du comportement ou des troubles relationnels ;
- les  tats de marasme dans un contexte de carence affective grave et le trouble r actionnel de l'attachement dont les probl mes de relations sociales peuvent quelquefois appara tre   premi re vue comme similaires   ceux du TSA ;
- les troubles de la communication incluant le trouble du langage et le trouble de la communication sociale (pragmatique). Dans certains troubles du langage, il peut exister des probl mes de communication et des difficult s de socialisation secondaires. Le trouble de la communication sociale (pragmatique) comporte une alt ration de la communication sociale et des interactions sociales mais il n'y a pas de comportements ou d'int r ts restreints et r p titifs. Le trouble de la communication sociale (pragmatique) et le TSA s'excluent ;
- le retard global de d veloppement et le trouble du d veloppement intellectuel sans TSA : le trouble du d veloppement intellectuel est retenu en l'absence de diff rence entre le niveau de comp tences sociocommunicatives et le niveau de d veloppement des autres comp tences intellectuelles ;
- le TDAH en raison des troubles de l'attention qui peuvent  tre pr sents  galement dans le TSA ;
- le trouble de l'anxi t  sociale (phobie sociale) qui a en commun avec le TSA le retrait social et la pr f rence pour rester seul ; le retard du langage et de la communication pr sent dans le TSA n'est pas retrouv  pour le trouble de l'anxi t  sociale ;
- certaines formes d' pilepsie telles que le syndrome de Landau-Kleffner qui comporte la survenue entre l' ge de 3 et 7 ans d'une perte de langage (  la fois sur le versant expressif et r ceptif) associ e dans le temps   des crises d' pilepsie ;
- le mutisme s lectif : l'enfant a des comp tences sociales appropri es dans certaines situations et dans les situations o  il est mutique, la r ciprocit  sociale n'est pas alt r e. Le mutisme s lectif et le TSA s'excluent ;
- le syndrome de Rett qui peut comporter une alt ration des interactions sociales au cours de la phase de r gression entre l' ge de 1 an et 4 ans.

■ Chez l'enfant plus grand et l'adolescent :

- le trouble obsessionnel compulsif (TOC) qui peut comporter des st r otypies et des int r ts restreints ;
- la schizophr nie   d but pr coce qui peut comporter une phase prodromique au cours de laquelle un retentissement social ainsi que des int r ts restreints et des croyances atypiques peuvent survenir.

ANNONCE DU DIAGNOSTIC DE TSA ET INFORMATION DES FAMILLES

- L'annonce du diagnostic de TSA et l'information des familles fait l'objet d'[une fiche sp cifique](#).



Ce document pr sente les points essentiels destin s aux professionnels de 2^e ligne de la recommandation de bonne pratique « Trouble du spectre de l'autisme - Signes d'alerte, rep rage, diagnostic et  valuation chez l'enfant et l'adolescent » M thode Recommandations pour la pratique clinique – F vrier 2018. Il est compl t  d'une fiche destin e aux  quipes de 1^{re} ligne et d'une fiche relative   l'annonce du diagnostic de TSA et   l'information des familles.

Ces recommandations et l'argumentaire scientifique sont consultables dans leur int gralit  sur

www.has-sante.fr