



Fédération française de psychiatrie

PROMOTEUR :

Fédération française de psychiatrie (professeur Charles AUSSILLOUX)

Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme

RÉDACTION :

Docteur Amaria Baghdadli

COMITÉ D'ORGANISATION :

Professeur Claude BURSZTEJN (président)
Docteur Amaria BAGHDADLI (chef de projet)
Docteur Stéphane BEUZON (HAS)
Docteur Jacques CONSTANT
Docteur Maria SQUILLANTE
Professeur Bernadette ROGE
Docteur Jean VOISIN
Docteur Isabelle DESGUERRE

Juin 2005

En partenariat avec la Haute Autorité de santé



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

Sous le patronage de la direction générale de la Santé
et de la direction générale de l'Action Sociale,
avec le soutien financier de la DGS, de la DGAS et de la HAS,
avec le concours de la fondation France Telecom

Promoteur

Fédération française de psychiatrie, Président Pr. Charles AUSSILLOUX, pédopsychiatre

Comité d'organisation

Président : Pr. Claude BURSZTEJN, pédopsychiatre, SFPEA, Centre de ressources autisme Alsace
Chef de projet : Dr Amaria BAGHDADLI, pédopsychiatre, Centre de ressources autisme Languedoc-Roussillon

Pr. Bernadette ROGE, psychologue, ARAPI

Dr Jacques CONSTANT, pédopsychiatre, SFPEA

Dr Maria SQUILLANTE, pédopsychiatre, API

Dr Jean VOISIN, pédiatre, ANECAMSP

Dr Isabelle DESGUERRE, neuropédiatre, Société de pédiatrie

Dr Stéphane BEUZON, médecin, ANAES

Documentaliste : Mme Colette Boy

Secrétariat : Mmes Marie-Pierre Théry et Carine Thomas

GROUPE DE TRAVAIL A : « Diagnostic clinique et information du diagnostic à la famille »

Mme Sandra SARACINO, psychologue, AVIGNON

Dr Valérie MONTREYNAUD, pédopsychiatre, PARIS

Dr Pascaline GUERIN, pédopsychiatre, CHARTRES

Dr Christian ZIX, pédiatre, SAINT-AVOLD

Pr. Alain LAZARTIGUES, pédopsychiatre, BREST

M. Pierre FENAUX, parent, BOBIGNY

Mme Pascale DANSART, orthophoniste, TOURS

EXPERTS :

Mme Cécile ASPE, parent, PARIS

Pr. Charles AUSSILLOUX, pédopsychiatre, MONTPELLIER

Pr. Catherine BARTHÉLEMY, pédopsychiatre, TOURS

GROUPE DE TRAVAIL B : Diagnostic des anomalies associées (clinique, biologie, génétique, imagerie)

Dr Yvonne COINCON, pédopsychiatre, GRENOBLE

Pr. Manuel BOUVARD, pédopsychiatre, BORDEAUX

Dr Nathalie BODDAERT, radiopédiatre, PARIS

Dr Jean Marc PINARD, neuropédiatre, GARCHES

Dr Delphine HERON, généticienne, PARIS

Dr Jean-Jacques TAILLANDIER, ORL

Dr Nadia CHABANE, pédopsychiatre, PARIS

Dr Pascal LENOIR, pédopsychiatre, TOURS

M. Jean-Louis AGARD, parent, MONTASTRUC-LA-CONSEILLÈRE

EXPERTS :

Dr Monica ZILBOVICIUS, psychiatre, radiologie, ORSAY

Dr ROCCHICCIOLI, pharmacien, hormonologie pédiatrique maladies métaboliques, PARIS

GROUPE DE TRAVAIL C : « Des premiers indices au diagnostic »

Dr Colette BAUBY, médecin de PMI, CHÂTEAURENARD
Mme Nicole DENNI-KRICHEL, orthophoniste, STRASBOURG
Dr MAUREL OLLIVIER, neuropédiatre, PARIS
Dr François BRIDIER, pédopsychiatre, GRENOBLE
Dr Jacques LANGUE, pédiatre, LYON
Dr Eva TOUATY, pédiatre, CHOISY-LE-ROY
Dr Pierre LE MAUFF, généraliste enseignant, LA ROCHE-SUR-YON
Dr Thierry MAFFRE, pédopsychiatre, TOULOUSE
Dr Pascale ISNARD, pédopsychiatre, PARIS
Mme LEMPP, psychomotricienne, REIMS

EXPERTS :

Pr. GOLSE, pédopsychiatre, PARIS
Mme LAZNIK, psychologue, PARIS
M. HERAULT, président de la Fédération Sésame-Autisme, PARIS
Mme FRIEDEL, présidente de l'Association Autisme France, MOUGINS

GROUPES DE LECTURE

- **Société française de pédiatrie**
 - Dr Jacques CHEYMOL, pédiatre, PARIS
 - Dr Catherine SALINIER-ROLLAND, pédiatre libéral, GRADIGNAN
 - Pr Pierre LEQUIEN, pédiatre hospitalier, LILLE
 - Pr Jean-Paul DOMMERGUES, pédiatre hospitalier, PARIS

- **Association nationale des équipes contribuant à l'action médico-sociale précoce**
 - Dr Michèle ANICET, psychiatre hospitalier, MONTFAVET
 - Dr Edgar MOUSSAOUI, psychiatre hospitalier, CAEN

- **Association des psychiatres d'intersecteurs infantojuvéniles**
 - Dr Alain POURRAT, psychiatre hospitalier, ROANNE
 - Dr Pierre THEVENOT, psychiatre hospitalier, PARIS

- **Société française de neuropédiatrie**
 - Pr Louis VALLEE, pédiatre hospitalier, LILLE
 - Dr Jean-Michel PEDESPAN, pédiatre hospitalier, BORDEAUX

- **Société française de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent et des disciplines associées**
 - Dr Michèle BOURRAT, psychiatre hospitalier, LIMOGES
 - Pr Pierre DELION, psychiatre hospitalier, LILLE
 - Pr Bernard GOLSE, psychiatre hospitalier, PARIS
 - Pr Martine MYQUEL, psychiatre hospitalier, NICE
 - Pr Jean Philippe RAYNAUD, psychiatre hospitalier, TOULOUSE

- **Société française d'ORL**
 - Dr Martine FRANCOIS, PARIS ;

- **Fédération nationale des orthophonistes**
 - Mme Christine MONDON – SAINT-ÉGRÈVE
 - Mme Chantal BROUSSE – MOUGINS
 - Mme Josiane ROZEC – BREST

- **Association pour la recherche sur l'autisme et la prévention des inadaptations**
 - Mme Sophie BIETTE
 - Pr Patrick CHAMBRES, CLERMONT-FERRAND
 - Mme Chantal TREHIN
 - Dr René TUFFREAU, psychiatre dans le médico-social, ORVAULT

- **Association Autisme France**
 - Dr Catherine MILCENT
 - Dr Isabelle ALLARD-FENAUUX

- **Association Sésame-Autisme**
 - Dr Pierre BORRELLY, NÎMES
 - Mme Marianne LIGNAC-MARY, PARIS
 - Mme Françoise PLISSON

- **Autres**
 - Dr Brigitte ASSOULINE, psychiatre hospitalier, SAINT-ÉGRÈVE
 - Pr Catherine BARTHÉLEMY, psychiatre hospitalier, TOURS
 - Mme Myriam CLEMENT, psychologue, SAINT-ÉGRÈVE
 - Pr. René PRY, psychologue, MONTPELLIER
 - Mme Karen RITCHIE, Directeur de recherche Inserm E0361, MONTPELLIER

SOMMAIRE

INTRODUCTION GÉNÉRALE	6
MÉTHODE GÉNÉRALE	8
STRATÉGIE DE RECHERCHE DOCUMENTAIRE.....	10
RÉSUMÉ DES RECOMMANDATIONS.....	13
ARGUMENTAIRE POUR LES RECOMMANDATIONS	22
INTRODUCTION.....	22
DIAGNOSTIC CLINIQUE ET INFORMATION DIAGNOSTIQUE AUX FAMILLES	24
1/Quelles sont les bases du diagnostic de l'autisme ?	24
2/Quels sont les outils du diagnostic et de l'évaluation clinique de l'autisme ?.....	29
3/Quelles sont les procédures à suivre pour le diagnostic ?.....	37
4/Quelles références nosologiques peut-on utiliser pour le diagnostic ?.....	37
5/Quelles informations doit-on donner aux familles ?.....	45
6/Comment envisager les liens entre les procédures diagnostiques et les actions de prises en charges ? ...	49
DIAGNOSTIC DES ANOMALIES ASSOCIÉES	50
1/Quelles sont les anomalies habituellement associées à l'autisme ?.....	50
2/Quels sont les risques de troubles du développement pour la fratrie ?	57
3/Quelles sont les données actuelles issues de la recherche génétique et en neuro-imagerie ?	58
4/Quels sont les éléments cliniques qui permettent d'orienter les investigations complémentaires ?	61
5/Quelles sont les investigations complémentaires à réaliser ?.....	61
6/Comment articuler ces investigations complémentaires avec l'ensemble de la démarche diagnostique et du processus de prise en charge ?	64
7/Quelles sont les investigations complémentaires utiles pour la recherche ?	64
DES PREMIERS INDICES DU RISQUE D'AUTISME À SON DIAGNOSTIC	66
1/Quels sont les indices que doivent connaître et rechercher les médecins de première ligne (médecins généralistes, pédiatres, médecins de PMI...) ?	69
2/Quels sont les outils du dépistage des TED ?	80
3/Quelles sont les conditions du dépistage systématique de l'autisme et des TED ?.....	85
4/Quel est l'intérêt d'une orientation diagnostique précoce et quelles sont les actions à entreprendre pour favoriser une telle orientation ?	91
5/Comment et quelle information délivrer au public et aux familles ?	92
PROPOSITIONS D' ACTIONS FUTURES.....	93
RÉFÉRENCES APPELÉES DANS LE TEXTE.....	94
RÉFÉRENCES COMPLÉMENTAIRES	110
ANNEXES	121

INTRODUCTION GÉNÉRALE

- **Promoteur des recommandations**

Ces recommandations sont élaborées à la demande de la Fédération française de psychiatrie.

- **Thème des recommandations**

Ces recommandations portent sur le diagnostic de l'autisme infantile et des autres troubles envahissants du développement. Elles intéressent plus particulièrement les enfants et les adolescents âgés de moins de 18 ans.

- **Professionnels concernés**

Ces recommandations sont destinées aux professionnels impliqués dans la prise en charge diagnostique des enfants avec un autisme infantile ou un autre trouble envahissant du développement : médecins généralistes ou médecins spécialistes (en particulier, pédiatres, pédopsychiatres), médecins scolaires, médecins des centres de PMI, professionnels de la petite enfance, psychologues, orthophonistes, psychomotriciens, puéricultrices, infirmiers, éducateurs et équipes multidisciplinaires.

- **Force (gradation) des recommandations :**

Les recommandations proposées sont classées en grade A, B, C ou D selon le niveau de preuve des études sur lesquelles elles sont fondées :

- ✓ **Une recommandation de grade A est fondée sur une preuve scientifique établie par des études de fort niveau de preuve** comme des essais comparatifs randomisés de forte puissance et sans biais majeur et/ou méta-analyse d'essais comparatifs randomisés, analyse de décision basée sur des études menées.
- ✓ **Une recommandation de grade B est fondée sur une présomption scientifique fournie par des études de niveau intermédiaire de preuve**, comme des essais comparatifs randomisés de faible puissance, des études comparatives non randomisées bien menées, des études de cohortes.
- ✓ **Une recommandation de grade C est fondée sur un faible niveau de preuve**, par exemple études cas témoins, série de cas.
- ✓ **Une recommandation de grade D est fondée sur un accord professionnel exprimé au sein du groupe de travail et du groupe de lecture.**

- **Niveau de preuve scientifique fourni par la littérature :**

- ✓ **Niveau (ou classe) 1 :**

Doit remplir tous les critères de a à d.

- a) Étude prospective d'une cohorte bien définie incluant une description de la nature de la population, les critères d'inclusion et d'exclusion, les caractéristiques démographiques telles que l'âge, le sexe et le type de recueil.

- b) La taille de l'échantillon doit être appropriée à la puissance statistique de façon à permettre de justifier une conclusion ou pour identifier des sous-groupes pour lesquels les tests font état ou pas de résultats significatifs.
- c) L'interprétation des évaluations réalisées doit être faite en aveugle de l'évolution.
- d) Il doit y avoir une description satisfaisante des techniques d'évaluation.

✓ **Niveau (ou classe) 2 :**

Doit remplir les critères a ou b.

- a) Étude prospective d'une cohorte bien définie qui répond à d'autres critères que ceux de la classe 1 a, 1 b et 1 d.
- b) Étude prospective ou rétrospective à laquelle il manque l'un des critères suivants : effectif suffisant, méthodologie adéquate, description des critères d'inclusion et d'exclusion et informations telles que âge, sexe et caractéristiques du recueil.

✓ **Niveau (ou classe) 3 :**

Doit remplir les critères a ou b.

- a) Petite cohorte ou série de cas.
- b) Opinion d'experts, consensus ou enquête.

Une analyse coûts-avantages ou une méta-analyse peut être de classe 1, 2 ou 3, selon la robustesse des données sur lesquelles l'analyse est basée.

MÉTHODE GÉNÉRALE

Ces recommandations ont été élaborées selon la méthode des recommandations pour la pratique clinique, publiée par l'ANAES. Des professionnels multidisciplinaires, ayant un mode d'exercice public ou privé, d'origine géographique variée et experts dans le domaine du diagnostic de l'autisme, ainsi que des membres d'associations de familles, ont été désignés par leurs associations ou sociétés savantes respectives pour les représenter (14 au total – voir annexe). Un président a coordonné les travaux des groupes de travail. Une chargée de projet a fait une revue de la littérature en évaluant son niveau de preuve scientifique et en la synthétisant pour permettre aux groupes de travail d'établir des recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme.

Étant donné la spécificité de l'objectif (pratique professionnelle dans le contexte national actuel) et le petit nombre de publication française dans la littérature scientifique de premier plan (Médecine établie par les preuves), les articles exposant un point de vue singulier, une pratique ou une expérience et relatifs au contexte français ont été consultés et utilisés dans l'argumentaire des recommandations. Cette stratégie a pour objectif de rendre compte des particularités des pratiques professionnelles dans notre pays, en les confrontant aux pratiques d'autres pays et aux « preuves » validant une pratique donnée. En définitive, il s'agit de proposer des recommandations pertinentes, c'est-à-dire « réalisables » et acceptables aux professionnels de notre pays dans l'état d'avancement de la science et dans l'état de l'organisation de notre système de santé.

La littérature a été identifiée en utilisant principalement les moteurs de recherche Medline, Psych-Info et Francis-Pascal. D'autres sources ont aussi été consultées comme la Banque de données en santé publique (BDSP) et Cochrane Library (voir chapitre sur la stratégie de recherche documentaire). Plusieurs journaux spécialisés dans les domaines de l'autisme ou des troubles du développement ont été consultés manuellement ou électroniquement pour compléter la recherche. C'est le cas également de chapitres d'ouvrages, mais aussi de rapports ou circulaires du ministère de la Santé ayant un rapport avec le thème traité (voir chapitre sur la stratégie de recherche documentaire). La littérature grise (c'est-à-dire non encore indexée dans les catalogues d'édition ou dans les circuits traditionnels de diffusion de l'information) a été recherchée par des contacts directs avec ses auteurs.

Notre recherche a porté sur l'édition de guide de bonne pratique (sans limite de temps), sur les revues (10 ans d'antériorité) et sur les articles (7 ans d'antériorité) publiés en langue française ou anglaise. L'équation de recherche utilisée dans Pubmed a été la suivante :

« Child Development Disorders, Pervasive [MeSH Terms]OR autistic disorders [MeSH Terms] OR asperger syndrome [MeSH Terms] NOT schizophrenia [MeSH Terms] Field : All Fields, Limits : All Child : 0-18 years, Publication Date from 1998 to 2005/01/31, Humans diagnosis [MeSH Subheading] or diagnosis [MeSH Terms] ».

L'équation de recherche a ensuite été affinée avec d'autres mots-clés du Mesh (Thesaurus de Medline) établis en fonction des questions à traiter par chaque groupe de travail. La stratégie de recherche documentaire est précisée dans le chapitre du même nom. Les articles ont ainsi été sélectionnés sur la base de la pertinence de leur abstract par rapport aux différentes questions à traiter dans les groupes de travail. Chaque article sélectionné a ensuite été lu dans

sa version intégrale avant de faire l'objet d'un classement de son niveau de preuve. Dans les cas où seul un éclairage complémentaire était utile à une question préalablement suffisamment documentée, seul l'abstract a été lu. L'utilisation de cette équation a d'abord permis d'identifier 2 672 articles. Au total, 1 223 articles ont été analysés, 366 sont cités dans le texte et 233 sont indiqués comme références complémentaires.

Les recommandations établies ensuite par les groupes de travail ont été basées sur les données issues de cette littérature (classée selon son niveau d'évidence) et/ou sur l'opinion d'un panel (représenté par les groupes de travail) et/ou parfois sur l'opinion d'experts sollicités par rapport à leur expérience singulière.

Un groupe de lecture, composé selon les mêmes critères que les groupes de travail, a été consulté par courrier et a donné son avis sur le fond et la forme des recommandations, en particulier sur leur lisibilité et leur applicabilité. Les commentaires des groupes de lecture ont été pris en compte chaque fois que possible dans la rédaction des recommandations.

STRATÉGIE DE RECHERCHE DOCUMENTAIRE

I – Sources d'informations :

- Bases de données bibliographiques

MEDLINE (National Library of Medicine, États-Unis)

Psych-Info (American psychological Association, États-Unis)

Francis-Pascal (INIST-CNRS, France)

BDSP (Banque de données en santé publique, France)

- Autres sources d'informations

Base HTA – The International Network of Agencies for Health Technology Assessment, (INAHTA)

National Guideline Clearinghouse

Cochrane Library

Sociétés savantes compétentes dans le domaine étudié

Moteurs de recherche sur Internet

Moteurs de recherche des éditeurs de revues électroniques (Wiley-intersciences, Kluwer Academic, Blackwell-Science Synergy, Elsevier-Science Direct)

La recherche a été réalisée entre octobre et novembre 2004 avec une mise à jour en janvier 2005. La recherche la plus détaillée a été réalisée avec Medline.

II – Stratégie de recherche et résultats des recherches

La stratégie de recherche définie avec la chef de projet précise :

- les termes utilisés pour chaque question des 3 groupes de travail ;
- les types de publications retenus (tous) ;
- l'antériorité des articles est de 7 ans (sauf recommandations : 10 ans), Limite d'âge : (0-18 ans), langue : anglais et français, le genre : humain.

Les termes des recherches sont soit des mots-clés extraits des thésaurus (« mesh term » pour la base Medline et DE = descripteur pour les autres bases de données), soit des mots du titre et du résumé (mots libres). Ils sont combinés en autant d'étapes que nécessaire à l'aide des opérateurs « ET », « OU », « SAUF ».

Une présentation sous forme de tableau reprend les étapes successives de la recherche et les résultats. Le champ de recherche est précisé après le mot.

Devant le nombre de résultats est précisé le nom de la base de données M : Medline, P : Psych-Info, F : Francis-Pascal, B : BDSP.

Types d'études/sujets période		Nb. de Réf.
Épidémiologie/prévalence de l'autisme 1998-2005-01-31		M : 90
ÉTAPE 1	Child Development Disorders, Pervasive [MeSH Terms] OR autistic disorders [MeSH Terms] OR asperger syndrome [MeSH Terms] NOT schizophrenia [MeSH Terms]	
ET	epidemiology [MeSH Terms] OR prevalence [MeSH Terms]	
Guides de bonnes pratiques 1994-2005		M : 4
	Child Development Disorders, Pervasive [MeSH Terms] OR autistic disorders [MeSH Terms] OR asperger syndrome [MeSH Terms] NOT schizophrenia [MeSH Terms]	
ET	Practice Guideline [Document type]	
Diagnostic clinique et information du diagnostic à la famille		
Diagnostic de l'autisme (Requête globale) 1998-2005-01-31		M : 1429
ÉTAPE 1	Child Development Disorders, Pervasive [MeSH Terms] OR autistic disorders [MeSH Terms] OR asperger syndrome [MeSH Terms] NOT schizophrenia [MeSH Terms]	
ET	[MeSH Terms] Field : All Fields, Limits : All Child : 0-18 years, Publication Date from 1998 to 2005/01/31, Humans	
ÉTAPE 2	diagnosis [MeSH Subheading] or diagnosis [MeSH Terms]	
	('Aspergers* (DE) or 'autism' (DE) or 'Autistic-Children' (DE) or 'Early-Infantile-Autism') (DE) AND ('Diagnosis' (DE) or 'interviews' (DE) or 'psychometrics' (DE) or 'measurement' (DE) or 'assessment' (DE))	P : 410
	(autis* (DE) or aspergers* (DE)) AND diagnosis (DE)	F : 318
	Autisme (descripteur) AND Diagnostic (descripteur)	B : 111
Dont Revues de la littérature 1998-2005-01-31		M : 220
ÉTAPE 2 ET	Limits : review	
Troubles associés 1998-2005-01-31		M : 63
ÉTAPE 2 ET	comorbidity [MeSH Terms]	
Diagnostic différentiel 1998-2005-01-31		M : 192
ÉTAPE 2 ET	diagnosis, differential [MeSH Terms]	
Outils pour le diagnostic et évaluation 1998-2005-01-31		M : 499
ÉTAPE 2 ET	psychometrics [MeSH Terms] OR tests [Title/Abstract] OR interview [Title/Abstract] or assessment [Title/Abstract] OR evaluation [Title/Abstract] OR scale [Title/Abstract] OR techniques [Title/Abstract] AND methods [Title/Abstract]	
Procédures 1998-2005-01-31		M : 23

ÉTAPE 2 ET referral and consultation [MeSH Terms] OR professional practice [MeSH Terms] AND organisation and administration [MeSH Terms]

Références nosologiques 1998-2005-01-31 M : 22

ÉTAPE 1 ET classification [MeSH Terms] or nosology [Title/Abstract]

Annonce et information 1998-2005-01-31 M : 113

ÉTAPE 2 ET parents [MeSH Terms] OR family [MeSH Terms] OR disclosure [MeSH Terms]

Diagnostic des anomalies associées

Biologie 1998-2005-01-31 M : 21

ÉTAPE 2 ET biology [MeSH Subheading] or biology [MeSH Terms]

Génétique 1998-2005-01-31 M : 151

ÉTAPE 1 ET genetics [MeSH Subheading] or genetics [MeSH Terms]

Revue de la littérature M : 33

Imagerie médicale 1998-2005-01-31 M : 214

ÉTAPE 1 ET brain [MeSH Terms] OR image [MeSH Terms] OR magnetic resonance imaging [MeSH Terms]

Revue de la littérature 1998-2005-01-31 M : 62

Potentiel évoqué 1998-2005-01-31 M : 27

ÉTAPE 1 ET ERP [Title/Abstract]

Des premiers indices au diagnostic

Indices à rechercher par les médecins de première ligne 1998-2005-01-31 M : 132

ÉTAPE 1 ET signs [Title/Abstract] OR indicators [Title/Abstract] OR detection [Title/Abstract] OR identification [Title/Abstract]

Instruments de dépistage 1998-2005-01-31 M : 90

ÉTAPE 1 ET screening [MeSH Terms]

screening [(DE) P : 120

Informations à donner au grand public M : 0

Diagnostic précoce 1998-2005-01-31 M : 22

ÉTAPE 1 ET early diagnosis [Title/Abstract]

Dépistage en population générale 1998-2005-01-31 M : 53

ÉTAPE 1 ET Mass screening [MeSH Terms]

Nombre total de références obtenues : 2672

Nombre de références analysées : 1223

Nombre de références citées dans le texte : 366

Nombre de références complémentaires : 233

RÉSUMÉ DES RECOMMANDATIONS

1. Bases du diagnostic d'autisme

- L'autisme est un trouble du développement dont le diagnostic est basé sur l'observation de perturbations qualitatives dans les domaines des interactions sociales réciproques et de la communication et sur celle du caractère restreint, répétitif des comportements, des intérêts et des activités (CIM10).
- Le diagnostic de l'autisme et des TED est clinique. Il n'existe aucun marqueur biologique et aucun test diagnostique connus à ce jour.
- La démarche diagnostique associe l'établissement d'un diagnostic nosologique et la réalisation d'une évaluation individualisée fonctionnelle des troubles et des capacités. Elle s'articule avec la recherche d'anomalies, troubles ou maladies associés et se fait dans une relation de collaboration avec la famille. **(Grade D)**
- Il est fortement recommandé d'utiliser pour le diagnostic nosologique la terminologie employée par la Classification internationale des maladies (CIM10) pour homogénéiser la formulation des diagnostics donnés aux parents et faciliter les comparaisons en recherche. Quand une autre classification est utilisée en complément (CFTMEA R, DSM IV...), la correspondance du diagnostic avec la CIM10 doit être indiquée. **(Grade D)**
- L'évaluation fonctionnelle est issue des observations pluridisciplinaires de professionnels expérimentés et formés à l'examen de différents domaines du développement. Ces observations sont complétées par l'entretien avec les parents. **(Grade D)**
- Les troubles sont suffisamment stables à partir de 3 ans pour permettre un diagnostic fiable ; pour un fort pourcentage de cas, un diagnostic peut être posé de façon fiable aussi à partir de 2 ans. En dessous de 2 ans, la fiabilité du diagnostic n'est pas établie. **(Grade B)**.

2. Outils de diagnostic et d'évaluation fonctionnelle de l'autisme

- Le diagnostic d'autisme s'établit cliniquement grâce aux observations pluridisciplinaires de professionnels formés et expérimentés complétant les observations parentales. Le recueil des observations parentales est facilité par un guide d'entretien portant sur les différents domaines de perturbations de l'autisme. L'ADI est le guide d'entretien structuré avec les parents le mieux reconnu au plan international. Dans le cas d'enfants de moins de 3 ans cependant, il est moins sensible que le jugement d'un clinicien expérimenté **(Grade B)**. Sa durée de passation est longue et il est prévu que son enseignement encore restreint en France se développe.
- L'observation du comportement permet de vérifier la présence des signes caractéristiques. L'usage de la vidéo est un support intéressant pour la discussion clinique et pour rapporter les observations aux parents. Elle peut se faire dans des situations structurées en utilisant des outils standardisés tels que l'ADOS qui est le mieux reconnu internationalement.
- La CARS est une échelle diagnostique d'utilisation simple qui permet aussi d'apprécier le degré de sévérité des troubles autistiques **(Grade B)**.
- Différents domaines du développement doivent être systématiquement examinés, mais il n'y a pas de procédure ou de tests standard. L'adaptation (contexte de passation, présentation des épreuves, interprétation des résultats) des procédures ou des tests habituellement utilisés pour les enfants au développement typique est nécessaire en fonction des particularités comportementales **(Grade D)**.
 - **Observation clinique** dans une situation semi-structurée (de jeux avec un adulte par exemple) et/ou en situation non structurée (en situation de vie quotidienne) – Une observation éventuellement

répétée dans le temps est indispensable pour permettre le recueil sur une période suffisante des capacités et difficultés.

- **Examen psychologique** – Il est indispensable pour déterminer le profil intellectuel et socioadaptatif. Les tests non spécifiques à l'autisme sont à adapter pour mesurer le niveau de fonctionnement (Brunet-Lézine, tests de Weschler, K-ABC...). L'échelle de Vineland est validée et disponible en français ; elle permet d'apprécier les capacités socioadaptatives. Elle fournit aussi une estimation intéressante du fonctionnement global (en particulier chez les enfants de bas niveau) car elle repose sur une estimation des capacités en situation ordinaire. Le PEP-R destiné spécifiquement aux personnes autistes permet aussi une description du comportement et des compétences développementales dans différentes situations. Une évaluation neuropsychologique peut être utile en complément.
- **Examen du langage et de la communication** – Il est indispensable pour évaluer les aspects formels (parole et langage sur les versants expressif et réceptif ainsi que les praxies) et pragmatiques (attention conjointe et autres actes de communication) ainsi que le langage écrit si besoin, voire le langage gestuel. Le choix des tests dépend du profil individuel de l'enfant. L'ECSP et la grille de *Whetherby* peuvent être utilisées pour décrire le profil de communication en particulier chez les enfants avec peu ou pas de langage.
- **Examen du développement psychomoteur et sensorimoteur** – Il est indispensable pour examiner la motricité (globale et fine), les praxies et l'intégration sensorielle. Les tests, non spécifiques à l'autisme, sont à adapter.

3. Procédures à suivre pour le diagnostic (Grade D)

Professionnels

- Le diagnostic clinique de l'autisme et des TED requiert l'intervention coordonnée et pluridisciplinaire de professionnels formés et expérimentés dans le domaine de l'autisme qui ont à examiner les aspects psychopathologiques et de développement (cognitions, communication, sensorimotricité).

Lieux

- Le diagnostic est assuré auprès de toute équipe pluridisciplinaire 1) disposant de professionnels formés, compétents et suffisamment entraînés pour examiner le développement (cognitions, communication, sensorimotricité) et les aspects psychopathologiques ; 2) ayant une bonne connaissance de ce qui peut être proposé aux parents en termes de soins, d'éducation, de pédagogie et d'accompagnement de leur enfant ; 3) articulée avec les professionnels susceptibles d'assurer les consultations génétique et neurologique.
- Dans la mesure où leur plateau technique est suffisant, ces équipes peuvent être localisées en CAMSP, CMPP, cabinet de praticiens libéraux coordonnés entre eux, service de psychiatrie infanto-juvénile, service de pédiatrie, unités d'évaluation ou centres de ressources autisme régionaux (CRA).
- Il est souhaitable que le diagnostic se fasse le plus à proximité du domicile de la famille pour en faciliter l'accessibilité et pour favoriser les liens avec les professionnels qui ont orienté la famille et vont assurer la prise en charge.
- Les CRA doivent faciliter l'établissement de diagnostics par les équipes de base en favorisant la formation des praticiens et la mise en pratique des recommandations. Ils peuvent réaliser eux-mêmes le diagnostic dans les cas qui prêtent à discussion après évaluation ou encore à la demande des familles pour constituer un recours.
- Lorsque des professionnels suspectent un TED chez un enfant et n'assurent pas eux-mêmes la procédure diagnostique décrite ci-dessus, ils doivent l'adresser le plus tôt possible à une équipe spécialisée en préparant sa famille et en favorisant les conditions de l'accueil de l'enfant et de sa famille auprès d'une autre équipe. Il n'est pas nécessaire d'attendre la confirmation du diagnostic pour débiter la prise en charge de l'enfant.

Organisation

- Les équipes pluridisciplinaires interpellées directement par les familles pour une demande de diagnostic, mais qui ne peuvent assurer de prise en charge ultérieurement doivent s'assurer au préalable qu'une équipe de proximité est en mesure de réaliser cette prise en charge.

- La procédure diagnostique implique une articulation en amont et en aval avec les professionnels qui vont assurer la prise en charge.
- Il n'y a pas d'organisation standard de la procédure diagnostique. Elle peut se dérouler sur plusieurs demi-journées continues et comporter une synthèse en équipe suivie d'un compte rendu oral et écrit aux parents. Elle peut être plus étalée dans le temps sur une ou deux semaines pendant lesquelles les examens nécessaires sont réalisés (au cours d'observations en séquence d'hospitalisation à temps partiel) ainsi que la réunion de synthèse et le compte rendu aux parents.
- Il est important de constituer en collaboration avec la famille et les autres professionnels un dossier réunissant les résultats des différentes investigations ayant pour objet l'établissement du diagnostic nosologique, de l'évaluation fonctionnelle ou le diagnostic des troubles associés.
- Une évaluation régulière (généralement tous les 12 à 18 mois) doit être envisagée pour les enfants jusqu'à leur sixième année. Le rythme des évaluations ultérieures est à définir suivant l'évolution.

Échéancier

- Les équipes assurant la responsabilité du diagnostic doivent donner la priorité à l'examen des enfants pour lesquels aucun diagnostic n'est encore établi. Le délai pour la réalisation de l'évaluation ne devrait pas dépasser 3 mois.

4. Information aux parents

- **Information avant l'établissement du diagnostic (Grade D)**

- Éviter d'annoncer un diagnostic avant les résultats de l'évaluation pluridisciplinaire.
- Il est préférable de ne pas utiliser les termes d'autisme ou de TED chez un enfant de moins de 2 ans.
- En cas de doute diagnostique, il est préférable d'utiliser la notion de trouble du développement dont la nature est à préciser.

- **Information après l'établissement du diagnostic (Grade D sauf autre précision)**

- Il revient au médecin responsable et coordonnateur de la procédure diagnostique d'énoncer le diagnostic aux deux parents.
- Cette information doit être donnée dans le service où ont été effectués le diagnostic et l'évaluation, en s'assurant des conditions d'accueil des familles, en respectant un délai qui ne devrait pas dépasser 1 mois.
- L'annonce du diagnostic doit se faire dans un cadre permettant une discussion d'une durée suffisante avec les parents, en leur donnant la possibilité de poser des questions et d'exposer leur point de vue.
- Les informations données doivent être les plus exhaustives et les plus précises possibles. **(Grade C)**
- Il est recommandé de faire référence à la nosographie reconnue internationalement et d'éviter des termes pouvant être perçus comme trop vagues tels que « traits » ou « tendances autistiques ». **(Grade C)**
- Dans les cas où il est difficile d'établir avec précision le diagnostic, il est important de donner un cadre diagnostique, tel que « TED non spécifiés » ou « troubles du développement ». Une explication doit être donnée aux parents sur les raisons de ces imprécisions et une évaluation ultérieure doit être proposée.
- Conformément à la demande de la plupart des parents, il est recommandé de leur remettre un rapport écrit synthétisant les principaux résultats des bilans réalisés **(Grade C)**.
- Il est souhaitable de favoriser l'accès des familles aux informations sur leurs droits, les associations, les ressources locales, le syndrome autistique, etc.

- **Information à la personne (enfant, adolescent ou adulte) sur son diagnostic (Grade D)**

- Il revient au professionnel responsable de la prise en charge ou au professionnel responsable de l'équipe qui a réalisé le diagnostic d'informer la personne.
- Cette information doit se faire soit au terme de la procédure diagnostique, soit à tout autre moment de sa vie lorsque cette question se pose (perception de sa différence, période d'orientation...).

- L'annonce doit tenir compte de l'âge et des capacités cognitives de la personne et se situer dans son projet de vie.
- **Une attention particulière devra être portée aux membres de la fratrie et une information spécifique pourra leur être donnée. (Grade D)**

5. Articulations entre procédure diagnostique et actions de prise en charge (Grade D)

- La procédure diagnostique doit être immédiatement articulée aux actions de prise en charge.
- Ces liens doivent comporter des contacts entre équipes qui effectuent le diagnostic et l'ensemble des professionnels qui participent à la prise en charge thérapeutique, éducative, pédagogique et d'accompagnement. Au minimum, cela suppose l'envoi à ces professionnels, avec l'accord de la famille, d'un document détaillant les éléments leur permettant d'assurer leur rôle.

6. Repérage des anomalies, troubles ou maladies associés à l'autisme

L'association à l'autisme d'anomalies, troubles ou maladies, est fréquente. Leur découverte ne remet pas en question le diagnostic d'autisme (**Grade B**) :

- retard mental ;
- déficiences sensorielles (auditives, visuelles) ;
- anomalies à l'examen (macrocrânie, dysmorphie) ;
- problèmes pré- et périnataux ;
- syndromes génétiques ;
- épilepsie ;
- troubles obsessionnels, troubles anxieux, troubles hyperactifs.

Des anomalies associées doivent être recherchées par : (**Grade B**)

L'interrogatoire des parents :

- l'histoire de la grossesse et de l'accouchement (problèmes pré- et périnataux incluant les maladies durant la grossesse et les complications obstétricales) ;
- l'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) ;
- les antécédents médicaux personnels (problèmes médicaux ou chirurgicaux, épilepsie...) ;
- les autres troubles ou maladies associés (hyperactivité, anxiété, maladie de Gilles de la Tourette, troubles obsessionnels compulsifs et dépression) ;
- les antécédents familiaux (autisme ou TED, retard mental, troubles du langage, anomalies congénitales, fausses couches à répétition, décès périnataux, dépression, épilepsie, TOC).

L'examen clinique :

- un examen neurologique ;
- un examen morphologique ;
- un examen général ;
- le recueil de la taille, du poids et du périmètre crânien avec leur courbe de croissance ;
- la recherche de taches cutanées ;
- l'examen de l'audition et de la vision.

7. Éléments d'orientation des investigations complémentaires

- **Antécédents familiaux (Grade B)**
 - autisme ou TED, troubles socioadaptatifs ;
 - retard de langage, retard mental, difficultés d'apprentissages ;

- anomalies congénitales ;
- antécédents de fausses couches à répétition, décès périnataux.

- **Antécédents personnels de l'enfant (Grade B)**
 - problèmes pré- et périnataux (incluant complications obstétricales, pathologies de la grossesse...);
 - problème médical ou chirurgical ;
 - épisode épileptique typique ou atypique ;
 - régression, stagnation ou fluctuations importantes du langage, de la sociabilité, du comportement ou du jeu sur plusieurs semaines ou plusieurs mois ;
 - chronologie du développement (sourire, marche, propreté, autonomie, pointer, premiers mots, premières phrases, compréhension d'une consigne simple, compréhension de questions, lecture...).

- **À l'examen physique (Grade B)**
 - signes cutanés de phacomatoses ;
 - anomalies des mensurations (taille, poids, périmètre crânien et leur courbe) ;
 - anomalies à l'examen neurologique.

Tous ces éléments devront être recherchés à la fois par l'interrogatoire des parents et l'examen de l'enfant.

8. Investigations complémentaires à réaliser

Réalisation systématique :

- examen de la vision et de l'audition ;
- consultation neuropédiatrique (à renouveler régulièrement) ;
- consultation génétique avec caryotype standard et X Fragile (en biologie moléculaire).

Prescription orientée par les investigations précédentes (Grade D) :

- bilans neurométaboliques ;
- EEG avec sieste ;
- IRM cérébrale morphologique (avec spectroscopie pour dépister de façon non invasive un déficit en créatinine) ;
- autres (électrophysiologie, tests génétiques, bilans malformatifs...).

9. Articulation entre investigations complémentaires, démarche diagnostique et prise en charge (Grade D)

- La réalisation d'investigations complémentaires ne doit pas retarder la mise en place de prises en charge. Elles n'en sont pas le préalable. Elles n'ont pas besoin d'être effectuées dans le même temps.
- Dès le temps de la démarche diagnostique clinique, les parents doivent être informés sur la nécessité des consultations de neuropédiatrie et de génétique clinique pour rechercher des anomalies associées et orienter les investigations complémentaires.
- Les investigations complémentaires doivent être réalisées par des professionnels disponibles, à même d'aménager les conditions d'examen en fonction des particularités des enfants.
- Il est fortement recommandé que les différentes investigations fassent l'objet d'une collaboration étroite et que les équipes responsables du diagnostic et des prises en charge thérapeutique et/ou éducative soient associées aux investigations complémentaires et informées de leurs résultats. La mise en place de staffs multidisciplinaires est encouragée.
- Les investigations complémentaires doivent faire l'objet de comptes rendus oral et écrit destinés aux parents et aux professionnels. Un temps suffisant doit être consacré à l'annonce et à l'explication aux parents des résultats.
- Les investigations sont à répéter dans le temps à un rythme qui doit prendre en compte les avancées des connaissances et des techniques ainsi que l'évolution de l'enfant.

10. Conditions de réalisation des investigations faites dans le cadre de la recherche (Grade D)

- La recherche est nécessaire pour progresser dans l'identification des facteurs étiologiques et des mécanismes sous-jacents à l'autisme et pour permettre des avancées dans les domaines du diagnostic et de l'ensemble des modalités de prise en charge. Il est essentiel d'expliquer aux parents que leur participation avec leur enfant à des protocoles de recherche est le seul moyen actuellement de faire progresser les connaissances.
- Les actes cliniques ne sont utilisables pour la recherche que s'ils sont réalisés dans le cadre d'un objectif précis, sous-tendus par des hypothèses, à l'aide d'un protocole explicite. La préconisation d'actes de recherche sans bénéfice direct pour l'enfant et pouvant comporter un caractère invasif, rentre dans le cadre légal et éthique de la recherche médicale.

11. Signes à connaître et à rechercher par les praticiens de première ligne

- Les inquiétudes des parents évoquant une difficulté développementale de leur enfant doivent être prises en compte car elles sont fortement corrélées à une anomalie effective du développement. Elles doivent donc être un signe d'alerte pour les professionnels de santé et faire rechercher un trouble du développement et/ou un TED. **(Grade B)**
- Le développement de la communication sociale devrait faire l'objet d'une surveillance systématique au cours des trois premières années, dans le cadre des examens de santé au même titre que les autres aspects du développement. **(Grade B)**
- Le praticien doit rechercher des signes d'alerte d'un trouble du développement et/ou d'un TED sur la base de l'interrogatoire des parents pour recueillir des éléments sur la réactivité quotidienne (réponses aux stimuli sociaux) de l'enfant et sur un examen de cet enfant permettant de l'observer et de le solliciter sur un temps suffisant dans l'interaction avec son environnement. Le praticien est invité à revoir rapidement et régulièrement l'enfant en cas de préoccupations des parents ou d'écarts entre ses observations et celles des parents. En cas de doutes persistants, l'enfant doit être orienté vers un avis plus spécialisé, notamment neuropédiatrique. **(Grade D)**
- Quelques signes ont une valeur « d'alerte absolue » d'un trouble de développement (cf. cadre ci-dessous) et doivent conduire à demander rapidement un avis et des bilans spécialisés.
- Autour de 18 mois en moyenne, mais parfois avant, certains signes doivent alerter sur un risque d'évolution vers un TED et nécessitent avis et bilans spécialisés, en même temps que démarrent des mesures d'accompagnement de l'enfant et de sa famille : passivité, niveau faible de réactivité/anticipation aux stimuli sociaux, difficultés dans l'accrochage visuel, difficultés dans l'attention conjointe, retard de langage, absence de pointage, absence de comportement de désignation des objets à autrui, absence de jeu de « faire semblant ». **(Grade B)**
- Quel que soit l'âge, l'existence d'une régression dans le développement (linguistique ou sociocommunicatif en particulier) doit motiver avis et bilans spécialisés. **(Grade B)**
- À l'âge scolaire (maternelle et primaire), compte tenu de l'existence de formes de TED à révélation tardive (en particulier TED sans retard mental associé), il importe de rester attentif aux enfants qui ont des difficultés importantes dans leurs interactions sociales et des particularités dans leurs apprentissages sans pour autant présenter de retard mental significatif. **(Grade C)**
- **Une attention particulière doit être portée aux fratries : (Grade B)**
 - en raison du risque de récurrence d'un TED ;
 - en raison du risque de problèmes de développement ou de problèmes psychopathologiques.

Signes d'alerte de TED (chez un enfant de moins de 3 ans) – Adapté de Baird *et al.* 2003

1. Communication : perturbations dans le développement du langage, utilisation inappropriée du langage, peu de réponses quand on l'appelle par son prénom, déficits dans la communication non verbale.

2. Socialisation : manque d'imitation, ne montre pas les objets à l'adulte, manque d'intérêt pour les autres enfants ou intérêts inhabituels, difficultés à reconnaître les émotions d'autrui, restriction des jeux imaginatifs en particulier, dans son monde, n'initie pas des jeux simples ou ne participe pas à des jeux sociaux imitatifs, préfère les activités solitaires, relation étrange avec les adultes (indifférence ou familiarité excessive).

3. Intérêts, activités et autres comportements : hypersensibilité tactile ou auditive, maniérisme moteur, balancements, agressivité, conduites oppositionnelles, résistance aux changements, activités répétitives avec les objets (par exemple pour les aligner ou éteindre/allumer la lumière).

Signes d'alerte absolue :

- 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 écholaliques) à 24 mois ;
- perte de langage ou de compétences sociales quel que soit l'âge.

12. Intérêts du diagnostic précoce (Grade D)

- Limite l'errance et le stress des familles et leur permet d'avoir accès à l'information (en particulier conseil génétique) et à des conseils pratiques.
- Permet la prise en charge plus précoce de l'enfant avec sa famille.
- Limite pour l'enfant les risques de survenue de surhandicaps (par exemple aggravation des troubles ou complications comportementales).
- Permet la prise en charge des troubles associés.

13. Instruments de dépistage systématique de l'autisme

- La Chat apparaît actuellement comme l'instrument le plus pertinent. Elle a été mise au point pour le dépistage spécifique de l'autisme en population générale d'enfants âgés de 18 mois, cependant sa sensibilité est relativement faible. Elle est disponible en français, mais non validée en France. Des études sont en cours dans notre pays, pour tester l'intérêt de son utilisation en population générale. La question de la faisabilité du dépistage systématique de l'autisme dans notre pays devra être réévaluée en fonction des résultats des études en cours.
- Eu égard au manque d'outils francophones sensibles et spécifiques, il est nécessaire de développer des outils type questionnaires parentaux autoadministrés et/ou des grilles d'observation des enfants pour dépister les enfants à risque d'un trouble du développement (trouble global, trouble spécifique et trouble envahissant du développement).

14. Conditions du dépistage systématique précoce de l'autisme

- Eu égard aux différences d'âge de manifestation des TED, le dépistage doit porter sur plusieurs périodes d'âge. Il est à envisager dans le cadre des examens systématiques de santé, en particulier ceux effectués à 9, 15 et 24 mois, puis lors des examens de santé scolaire. **(Grade B)**
- Le dépistage précoce implique qu'un suivi précoce puisse être proposé. **(Grade D)**

- Le dépistage doit reposer sur un réseau suffisamment coordonné et non saturé impliquant tout particulièrement les médecins généralistes, les pédiatres d'exercice privé ou public, les médecins des PMI, les médecins de santé scolaire, les CAMSP, les services de psychiatrie infanto-juvénile et de pédiatrie, les psychiatres libéraux, les unités d'évaluation, les CRA, les paramédicaux (orthophonistes, psychomotriciens...) et les autres acteurs de santé de l'enfance et de la petite enfance. **(Grade D)**
- La faisabilité du dépistage implique d'une part de former (formation initiale et formation continue) les médecins de première ligne et les professionnels de la petite enfance et d'autre part, de valider des instruments ayant une sensibilité et une spécificité suffisantes **(Grade D)**.

15. Actions à entreprendre pour favoriser l'orientation diagnostique précoce (Grade D)

- Sensibiliser tous les professionnels de santé aux problématiques du développement et les former aux signes d'appel des troubles du développement et des TED.
- Développer la formation des médecins aux modalités de l'information et de l'annonce aux parents en cas de suspicion de TED chez un enfant ou en cas de diagnostic confirmé.
- Faciliter le passage entre les niveaux du réseau mis en place pour le diagnostic et en particulier 1) améliorer la lisibilité et la visibilité du réseau de dépistage et de diagnostic, 2) favoriser l'accès aux équipes spécialisées et 3) diminuer le délai d'attente pour la réalisation d'une évaluation fonctionnelle individualisée.

16. Informations aux parents et au grand public (Grade D)

- **Contenu de l'information aux parents d'enfants ayant un TED :**
 - ✓ Signes les plus communs en soulignant le polymorphisme clinique.
 - ✓ Diversité des évolutions.
 - ✓ Ressources communautaires (associations de familles, aides, activités sportives adaptées...).
 - ✓ Prévalence.
 - ✓ Prises en charge, orientations, etc.
- **Contenu de l'information au grand public :**
 - ✓ Étapes du développement social du bébé et du jeune enfant.
 - ✓ Importance des observations, remarques, questions ou ressentis des parents et intérêt d'en faire part à son praticien.
 - ✓ Prévalence des troubles du développement et des TED.
- **Modalités de cette information :**
 - ✓ Plaquette de sensibilisation à destination du grand public et des professionnels non spécialisés (écoles, centres de loisirs...) sur les TED.
 - ✓ Plaquettes à destination des parents « tout venant » sur le développement du bébé et du jeune enfant, sur l'importance de leurs observations, remarques, questions ou ressentis et enfin sur l'intérêt d'en faire part à leur praticien. Ces plaquettes pourraient être mises à disposition dans les

Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme

salles d'attente des praticiens de première ligne, les centres de PMI, les crèches, les écoles maternelles, etc.

- ✓ Plaquettes à destination des familles d'enfants ayant un TED et des professionnels sur les TED. Ces plaquettes pourraient être mises à disposition dans les services spécialisés (unités d'évaluation, CRA...) et les associations de familles. Ces documents devraient être accompagnés d'explications et pourraient être remis aux parents par les professionnels responsables de l'annonce du diagnostic ou de la prise en charge.
- ✓ Coordination des sites Internet spécifiques existants pour une mise à jour régulière et complète de l'information.

ARGUMENTAIRE POUR LES RECOMMANDATIONS

INTRODUCTION

Les troubles envahissants du développement (TED) forment un ensemble hétérogène de troubles parmi lesquels se trouve l'autisme infantile qui en est le prototype. L'autisme infantile se caractérise par la présence de perturbations qualitatives de la socialisation et de la communication ainsi que par le caractère restreint, répétitif, stéréotypé des comportements, des intérêts, des activités (5, 241, 224). Le polymorphisme clinique de l'autisme infantile est si important qu'il fait parler non plus d'autisme, mais des autismes (17).

Historiquement, le terme d'autisme a d'abord été emprunté à Bleuler (51) (qui décrivait un des signes présents dans la schizophrénie) et utilisé par Kanner (168) pour décrire le repli sur eux-mêmes et l'isolement d'un groupe de onze enfants. Ainsi, pendant des années, l'autisme a été relié à la schizophrénie et de manière plus générale aux psychoses infantiles. Dans le DSM-I (6) et le DSM-II (7), l'autisme était classé sous la rubrique « réaction schizophrénique ou schizophrénie, forme de l'enfance ». La différenciation entre autisme et psychoses infantiles n'a vraiment eu lieu que tardivement (265). L'autisme a été intégré dans les classifications parmi les troubles du développement et le terme de TED a été officiellement utilisé pour la première fois dans le DSM-III en 1980 (8). Le concept de TED se réfère à l'idée que les troubles de la socialisation et de la communication « envahissent » tous les aspects de la vie des enfants.

Le syndrome d'Asperger (intitulé initialement la « psychopathie autistique ») a été décrit dans son travail de thèse par Hans Asperger en 1943 (11). Ce travail est resté longtemps confidentiel jusqu'à la publication en 1981 d'un article par Lorna Wing (343). Ce syndrome est actuellement inclus dans toutes les classifications (5, 241, 224). Il y est défini par la présence d'altérations des interactions sociales et par le caractère restreint, répétitif, stéréotypé des comportements, des intérêts, des activités (même critères que pour l'autisme infantile) en même temps que par l'absence de retard général du langage et par l'absence de retard dans l'enfance du développement cognitif et adaptatif. Toutefois, ces mêmes classifications admettent avec des réserves l'existence de ce syndrome en tant que catégorie distincte de l'autisme infantile sans retard mental (5, 201, 213, 241).

La conception actuelle des TED est qu'ils forment un continuum entre plusieurs catégories. On parle alors de « spectre des troubles autistiques » (ASD) (3) sans que l'on sache jusqu'à quel point les catégories de ce spectre sont reliées entre elles et sans qu'on connaisse les limites exactes du « spectre » (vis-à-vis d'autres troubles du développement ou encore vis-à-vis du développement typique). L'utilisation de la notion de spectre des troubles autistiques est évidemment utile pour les cliniciens et les familles, mais ses différentes interprétations sont responsables actuellement de confusions (163). Dans certains cas, la notion de spectre des troubles autistiques est utilisée de manière interchangeable avec celle de TED (72). Dans d'autres cas, elle recouvre une étendue plus large incluant TED et formes frontières (comme les troubles du langage ou les troubles obsessionnels). Dans d'autres cas enfin, elle figure uniquement le syndrome d'Asperger et les différentes présentations cliniques de l'autisme infantile selon qu'un retard mental lui soit ou non associé (163). Il faut rappeler que cette notion de ASD est absente des classifications actuelles.

Dans les sections qui vont suivre, nous utiliserons par convention les critères de la CIM10 dans nos références aux TED et à leurs différentes catégories. Par ailleurs, nous emploierons de manière interchangeable les termes de TED et d'ASD ou encore d'autisme et d'autisme infantile (sauf précision).

Les prévalences actuellement estimées sont de 1,7/1 000 à 4/1 000 pour l'autisme infantile et de 3 à 7/1 000 pour l'ensemble des troubles envahissants du développement (30, 71, 46, 110, 280, 332, 347), soit environ 10 fois plus que les estimations antérieures basées sur les études publiées avant 1990. Le tableau 1 résume les résultats d'études récentes parues après 2000. Ces études ont en commun de concerner des populations de même taille situées dans les mêmes tranches d'âge, d'utiliser des classifications comparables pour le diagnostic et enfin de recourir à des procédures intensives d'identification des cas. Leurs résultats vont dans le sens d'une prévalence de l'autisme et des TED beaucoup plus élevée que dans les estimations antérieures.

Cependant, des discussions existent pour établir si cette augmentation de la prévalence de l'autisme infantile et des TED est « réelle » ou si elle est liée aux « artefacts » que pourrait constituer l'évolution des critères pour définir l'autisme et les TED, ou encore l'utilisation de ces diagnostics, y compris dans des cas où coexistent une maladie organique, un retard mental important ou encore un fonctionnement intellectuel proche de la normale (50, 75).

En France, la recherche d'éventuelles variations temporelles de la prévalence de l'autisme dans une zone géographique donnée a été effectuée par Fombonne, Mazaubrun *et al.* (112). Les résultats montrent que la prévalence est restée stable quand on conserve les mêmes critères de définition de l'autisme et les mêmes méthodes d'identification des cas. Plus récemment, aux États-Unis, en Californie, une étude a été menée en population générale pour examiner jusqu'à quel point les changements dans les procédures diagnostiques et les définitions de l'autisme avaient eu un impact sur l'augmentation de sa prévalence constatée entre 1987 et 1999 (87). Tout d'abord, les résultats montrent que l'augmentation de prévalence de l'autisme n'a été influencée ni par l'appartenance ethnique ou le niveau d'éducation des parents, ni par l'âge de la mère, ni par le sexe de l'enfant. Ensuite, ils permettent d'observer que, si la prévalence de l'autisme a effectivement augmenté (de 5,8 à 14,9/10 000), dans le même temps la prévalence du retard mental sans autisme a diminué dans la même zone géographique (passant de 28,8 à 19,5/10 000) indiquant la possibilité de changements dans les pratiques diagnostiques et de requalification dans certains cas des diagnostics avec pour conséquence importante de favoriser l'accès aux ressources mises en place pour les personnes autistes. Ce type de conclusion est repris dans des études plus récentes et dans d'autres pays (191). Les discussions ne sont pas tranchées, mais il n'est plus possible de considérer l'autisme infantile et les TED comme des problèmes rares alors que leur prévalence estimée actuellement est plus élevée que celle de la *Spina bifida*, de la trisomie 21 ou du cancer.

Tableau 1 : Études épidémiologiques sur la prévalence de l'autisme et des TED

Études	Pays	Âge	Critères	Autisme Taux/1 0000	Tout TED taux/1 0000
Bertrand 2001	US	3/10	DSMIV	40,5	67,5
Baird 2000	GB	7	ICD10	30,8	57,9
Chakrabarti 2001	GB	4/7	DSMIV	16,8	61,3
Scott 2002	GB	5/11	DSMIV	-	57
Yeargin-Allsopp 2003	US	3/10	DSMIV	-	34
Webb 2003	GB	8/12	ICD10	-	20 (AS+HFA)

DIAGNOSTIC CLINIQUE ET INFORMATION DIAGNOSTIQUE AUX FAMILLES

1/Quelles sont les bases du diagnostic de l'autisme ?

- **Qu'est-ce que l'autisme infantile et les TED ?**

Selon la Classification internationale des maladies éditée par l'Organisation mondiale de la santé (241), l'autisme infantile débute précocement, avant l'âge de 3 ans, trois à quatre fois plus souvent chez des garçons que chez des filles et il se définit par la présence de trois types de perturbations :

- ✓ altérations qualitatives des interactions sociales ;
- ✓ altérations qualitatives de la communication ;
- ✓ caractère restreint, répétitif et stéréotypé du comportement, des intérêts et des activités.

Toutes ces anomalies sont présentes chez les personnes avec un autisme infantile, mais à des degrés variables selon la sévérité des troubles et selon l'importance des troubles associés. Si les classifications basent leur définition de l'autisme sur la présence d'anomalies de la communication, de la socialisation et du type d'intérêt, il existe aussi dans ce syndrome des anomalies dans les cognitions, le langage, la motricité, les capacités adaptatives.

L'autisme infantile est une des huit catégories cliniques identifiées par la CIM10 dans la section des troubles envahissants du développement (TED). Les autres catégories sont l'autisme atypique, le syndrome d'Asperger, le syndrome de Rett, les autres troubles désintégratifs de l'enfance, l'hyperactivité associée à un retard mental et à des mouvements stéréotypés, les autres TED, les TED sans précision. La notion de trouble envahissant du développement présente dans différentes classifications (5, 241, 224) fait référence au caractère extensif, précoce et durable des anomalies dans plusieurs domaines du développement. Les TED constituent cependant un ensemble hétérogène. Les raisons de cette hétérogénéité sont multiples : sévérité des perturbations, troubles associés (organiques ou psychiatriques ou autres troubles du développement), niveaux de fonctionnement (intellectuel, langagier), âge chronologique.

L'autisme infantile est le TED le mieux défini par la CIM 10 (tableau 2). Les TED autres que l'autisme infantile sont moins bien définis par la CIM 10 qui donne peu d'indication sur le nombre et le type de critères requis pour les caractériser. La perturbation la plus constante dans les TED est la perturbation des interactions sociales (80).

Tableau 2 : Critères de la CIM10 pour l'autisme infantile

F 84.0 — AUTISME INFANTILE	oui o	non o
A. Présence, avant l'âge de 3 ans, d'anomalies ou d'altérations du développement, dans au moins un des domaines suivants :	oui o	non o
(1) langage (type réceptif ou expressif) utilisé dans la communication sociale ;	oui o	non o
(2) développement des attachements sociaux sélectifs ou des interactions sociales réciproques ;	oui o	non o
(3) jeu fonctionnel ou symbolique.	oui o	non o
B. Présence d'au moins six des symptômes décrits en (1), (2), et (3), avec au moins deux symptômes du critère (1) et au moins un symptôme de chacun des critères (2) et (3).	oui o	non o
(1) Altérations qualitatives des interactions sociales réciproques, manifestes dans au moins deux des domaines suivants :	oui o	non o
(a) absence d'utilisation adéquate des interactions du contact oculaire, de l'expression faciale, de l'attitude corporelle et de la gestualité pour réguler les interactions sociales ;	oui o	non o
(b) incapacité à développer (de manière correspondante à l'âge mental et bien qu'existent de nombreuses occasions) des relations avec des pairs, impliquant un partage mutuel d'intérêts, d'activités et d'émotions ;	oui o	non o
(c) manque de réciprocité socioémotionnelle se traduisant par une réponse altérée ou déviante aux émotions d'autrui ; ou manque de modulation du comportement selon le contexte social ou faible intégration des comportements sociaux, émotionnels, et communicatifs ;	oui o	non o
(d) ne cherche pas spontanément à partager son plaisir, ses intérêts, ou ses succès avec d'autres personnes (par exemple ne cherche pas à montrer, à apporter ou à pointer à autrui des objets qui l'intéressent).	oui o	non o
(2) Altérations qualitatives de la communication, manifestes dans au moins un des domaines suivants :	oui o	non o
(a) retard ou absence totale de développement du langage oral (souvent précédé par une absence de babillage communicatif), sans tentative de communiquer par le geste ou la mimique ;	oui o	non o
(b) incapacité relative à engager ou à maintenir une conversation comportant un échange réciproque avec d'autres personnes (quel que soit le niveau de langage atteint) ;	oui o	non o
(c) usage stéréotypé et répétitif du langage ou utilisation idiosyncrasique de mots ou de phrases ;	oui o	non o
(d) absence de jeu de « faire semblant », varié et spontané, ou (dans le jeune âge) absence de jeu d'imitation sociale.	oui o	non o
(3) Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités, manifeste dans au moins un des domaines suivants :	oui o	non o
(a) préoccupation marquée pour un ou plusieurs centres d'intérêt stéréotypés et restreints, anormaux par leur contenu ou leur focalisation ; ou présence d'un ou de plusieurs intérêts qui sont anormaux par leur intensité ou leur caractère limité, mais non par leur contenu ou leur focalisation ;	oui o	non o
(b) adhésion apparemment compulsive à des habitudes ou à des rituels spécifiques, non fonctionnels ;	oui o	non o
(c) maniérismes moteurs stéréotypés et répétitifs, par exemple battements ou torsions des mains ou des doigts, ou mouvements complexes de tout le corps ;	oui o	non o
(d) préoccupation par certaines parties d'un objet ou par des éléments non fonctionnels de matériels de jeux (par exemple leur odeur, la sensation de leur surface, le bruit ou les vibrations qu'ils produisent).		

- **Quels sont les symptômes habituels de l'autisme infantile et des TED ?**

Ils sont représentés par des comportements particuliers liés à la présence d'altérations qualitatives dans plusieurs domaines du développement et non à l'absence totale de compétences dans ces domaines (80) :

- ✓ *Altérations qualitatives des interactions sociales*

Elles se traduisent par une appréciation inadéquate des signaux sociaux ou émotionnels, comme en témoignent : l'absence de réaction aux émotions d'autrui, le manque d'adaptation du comportement au contexte social, la faible utilisation des messages sociaux, la faible intégration des comportements de communication, sociaux et émotionnels, et surtout le manque de réciprocité sociale et émotionnelle.

- ✓ *Altérations qualitatives de la communication*

Elles se traduisent par un manque d'utilisation sociale des acquisitions langagières, quel que soit leur niveau, des anomalies dans le domaine du jeu de faire semblant ou du jeu d'imitation sociale, une faible synchronisation et un manque de réciprocité dans les échanges conversationnels, un manque de souplesse dans l'expression verbale et un relatif manque de créativité et de fantaisie dans les processus de pensée, un manque de réaction émotionnelle aux sollicitations verbales et non verbales d'autres personnes, une utilisation déficiente des variations de rythme et d'accentuation pour traduire les modulations de la communication, un manque de gestes d'accompagnement pour accentuer et faciliter la compréhension de la communication parlée.

- ✓ *Caractère restreint, répétitif et stéréotypé du comportement, des intérêts et des activités*

En témoignent une tendance à rigidifier et à ritualiser de nombreux aspects du fonctionnement quotidien (concernant habituellement aussi bien les activités nouvelles que les activités routinières et les jeux familiers), un attachement spécifique, surtout chez le petit enfant à des objets insolites ; une insistance pour effectuer certaines activités routinières selon des rituels n'ayant pas de caractère fonctionnel, des stéréotypes moteurs, un intérêt particulier pour les éléments non fonctionnels des objets, une résistance à des changements dans les activités routinières, une opposition à toute modification de l'environnement personnel.

Il existe dans l'autisme, en plus de ces caractéristiques diagnostiques spécifiques, un certain nombre de problèmes non spécifiques : peurs, phobies, troubles du sommeil, troubles de l'alimentation, comportements agressifs.

Les atypies cognitives ou encore les stéréotypies sensorielles font aussi partie des descriptions classiques de l'autisme infantile.

La CIM 10 qualifie d'autisme atypique les TED qui diffèrent de l'autisme infantile par un âge de survenue après 3 ans ou par des manifestations pathologiques insuffisantes dans un ou deux des trois domaines psychopathologiques nécessaires au diagnostic d'autisme infantile. La CIM10 ne précise pas un seuil à partir duquel le nombre ou l'intensité des anomalies permet d'établir le diagnostic.

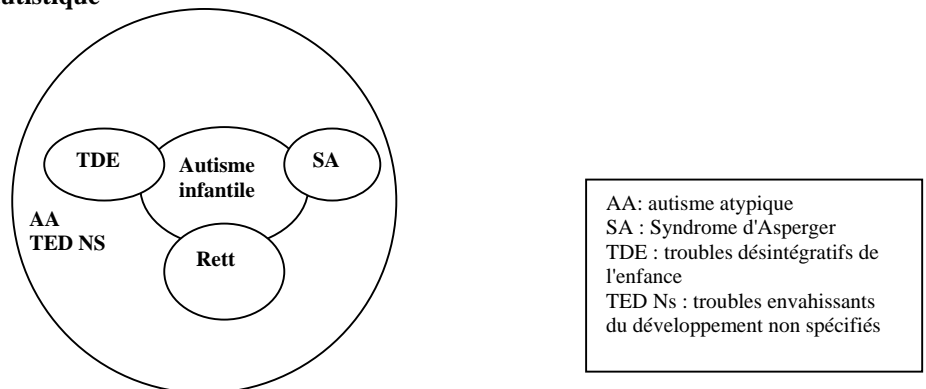
Le diagnostic de syndrome d'Asperger repose dans la CIM10 sur la présence d'altérations qualitatives des interactions sociales et d'un aspect restreint, répétitif et stéréotypé du comportement, des intérêts et des activités (comme dans l'autisme infantile). Le trouble peut s'accompagner de difficultés de communication similaires à celles de l'autisme, mais la présence d'un retard significatif du langage élimine ce diagnostic. La présence d'un QI normal ou proche de la normale est aussi une règle pour ce diagnostic.

- **Qu'est-ce que le spectre des troubles autistiques ?**

Le terme de spectre est habituellement utilisé en psychiatrie pour suggérer que des entités sont reliées entre elles sur le plan de leurs étiologies même si elles présentent des différences sur le plan de leur sévérité (317). Le terme de spectre des troubles autistiques (ASD) a été utilisé pour la première fois par Allen en 1988 (3) quand la même année Wing (344) faisait référence à un « continuum des troubles autistiques ». Ces concepts ont conduit à l'emploi pour la première fois dans la CIM 9 et le DSM 3 (8, 240) de la notion de TED, puis à l'utilisation en 1993 dans la CIM 10 (en 1994 dans le DSM IV) de la terminologie « perturbations qualitatives » pour définir la variabilité des perturbations observables dans l'autisme et les TED.

Des controverses existent cependant à propos du concept d'ASD. Elles portent principalement sur l'étendue précise du spectre et sur les difficultés de diagnostic différentiel liées à son hétérogénéité. Ainsi, si la plupart des auteurs conçoivent que les entités de ce spectre sont sur un continuum et qu'il est difficile d'établir des frontières entre elles, d'autres pensent au contraire que des sous-groupes existent à l'intérieur de ce spectre (29, 292, 313, 317, 346).

Figure 1 : Troubles du spectre autistique



- **Un diagnostic précoce avant l'âge de 3 ans est-il possible ?**

Un des paradoxes de l'autisme est d'être défini comme un trouble d'apparition très précoce, mais d'être diagnostiqué tardivement, vers 6 ans en moyenne, voire plus tard vers 11 ans dans le cas du syndrome d'Asperger (154, 155). Le diagnostic précoce de l'autisme est compliqué par plusieurs facteurs : 1) la variabilité du développement normal, 2) la variabilité des tableaux cliniques d'autisme (330) et enfin, 3) un début habituel de l'autisme infantile avant 3 ans, mais le moment et les modalités de son début varient beaucoup (91, 202).

Par ailleurs, la présentation symptomatique de l'autisme change avec l'âge chronologique et le développement des enfants (356). Ainsi, avant l'âge de 2-3 ans, les anomalies sont surtout représentées par des signes négatifs (c'est-à-dire des compétences que l'enfant n'a pas encore acquises). De plus, à cet âge, la restriction des intérêts, activités et comportements (qui est un des domaines de perturbation requis pour poser classiquement le diagnostic d'autisme) est rare (86, 194, 307). Il faut attendre l'âge de 3 ans pour observer des signes positifs (c'est-à-dire des comportements particuliers, des anomalies qualitatives) qui sont à la base des définitions actuelles de l'autisme (30, 72, 86, 226, 308).

Le diagnostic de l'autisme et des TED peut donc être particulièrement difficile à effectuer chez des enfants de moins de 2/3 ans (en particulier si on se réfère aux conventions des classifications), mais il est démontré qu'il est possible (86, 194, 197, 226, 308). En effet, le diagnostic d'autisme et de TED établi chez un enfant de 2 ans reste stable après sa troisième année malgré une variabilité importante dans les trajectoires cliniques (86, 194, 308). Il faut remarquer dans les résultats des études précédentes que le diagnostic d'autisme atypique (TED NoS en DSM IV) posé entre 2 et 3 ans est moins stable même lorsqu'il est formulé par des cliniciens expérimentés. De toute façon, les enfants qui, entre 2 et 3 ans ont des anomalies dans le développement de la communication et des interactions sociales s'avèrent rarement être des enfants au développement typique et ils doivent faire l'objet d'une attention particulière.

Par ailleurs, l'avis d'un professionnel formé et expérimenté permet le plus souvent de manière fiable d'établir un diagnostic d'autisme chez des enfants de moins de 3 ans (86, 308). Le jugement de ce clinicien expérimenté est même plus sensible et tout aussi spécifique pour établir un diagnostic d'autisme chez des enfants de moins de 3 ans que les outils diagnostiques standardisés tels que l'ADI (308).

Des efforts importants sont faits actuellement pour diminuer davantage l'âge auquel est réalisé le diagnostic en essayant de repérer des signes qui pourraient permettre de repérer les nourrissons à « risque » de moins de 24 mois et faciliter leur prise en charge plus précoce (30, 67, 72, 328).

- **Quel est l'intérêt d'un diagnostic précoce ?**

En premier lieu, il s'agit d'apporter aux parents des réponses aux questions (sur le développement ou le comportement de leur enfant) qu'ils se posent souvent depuis longtemps. Les parents situent en effet le début de leurs préoccupations à une date antérieure au diagnostic de plusieurs mois, voire de plusieurs années (18, 184).

Plus encore, les informations données aux parents leur permettent aussi de mieux comprendre le fonctionnement particulier de leur enfant, d'envisager et de préparer l'avenir. L'autre bénéfice potentiel du diagnostic précoce est qu'il favorise la mise en place de prises en charge plus précoces à un moment du développement où la plasticité cérébrale pourrait permettre un certain degré de récupération (95). En effet, plusieurs auteurs décrivent un meilleur pronostic évolutif des enfants dont la prise en charge (essentiellement, éducation intensive précoce) débute précocement (216, 285).

Ces observations pourraient indiquer une capacité de changement plus élevée et une sensibilité aux effets des prises en charge plus importante des enfants les plus jeunes (25). Enfin, le diagnostic et l'évaluation précoces permettent aussi la mise en place de prises en charge plus individualisées, mieux adaptées aux particularités du développement atypique observé dans l'autisme. Des discussions actuellement portent sur les caractéristiques qualitatives et quantitatives des prises en charge qui pourraient favoriser l'évolution des enfants atteints d'autisme (15, 165, 204, 268).

Recommandations 1 : Bases du diagnostic d'autisme

- L'autisme est un trouble du développement dont le diagnostic est basé sur l'observation de perturbations qualitatives dans les domaines des interactions sociales réciproques et de la communication et sur celle du caractère restreint, répétitif des comportements, des intérêts et des activités (CIM10).
- Le diagnostic de l'autisme et des TED est clinique. Il n'existe aucun marqueur biologique et aucun test diagnostique connus à ce jour.
- La démarche diagnostique associe l'établissement d'un diagnostic nosologique et la réalisation d'une évaluation individualisée fonctionnelle des troubles et des capacités. Elle s'articule avec la recherche d'anomalies, troubles ou maladies associés et se fait dans une relation de collaboration avec la famille.
- Il est fortement recommandé d'utiliser pour le diagnostic nosologique la terminologie employée par la Classification internationale des maladies (CIM10) pour homogénéiser la formulation des diagnostics donnés aux parents et faciliter les comparaisons en recherche. Quand une autre classification est utilisée en complément (CFTMEA R, DSM IV...), la correspondance du diagnostic avec la CIM10 doit être indiquée.
- L'évaluation fonctionnelle est issue des observations pluridisciplinaires de professionnels expérimentés et formés à l'examen de différents domaines du développement. Ces observations sont complétées par l'entretien avec les parents.
- Les troubles sont suffisamment stables à partir de 3 ans pour permettre un diagnostic fiable ; pour un fort pourcentage de cas, un diagnostic peut être posé de façon fiable aussi à partir de 2 ans. En dessous de 2 ans, la fiabilité du diagnostic n'est pas établie.

2/Quels sont les outils du diagnostic et de l'évaluation clinique de l'autisme ?

L'autisme et les TED sont liés à l'atteinte de plusieurs domaines de développement. En conséquence, leur diagnostic doit reposer sur une approche globale qui implique d'examiner différents secteurs du développement et leur interrelation (300). Ceci est particulièrement important si l'on veut appréhender les conséquences de l'hétérochronie importante qui existe dans le développement autistique. Cette approche permet aussi d'identifier les capacités de l'enfant en même temps que ses déficits et leurs répercussions en termes d'adaptation à la vie quotidienne (21).

Un entretien clinique avec les parents est important pour recueillir avec soin la description du développement précoce et actuel. Dans l'idéal, des outils d'entretien semi-structuré tels que l'ADI-R (198) ou la Vineland (299) peuvent compléter l'entretien de façon très utile. L'évaluation doit comporter l'examen de plusieurs domaines de développement incluant nécessairement une observation clinique, un examen psychologique et un examen du langage et de la communication. La nature multidimensionnelle de l'approche diagnostique et de l'évaluation du développement implique un travail d'équipe, pluri- et interdisciplinaire, une

démarche « intégrative ». Cette démarche passe par la mise en commun des observations recueillies afin d'éviter leur morcellement et pour obtenir une description clinique la plus valide possible de la présentation de l'enfant dans différentes situations, avec différentes personnes et à différents moments (21, 300).

- **Quels sont les outils du diagnostic clinique ?**

- o **La CARS** – Childhood Autism Rating Scale (287) :

Il s'agit d'une échelle diagnostique permettant d'apprécier l'intensité des troubles autistiques. Elle consiste en l'évaluation de 14 domaines habituellement perturbés à des degrés variables dans l'autisme, ainsi que l'appréciation subjective du niveau général de perturbation. Chaque item reçoit une note de 1 (note normale) à 4 (note de sévérité maximale) en fonction de l'intensité des anomalies. Un score total est calculé en additionnant les notes de l'ensemble des items. Un score compris entre 30 et 36 correspond à un autisme modéré et un score supérieur à 36 à un autisme sévère.

Cette échelle, facile d'utilisation puisqu'elle peut être administrée par des professionnels peu expérimentés à son usage, est aussi traduite en français. Elle permet de diagnostiquer un spectre de l'autisme plus large qu'avec l'ADI. Il existe donc avec la CARS des surdiagnostics, en particulier en cas de retard mental important associé. La CARS est proposée comme un outil diagnostique de première intention alors que l'ADI, qui est aussi un outil validé, mais « coûteux » (en termes de temps de passation et d'effort important de formation), est proposé comme un outil de confirmation du diagnostic (275).

- o **L'ADI-R** – Autism Diagnostic Interview Revised (198)

Il s'agit d'un outil d'entretien semi-structuré avec les parents pour l'évaluation d'enfants chez qui on suspecte un autisme. La trame de cet entretien (qui dure environ deux heures) se base sur la description des comportements actuels et la description des comportements survenus à l'âge de 4/5 ans dans trois domaines où la CIM 10 décrit des perturbations dans l'autisme : qualité des interactions sociales, communication et langage, intérêts restreints et comportements stéréotypés.

La validité de cet outil étudié dans un échantillon de 50 enfants montre sa concordance avec les évaluations cliniques, sa validité interne et sa fidélité interjuge. L'ADI-R a été traduit en français (274), mais on ne dispose pas d'études de validation sur des populations françaises. Son utilisation s'effectue dans une approche multidisciplinaire et nécessite une formation et un entraînement spécifique.

L'ADI-R est souvent présenté comme un « gold-standard » pour le diagnostic de l'autisme (105). Il a été montré que l'ADI-R est un instrument sensible et spécifique pour diagnostiquer l'autisme et le distinguer du retard mental (107, 199). Cependant, lorsque l'âge de développement des enfants est inférieur à 18 mois, le nombre de faux positifs avec l'ADI-R est de 60 % (enfants avec un retard global de développement diagnostiqués autistes) (199). Il a été montré par ailleurs que l'ADI-R est un bon outil pour différencier l'autisme des troubles spécifiques du développement du langage, mais leur

différenciation repose principalement sur la nature des symptômes à 4-5 ans, ce qui rend délicat le diagnostic différentiel plus précoce (219).

Il faut souligner aussi que si l'ADI-R est un outil fiable et bien validé pour le diagnostic de l'autisme chez les enfants de plus de 3 ans, son utilisation chez des enfants plus jeunes, est problématique. En effet, dans une population d'enfants âgés de moins de 3 ans, l'utilisation de l'ADI-R conduit à un taux de 30 % de faux positifs et 27 % de faux négatifs alors que le jugement d'un clinicien expérimenté est associé à un taux de 7 % de faux négatifs et à aucun faux positif (194). Pilowsky (252) confirme le risque avec l'ADI-R de sous-diagnostiquer les cas d'autisme chez les enfants âgés de moins de 3 ans. Cox *et coll.* (86) montrent aussi que l'ADI-R est un instrument spécifique, mais peu sensible pour le diagnostic de l'autisme quand il est utilisé chez des enfants de 20 mois, alors que ce diagnostic est effectué chez des enfants du même âge de manière aussi spécifique, mais plus sensible (pas de faux positif à 20 mois et 2 faux négatifs) sur la base du jugement d'un clinicien expérimenté.

Cette observation a été largement répliquée et complétée par des données qui indiquent la stabilité du diagnostic d'autisme établi avant 3 ans (86, 97, 226, 309). L'ensemble de ces données constitue donc un argument important pour considérer que le diagnostic d'autisme et de TED peut être établi chez des enfants âgés de 2 à 3 ans et cela de manière sensible et stable en combinant jugement clinique d'experts et outils diagnostiques structurés.

L'ADI-R connaît d'autres limites (178). Tout d'abord, comme tous les autres outils diagnostiques basés sur l'entretien avec les parents, il est « dépendant » des perceptions qu'ont les parents des difficultés de l'enfant et des « distorsions » liées à leurs souvenirs. Un autre problème est que l'ADI-R ne fournit pas de seuil pour distinguer l'autisme des autres TED. Une limite importante enfin pour son usage clinique courant est sa longue durée de passation et les difficultés inhérentes à la formation et à l'entraînement.

o **L'ADOS-G** – The Autism diagnostic observation schedule (94, 196)

Il s'agit d'un outil d'observation semi-structuré qui comporte quatre modules correspondant à différents niveaux de développement langagier. Ainsi, il est utilisable chez des enfants (à partir de 2 ans) ou des adultes de différents âges développementaux pouvant aller de l'absence de langage à la présence d'un langage complexe. Il a été validé dans un échantillon de 381 enfants. L'ADOS-G se base sur l'observation de la communication, des interactions sociales réciproques, du jeu, des comportements stéréotypés, des intérêts restreints. L'administration de chaque module demande environ 30 à 45 minutes. Ses résultats sont codifiés et interprétés en fonction d'un seuil correspondant au diagnostic d'autisme ou de TED suivant un modèle similaire à la CIM 10 ou au DSM IV. Comme pour l'ADI-R, son usage requiert une formation et un entraînement spécifiques. Il s'agit d'un outil peu sensible (faux négatifs), mais très spécifique pour le diagnostic différentiel entre troubles du spectre autistique et troubles spécifiques du langage (196, 236, 237). Il paraît intéressant de combiner interview structurée des parents types ADI-R et observations structurées de l'enfant type ADOS-G dans la démarche diagnostique (60, 197).

L'ADOS-G comme l'ADI-R, présente plusieurs limites (178). 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.

o ***Les classifications diagnostiques critérisées***

C'est le cas de la CIM 10 et du DSM IV qui présentent l'autisme infantile comme le prototype des troubles envahissants du développement. Le diagnostic repose sur des critères liés : aux perturbations qualitatives de la communication, aux perturbations qualitatives de la socialisation et aux intérêts restreints ou aux comportements répétitifs ou stéréotypés.

Néanmoins, les études faites chez des enfants autistes de moins de 3 ans indiquent que les comportements répétitifs et d'intérêts restreints apparaissent rarement avant 2 ans (86, 194, 226, 354). Cela implique que les critères proposés par les classifications pour définir l'autisme ne sont pas adaptés au diagnostic des enfants de moins de 3 ans.

• **Quels sont les outils de l'évaluation clinique du développement ?**

o ***Observation du comportement***

Elle doit avoir lieu dans différentes situations : lors d'une activité structurée avec un adulte, lors d'une activité libre, en groupe avec d'autres enfants. Elle permet d'analyser plusieurs comportements comme la qualité du contact, les moyens et modes de communication, les interactions sociales, affectives et émotionnelles, l'utilisation des objets sociaux et des jouets symboliques, l'autonomie, l'alimentation et le sommeil. L'enregistrement vidéo est un support utile pour l'analyse détaillée des interactions et pour restituer les observations aux parents (189). Les professionnels doivent savoir que chez certains enfants, les difficultés sociales ne sont pas toujours immédiatement visibles en raison de leur sensibilité à un cadre d'interaction très structuré ou des efforts faits par leur partenaire pour compenser leurs difficultés interactives (272). Les cliniciens peuvent utiliser pour leur observation des outils standardisés tels que l'ADOS (94) ou la CARS (287). L'usage de la vidéo s'est développé en France depuis plusieurs années. Il poursuit plusieurs buts : Permettre aux professionnels de revoir le déroulement de la séance, favoriser avec les parents des discussions ultérieures, apprécier les progrès de l'enfant lors d'évaluations ultérieures, constituer une banque de données de recherche (14, 187, 277).

o ***Examen psychologique (ou des cognitions) :***

Loin de la croyance initiale suivant laquelle les enfants autistes ne sont pas « testables », l'examen psychologique permet presque toujours d'établir le niveau de développement intellectuel et le niveau de fonctionnement adaptatif d'un enfant (238). Si le retard mental est fréquent dans l'autisme (32, 71), la grande variabilité du profil psychologique (en fonction de l'âge ou du niveau de fonctionnement) est caractéristique. Les dysfonctionnements cognitifs et communicatifs entraînent des dysharmonies développementales (on parle d'hétérochronie) avec des difficultés variables dans les différents types de cognition (259). Pour cette raison, il est important de ne pas seulement

calculer un âge de développement global, mais d'examiner les différents domaines de développement (par l'étude par exemple des différents subtests).

Habituellement, le profil obtenu au test de Weschler est caractérisé par un QI verbal (QIV) significativement plus faible que le QI performance (QIP). Certains auteurs considèrent que ce profil peut être utile pour le diagnostic en particulier pour différencier autisme et syndrome d'Asperger (327). D'autres auteurs ne trouvent pas d'hétérogénéité aussi importante entre les notes verbales et non verbales du QI quand les populations considérées ont un QI > 70 (205, 243, 291). Dans certains cas, il existe au test de Weschler une surréussite au subtest Cube (291). Ces surréussites rendent parfois compte des compétences exceptionnelles de certains enfants dans les domaines de l'orientation ou de la discrimination visuospatiale.

On observe aussi d'autres patterns cognitifs particuliers dans l'autisme : difficultés méta-représentationnelles (c'est-à-dire à développer une théorie de l'esprit, à attribuer des états mentaux à autrui), difficultés dans la planification des actions (dans les fonctions exécutives), difficultés de traitement de l'information perceptive, pauvreté de l'imitation et du jeu symbolique, difficultés à établir une attention conjointe, difficultés d'attention sélective. Les hypothèses formulées à propos de ces déficits reposent sur le paradigme de leurs liens avec les manifestations comportementales observables dans l'autisme (223).

L'échelle de Vineland permet de mesurer ces comportements socioadaptatifs (Vineland Adaptive Behavior Scale : VABS, 299) en examinant spécifiquement les domaines de la socialisation (SOC), de la communication (COM), des aptitudes de la vie quotidienne (AVQ) et de la motricité. La VABS est remplie par un professionnel entraîné à son usage, sur la base de l'interview semi-structurée des parents. Les scores bruts obtenus à chaque domaine sont convertis en une note standard. On peut aussi exprimer le résultat en équivalent âge (en mois). Cette échelle est traduite et validée en français (111). Des étalonnages sont actuellement disponibles pour les personnes autistes (69).

Il existe un certain nombre d'outils conçus ou adaptés pour les enfants au développement atypique. C'est le cas de l'échelle d'Évaluation des comportements autistiques révisée (ÉCA-R) mise au point par Lelord et Barthélemy pour évaluer l'intensité de la séméiologie autistique d'enfants présentant un retard de développement, qu'ils soient autistes ou retardés (186, 357, 358). Cette échelle a été validée dans le service de pédopsychiatrie de Tours. Elle comporte 29 items cotés de 1 à 5 par les infirmiers ou éducateurs en fonction de leur fréquence d'apparition. Les comportements évalués correspondent à des domaines distincts tels que le contact, la communication, la motricité, l'attention, la perception. Il existe une forme pour les nourrissons de 6 à 30 mois : l'ÉCA-N. C'est le cas aussi, de la Batterie d'évaluation du développement cognitif et social (BECS) (2) qui permet l'évaluation des cognitions sociales et de la sensorimotricité chez des enfants dont le niveau de développement se situe dans la période des deux premières années de vie. Elle comprend 16 domaines regroupés arbitrairement en deux rubriques : la cognition sensorimotrice et la cognition socioémotionnelle. Son cadre théorique est piagétien et néopiagétien. Les performances de l'enfant sont synthétisées sur un diagramme permettant de visualiser le niveau de développement pour chacun des aspects. Cet outil utilisé chez des enfants autistes de moins de 6 ans permet de décrire les particularités de leurs profils comportementaux (208).

Le PEP-R ou Psycho-Educational Profile (359) n'a pas été construit dans une optique psychométrique classique, mais davantage comme un canevas flexible d'évaluation du processus apprentissage-enseignement (278). Il est destiné spécifiquement aux personnes autistes ou ayant des troubles apparentés et a pour objet de permettre spécifiquement la mise au point d'un programme éducatif individualisé. Il permet d'évaluer les capacités actuelles et les capacités en émergence dans 7 domaines : imitation, perception, motricité fine, motricité globale, coordination oculomanuelle, performance cognitive, cognition verbale. Il se base sur 3 échelles : observation directe, observation des intervenants du milieu de travail, interview de l'entourage familial.

Les échelles générales ou spécifiques du développement permettent d'examiner le retard et les dysfonctionnements du développement. Une des difficultés majeures quand on les utilise pour la mesure du développement psychologique d'un enfant atteint d'autisme est que les paradigmes classiques de l'évaluation psychologique sont inadaptés (55, 259). Le recours aux épreuves classiques d'intelligence ne se fait donc pas sans poser de questions. Il nécessite une bonne connaissance de la pathologie par le psychologue pour choisir l'épreuve la plus adaptée aux objectifs de l'évaluation, ainsi qu'une bonne adaptabilité pour savoir repérer un comportement significatif dans une situation où il n'est pas attendu, mais aussi pour changer le rythme ou l'ordre de passation des items selon l'état de l'enfant (321).

o ***Examen de la communication et du langage***

Les altérations qualitatives de la communication représentent un aspect important du diagnostic de l'autisme. Ces altérations correspondent non seulement à des déficits dans l'acquisition du langage fonctionnel (dans les versants réceptif et expressif), mais aussi au défaut d'utilisation du langage pour avoir une conversation par exemple. Il faut souligner que pour la majorité des parents d'enfants autistes, le développement du langage de leur enfant a été une source (voire la première) de préoccupations (91). Il faut aussi noter qu'environ 50 % des enfants autistes n'acquièrent jamais de langage fonctionnel (22, 195). Lorsque le langage est présent, il est souvent retardé au plan de son expression et de sa compréhension avec cependant une variabilité interindividuelle importante (74). Les descriptions classiques du langage des enfants autistes (168) comportent l'existence de signes singuliers. Les écholalies semblent plus fréquentes chez les enfants qui ont peu de langage (217). Les néologismes ou encore l'usage idiosyncrasique du langage sont retrouvés, y compris chez des enfants qui ont un bon niveau de fonctionnement (326).

L'autisme est considéré par certains auteurs comme un trouble du langage dans ses aspects pragmatiques en particulier, c'est-à-dire dans son utilisation modulée suivant le contexte social (318). Cette hypothèse se fonde sur l'observation de difficultés chez les enfants autistes à participer à une conversation et cela quel que soit leur niveau de langage. Ces problèmes sociopragmatiques sont aussi observés au travers de la rareté des actes de communication proto-déclarative (c'est-à-dire impliquant un partage d'intérêt pour un objet ou un événement) (334, 335).

Des échelles existent pour évaluer les compétences communicatives. L'échelle d'Évaluation de la Communication Sociale Précoce (l'ECSP, 142) correspond à un baby-test applicable aux enfants de 3 à 30 mois. Elle est issue des travaux de Seibert et Hogan (282) qui ont conçu les Early Social Communication Scales (ESCS) à partir des travaux relatifs au développement de la communication chez l'enfant. La version américaine (non

éditée) manque de standardisation dans le contenu des situations à proposer à l'enfant et propose une cotation trop globale.

Cette version a été modifiée par Guidetti et Tourette en standardisant les situations et le matériel, en constituant des étalonnages sur une population d'enfants tout-venant et en procédant à des études de validation dans un contexte français (143). L'ECSP se caractérise par 3 dimensions : les fonctions communicatives, les rôles tenus par l'enfant et le niveau de développement de ses habiletés. Les fonctions de communication sont évaluées dans trois échelles : l'interaction sociale, l'attention conjointe et la régulation du comportement. Dans chacune de ces dimensions de la communication, l'enfant peut jouer trois rôles différents : il peut initier, la maintenir ou y répondre. La passation dure de 20 à 40 minutes selon l'âge des enfants. Le but de la cotation est d'établir le niveau développemental de l'enfant pour chacune des trois échelles et pour l'ensemble de l'épreuve.

La grille d'observation de Whetherby et Prutting (335) propose un inventaire détaillé des comportements de communication en incluant ceux qui sont non interactifs et ceux à propos desquels on ne peut pas parler de communication intentionnelle. Une des applications est d'obtenir un profil de communication pour comparer par exemple l'occurrence des comportements non interactifs et celle des comportements en interaction (85, 102). Malgré son utilité clinique, cet outil conçu initialement pour la recherche manque de standardisation et ses résultats sont difficilement reproductibles.

o *Examen de la sensorimotricité*

Des particularités dans le traitement sensoriel sont observées chez certains enfants atteints d'autisme (146). Des « stéréotypies » ou bien des « expériences » tactiles, auditives ou visuelles particulières sont rapportées y compris chez des personnes de haut niveau (137, 247). La motricité est un domaine dans lequel peuvent exister aussi des particularités (stéréotypies, balancements, maniérisme) ou des déficits. L'évaluation de la motricité peut se faire d'abord de manière globale, mais un examen plus spécifique est important pour examiner avec plus de précision la locomotion, le tonus, les postures, les coordinations manuelles, les praxies, les stéréotypies. Certains tests instrumentaux sont utilisables avec les aménagements et la réserve exposés pour évoquer les conditions de passation de l'examen psychologique (58). Le bilan sensorimoteur peut enfin être encore plus précis et comporter un examen du système visuel, des modalités vestibulaires, des modalités tactiles (64).

Recommandations 2 : Outils de diagnostic et d'évaluation fonctionnelle de l'autisme

- Le diagnostic d'autisme s'établit cliniquement grâce aux observations pluridisciplinaires de professionnels formés et expérimentés complétant les observations parentales. Le recueil des observations parentales est facilité par un guide d'entretien portant sur les différents domaines de perturbations de l'autisme. L'ADI est le guide d'entretien structuré avec les parents le mieux reconnu au plan international. Dans le cas d'enfants de moins de 3 ans cependant, il est moins sensible que le jugement d'un clinicien expérimenté. Sa durée de passation est longue et il est prévu que son enseignement encore restreint en France se développe.
- L'observation du comportement permet de vérifier la présence des signes caractéristiques. L'usage de la vidéo est un support intéressant pour la discussion clinique et pour rapporter les observations aux parents. Elle peut se faire dans des situations structurées en utilisant des outils standardisés tels que l'ADOS qui est le mieux reconnu internationalement.
- La CARS est une échelle diagnostique d'utilisation simple qui permet aussi d'apprécier le degré de sévérité des troubles autistiques.
- Différents domaines du développement doivent être systématiquement examinés, mais il n'y a pas de procédure ou de tests standard. L'adaptation (contexte de passation, présentation des épreuves, interprétation des résultats) des procédures ou des tests habituellement utilisés pour les enfants au développement typique est nécessaire en fonction des particularités comportementales.
 - **Observation clinique** dans une situation semi-structurée (de jeux avec un adulte par exemple) et/ou en situation non structurée (en situation de vie quotidienne) – Une observation éventuellement répétée dans le temps est indispensable pour permettre le recueil sur une période suffisante des capacités et difficultés.
 - **Examen psychologique** – Il est indispensable pour déterminer le profil intellectuel et socioadaptatif. Les tests non spécifiques à l'autisme sont à adapter pour mesurer le niveau de fonctionnement (Brunet-Lézine, tests de Weschler, K-ABC...). L'échelle de Vineland est validée et disponible en français ; elle permet d'apprécier les capacités socioadaptatives. Elle fournit aussi une estimation intéressante du fonctionnement global (en particulier chez les enfants de bas niveau) car elle repose sur une estimation des capacités en situation ordinaire. Le PEP-R destiné spécifiquement aux personnes autistes permet aussi une description du comportement et des compétences développementales dans différentes situations. Une évaluation neuropsychologique peut être utile en complément.
 - **Examen du langage et de la communication** – Il est indispensable pour évaluer les aspects formels (parole et langage sur les versants expressif et réceptif ainsi que les praxies) et pragmatiques (attention conjointe et autres actes de communication) ainsi que le langage écrit si besoin, voire le langage gestuel. Le choix des tests dépend du profil individuel de l'enfant. L'ECSP et la grille de Whetherby peuvent être utilisées pour décrire le profil de communication en particulier chez les enfants avec peu ou pas de langage.
 - **Examen du développement psychomoteur et sensorimoteur** – Il est indispensable pour examiner la motricité (globale et fine), les praxies et l'intégration sensorielle. Les tests, non spécifiques à l'autisme, sont à adapter.

3/Quelles sont les procédures à suivre pour le diagnostic ?

Recommandations 3 : Procédures à suivre pour le diagnostic

Professionnels

- Le diagnostic clinique de l'autisme et des TED requiert l'intervention coordonnée et pluridisciplinaire de professionnels formés et expérimentés dans le domaine de l'autisme qui ont à examiner les aspects psychopathologiques et de développement (cognitions, communication, sensorimotricité).

Lieux

- Le diagnostic est assuré auprès de toute équipe pluridisciplinaire 1) disposant de professionnels formés, compétents et suffisamment entraînés pour examiner le développement (cognitions, communication, sensorimotricité) et les aspects psychopathologiques ; 2) ayant une bonne connaissance de ce qui peut être proposé aux parents en termes de soins, d'éducation, de pédagogie et d'accompagnement de leur enfant ; 3) articulée avec les professionnels susceptibles d'assurer les consultations génétique et neurologique.
- Dans la mesure où leur plateau technique est suffisant, ces équipes peuvent être localisées en CAMSP, CMPP, cabinet de praticiens libéraux coordonnés entre eux, service de psychiatrie infanto-juvénile, service de pédiatrie, unités d'évaluation ou centres de ressources autisme régionaux (CRA).
- Il est souhaitable que le diagnostic se fasse le plus à proximité du domicile de la famille pour en faciliter l'accessibilité et pour favoriser les liens avec les professionnels qui ont orienté la famille et vont assurer la prise en charge.
- Les CRA doivent faciliter l'établissement de diagnostics par les équipes de base en favorisant la formation des praticiens et la mise en pratique des recommandations. Ils peuvent réaliser eux-mêmes le diagnostic dans les cas qui prêtent à discussion après évaluation ou encore à la demande des familles pour constituer un recours.
- Lorsque des professionnels suspectent un TED chez un enfant et n'assurent pas eux-mêmes la procédure diagnostique décrite ci-dessus, ils doivent l'adresser le plus tôt possible à une équipe spécialisée en préparant sa famille et en favorisant les conditions de l'accueil de l'enfant et de sa famille auprès d'une autre équipe. Il n'est pas nécessaire d'attendre la confirmation du diagnostic pour débiter la prise en charge de l'enfant.

Organisation

- Les équipes pluridisciplinaires interpellées directement par les familles pour une demande de diagnostic, mais qui ne peuvent assurer de prise en charge ultérieurement doivent s'assurer au préalable qu'une équipe de proximité est en mesure de réaliser cette prise en charge.
- La procédure diagnostique implique une articulation en amont et en aval avec les professionnels qui vont assurer la prise en charge.
- Il n'y a pas d'organisation standard de la procédure diagnostique. Elle peut se dérouler sur plusieurs demi-journées continues et comporter une synthèse en équipe suivie d'un compte rendu oral et écrit aux parents. Elle peut être plus étalée dans le temps sur une ou deux semaines pendant lesquelles les examens nécessaires sont réalisés (au cours d'observations en séquence d'hospitalisation à temps partiel) ainsi que la réunion de synthèse et le compte rendu aux parents.
- Il est important de constituer en collaboration avec la famille et les autres professionnels un dossier réunissant les résultats des différentes investigations ayant pour objet l'établissement du diagnostic nosologique, de l'évaluation fonctionnelle ou le diagnostic des troubles associés.
- Une évaluation régulière (généralement tous les 12 à 18 mois) doit être envisagée pour les enfants jusqu'à leur sixième année. Le rythme des évaluations ultérieures est à définir suivant l'évolution.

Échéancier

- Les équipes assurant la responsabilité du diagnostic doivent donner la priorité à l'examen des enfants pour lesquels aucun diagnostic n'est encore établi. Le délai pour la réalisation de l'évaluation ne devrait pas dépasser 3 mois.

4/Quelles références nosologiques peut-on utiliser pour le diagnostic ?

On dispose actuellement de plusieurs systèmes de classification de l'autisme et des TED : la dixième édition de la Classification internationale des maladies (241) proposée par l'Organisation mondiale de la santé, la quatrième édition du Diagnostic and Statistical Manuel (5) proposée par l'Association des psychiatries américains et enfin la Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent révisée (224).

Le DSM IV et la CIM 10 font figurer l'autisme parmi les troubles envahissants du développement. Par ailleurs, DSM IV et CIM 10 présentent une forte concordance entre leurs différentes catégories malgré quelques différences dans leurs formulations. Ainsi, la CIM 10 inclut l'autisme atypique, les troubles hyperkinétiques avec retard mental et stéréotypies et les TED sans précision qui ne sont pas décrits par le DSM IV. À l'inverse, le DSM IV comprend une catégorie intitulée TED non spécifiés qui n'est pas présente dans la CIM 10.

La Classification française révisée (CFTMEA-R) s'est rapprochée, par rapport à sa version antérieure, de la CIM 10 et du DSM IV. Les modifications apportées dans sa révision ont pour objectifs d'améliorer la compatibilité avec la CIM 10, mais en même temps de préserver les apports originels de la réflexion psychopathologique (68). La CFTMEA-R mentionne les troubles envahissants du développement en synonyme des troubles psychotiques précoces, et elle introduit les termes de syndrome d'Asperger et de troubles désintégratifs de l'enfance. Elle propose aussi la notion de dysharmonie psychotique dont il est intéressant de noter que des rapprochements ont pu être faits avec les Multiplex Developmental Disorders (62, 68, 225). Un tableau d'équivalence est proposé entre la CIM10 et la CFTMEA-R, mais il n'y a pas à notre connaissance d'études établissant le degré de concordance précis entre les catégories de la CIM 10 et celles de la CFTMEA-R (65). Enfin, il faut signaler comme particularité de la CFTMEA R la proposition d'un axe I « bébé » (0-3 ans) dans lequel figurent les notions de « bébés à risque de troubles sévères du développement » et de « bébés à risque d'évolution dysharmonique ».

Le DSM IV et la CIM 10 donnent une définition de l'autisme et des troubles envahissants du développement qui repose sur la description de comportements observables. Ces classifications sont basées sur des critères (check-list) polythétiques, c'est-à-dire que le diagnostic requiert la présence d'un nombre de symptômes supérieur à un certain score, et cela dans plusieurs aires distinctes. La Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent dans sa version révisée n'est pas une classification critérisée même si elle décrit des dimensions comportementales perturbées. Elle se situe plutôt dans une approche dans laquelle sont soulignés les processus psychopathologiques sous-jacents.

Tableau 3 : Les classifications de l'autisme et des TED

CIM 10	DSM IV	CFTMEA
TED	TED	Psychoses précoces (TED)
Autisme infantile	Troubles autistiques	Autisme infantile précoce – type Kanner
Syndrome de Rett	Syndrome de Rett	Troubles désintégratifs de l'enfance
Autres troubles désintégratifs de l'enfance	Troubles désintégratifs de l'enfance	
Syndrome d'Asperger	Syndrome d'Asperger	Syndrome d'Asperger
Autisme atypique Autres troubles envahissants du développement	Troubles envahissants du développement non spécifiés incluant l'autisme infantile	Autres formes de l'autisme Psychose précoce déficitaire Retard mental avec troubles autistiques Autres psychoses précoces ou autres TED Dysharmonie psychotique
Troubles hyperactifs avec retard mental et stéréotypies	Pas de correspondance	Pas de correspondance

- **Quelles sont les différentes catégories des troubles envahissants du développement ?**

(Les catégories qui suivent sont celles qui sont proposées par la CIM 10 ou le DSM IV).

- o ***Les troubles désintégratifs de l'enfance***

Ces troubles ont été décrits en 1908 sous l'appellation de « démence infantile » par Théodore Heller (148) au travers de 6 cas d'enfants qui avaient présenté des régressions importantes du développement vers 3 ans, après une période de développement absolument normal. Une centaine de cas ont été rapportés depuis dans la littérature. La particularité dans ce syndrome est la survenue d'une régression profonde sur quelques mois, après au moins deux années d'un développement qualifié de normal. En même temps, surviennent des anomalies caractéristiques de type autistique, de la socialisation, de la communication et du comportement. Ces troubles ont été inclus dans la CIM 10 et le DSM IV. Les définitions proposées par la CIM 10 et le DSM IV sont proches. Par convention ce diagnostic ne peut être posé si les conditions sont remplies pour poser le diagnostic d'un autre TED. Pourtant, on ne sait pas dans quelle mesure ce trouble se distingue de l'autisme dans la mesure où leur distinction ne peut pas reposer exclusivement sur l'âge de début des troubles (avant 3 ans pour l'autisme et après 2 ans pour les troubles désintégratifs), leur symptomatologie étant par la suite tout à fait semblable (150, 301).

Un aspect « subtil » de leur différenciation est relié aux différences d'évolution avec un pronostic plus sévère dans les troubles désintégratifs par rapport à l'autisme au plan de l'intensité du retard mental associé et de l'intensité de la symptomatologie (206, 228). Par ailleurs, le début des troubles désintégratifs est plutôt aigu alors qu'il est plutôt progressif dans l'autisme. L'épilepsie et le retard mental sont aussi plus fréquents et sévères dans les troubles désintégratifs (228). En dehors des anomalies épileptiques (plus souvent observées dans les troubles désintégratifs), les études qui ont cherché à distinguer l'autisme des troubles désintégratifs en se basant sur les résultats d'investigations complémentaires pratiquées pour rechercher des anomalies biologiques ou génétiques associées, ne trouvent pas de différences significatives entre les deux entités (229).

Fombonne, en 2002 (106), dans une revue de 32 études épidémiologiques dont 4 portent spécifiquement sur les troubles désintégratifs indique que leur prévalence se situe entre 1,1 et 6,4/100 000. La prévalence poolée sur ces 4 études est estimée à 1,73 sur 100 000 (75 % IC = 0,6-3,8 pour 100 000), soit 60 fois moins que celle de l'autisme et des TED (si on prend une prévalence de 3 pour 1 000). La prévalence des troubles désintégratifs observée dans un échantillon d'enfants qui ont d'autres troubles psychiatriques est de 0,45 %, avec 80 % de garçons et un début des troubles un peu plus tardif vers 3,7 ans (DS = 1,7 an) (207).

- o ***Le syndrome de Rett***

Ce syndrome a été décrit par Rett en 1966 (264). Son évolution clinique est particulière et se fait en quatre phases, décrites par Hagberg et Witt-Engerson en 1986 (145) : stagnation précoce du développement entre 6 et 18 mois, régression rapide de 1 à 3 ans, plateau de 2 à 10 ans et enfin détérioration motrice tardive après l'âge de 10 ans. Récemment, une

équipe américaine a trouvé chez 5 filles sur 25 atteintes du syndrome de Rett une mutation du gène MeCP2 sur le bras long du chromosome X dans la région Xq2.8 (9). Le syndrome de Rett semble donc représenter une pathologie bien à part maintenant validée sur le plan de son support génique. Le syndrome de Rett ne devrait donc plus figurer parmi les TED dans la prochaine version du DSM ou de la CIM10, mais comme une entité à part au même titre que le syndrome de l'X fragile.

Paradoxalement, alors que le syndrome de Rett a été très étudié, on dispose de peu d'études sur les problèmes émotionnels et comportementaux qui lui sont associés et qui représentent parfois des aspects communs à d'autres « syndromes » comme c'est le cas avec l'autisme (132). Nous citerons à propos de cet aspect et par là même à propos des difficultés de diagnostic différentiel, l'étude de Mount, Hastings, Reilly *et coll.* (230) qui observent (à l'aide de l'échelle ABC) des signes autistiques fréquents chez des filles atteintes d'un syndrome de Rett et qui constatent que leur occurrence est plus élevée que chez des filles du même âge qui ont un retard mental simple (6/15 pour le Rett et 1/14 pour le retard mental, lorsqu'on utilise le cut-off traditionnel de l'ABC cette différence cependant n'est pas significative).

o *Le syndrome d'Asperger*

Ce syndrome a été décrit par Asperger en 1944 (11), presque simultanément avec la description faite par Kanner (168) de l'autisme infantile, mais paradoxalement il est resté peu connu jusqu'à sa réhabilitation en 1981 par Wing (343). Cette catégorie est apparue dans la version IV du DSM et 10 de la CIM avec des réserves sur sa spécificité par rapport à l'autisme infantile. De nombreux essais de validation du syndrome ont donc suivi avec différents axes d'étude.

En pratique, les conventions de codage du DSMIV ou de la CIM 10 (qui imposent de privilégier le diagnostic d'autisme par rapport à celui de syndrome d'Asperger) rendent « irréalisables » le diagnostic de syndrome d'Asperger (213). Des études ont montré aussi que certains enfants pour lesquels un diagnostic de syndrome d'Asperger a été posé, remplissent aussi les critères pour le diagnostic de l'autisme infantile alors que par convention (selon les classifications) c'est le diagnostic d'autisme qui aurait dû être privilégié (313). L'introduction de la catégorie syndrome d'Asperger dans les classifications a probablement eu pour conséquence une augmentation importante de l'usage de ce diagnostic dans la pratique clinique (313).

Plusieurs conceptions existent actuellement sur ce syndrome (189) : une forme d'autisme de haut niveau, un trouble grave de la personnalité ou enfin un autre trouble du développement. Une des positions qui semble la plus validée par la littérature est que le syndrome d'Asperger trouve sa place dans le spectre de l'autisme infantile. Ainsi, Mayes, Calhoun et Crites (213) montrent qu'on ne peut différencier l'autisme sans retard mental du syndrome d'Asperger sur la base des items proposés par le DSM IV (absence de retard de langage et absence de retard cognitif). Cet auteur propose de ne plus différencier le syndrome d'Asperger de l'autisme sans retard mental dans les prochaines versions des classifications. Ces observations valident la conception d'un spectre de l'autisme infantile incluant le syndrome d'Asperger comme un autisme de niveau élevé ou moyen. Dans une revue publiée en 2004 (201), le constat est fait des très faibles différences qualitatives entre syndrome d'Asperger et autisme de haut niveau. Dans l'état actuel des connaissances, si le syndrome d'Asperger semble bien appartenir au spectre de l'autisme,

il apparaît difficile de le valider en tant que catégorie distincte de l'autisme sans retard mental.

o ***Les TED sans précision, l'autisme atypique et les TED non spécifiés ;***

La CIM 10 fait référence d'une part à l'autisme atypique et d'autre part au TED sans précision. Le DSM IV utilise en regard de ces deux catégories, la notion de TED NoS. Bien que ces catégories diagnostiques soient identifiées comme des entités spécifiques parmi les TED, elles sont très hétérogènes et sont généralement utilisées quand aucune autre catégorie proposée par le DSMIV ou la CIM10 n'est suffisamment appropriée à la description des troubles sociocommunicatifs d'un enfant (312).

Le DSM IV pose par convention que l'autisme atypique est inclus dans la catégorie des TED NoS utilisée quand les enfants ne remplissent pas les critères d'âge (début tardif après 36 mois) ou de symptomatologie (soit du fait d'un nombre de symptômes inférieur au nombre requis soit quand un des critères jugés essentiels se situe sous le seuil clinique) de l'autisme infantile ou des autres TED ; ou encore quand les enfants remplissent ces conditions, mais avec des symptômes qui ne sont pas assez sévères pour parler d'autisme infantile ou d'un autre TED.

Les définitions de la CIM 10 comme celle du DSM IV proposées pour les formes non autistiques des TED, sont vagues, ne reposent pas sur des critères opérationnels et ne peuvent donc pas être traduites en règles claires pour établir le diagnostic positif ou le diagnostic différentiel. Les diagnostics de TED NoS, comme ceux de TED sans précision et d'autisme atypique correspondent donc à des catégories très hétérogènes pouvant prendre différentes significations selon les cliniciens. Pour ces raisons notamment l'estimation de leur prévalence est uniquement spéculative. La recherche de ces dernières années a tenté de préciser davantage la spécificité des TED NoS par rapport à l'autisme, aux autres TED et aux autres troubles du développement.

C'est le cas dans une étude menée par Allen, Steinberg, Dunn *et al.* (4) qui a comparé des enfants avec un TED NoS à des enfants avec un autisme infantile et à des enfants avec une dysphasie. Il observe que ceux qui ont un TED NoS sans retard mental ont des compétences verbales et adaptatives comparables à celles des enfants dysphasiques de haut niveau ou à celles d'enfants autistes infantiles de haut niveau. De la même façon, les enfants qui ont un TED NoS associé à un retard ont des compétences verbales et adaptatives comparables à ceux qui présentent une dysphasie ou un autisme infantile associés à un retard. En revanche, si les enfants qui ont un TED NoS ont des difficultés comparables à celles des enfants autistes sur le plan des comportements mal-adaptatifs (à l'échelle WADIC), ils présentent des symptômes comportementaux sur le plan relationnel et communicatif plus sévères que les enfants dysphasiques.

Les TED NoS semblent donc avoir une position intermédiaire entre autisme infantile et troubles du langage non autistique, ce qui d'une part peut permettre de mieux comprendre les difficultés pour différencier ces catégories et d'autre part valide l'idée d'un spectre des troubles autistiques. Cette idée d'un spectre de l'autisme incluant les TED NoS a été reprise plus récemment (331) à l'issue de la comparaison d'enfants ayant un TED NoS à des enfants ayant soit un syndrome d'Asperger soit des troubles autistiques. Dans cette étude, on observe que les enfants qui ont un TED NoS ont un niveau de fonctionnement intermédiaire entre ceux qui ont des troubles autistiques et ceux qui ont un syndrome

d'Asperger, mais que leur symptomatologie autistique est moins sévère que celle de ces enfants. Dans une étude publiée en 1999 (63), il apparaît que 7 critères de la CIM 10 ou du DSM IV pour l'autisme infantile permettent de différencier assez correctement les enfants qui ont des TED NoS de ceux qui n'ont pas de TED.

Tableau 4 : Les catégories des TED

Autisme infantile	Syndrome d'Asperger	Syndrome de Rett	Troubles désintégratifs de l'enfance	Autisme atypique
Début avant 3 ans. Perturbations de la communication, de la socialisation et intérêts restreints. 30 % des enfants régressent entre 18 et 24 mois (surtout langage et sociabilité)	Proche de l'autisme infantile sauf pas de retard de langage et pas de retard des cognitions	Quasi exclusivement des filles. Régression entre 6-18 mois. Stéréotypies des mains. Lié fortement à mutation chromosome X (mutation du gène MECP2) Retard mental sévère.	Régression cliniquement significative (langage, socialisation...) avant l'âge de 10 ans. Période de développement normal au moins jusqu'à 2 ans (en moyenne jusqu'à 3,3 ans). Retard mental sévère.	Par la symptomatologie ou par l'âge de début

• **Quels sont les diagnostics différentiels de l'autisme et des TED ?**

La démarcation de l'autisme vis-à-vis d'autres troubles du développement ou d'autres conditions psychiatriques, voire dans certains cas des variations de la normale, est souvent loin d'être évidente. Pour cette raison, le diagnostic différentiel peut s'avérer difficile à effectuer. La liste présentée ci-dessous n'est pas exhaustive, mais indique des problèmes de diagnostic différentiel fréquents.

o ***Le retard mental***

Le retard mental est à la fois un trouble souvent associé à l'autisme et un de ses diagnostics différentiels. Il est décrit classiquement dans environ 80 % des cas d'autisme (108). Cependant, les résultats d'études récentes intégrant dans leurs estimations des enfants qui ont un TED non autistique suggèrent que le retard mental est moins fréquent. La prévalence estimée du retard mental dans l'autisme se situe actuellement dans une fourchette située entre 40 et 70 % (32, 71).

o ***Les troubles spécifiques du développement du langage***

Ils représentent en particulier la dysphasie sémantique pragmatique, une des frontières avec l'autisme qui est la plus discutée (188, 56, 227). Les limites entre les deux diagnostics sont d'autant plus complexes que les enfants autistes peuvent avoir des troubles du langage ayant l'allure de troubles spécifiques du développement du langage et qu'à l'inverse, les enfants ayant des troubles spécifiques du développement du langage peuvent présenter des difficultés relationnelles « d'allure autistique » (262).

o ***Les troubles de la coordination motrice***

Les troubles du développement de la coordination motrice ont fait très tôt l'objet de descriptions en psychopathologie. La CIM 10, sous l'appellation « troubles spécifiques du développement moteur » les inclut dans la catégorie « troubles du développement psychologique », ce qui implique qu'ils soient apparus dans la première ou deuxième enfance, qu'il y ait une altération ou un retard de développement de fonctions étroitement liées à la maturation biologique du système nerveux central et que l'évolution soit continue, sans rémission ou rechute (19). Dans cette grande catégorie, les troubles spécifiques du développement moteur sont proches des « troubles spécifiques du développement de la parole et du langage » et des « troubles spécifiques des acquisitions scolaires » et se différencient des troubles envahissants du développement. Les difficultés de coordination motrice sont évaluées par rapport au niveau attendu en fonction de l'âge et de l'intelligence générale de l'enfant, avec une prédominance variable sur la coordination globale ou fine. Il existe dans la plupart des cas des signes d'immaturité du développement neurologique, mais il n'existe aucun trouble caractérisé. Dans certains cas il existe des complications périnatales, un très faible poids de naissance ou une grande prématurité.

o ***L'hyperactivité avec déficit de l'attention***

Royers, Keymeulen et Buysse (267), rapportent l'existence de troubles de la socialisation à la fois dans l'hyperactivité et dans les TED NoS. Dans leur étude, ils n'observent pas de différences entre les enfants atteints des différents syndromes au plan de leurs antécédents pré- et périnataux, en revanche, ils présentent des différences significatives dans leur comportement relationnel, présentes dès la première année avec moins de réactivité sociale dans les TED NoS. La fréquence des traits autistiques chez les enfants hyperactifs est aussi documentée par l'étude de Clark, Feehan, Tinline *et al.* (77) qui observent que 65 à 85 % des parents interrogés avec la Parent-rated Autism check-list décrivent chez leur enfant hyperactif des difficultés significatives dans les interactions sociales et la communication. Plus récemment, Sturm, Fernell et Gillberg (310) font état de 95 % de problèmes attentionnels et de 75 % de syndrome d'hyperactivité dans un échantillon de 101 enfants autistes sans retard mental (9 TED NoS, 91 Syndrome d'Asperger et 1 autiste de haut niveau).

o ***Le syndrome de Gilles de la Tourette***

Les signes d'orientation vers un TED appartiennent surtout à l'aire des comportements répétitifs et des intérêts restreints. Les tics qui existent dans le syndrome de Tourette sont parfois difficiles à distinguer des stéréotypies observées dans l'autisme. De la même façon, les routines obsessionnelles et compulsives manifestées par les personnes qui ont un Tourette sont parfois difficiles à différencier des rituels que présentent les personnes autistes.

o ***Les déficits sensoriels***

Ils constituent dans l'autisme à la fois un trouble associé fréquent et un diagnostic différentiel (175, 270). La recherche d'une surdité et de problèmes visuels doit donc être systématique.

o ***La schizophrénie***

Ce syndrome a longtemps été considéré comme très proche de l'autisme. Le terme d'autisme faisait référence à l'origine à l'isolement social observé dans la schizophrénie. Des points communs existent entre ces deux syndromes dans l'expression de symptômes négatifs (apathie, pauvreté de la mimique ou du contact social), mais il n'y a pas dans l'autisme, à l'inverse de la schizophrénie, de symptômes positifs tels que les hallucinations, les bizarreries du comportement ou les troubles du cours de la pensée (179). Les classifications les identifient comme deux entités bien distinctes, mais des études montrent que des personnes autistes remplissent aussi les critères d'une schizophrénie (179).

Ces descriptions de schizophrénie associée sont rapportées généralement chez des personnes ayant un autisme de haut niveau. Cette association fait suggérer que les deux conditions pourraient être l'expression d'un même trouble à des moments différents du développement ou bien des conditions distinctes, mais avec les mêmes facteurs de risque biologiques et environnementaux (222). Dans tous les cas, la proximité entre les deux syndromes illustre les difficultés diagnostiques chez les personnes autistes de haut niveau qui peuvent être diagnostiquées par excès comme étant des schizophrènes.

o ***Les troubles obsessionnels compulsifs***

Certains comportements ritualisés stéréotypés, répétitifs, observés dans les TED peuvent être confondus avec des comportements « obsessionnels ». Des points communs existent en effet, dans les présentations d'individus avec un TOC et avec un TED, en particulier dans ses formes de haut niveau et les problèmes de diagnostic différentiel peuvent être importants dans les cas où on ne dispose pas de l'histoire du développement précoce.

o ***Les troubles de la personnalité***

Tous les critères du DSM IV ou de la CIM 10 utilisés pour définir les troubles schizoïdes de la personnalité de l'adulte peuvent être remplis par des adultes autistes de haut niveau. Dans certains cas, le diagnostic de troubles schizoïdes est même posé par excès chez des adultes autistes dont on n'a pas pris en compte l'histoire du développement précoce (345).

o ***Les carences affectives précoces***

Les enfants qui ont été victimes précocement de carences affectives graves peuvent développer des troubles des interactions et des comportements stéréotypés. Dans les cas de carences graves et prolongées, les altérations cognitives peuvent être définitives, mais dans les cas où les conditions de vie se normalisent, une amélioration rapide du développement est rapportée (345).

o ***Les variations de la normale***

Il existe un risque de diagnostiquer l'autisme chez les personnes qui ont une personnalité un peu particulière ou qui sont maladroites socialement, mais qui n'entrent dans aucun cadre pathologique particulier (45).

5/Quelles informations doit-on donner aux familles ?

L'annonce d'un diagnostic d'autisme ou de TED pour un enfant est une expérience particulièrement douloureuse pour ses parents, un véritable traumatisme (279). Au-delà, le stress des familles d'enfants autistes est particulièrement important avec des conséquences en termes de dépression ou d'usage de psychotropes (192, 239). Pour un professionnel, annoncer à des parents les troubles du développement graves de leur enfant est aussi une expérience émotionnelle difficile (147). Cette annonce apparaît d'autant plus difficile que la formation des professionnels est surtout orientée vers l'acquisition de connaissances scientifiques et de savoir-faire et insiste peu sur les « savoir être » utiles au moment de l'annonce d'un diagnostic grave.

Pour ces raisons, l'utilité de la formulation du diagnostic a parfois été discutée, plus par les professionnels que par les parents qui, par leurs associations, le demandent voire l'exigent et cela d'autant plus que la loi y oblige. L'utilité de cette annonce peut être examinée sous deux angles (20).

D'une part, il s'agit d'une aide pour les parents dans leurs actions pour faire face au stress que représente non pas tant le diagnostic, mais la réalité des troubles de leur enfant à laquelle ils sont confrontés depuis des années et qu'ils savent devoir assumer longtemps. D'autre part le diagnostic, comme dans le reste de la médecine peut être une aide pour le choix des méthodes thérapeutiques. Il peut permettre aux autres membres du groupe social qui doivent aussi s'occuper de l'enfant, de mieux le comprendre et l'accepter.

Au contraire, les détracteurs de l'information précise pensent qu'elle risque de sidérer les parents, de les empêcher de penser leur enfant avec son individualité. Pour Aussilloux, ce sont les modalités de l'annonce et son articulation avec des moyens pour permettre aux parents de lui faire face et d'être soutenus dans la durée qui vont la rendre « acceptable » ou pas (20).

La littérature médicale est peu importante autour de cette question de l'annonce d'un diagnostic d'autisme à des parents. Elle montre que l'annonce entraîne effectivement un choc affectif chez les parents, mais que la majorité considère que l'attitude du professionnel qui fait l'annonce, la clarté des informations et sa capacité à répondre aux questions, sont les aspects les plus importants de cette démarche (1, 161, 284).

Une enquête menée (147) auprès de pédiatres amenés dans leur pratique à annoncer à des parents des diagnostics de troubles graves du développement, montre qu'il y a très peu de liens entre leurs pratiques de l'annonce et leur expérience ou leur entraînement, suggérant l'intervention d'autres facteurs comme la personnalité du clinicien. Dans cette même étude, il est montré que les professionnels ont des pratiques au cours de leur annonce qui ne sont pas nécessairement des déterminants de la satisfaction des parents.

La capacité des parents et des professionnels à échanger au moment de l'annonce peut être amoindrie par des problèmes de communication. Sherman, Austrian et Shapiro (286) décrivent l'écart dans la perception par des parents et des professionnels du label diagnostic utilisé à propos d'un enfant. C'est ainsi que les représentations les plus dramatiques sont associées par des pédiatres à la notion de trouble du développement cérébral, à la notion d'autisme par les psychiatres et à la notion de retard mental par les parents. Les professionnels

doivent donc prendre en compte ces écarts dans leurs représentations et celles des parents et s'adapter à eux pour leur permettre d'assimiler et d'accepter à leur rythme les informations données.

Par ailleurs, le niveau socioculturel et l'état émotionnel des parents influencent le degré de complexité de l'annonce et la rapidité avec laquelle les informations sont délivrées aux parents (293). Geiger *et al.* (117) observent que l'annonce par les professionnels du niveau de développement d'un enfant est d'autant plus sévère que les parents sont perçus par ces professionnels comme « irréalistes » sur le niveau de fonctionnement de l'enfant. Les résultats de ces observations suggèrent que les médecins ne devraient pas chercher à « convaincre » les parents de leur représentation personnelle du fonctionnement de l'enfant, mais à leur donner des informations en prenant en compte leur point de vue et en respectant ce qu'ils sont capables d'accepter. La difficulté de certains parents à admettre la « validité » du diagnostic qui leur est annoncé est évoquée par Gray (138) en même temps que leurs « désaccords » avec l'idée qu'il n'y a pas de traitement curatif de ce syndrome. L'implication des parents dans les procédures diagnostiques et d'évaluation est considérée par certains comme un moyen pour améliorer la collaboration parents-professionnels (151).

- **Contenu et modalités de l'annonce**

Beaucoup d'études soulignent le fait que le moment, le contenu et les modalités de l'information donnée aux parents à propos du diagnostic de leur enfant sont d'une importance capitale puisqu'ils peuvent modifier leur attitude à l'égard de l'enfant. Pour cette raison, des études ont cherché à mettre en évidence les facteurs reliés à la satisfaction des parents qui reçoivent une information diagnostique.

Ainsi, dans une étude publiée en 1997, Howlin et Moore (155) qui ont interrogé les parents de 1 294 enfants autistes rapportent que 39 % se déclarent satisfaits du processus diagnostique. Leur satisfaction est d'autant meilleure que le délai pour obtenir un diagnostic a été court et que le diagnostic donné a été précis. Les parents à qui ont été annoncés les diagnostics de traits autistiques ou de tendance autistique comptent parmi les moins satisfaits.

Globalement, le pourcentage de parents « satisfaits » progresse. Hasnat et Graves (147) rapportent que 82,6 % (*versus* 39 % dans les études antérieures) des parents se déclarent satisfaits de l'annonce du diagnostic de leur enfant. Leur satisfaction est surtout liée à la quantité des informations qu'ils ont reçues, à leur exhaustivité ainsi qu'à la prise en compte de leur point de vue dans la procédure diagnostique et l'évaluation. En revanche, elle n'est pas liée à la présence au moment de l'annonce des deux parents, ni à la présence de l'enfant ou d'une tierce personne.

Ces observations sont confirmées par Brogan et Knussen (59) qui ont interrogé 126 parents d'enfants autistes sur leur satisfaction par rapport à l'établissement du diagnostic de leur enfant et qui observent que 55 % sont satisfaits. Leur degré de satisfaction est dans cette étude encore fonction de la clarté, de la précision et de l'exhaustivité des informations communiquées au moment de l'annonce du diagnostic (la précision des informations recouvre la transmission d'un document écrit et la possibilité de poser des questions pendant l'entretien à la personne qui annonce). Leur degré de satisfaction n'est en revanche pas fonction de l'âge de l'enfant au moment du diagnostic ni du délai écoulé entre leurs premières préoccupations et l'établissement du diagnostic. Dans cette même étude, les parents les plus satisfaits sont ceux dont l'enfant a reçu le diagnostic de syndrome d'Asperger (*versus* autisme), ceux qui ont

reçu un diagnostic définitif (*versus* « diagnostic de travail ») et enfin ceux dont les enfants ne sont pas en éducation spéciale.

Baird, McConachie et Scrutton (32) rapportent, après avoir interrogé les parents d'enfants atteints de paralysie cérébrale, qu'ils sont souvent globalement satisfaits du diagnostic (75 %), mais que seuls 54 % se déclarent satisfaits du contenu de l'information délivrée au moment de l'annonce. Globalement, le niveau de satisfaction des parents semble meilleur quand le diagnostic est plus précoce et quand les troubles de l'enfant sont modérés.

- **Communication d'un rapport écrit aux parents**

Un certain nombre de professionnels sont réservés sur le fait d'adresser un rapport écrit, à propos des résultats des investigations diagnostiques, aux parents en raison de la complexité de ces résultats. McConachie, Lingam, Stiff et Holt (214) ont interrogé les parents d'enfants présentant diverses pathologies du développement sur l'utilité du compte rendu écrit des examens concernant leur enfant. Les 25 parents qu'ils ont interrogés ont presque tous trouvé utile ce document. Ils indiquent en particulier que ce compte rendu les a aidés dans leurs discussions avec leur entourage et avec les professionnels. Un seul parent a trouvé le rapport écrit inutile et deux parents ont déclaré qu'il était difficile à comprendre. L'utilité d'un compte rendu écrit est aussi soulignée dans l'enquête effectuée par Piper et Howlin (254) auprès de familles d'enfants ayant des troubles du développement. McConachie, Salt, Chadury *et al.* (215), qui a cherché à décrire les pratiques des unités d'évaluation en Grande-Bretagne, indique qu'un rapport écrit est remis aux parents dans 70 % des cas et que des réunions de synthèse se font aussi en présence des parents dans trois quarts des cas.

Gianoulis, Beresford, Davis *et al.* (118) indiquent que 78 % des parents qu'ils ont interrogés souhaitent que les résultats des investigations diagnostiques permettent d'évaluer les difficultés de leur enfant et d'établir le diagnostic précis de ses troubles ; 49 % souhaitent obtenir aussi un avis éducatif ; 35 % souhaitent une prise en charge et 19 % des informations détaillées sur le diagnostic posé. En réponse à ces attentes initiales, 81 % des parents sont satisfaits de l'avis diagnostique, 46 % sont satisfaits de l'avis éducatif, 38 % sont satisfaits de la proposition de prise en charge et 30 % seulement sont satisfaits des informations données à propos du diagnostic posé. Ce pourcentage faible peut être interprété comme le besoin de formaliser davantage les informations communiquées aux familles lors de l'annonce avec la transmission d'un rapport écrit à propos du diagnostic, mais aussi par exemple de plaquettes d'informations sur la procédure diagnostique, sur la maladie, les ressources communautaires, etc.

- **Préparation de l'annonce**

Une des clés de l'annonce est sa préparation. Il est important de disposer d'un temps suffisant (60 minutes environ) pour ne pas être dans la précipitation, de bien connaître l'enfant, d'avoir eu l'occasion de discuter avec les professionnels qui ont réalisé les examens complémentaires et enfin d'avoir suffisamment documenté le diagnostic qui est annoncé. L'annonce doit être faite dans un endroit calme où il est possible de ne pas être interrompu (161).

- **Laisser la possibilité de poser des questions au moment de l'annonce, mais aussi plus tard quand les parents ont « assimilé »**

Les parents se montrent très sensibles au fait que le médecin les encourage à s'exprimer, à parler de leurs émotions et à poser des questions (284).

- **Offrir des aides**

L'annonce du diagnostic ne peut être envisagée en dehors de la perspective de propositions de soins et d'éducation pour l'enfant et de soutiens divers à sa famille (83, 174, 210, 249, 338). De plus, l'existence de ressources communautaires suffisantes est un élément important de la qualité des relations et collaborations entre parents et professionnels (176).

- **Organisation pratique de l'accueil des familles**

Dans une étude publiée en 1992, Piper et Howlin (254) ont examiné les pratiques d'accueil des familles dont l'enfant est reçu pour une évaluation à visée diagnostique. Elles ont questionné les parents de 30 enfants atteints d'un retard de développement. La majorité des parents ont exprimé le besoin de plus d'informations pratiques sur la durée précise de la consultation, ses conditions d'accès, l'aménagement de la salle d'attente, l'existence d'une cafétéria à proximité. Ces remarques, qui peuvent apparaître mineures pour certains, indiquent l'importance de s'assurer que des parents qui ont parfois voyagé plusieurs heures pour atteindre un centre de consultations puissent être accueillis dans des conditions matérielles convenables.

Un autre besoin formulé par les parents est celui d'une description plus précise des conditions et du déroulement de l'évaluation : qualité des intervenants, motif et modalités de l'examen vidéo par exemple, mais aussi précision de la nature de la participation de certains professionnels. En effet, une des remarques est que le médecin qui effectue l'annonce n'a généralement pas participé directement à la procédure d'évaluation et n'a donc rencontré que brièvement l'enfant. Sous ces conditions, les particularités de la participation des différents intervenants doivent être expliquées aux familles.

- **La formation des professionnels**

C'est une perspective importante si on veut améliorer la satisfaction des familles vis-à-vis du processus diagnostique (173). En GB, une enquête a été effectuée auprès de 250 étudiants en médecine pour évaluer leur connaissance sur l'autisme (283). Les résultats de cette enquête montrent que si les étudiants à la fin de leurs études, comparés à ceux qui les débutent, ont plus de connaissances sur les caractéristiques de l'autisme, ils n'ont pas davantage de connaissances sur son étiologie, son pronostic évolutif et sa prise en charge.

En France, la situation n'est guère meilleure puisque l'enseignement consacré à l'autisme durant le cursus médical du deuxième cycle est d'une à deux heures et que les médecins généralistes en formation n'ont aucune obligation de se « former ». Seuls des séminaires de sensibilisation à la psychologie et à la psychiatrie sont imposés avec une application variable entre les facultés (16, 24). Ces connaissances limitées constatées chez les futurs professionnels sont probablement un frein à la mise en place d'un réseau de diagnostic et de prise en charge efficace des enfants atteints d'autisme et des efforts sont suggérés dans le domaine de la formation initiale et de la formation continue (16, 24, 92, 105, 153, 185, 283).

Recommandations 4 : Information aux parents

- **Information avant l'établissement du diagnostic**
 - Éviter d'annoncer un diagnostic avant les résultats de l'évaluation pluridisciplinaire.
 - Il est préférable de ne pas utiliser les termes d'autisme ou de TED chez un enfant de moins de 2 ans.
 - En cas de doute diagnostique, il est préférable d'utiliser la notion de trouble du développement dont la nature est à préciser.
- **Information après l'établissement du diagnostic (grade D sauf autre précision)**
 - Il revient au médecin responsable et coordonnateur de la procédure diagnostique d'énoncer le diagnostic aux deux parents.
 - Cette information doit être donnée dans le service où ont été effectués le diagnostic et l'évaluation, en s'assurant des conditions d'accueil des familles, en respectant un délai qui ne devrait pas dépasser 1 mois.
 - L'annonce du diagnostic doit se faire dans un cadre permettant une discussion d'une durée suffisante avec les parents, en leur donnant la possibilité de poser des questions et d'exposer leur point de vue.
 - Les informations données doivent être les plus exhaustives et les plus précises possibles.
 - Il est recommandé de faire référence à la nosographie reconnue internationalement et d'éviter des termes pouvant être perçus comme trop vagues tels que « traits » ou « tendances autistiques ».
 - Dans les cas où il est difficile d'établir avec précision le diagnostic, il est important de donner un cadre diagnostique, tel que « TED non spécifiés » ou « troubles du développement ». Une explication doit être donnée aux parents sur les raisons de ces imprécisions et une évaluation ultérieure doit être proposée.
 - Conformément à la demande de la plupart des parents, il est recommandé de leur remettre un rapport écrit synthétisant les principaux résultats des bilans réalisés.
 - Il est souhaitable de favoriser l'accès des familles aux informations sur leurs droits, les associations, les ressources locales, le syndrome autistique, etc.
- **Information à la personne (enfant, adolescent ou adulte) sur son diagnostic**
 - Il revient au professionnel responsable de la prise en charge ou au professionnel responsable de l'équipe qui a réalisé le diagnostic d'informer la personne.
 - Cette information doit se faire soit au terme de la procédure diagnostique, soit à tout autre moment de sa vie lorsque cette question se pose (perception de sa différence, période d'orientation...).
 - L'annonce doit tenir compte de l'âge et des capacités cognitives de la personne et se situer dans son projet de vie.
- **Une attention particulière devra être portée aux membres de la fratrie et une information spécifique pourra leur être donnée**

6/Comment envisager les liens entre les procédures diagnostiques et les actions de prises en charges ?

Recommandations 5 : Articulations entre procédure diagnostique et actions de prise en charge

- La procédure diagnostique doit être immédiatement articulée aux actions de prise en charge.
- Ces liens doivent comporter des contacts entre équipes qui effectuent le diagnostic et l'ensemble des professionnels qui participent à la prise en charge thérapeutique, éducative, pédagogique et d'accompagnement. Au minimum, cela suppose l'envoi à ces professionnels, avec l'accord de la famille, d'un document détaillant les éléments leur permettant d'assurer leur rôle.

DIAGNOSTIC DES ANOMALIES ASSOCIÉES

1/Quelles sont les anomalies habituellement associées à l'autisme ?

Les anomalies associées à l'autisme sont de nature variable. Schématiquement, il faut distinguer les maladies ou syndromes dans lesquelles l'autisme est fréquent (X fragile, maladie de Bourneville...), souvent d'origine génétique, et les autres anomalies fréquemment associées. Un facteur qui détermine leur valeur étiologique dans l'autisme est la fréquence de leur association qui est discutée. Dans la littérature, on observe deux séries de résultats, entraînant deux attitudes opposées :

- d'une part, Gillberg et ses collaborateurs (121) estiment que l'autisme est associé à de multiples anomalies (dans lesquels l'autisme trouverait son origine) retrouvés dans 37 % des cas. Ces auteurs proposent en conséquence de pratiquer des examens complémentaires extensifs et systématiques pour rechercher des anomalies considérées comme très fréquentes ;
- d'autre part, Rutter et ses collaborateurs (273) considèrent que 12 % des autistes ont une anomalie associée et que sa coexistence avec l'autisme est surtout l'effet du hasard, à l'exception près de la sclérose tubéreuse de Bourneville. L'implication est alors de ne pas recourir à des examens complémentaires systématiques et extensifs, mais plutôt de viser des éléments cliniques.

Les différences dans les résultats obtenus par ces deux équipes sont liées à la définition des anomalies d'une part (majeures ou mineures, certaines ou seulement probables) et au diagnostic précis des populations ciblées (autisme infantile ou TED au sens large), à la présence ou non d'un retard mental et à son intensité et enfin au type de classification diagnostique utilisée.

Il a été montré par exemple, que l'utilisation du DSM III-R avait pour conséquence des diagnostics d'autisme par excès. Ainsi, Barton et Volkmar (43) montrent que dans un échantillon de 211 enfants et adultes avec un TED, le DSM III-R surévalue les cas d'autisme (en particulier en cas de retard mental associé) et conduit à l'estimation d'une incidence plus élevée des maladies organiques associées lorsque le QI est inférieur à 50. L'utilisation du DSM IV ou de la CIM10 conduit à une estimation d'une incidence plus faible des maladies organiques dans l'autisme et ne permet pas de retrouver des variations aussi fortes dans leur incidence selon la valeur du QI (faible ou élevée). Sous ces conditions, Barton et Volkmar (43) estiment que la prévalence des maladies organiques est de 12 % quand ce sont des critères stricts qui sont utilisés (inclusion uniquement des maladies qui ont montré un lien étiologique fort avec l'autisme) et de 29,3 % quand ce sont des critères plus larges qui sont utilisés.

Dans une autre étude, publiée en 1998 par Sponheim et Skjeldal (302), il est mis en évidence que la prévalence des maladies organiques associées à l'autisme infantile varie selon les caractéristiques des individus examinés. Ainsi, elle est de 50 % quand leur niveau de fonctionnement est faible et de 11 % quand leur niveau de fonctionnement est plus élevé. Cette fréquence est de 50 % quand sont examinés des individus avec d'autres troubles envahissants du développement et un bas niveau de fonctionnement, et de 14 % quand sont examinés des individus avec d'autres troubles envahissants du développement et un haut niveau de fonctionnement. Ces résultats indiquent que l'association de maladies organiques pourrait être déterminée plus par la présence d'un retard mental que par celle d'un autisme.

Plus récemment, Lauritsen *et al.* (183) observent dans une étude faite en population générale sur la base de registres que sur 244 patients avec un diagnostic d'autisme, 29 (soit 11 %) ont au moins une anomalie organique associée. Dans cette étude, la proportion élevée de malformations congénitales retrouvée chez les enfants autistes semble conforter l'idée d'anomalies dans l'embryogenèse impliquées dans l'étiologie de l'autisme.

La liste des maladies ou anomalies présentées ci-dessous n'est pas exhaustive, mais correspond (dans l'état des connaissances actuelles) aux troubles les plus courants et dont la découverte peut avoir des conséquences en termes de prise en charge, de pronostic évolutif ou d'orientation vers des investigations complémentaires.

- **Maladies ou syndromes fréquemment associés à l'autisme**

Elles sont nombreuses à être citées pour leur association avec l'autisme ou les troubles envahissants du développement, cependant la plupart sont rares. L'autisme est associé à une maladie organique bien identifiable dans une proportion qui est de l'ordre de 10 à 20 % (43, 119, 175, 273).

- o ***La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB)***

La prévalence de la STB en population générale est de 1/10 000. Son association avec l'autisme est particulièrement fréquente puisqu'en moyenne 25 % des enfants avec une STB ont un autisme et que 1,3 % des enfants avec un autisme ont une STB (33, 294) ce qui correspond à un taux 200 à 300 fois supérieur à celui attendu par l'effet du seul hasard (71). Baker, Piven et Sato (33) font état d'une prévalence des troubles autistiques de 20 % après avoir évalué à l'aide d'instruments diagnostiques tels que l'échelle ABC et l'ADI, 32 patients âgés de 4 à 30 ans et atteints de STB. Fombonne dans une méta-analyse (108) estime que la prévalence de la STB dans l'autisme varie entre 0 % et 2,9 %.

Le diagnostic de la STB chez l'enfant repose cliniquement sur l'observation d'un phénotype particulier, la survenue fréquente d'une épilepsie (généralement des spasmes en flexion) et de taches achromiques pour lesquelles un examen en lumière de Wood peut s'avérer utile. Deux gènes responsables de la STB ont été identifiés : TSC1 (Chr 9q) et TSC2 (Chr 16p).

- o ***La neurofibromatose de type 1***

Il s'agit d'un syndrome neurocutané dont la transmission est autosomale dominante. Sa prévalence est estimée à 1/3 000. Les troubles du développement sont habituels dans ce syndrome. Son association avec l'autisme est documentée par des études portant essentiellement sur de petits échantillons. Sa prévalence dans l'autisme est plutôt faible et située selon les études entre 0 % (108, 175) et 4 % (342).

- o ***Le syndrome de l'X fragile***

Son association avec l'autisme est particulièrement documentée, mais controversée (169). Les taux de prévalence de cette association varient selon les critères utilisés par les études. Le taux moyen de l'X fragile dans l'autisme est de 4 % avec une étendue située entre 0 et 16 % (93). D'autre part la fréquence de l'autisme dans l'X fragile varie entre 5

et 60 % (101). Dans une méta-analyse, Fombonne (108), estime que la prévalence du syndrome de l'X fragile dans l'autisme est située entre 0 % (302) et 1,7 % (112).

Le syndrome de l'X fragile est lié à l'anomalie du gène FMR1 situé sur le bras long du chromosome X en Xq27.3, responsable de répétition excessive du triplet de codon CGC. Le diagnostic se fait aujourd'hui aisément en biologie moléculaire. Le criblage des marqueurs du syndrome de l'X fragile a fait écarter l'idée qu'un gène majeur responsable de l'autisme serait situé sur cette région du génome.

o ***Les anomalies chromosomiques***

- **La trisomie 21**

Dans une méta-analyse, Fombonne (108) rapporte que la trisomie 21 est observée dans l'autisme dans une proportion qui varie entre 0 % et 5,9 %. Dans une étude faite dans un échantillon de 33 enfants trisomiques âgés de 7 ans, l'attention est attirée sur la prévalence relativement élevée de l'autisme de l'ordre de 7 % au minimum (171). Ces patients ont habituellement des retards mentaux sévères (263).

- **La duplication 15q11q13 :**

Cette région est impliquée dans le syndrome d'Angelman et dans le syndrome de Willi-Prader, responsables tous les deux d'un retard mental important et qui sont dus à des délétions du bras long du chromosome 15 (182, 322).

o ***Maladies métaboliques***

Considérées initialement comme des conditions souvent reliées à la survenue d'un autisme, elles sont décrites dans les études plus récentes comme des troubles qui lui sont rarement, voire exceptionnellement, associés (328). C'est le cas de la phénylcétonurie dont la prévalence estimée par Fombonne dans sa méta-analyse (108), au travers des études publiées entre 1976 et 1988, est de 0 %. Dans une étude publiée en 2003 par Baieli, Pavone, Meli *et al.* (27), menée auprès de 243 patients atteints de phénylcétonurie, l'estimation de la prévalence de la phénylcétonurie dans l'autisme est de 5 pour 100 000 enfants. D'autres maladies métaboliques, telles que le déficit en adénylosuccinate lyase ou en créatine, pourraient être associées à l'autisme avec une fréquence difficile à apprécier pour l'instant.

o ***Autres syndromes***

D'autres maladies ou syndromes rares ont également été décrits : myopathie de Duchenne, syndrome de Moebius, syndromes de Sotos, d'Angelman, de Williams, hypomélanose de Ito... (164, 221, 231).

• **Signes (ou anomalies) fréquemment rencontrés dans l'autisme**

o ***Les antécédents pré- et périnataux***

Ils sont plus fréquents dans l'autisme qu'en population générale. Leur répertoire est étendu en théorie, mais les résultats des études sont très variables. Juul-Dam en 2001 (166) indique que l'incidence des complications pré, péri et néonatales est plus élevée chez les enfants autistes qu'en population générale avec en particulier une durée de

l'accouchement plus longue, plus de souffrance fœtale aiguë et plus d'hyperbilirubinémie. Cette observation est confirmée par Zwaigenbaum, Szatmari, Jones *et al.* (355) qui trouvent davantage de complications obstétricales chez les enfants qui ont des troubles du spectre autistique. Pour ces auteurs, les complications obstétricales mineures n'ont pas de rôle sur le plan étiologique et représentent plutôt un épiphénomène lié aux anomalies présentées par le fœtus.

Une enquête effectuée à l'aide d'un autoquestionnaire auprès des mères de 183 enfants autistes et de 209 enfants normaux montre que des antécédents périnataux tels la dépression maternelle, la durée de l'accouchement et les infections virales (urinaires notamment) chez ces mères sont fortement prédictives du risque d'autisme (339). Le rôle des infections virales épidémiques est aussi évoqué par Barak, Kimi, Stein *et al.* (35) qui ont étudié les antécédents de 290 enfants autistes. Plus récemment, Glasson, Bower et Petterson (131) ont analysé une base de données électronique sur laquelle étaient collectés dès la naissance les antécédents obstétricaux de nourrissons nés entre 1980 et 1995. Les auteurs ont constaté la présence d'antécédents obstétricaux plus nombreux chez les enfants atteints de TED. Ainsi, 465 enfants avec un TED ont pu être comparés à 481 enfants issus de leur fratrie et à 1313 enfants contrôles. Les résultats montrent que les enfants avec un TED (particulièrement ceux avec un diagnostic d'autisme infantile) ont plus souvent des antécédents de souffrance fœtale aiguë, de césarienne en urgence ou un score d'Apgar inférieur à 6 à la première minute.

o **Les déficiences sensorielles**

- **Les déficits auditifs**

Ils sont plus fréquents dans l'autisme qu'en population générale. Dans une méta-analyse, Fombonne (108) rend compte que les estimations de la prévalence des déficiences sensorielles dans l'autisme varient selon les études de 0,9 % à 5,9 %. Rosenhall, Nordin, Sandstrom *et al.* (271) concluent que la prévalence des déficits auditifs dans l'autisme est dix fois plus élevée qu'en population générale (soit 11 %). Ces auteurs, dont l'étude porte sur une population de 199 enfants et adolescents avec un TED, observent que 7,9 % d'entre eux ont une surdité moyenne et 3,5 % une surdité profonde. Ils notent aussi que 18 % ont une hyperacousie à l'audiogramme (*versus* 0 % dans le groupe contrôle) même quand le facteur âge est contrôlé. Plus récemment, Kielinen (175) observe dans une population d'enfants autistes que 8,6 % ont un déficit auditif léger, 7 % un déficit modéré (perte auditive comprise à l'audiométrie entre 30 et 60 dB) et 1,6 % un déficit sévère (perte auditive à l'audiométrie de plus de 60 dB).

Par ailleurs, si l'association d'une déficience auditive est fréquente, elle pourrait retarder dans certains cas le diagnostic de l'autisme. C'est ainsi que Roper *et coll.* (270) constatent dans une population de 13 enfants autistes sourds que leur diagnostic d'autisme a été beaucoup plus tardif que dans le cas d'enfants autistes non sourds alors même que les deux groupes d'enfants ne présentaient aucune différence dans leur présentation clinique.

- **Les déficits visuels**

Ils semblent aussi fréquents dans l'autisme. Kielinen (175) rapporte, à partir de l'observation des caractéristiques de 187 enfants et adolescents autistes âgés de moins de 16 ans et diagnostiqués selon le DSM IV, que 3,7 % d'entre eux ont un déficit

visuel sévère (pouvant aller jusqu'à la cécité) et 19,3 % un trouble visuel modéré. Fombonne, dans une méta-analyse (1999), fait état des résultats de quatre études publiées entre 1976 et 1997 et dans lesquelles la prévalence des déficits visuels dans l'autisme se situe entre 0 % et 3 %.

o **Les signes à l'examen clinique**

- **Les anomalies morphologiques**

Contrairement aux premières descriptions de l'autisme, elles sont fréquentes dans l'autisme. Dans une étude récente, Miles et Hillman (220) observent dans un échantillon de 88 enfants atteints d'un autisme « idiopathique », que 22 % (soit 19) ont un morphophénotype anormal et que 20 % (soit 18) ont un morphophénotype équivoque. Dans cette même étude, les enfants autistes qui présentent des anomalies morphophénotypiques ont, en comparaison aux enfants autistes avec un phénotype normal, une probabilité 10 fois plus élevée d'avoir un syndrome génétique associé (21 % *versus* 2 %) et une probabilité 2 fois plus élevée d'avoir une IRM cérébrale anormale (29 % *versus* 14 %). Ces résultats vont à l'encontre de l'idée générale selon laquelle il n'y a pas de dysmorphie dans l'autisme. Ils soulignent aussi l'importance de l'examen morphologique dans la démarche diagnostique de l'autisme (88).

- **La macrocéphalie**

Elle est fréquente dans les échantillons d'enfants et d'adolescents autistes. Elle concernait selon Kanner (168), 5 des 11 enfants qu'il avait décrits dans son article princeps. Fombonne, Rogé et Claverie en 1999 (114), ont établi dans une étude rétrospective faite auprès de 126 enfants et adolescents atteints d'autisme que 16,7 % d'entre eux ont une macrocéphalie. Il note aussi que la macrocéphalie est plus fréquente parmi les individus les plus âgés, mais que sa fréquence ne varie pas selon le sexe, la présence ou non d'une épilepsie, le niveau de développement ou encore la sévérité autistique. Il estime enfin en synthétisant les résultats d'études récentes que 20 % des personnes atteintes d'autisme ont une macrocéphalie (114). Dans cette même étude, 15 % des enfants ont une microcéphalie. La présence d'une microcéphalie n'est pas associée significativement à la présence de maladies organiques ou d'un retard mental.

Plus récemment, Parmeggiani, Posar, Giovanardi-Rossi *et al.* (245) confirment en examinant un échantillon de 121 patients atteints de troubles autistiques que la prévalence de la macrocrânie est plus élevée dans l'autisme qu'en population générale avec un taux de 17,3 %. Ces résultats sont confirmés par une des données les plus constantes issues de l'imagerie structurale et la plus répliquée au travers des études successives et qui est celle qui concerne l'augmentation du volume cérébral observée dans des populations d'enfants avec autisme (84, 149, 256, 257, 298).

L'observation d'une macrocéphalie, plus fréquente que dans des populations contrôles (d'apparentés au 1^{er} degré d'enfants avec une sclérose tubéreuse de Bourneville : 15,5 % *versus* 8,3 %) a été faite aussi chez les apparentés au 1^{er} degré d'enfants avec un autisme (103).

Des différences dans la courbe du périmètre crânien ont été décrites entre enfants avec un syndrome d'Asperger ou un autisme de haut niveau et enfants avec un autisme de

bas niveau (122). Les enfants avec un syndrome d'Asperger ou autisme de haut niveau ont en moyenne une macrocra'nie constatée plus précocement.

La recherche s'oriente aujourd'hui vers une meilleure compréhension de la chronologie de ce phénomène et sa caractérisation. Cette augmentation pourrait être secondaire puisque à la naissance, des données montrent que le périmètre crânien est normal. Ainsi, Torrey *et al.* (320) ont analysé les paramètres statur pondéraux (recueillis systématiquement à la naissance puis de manière prospective) de nourrissons nés entre 1959 et 1965. La comparaison d'un sous-groupe de 15 enfants autistes aux 40 000 autres enfants a montré que les périmètres crâniens recueillis à la naissance n'étaient pas significativement différents. Le périmètre crânien recueilli à l'âge de 4 mois est légèrement plus élevé, mais de manière non significative chez les enfants autistes en comparaison aux autres enfants. À l'âge d'un an, seul un enfant autiste sur les 15 a une macrocéphalie, ce qui représente un taux (6,7 %) inférieur à ceux rapportés par les études antérieures qui concernent des enfants généralement plus âgés. L'accélération de la croissance cérébrale dans l'autisme pourrait survenir entre 12 et 24 mois, à l'âge où précisément les parents commencent à repérer des anomalies dans le développement ou le comportement de leurs enfants ; la croissance cérébrale se ralentirait ensuite dans la deuxième partie de l'enfance et à l'adolescence (23, 84, 139, 298).

o **L'épilepsie**

Dans une méta-analyse publiée par Fombonne (108), la prévalence de l'épilepsie dans les TED est située entre 4,8 % (61) et 26,4 % (112). Des taux plus élevés ont été rapportés plus récemment (34) avec des variations situées dans une fourchette allant de 11 à 39 %. Dans une étude publiée par Kielinen (175), effectuée en Finlande en population générale auprès de 152 000 enfants de moins de 16 ans, 187 enfants et adolescents autistes ont été identifiés sur la base des critères DSM IV. La prévalence de l'épilepsie dans cet échantillon d'enfants autistes est de 18 %. En fait, la prévalence de l'épilepsie varie selon les caractéristiques des enfants. Ainsi, elle peut atteindre 38 % lorsqu'un retard mental sévère ($QI < 50$) est associé à l'autisme (302).

Des anomalies paroxystiques électroencéphalographiques peuvent survenir en l'absence de manifestations cliniques, en particulier chez les enfants les plus jeunes (190). L'interprétation de ces anomalies et leur implication en termes de conduite à tenir ne font pas encore l'objet d'un consensus (211). Les anomalies paroxystiques électroencéphalographiques semblent plus fréquentes dans les cas d'autisme associés à une régression du langage ou du comportement (337). Tuchman et Rapin (323) estiment qu'elles concernent 19 % des enfants autistes dont le développement a été marqué par une régression *versus* 10 % des enfants autistes qui n'ont pas présenté de régression. Dans une autre étude, menée auprès de 50 enfants ayant un autisme avec un développement marqué par une régression importante du langage (survenue entre 20 et 36 mois), il est constaté que 68 % des enfants ont une activité paroxystique électroencéphalographique alors que seuls 30 % ont eu auparavant des manifestations cliniques d'épilepsie (190).

o **Le retard mental**

Il est rapporté dans des proportions variables selon les études, pouvant atteindre 80 % dans l'autisme de Kanner (119). Fombonne (108), dans une méta-analyse de 23 études,

observe que 19,4 % des enfants autistes ont un fonctionnement intellectuel dans la normale, 29,4 % ont un retard léger ou modéré et 41,9 % un retard sévère ou profond. Cette proportion est beaucoup plus faible quand on considère les résultats d'études plus récentes qui prennent en compte généralement l'ensemble des troubles envahissants du développement. Ainsi, Baird (30) trouve que 40 % des enfants avec un TED ont un retard mental. Chakrabarti et Fombonne (71) trouvent que 26 % des 97 enfants avec un TED qu'ils ont examinés ont un retard mental. Yeargin-Allsopp *et al.* (347) constatent, en se basant sur des tests psychométriques, que 68 % des enfants avec un TED ont un retard mental, mais que celui-ci est généralement léger ou moyen. Croen, Grether et Selvin (87), dans une enquête aux États-Unis (2002) effectuée auprès de 4 381 enfants avec un diagnostic d'autisme ou de TED, observent que 36 % ont un retard mental.

o ***Les dimensions psychopathologiques communes à d'autres syndromes***

- **Hyperactivité**

Les conventions de codage du DSM4 et de la CIM10 font qu'en principe les diagnostics d'hyperactivité et de TED ne peuvent être posés simultanément. Pourtant des observations cliniques suggèrent que le syndrome d'hyperactivité coexiste avec les TED, en particulier dans les formes atypiques (TED NoS) (361). Des problèmes de comportements sociaux existent à la fois dans le syndrome d'hyperactivité et dans les TED NoS même s'ils sont qualitativement différents avec davantage de problèmes relationnels et de retrait (mesurés par les échelles CBCL et ABC) chez les enfants qui ont des TED NoS (200).

Keen et Ward (170) montrent qu'avec les changements de pratiques professionnelles le diagnostic d'hyperactivité est plus souvent utilisé. Ces auteurs estiment qu'il concernait 5,2 % des personnes autistes en 1997 et 13,7 % d'entre elles en 2001. Plusieurs études récentes font état de la fréquence élevée de l'association de l'hyperactivité avec les TED. Ainsi, pour 74 % d'un échantillon de 19 enfants avec un TED NoS un diagnostic d'hyperactivité a été posé antérieurement avec à la clé la prescription d'un médicament pour ce problème (162). Au Japon, Yoshida et Uchiyama (349) observent eux aussi que des enfants atteints de TED peuvent présenter des signes d'hyperactivité, voire aussi dans certains cas, un syndrome d'hyperactivité. La fréquence de cette association est plus importante quand le diagnostic est celui de syndrome d'Asperger ou de TED NoS (85 %) que dans le cas d'un autisme infantile (57 %). En Suède, Sturm, Fernell et Gillberg (310) ont examiné les dossiers de 101 enfants avec un TED sans retard mental et ont constaté que 95 % ont des problèmes d'inattention, 86 % des difficultés à contrôler leur niveau d'activité et enfin 25 % des symptômes entrant dans le cadre d'un syndrome d'hyperactivité d'intensité modérée à sévère. Dans une autre étude (135) l'analyse rétrospective de 57 dossiers d'enfants atteints soit de TED soit d'hyperactivité indique que 26 % des enfants avec un TED remplissent aussi les critères pour le diagnostic de syndrome d'hyperactivité mixte. Ces résultats renforcent l'idée que l'hyperactivité est souvent associée aux TED et cette éventualité doit donc être systématiquement envisagée par les cliniciens.

- **Syndrome de Tourette**

Sa prévalence en population générale se situe entre 0,1 et 1 % (167). Ce syndrome a en commun avec l'autisme sa prédominance masculine, ses stéréotypies et quelques caractéristiques comportementales, mais à la différence de l'autisme, il ne s'exprime

pas par des perturbations de la sphère sociocommunicative (261). L'association des deux syndromes est décrite par quelques auteurs et certains suggèrent la possibilité de facteurs étiologiques communs (82, 172, 311).

Baron-Cohen, Mortimore, Moriarty *et al.* (39) observent dans un échantillon de 37 enfants et adolescents autistes atteints de tics que 8,1 % ont un syndrome de Tourette. Dans un échantillon plus large d'enfants autistes le même auteur trouve que 4,3 % ont un syndrome de Tourette avéré et que 2,2 % ont un syndrome de Tourette probable, ce qui le conduit à estimer la prévalence globale de ce syndrome dans l'autisme à 6,6 % (40). Des signes « réversibles » d'autisme apparaissant après une période de développement normal au décours de la deuxième année ont aussi été rapportés chez quelques enfants qui développent ultérieurement un syndrome de Tourette (353).

- **Troubles anxieux**

Muris, Steerneman, Mckelbach *et al.* (233) observent dans un échantillon de 44 enfants avec des TED que 84,1 % présentent au moins un trouble anxieux (d'après des questionnaires spécifiques renseignés par leurs parents) et que 72 % ont des comportements ritualisés. L'occurrence élevée des problèmes anxieux (incluant les TOC) dans les TED est confirmée par une étude plus récente (124) réalisée chez 15 enfants avec un TED de haut niveau comparés à des enfants contrôles (appariés par l'âge et le sexe) atteints de troubles du langage ou ayant un développement typique.

2/Quels sont les risques de troubles du développement pour la fratrie ?

L'implication de facteurs génétiques est bien établie sur la base d'études familiales et d'études de jumeaux (324). Le taux de concordance observé dans l'autisme et les TED pour des jumeaux monozygotes est de 40 % à 90 % et il est de 0 % à 25 % pour des dizygotes (181). Par ailleurs, le taux de récurrence de l'autisme dans une fratrie où existe déjà un membre atteint est de 3 à 6 %. Ce taux est considérablement plus élevé (50 à 100 fois) que le risque observé en population générale (0,4 à 1 %) et positionne l'autisme comme le trouble psychiatrique de l'enfant ayant la plus forte composante génétique (76, 218). Il est important de souligner que ce risque rejoint le risque observé dans la population générale chez les deuxièmes et troisièmes apparentés (316).

Des résultats plus controversés existent à propos du risque pour les fratries d'autres troubles du développement ou d'autres problèmes psychiatriques. Les apparentés de familles où existent plusieurs cas d'autisme pourraient avoir plus souvent des traits atypiques de personnalité, des troubles cognitifs et communicatifs (255). Dans les familles d'enfants autistes, des formes atténuées ou incomplètes de TED ou encore des phénotypes élargis, ont aussi été décrites (28). Des difficultés dans le comportement social, la communication ou encore des comportements répétitifs ont été rapportés par plusieurs études (234), mais ces observations sont peu reproductibles (314).

L'étude des autres troubles psychiatriques associés tout comme l'étude des phénotypes neuropsychologiques obtiennent des résultats contrastés, positifs pour certains et négatifs pour d'autres. Par exemple, Szatmari, Jones, Tuff *et al.* (315), en comparant 52 frères et sœurs d'enfants avec un TED à des fratries d'enfants contrôles (atteints de syndrome de Down ou ayant eu un petit poids de naissance), n'observent aucune différence entre les deux groupes sur la base de leurs scores à des tests cognitifs ou adaptatifs et sur l'histoire de leur

développement. À l'inverse, d'autres études indiquent de moins bonnes performances des fratries dans des domaines tels que les fonctions exécutives ou la cohérence centrale (156). Le risque de survenue de troubles psychiatriques autres que l'autisme, dans la fratrie et chez les parents d'un enfant autiste, est particulièrement augmenté pour Micali, Chakrabarti et Fombonne (218). Ces auteurs observent que les apparentés au premier ou au deuxième degré d'enfants ayant un TED présentent en comparaison à des contrôles plus souvent des troubles dépressifs ou anxieux (incluant l'association à des TOC), des troubles du langage, des traits bizarres de la personnalité. Ces résultats sont peu reproductibles (54).

Recommandations 6 : Repérage des anomalies, troubles ou maladies associés à l'autisme

L'association à l'autisme d'anomalies, troubles ou maladies, est fréquente. Leur découverte ne remet pas en question le diagnostic d'autisme :

- retard mental ;
- déficiences sensorielles (auditives, visuelles) ;
- anomalies à l'examen (macrocrânie, dysmorphie) ;
- problèmes pré- et périnataux ;
- syndromes génétiques ;
- épilepsie ;
- troubles obsessionnels, troubles anxieux, troubles hyperactifs.

Des anomalies associées doivent être recherchées par :

- **L'interrogatoire des parents :**

- l'histoire de la grossesse et de l'accouchement (problèmes pré- et périnataux incluant les maladies durant la grossesse et les complications obstétricales) ;
- l'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) ;
- les antécédents médicaux personnels (problèmes médicaux ou chirurgicaux, épilepsie...) ;
- les autres troubles ou maladies associés (hyperactivité, anxiété, maladie de Gilles de la Tourette, troubles obsessionnels compulsifs et dépression) ;
- les antécédents familiaux (autisme ou TED, retard mental, troubles du langage, anomalies congénitales, fausses couches à répétition, décès périnataux, dépression, épilepsie, TOC).

- **L'examen clinique :**

- un examen neurologique ;
- un examen morphologique ;
- un examen général ;
- le recueil de la taille, du poids et du périmètre crânien avec leur courbe de croissance ;
- la recherche de taches cutanées ;
- l'examen de l'audition et de la vision.

3/Quelles sont les données actuelles issues de la recherche génétique et en neuro-imagerie ?

- **Données issues de la recherche génétique**

- ***Les études de gènes candidats***

Plusieurs régions et gènes candidats qui correspondent à des segments de chromosomes supposés contenir les gènes responsables de la maladie ont été explorés. Les gènes candidats sont peu nombreux et faiblement étayés hormis les gènes impliqués dans les

systèmes sérotoninergiques et Gabaergiques. Plusieurs gènes candidats ont été impliqués sans reproduction ultérieure des résultats comme c'est le cas du NF1 impliqué dans les neurofibromatoses de type 1 retrouvées souvent associées à l'autisme (136). La surreprésentation de garçons dans l'autisme a orienté les recherches sur les chromosomes sexuels.

o ***Le criblage du génome***

En l'absence de gènes candidats, le génome a été criblé (dans des familles ayant généralement plusieurs membres atteints) avec près de 400 marqueurs régulièrement espacés pour repérer d'éventuels excès de transmission de segments de chromosome par des parents à leurs enfants atteints d'autisme. Une dizaine d'études de ce type ont été publiées à ce jour (13, 42, 81, 159, 193, 250, 348, 362). Toutes ces études ont été faites sur des populations très hétérogènes qui limitent l'interprétation des résultats. Ces études dites de paires de germains atteints (ou étude de linkage) ont permis d'incriminer plusieurs régions (17 des 22 autosomes et plusieurs régions situées sur le Chr X), mais seules quelques régions semblent significatives, comme c'est le cas pour celles situées autour des chromosomes 6q et 7q (231). Le criblage de la région Xp22.3 a localisé un gène de la famille des neuroligines servant à l'adhésion cellulaire. Grâce au séquençage de 150 enfants atteints d'autisme, deux mutations ont été identifiées récemment sur les NLGN4 et NLGN3 (160).

o ***Les études d'association***

Elles ont pour objet de comparer la fréquence des allèles d'un gène candidat chez des enfants autistes par rapport à une population d'enfants témoins sains. Habituellement, la fréquence des allèles non transmis par les parents aux enfants atteints sert de témoin. Aucune étude d'association utilisant des gènes candidats n'a permis d'identifier de gènes de susceptibilité de l'autisme (70).

• **Données issues de la neuro-imagerie cérébrale**

Elles se sont multipliées ces vingt dernières années en particulier grâce à l'amélioration des techniques d'imagerie devenues moins invasives. L'IRM structurelle, l'IRM fonctionnelle, le SPECT, les potentiels évoqués et l'électrophysiologie permettent ainsi de mieux comprendre la morphologie et le fonctionnement du système nerveux central. Les résultats issus de l'application de ces techniques chez des personnes autistes amènent généralement à conclure que l'autisme est associé à des anomalies du développement cérébral. Les études faites grâce à l'IRM suggèrent dans leur grande majorité (mais des controverses existent) qu'il existe des anomalies dans la morphologie de certaines structures cérébrales dans l'autisme (57, 78, 99, 237). Les hypothèses neuropsychologiques et les observations cliniques ont permis d'orienter les examens vers différentes régions cérébrales.

Ainsi, par exemple, l'observation d'une macrocéphalie chez 20 % des enfants autistes (108) ou encore d'anomalies microscopiques des cellules du cervelet et du système limbique incluant l'hippocampe, ont conduit à explorer l'hypothèse d'une augmentation du volume cérébral et à examiner plus particulièrement certaines régions du cerveau (104, 295).

Autre exemple encore, l'hypothèse de déficits dans la théorie de l'Esprit ou dans les fonctions exécutives a conduit à examiner plus spécialement les lobes frontaux. Beaucoup d'études, en

particulier les plus anciennes, différent dans leurs résultats en raison de conditions méthodologiques différentes : définition de l'autisme, caractéristiques des populations témoins, mais aussi type de technique d'imagerie, prise en compte ou non des variables de confusion comme le QI, le sexe et l'âge des sujets examinés.

L'IRM fonctionnelle a quant à elle apporté des informations importantes sur l'activité cérébrale déclenchée par la réponse à des tests cognitifs spécifiques. Elle est utilisée pour mieux comprendre l'organisation neurofonctionnelle des processus cognitifs et le développement de l'organisation de ces processus dans des troubles tels que l'autisme. La plupart de ces études se sont focalisées sur les processus impliqués dans des fonctions cognitives complexes telles que le langage, les fonctions exécutives ou les cognitions sociales examinées sous l'angle de la Théorie de l'Esprit. Ces études commencent à suggérer des altérations dans l'organisation cérébrale de fonctions telles que le langage et les cognitions (40, 52, 78, 232). Cependant, la plupart des études sont de nature exploratoire étant donné la faiblesse et l'hétérogénéité de leurs effectifs ainsi que le manque de données comparatives.

- **Données issues de la neurobiologie cérébrale**

Les hypothèses concernant les anomalies neurobiologiques dans l'autisme ont incriminé les principaux systèmes de neurotransmission, sérotoninergiques, dopaminergiques, noradrénergiques, cholinergiques, glutamatergiques et Gabaergiques ainsi que l'axe hypothalamohypophysaire. Si les résultats issus de la recherche sont souvent contradictoires, l'observation la plus reproduite concerne l'augmentation périphérique de la sérotonine plaquettaire considérée comme une indication de l'augmentation de sa transmission dans le système nerveux central, mais dont la signification reste à clarifier (248). L'hypothèse d'une activité excessive du système opiacé endogène a aussi été formulée à propos de l'autisme, sur la base d'observations faites chez l'humain et chez l'animal, montrant que les opiacés peuvent provoquer un retrait social, des automutilations, des stéréotypies et une diminution de la sensibilité à la douleur (244). La signification de cette augmentation d'activité est, elle aussi, inconnue et les taux plasmatiques de peptides opiacés Bêtaendorphines ne semblent pas refléter les taux dans le SNC (248). Des anomalies des peptides urinaires ont été rapportées chez des individus atteints de troubles du développement et notamment d'autisme (246, 296). Bien que des études ne confirment pas ces observations (157), des équipes proposent sur cette base des régimes sans gluten et sans caséine dont l'efficacité n'est pas établie (180, 360).

En résumé :

Les résultats de la recherche génétique sont contrastés et leur interprétation est rendue difficile par leurs conditions méthodologiques variables. Il n'y a pas à ce jour de marqueurs génétiques utilisables pour le diagnostic de l'autisme, ce qui n'est pas incompatible avec l'idée qu'il s'agisse d'un trouble dans lequel interviennent des facteurs génétiques et/ou biologiques (231). Le diagnostic de l'autisme reste donc avant tout un diagnostic clinique. En revanche les troubles pouvant être associés à l'autisme sont nombreux, souvent d'origine génétique et certains ont des marqueurs biologiques connus. C'est le cas, sans être exhaustif, du syndrome de l'X fragile, de la sclérose tubéreuse de Bourneville, de certaines anomalies chromosomiques ou maladies métaboliques.

Par ailleurs, malgré l'accumulation des données et l'accès à une meilleure compréhension des mécanismes neurobiologiques potentiellement en œuvre dans l'autisme, on ne dispose d'aucun marqueur neuroradiologique spécifique et l'imagerie cérébrale (morphologique)

permet essentiellement de repérer les enfants autistes qui ont des troubles ou anomalies associés (par exemple, une phacomatose ou une épilepsie associée) (104).

4/Quels sont les éléments cliniques qui permettent d'orienter les investigations complémentaires ?

Certains éléments doivent être systématiquement recueillis au travers de l'interrogatoire des parents ou de l'examen de l'enfant car leur nature permet de préciser l'indication d'investigations complémentaires :

L'interrogatoire est d'une importance primordiale dans la démarche diagnostique (10, 104). Elle permet la recherche de problèmes médicaux associés (en particulier épilepsie, problème sensoriel, problème médical ou chirurgical), de recueillir les éléments concernant le déroulement de la grossesse et de l'accouchement (antécédents ante, périnatales), l'histoire du développement précoce (recherche en particulier de la notion de régression ou de « plateau » dans le développement). Elle permet de recueillir les antécédents familiaux avec la recherche par exemple de troubles du développement (retards mentaux, TED, troubles du langage ou troubles des apprentissages) ou d'anomalies congénitales.

Recommandations 7 : Éléments d'orientation des investigations complémentaires

- **Antécédents familiaux**
 - autisme ou TED, troubles socioadaptatifs ;
 - retard de langage, retard mental, difficultés d'apprentissages ;
 - anomalies congénitales ;
 - antécédents de fausses couches à répétition, décès périnataux.

- **Antécédents personnels de l'enfant**
 - problèmes pré- et périnataux (incluant complications obstétricales, pathologies de la grossesse...);
 - problème médical ou chirurgical ;
 - épisode épileptique typique ou atypique ;
 - régression, stagnation ou fluctuations importantes du langage, de la sociabilité, du comportement ou du jeu sur plusieurs semaines ou plusieurs mois ;
 - chronologie du développement (sourire, marche, propreté, autonomie, pointer, premiers mots, premières phrases, compréhension d'une consigne simple, compréhension de questions, lecture...).

- **À l'examen physique**
 - signes cutanés de phacomatoses ;
 - anomalies des mensurations (taille, poids, périmètre crânien et leur courbe) ;
 - anomalies à l'examen neurologique.

Tous ces éléments devront être recherchés à la fois par l'interrogatoire des parents et l'examen de l'enfant.

5/Quelles sont les investigations complémentaires à réaliser ?

- **Réalisation systématique**
 - *Examen de la vision et de l'audition*

L'occurrence élevée de problèmes sensoriels et les difficultés de diagnostics différentiels doivent conduire à l'examen systématique de l'audition et de la vision. Dans un premier temps, cet examen est clinique, mais dans la mesure où il peut manquer de précision chez des enfants sans langage ou qui ne suivent pas les consignes, il doit être complété au moindre doute par des examens complémentaires pour confirmer l'absence ou la présence d'une atteinte et apporter des précisions sur le fonctionnement sensoriel (104, 116).

o ***Consultation neuropédiatrique***

Elle inclut un examen physique de l'enfant. Elle comporte le recueil de paramètres tels que le poids, la taille, le périmètre crânien avec leurs courbes de croissance respectives en raison d'études qui font état d'anomalies des mensurations dans l'autisme (108). Elle insiste sur l'examen neurologique. Étant donné les modifications qui peuvent survenir au cours du développement, il est recommandé de renouveler régulièrement ce type de consultation.

o ***Consultation de génétique clinique***

Ses finalités sont multiples :

1) rechercher des anomalies permettant d'identifier des syndromes génétiques associés (325) ; 2), mais aussi, donner un conseil génétique. Elle comprend plusieurs étapes :

- o enquête familiale avec réalisation d'un arbre généalogique ;
 - vise à mettre en évidence un éventuel mode d'hérédité,
 - les antécédents de fausses couches sont rarement signalés spontanément et constituent pourtant, par leur répétition un argument précieux en faveur d'une anomalie chromosomique familiale ;
- o reconstitution de l'histoire personnelle en partant de la période périnatale ;
- o examen clinique.

L'examen dysmorphologique s'inscrit dans un examen clinique complet qui comportera les mensurations, l'examen neurologique, un examen de la peau et des phanères et un examen général, comportant en particulier les mensurations (poids, taille, périmètre crânien) à comparer à celles des parents (220). Il doit être précis, rigoureux, et délicat. Il nécessite des mesures et des photographies. Il recherche des critères majeurs (malformations) ou des critères mineurs (variations morphologiques individuelles ou familiales). La face, les extrémités et les organes génitaux externes seront tout particulièrement examinés. Dans tous les cas, l'aspect morphologique du visage doit être rapporté aux caractéristiques familiales. Il est recommandé de prescrire systématiquement un caryotype standard et la recherche du X fragile en biologie moléculaire.

- **Réalisation d'examens complémentaires orientés par les investigations précédentes**

o ***Examens de l'audition***

Le type d'examen utilisé dépendra de l'âge de l'enfant, de ses possibilités de communication et de compliance au port du casque ou d'un embout dans l'oreille. Il peut s'agir de tests subjectifs (ROC, audiogrammes tonal ou vocal au casque) ou objectifs (potentiels évoqués auditifs du tronc cérébral ou otoémissions cochléaires). À noter que les

PEA nécessitent une immobilité complète qui ne peut être obtenue chez l'enfant qui a des troubles du comportement que par une anesthésie générale.

o ***Électroencéphalographie***

Un EEG standard avec sieste pour les enfants les plus jeunes est recommandé pour permettre le diagnostic de l'épilepsie qui est fréquente dans l'autisme. Il doit être proposé à l'issue de l'examen neuropédiatrique et doit être effectué par des professionnels expérimentés.

o ***IRM cérébrale morphologique***

Même s'il n'existe pas de marqueurs neurologiques spécifiques à l'autisme, la réalisation d'une IRM cérébrale morphologique au moment du diagnostic initial permet de rechercher des anomalies associées (lésions cérébrales, de malformations craniofaciales...) (53, 258). Il est aussi recommandé de réaliser une spectroscopie pour dépister de façon non invasive d'éventuels déficits en créatinine qui se présentent cliniquement comme des tableaux avec retard mental et difficultés relationnelles (L'intérêt de ce dépistage est de permettre de proposer un traitement).

Il est signalé que parmi les experts auditionnés certains considèrent que l'IRM cérébrale devrait être plus systématique. Faute d'arguments publiés dans la littérature et devant les opinions divergentes à ce sujet, des études sont nécessaires sur ce point.

Les séquences IRM suivantes sont conseillées (D) :

- o 3D (Séquence T1) ou à défaut sagittal T1 ;
- o coronal T2 : perpendiculaire aux hippocampes ;
- o coronal flair : perpendiculaire aux hippocampes ;
- o spectroscopie monovoxel (TE : 144 ou TE : 35) ;
- o axial T2 – axial T2 ;
- o 20 minutes ;
- o séquences sans injection de gadolinium.

o ***Autres tests génétiques ADN/Chromosomes***

La réalisation d'examens génétiques peut être proposée à l'issue de la consultation de génétique clinique. En l'absence de diagnostic étiologique, il est souhaitable de réévaluer les enfants à distance pour envisager d'autres investigations en fonction de l'évolution des techniques de diagnostic.

o ***Bilans neurométaboliques***

Il faut éliminer de principe une phénylcétonurie dans les cas où les tests de dépistage n'ont pas été pratiqués à la naissance. Un dosage de créatine et acide guanidinoacétique urinaire et un test de Bratton Marshall sont également conseillés, surtout en cas d'anomalies neurologiques associées.

Recommandations 8 : Investigations complémentaires à réaliser

Réalisation systématique :

- examen de la vision et de l'audition ;
- consultation neuropédiatrique (à renouveler régulièrement) ;
- consultation génétique avec caryotype standard et X Fragile (en biologie moléculaire).

Réalisation orientée par les investigations précédentes :

- bilans neurométaboliques ;
- EEG avec sieste ;
- IRM cérébrale morphologique (avec spectroscopie pour dépister de façon non invasive un déficit en créatinine) ;
- autres (électrophysiologie, tests génétiques, bilans malformatifs...).

6/Comment articuler ces investigations complémentaires avec l'ensemble de la démarche diagnostique et du processus de prise en charge ?

Recommandations 9 : Articulation entre investigations complémentaires, démarche diagnostique et prise en charge

- La réalisation d'investigations complémentaires ne doit pas retarder la mise en place de prises en charge. Elles n'en sont pas le préalable. Elles n'ont pas besoin d'être effectuées dans le même temps.
- Dès le temps de la démarche diagnostique clinique, les parents doivent être informés sur la nécessité des consultations de neuropédiatrie et de génétique clinique pour rechercher des anomalies associées et orienter les investigations complémentaires.
- Les investigations complémentaires doivent être réalisées par des professionnels disponibles, à même d'aménager les conditions d'examen en fonction des particularités des enfants.
- Il est fortement recommandé que les différentes investigations fassent l'objet d'une collaboration étroite et que les équipes responsables du diagnostic et des prises en charge thérapeutique et/ou éducative soient associées aux investigations complémentaires et informées de leurs résultats. La mise en place de staffs multidisciplinaires est encouragée.
- Les investigations complémentaires doivent faire l'objet de comptes rendus oral et écrit destinés aux parents et aux professionnels. Un temps suffisant doit être consacré à l'annonce et à l'explication aux parents des résultats.
- Les investigations sont à répéter dans le temps à un rythme qui doit prendre en compte les avancées des connaissances et des techniques ainsi que l'évolution de l'enfant.

7/Quelles sont les investigations complémentaires utiles pour la recherche ?

Tous les actes cliniques sont potentiellement des actes de recherche. Toutefois, il est essentiel de distinguer les objectifs cliniques des objectifs de recherche (260). La recherche a pour principaux objets d'identifier les facteurs étiologiques et les mécanismes sous-jacents à l'autisme pour permettre une meilleure détermination ultérieure des profils de prise en charge. Cependant le coût élevé des examens, l'accessibilité restreinte pour certains d'entre eux, la rareté des équipes susceptibles de les pratiquer, l'absence fréquente d'hypothèse précise reliée à leur utilisation, l'absence de bénéfices directs pour l'enfant malgré leur caractère invasif en

particulier chez l'enfant ne permettent pas de les préconiser de manière extensive et systématique.

Il est essentiel d'informer les parents sur les limites actuelles des examens complémentaires, mais aussi de leur expliquer que leur participation avec leur enfant à des protocoles de recherche est le seul moyen actuellement de faire progresser les hypothèses sur les causes et sur les traitements de l'autisme. Les situations où des examens sont motivés par des objectifs de recherche doivent être indiquées aux parents (oralement et à l'aide d'un document écrit) et doivent obtenir leur consentement par écrit.

Sous ces conditions, les investigations citées dans le tableau ci-dessous doivent être utilisées dans le cadre de protocoles de recherche spécifiques. La démonstration de leur utilité en routine pour le diagnostic clinique n'est pas faite.

Recommandations 10 : Conditions de réalisation des investigations faites dans le cadre de la recherche

- La recherche est nécessaire pour progresser dans l'identification des facteurs étiologiques et des mécanismes sous-jacents à l'autisme et pour permettre des avancées dans les domaines du diagnostic et de l'ensemble des modalités de prise en charge. Il est essentiel d'expliquer aux parents que leur participation avec leur enfant à des protocoles de recherche est le seul moyen actuellement de faire progresser les connaissances.
- Les actes cliniques ne sont utilisables pour la recherche que s'ils sont réalisés dans le cadre d'un objectif précis, sous-tendus par des hypothèses, à l'aide d'un protocole explicite. La préconisation d'actes de recherche sans bénéfice direct pour l'enfant et pouvant comporter un caractère invasif, rentre dans le cadre légal et éthique de la recherche médicale.

DES PREMIERS INDICES DU RISQUE D'AUTISME À SON DIAGNOSTIC

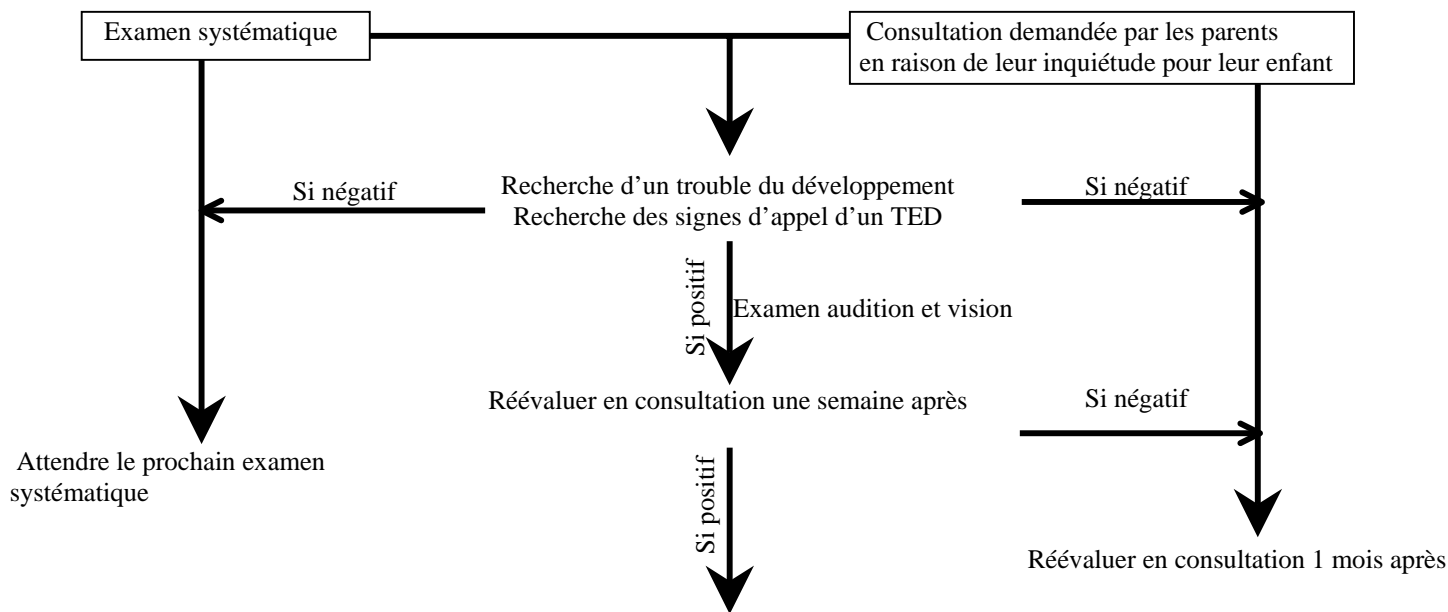
Qu'entend-on par diagnostic précoce de l'autisme ?

Il faut distinguer trois niveaux qui requièrent chacun des stratégies et des outils différents. Cette organisation en trois niveaux est le reflet de l'organisation des services médicaux et des filières de consultation. La mission du système de santé est de favoriser la transition rapide entre ces différents niveaux (158, 364) :

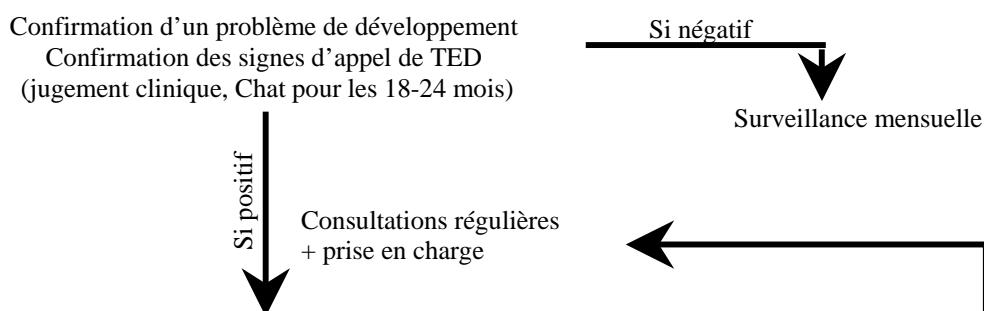
- **Le niveau 1 (dépistage systématique dit de « masse »)** : Il concerne le dépistage systématique en population générale, sans que les enfants participant au dépistage n'aient montré nécessairement des difficultés développementales ni que leurs parents aient manifesté d'inquiétudes spéciales – la population recrutée est non sélectionnée. Il peut s'effectuer au travers des examens de santé systématiques.
- **Le niveau 2 (dépistage sélectif ou ciblé)** : Il concerne la détection d'enfants présentant des troubles pouvant entrer dans le cadre de l'autisme – la population recrutée est sélectionnée sur des critères préalablement définis (facteurs de risque mis en évidence par des études contrôlées). Il intervient généralement après l'intervention des personnels de PMI, des pédiatres, des médecins généralistes, du personnel des crèches ou d'école maternelle ou primaire. Il s'effectue par des professionnels spécialisés dans les troubles du développement.
- **Le niveau 3 (diagnostic)** : Il permet de confirmer ou non la présence d'un autisme chez un enfant considéré à risque. Il se base sur l'identification des signes cliniques stables constitutifs du syndrome autistique. Il est issu de la collaboration de plusieurs professionnels dans le cadre d'équipes spécialisées dans le diagnostic des TED. Il nécessite des examens spécialisés permettant notamment l'évaluation des différents secteurs du développement ainsi que des investigations complémentaires.

Figure 2 : Algorithme décisionnel pour les jeunes enfants

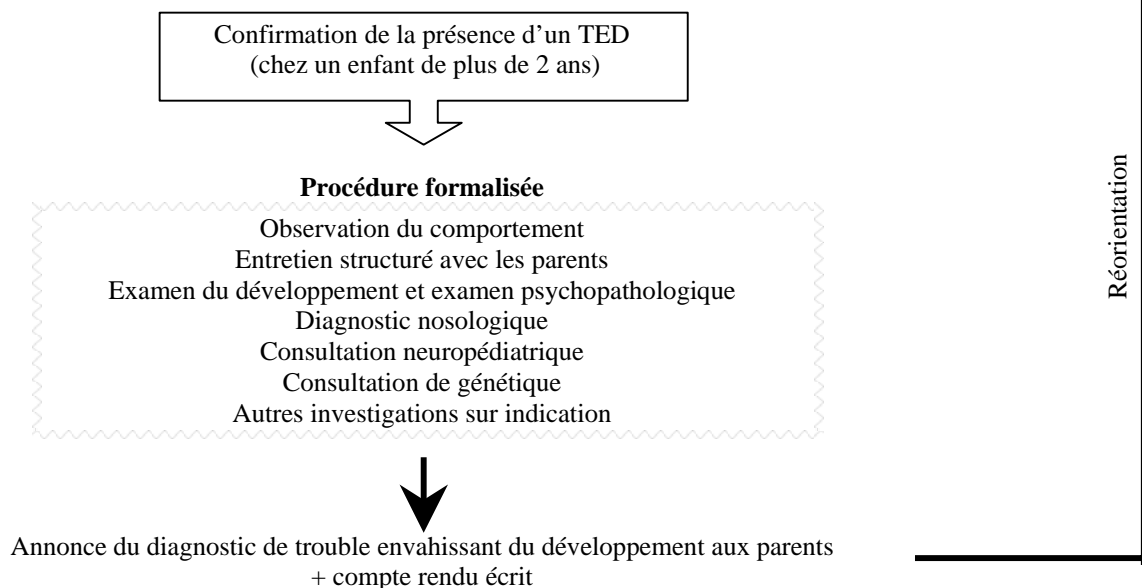
NIVEAU 1 *Surveillance de routine du développement*
 (Examen systématique de santé ou consultations à la demande des parents par généralistes, pédiatres et médecins de PMI)



NIVEAU 2 *Dépistage ciblé en population avec facteurs de risque*
 (consultations spécialisées : pédopsychiatres, pédiatres...)



NIVEAU 3 *Diagnostic nosologique et évaluation par une équipe multidisciplinaire spécialisée*



Que sait-on du développement sociocommunicatif (typique) du bébé ?

Les deux premiers groupes de critères définissant le syndrome autistique dans les classifications actuelles sont respectivement intitulés « altérations qualitatives des interactions sociales réciproques » et « altérations qualitatives de la communication ». Ces termes font référence à un ensemble de comportements de communication sociale et d'échange interpersonnel, dont le développement précoce, a fait l'objet de nombreuses études.

Il est important de se référer aux connaissances actuelles sur le développement, pour repérer d'éventuelles anomalies précoces chez des enfants autistes.

Dans le développement typique, les premiers comportements communicatifs apparaissent dès les premières semaines de vie (365, 366). L'attention du bébé aux intérêts d'un partenaire est observable très tôt au travers de comportements tels que le regard, l'expression faciale ou encore l'orientation corporelle. Les gestes de plus en plus nombreux lui permettent de réaliser des demandes d'objet, d'action ou d'attention ou encore d'exprimer sa réaction devant un objet, une personne ou un événement. Ces gestes se complexifient avec l'âge et permettent de transmettre des messages sociaux plus riches, d'abord au travers de gestes simples comme tendre les bras pour faire une demande puis au travers de gestes plus complexes comme pointer du doigt pour demander ou secouer la tête pour dire non. Ces gestes sont ensuite accompagnés (voire remplacés) par des vocalisations et des mots dès la fin de la première année. L'expérience de la dyade, depuis les comportements protodéclaratifs jusqu'au langage, permet ainsi à l'enfant d'accéder à un monde signifiant. L'apparition des premiers mots se fait vers 12 mois, mais il existe entre 12 et 18 mois une progression très importante du stock de vocabulaire sur les plans expressif et réceptif (50 mots environ à 18 mois). Un peu avant 2 ans, la majorité des enfants ont un langage « télégraphique » avec des phrases associant 2 mots. La période située entre 18 et 24 mois correspond à une période de changements importants des capacités conversationnelles des enfants avec la capacité de poser et de répondre à des questions ou encore de prendre part à un échange (195).

Tableau 5 : Chronologie du développement typique de la socialisation et de la communication

0-3 semaines

Fixation du regard*
Intérêt pour les visages*

6 semaines-3 mois

Sourire réponse*

3-6 mois

Sourire sélectif*

7-8 mois

Répond à son prénom*

10-12 mois

Dit « papa maman » de façon appropriée*

15 mois :

Regarde quand on s'adresse à lui
Tend les bras pour qu'on le prenne
Manifeste une attention conjointe (partage d'intérêt et d'activité)
Fait preuve d'imitations sociales (exemple : sourire social réciproque)
Fait au revoir de la main
Répond régulièrement à son prénom
Répond à un ordre simple
Dit « maman » et « papa »

18 mois :

(tous les items précédents plus les suivants)
Désigne les parties de son corps
Joue
Dit quelques mots
Montre les objets
Regarde quand on lui désigne des objets

24 mois :

(tous les items précédents plus les suivants)
Utilise des mots-phrases
Imite les activités de travaux ménagers
Manifeste de l'intérêt pour les autres enfants

(Adapté du New York State Clinical Practice Guideline et du rapport parlementaire sur la prévention des handicaps – 158)

En comparaison de ce développement typique il s'agit de savoir quelles anomalies, quels retards ou défauts d'apparition de ces indices peuvent être repérés, à quel âge ces anomalies, retards ou défaut d'apparition peuvent être considérés comme significatifs (compte tenu des variations normales), et enfin quelle est la valeur prédictive de ces anomalies ou défaut d'apparition vis-à-vis de l'autisme et/ou d'autres troubles du développement.

Les recherches publiées jusqu'ici ne permettent de répondre que partiellement à ces questions.

1/Quels sont les indices que doivent connaître et rechercher les médecins de première ligne (médecins généralistes, pédiatres, médecins de PMI...)?

Dans notre pays, les enfants sont examinés dans le cadre d'examens de santé systématiques pratiqués au cours des deux premières années. Habituellement ces examens sont effectués par des médecins généralistes, des pédiatres ou des médecins de PMI. Ces professionnels sont

donc dans une position stratégique pour le repérage d'enfants à risque et ils doivent être capables de rechercher et d'identifier les signes d'alerte pour prendre en charge et orienter ces enfants de façon appropriée. Pourtant il est souvent décrit une longue et pénible errance des parents qui ont souvent à demander plusieurs avis spécialisés avant qu'un diagnostic soit établi pour leur enfant.

En Grande-Bretagne, Howlin et Moore (155) ont observé que le premier avis spécialisé est demandé par les parents, généralement au médecin généraliste, quand leur enfant a 2,3 ans en moyenne et qu'il conduit à établir un diagnostic dans 7,8 % des cas. Le 2^e avis demandé généralement au pédiatre, quand l'enfant a 3,3 ans en moyenne, donne lieu à un diagnostic dans 40 % des cas, mais dans 7 % des cas les parents sont rassurés sans proposition d'investigation complémentaire. Le 3^e avis, demandé généralement à un pédopsychiatre ou un psychologue à la sixième année de l'enfant en moyenne, permet d'établir le diagnostic dans 63 % des cas. Globalement, le diagnostic est donc établi lorsque l'enfant a 6,11 ans soit 4,4 ans (en moyenne) après que les parents ont commencé à s'inquiéter pour l'enfant. Cette étude souligne d'une part l'importance de la surveillance développementale telle qu'elle peut être pratiquée au cours des examens de santé systématiques (cette surveillance devant être particulièrement ciblée en cas d'antécédents familiaux de retard mental, de troubles envahissants du développement, de troubles du développement du langage ou d'antécédents périnataux) et, d'autre part, elle montre la nécessité pour les médecins situés en première ligne d'être formés au dépistage des enfants pouvant présenter un risque de trouble du développement.

Dans ce contexte, des recommandations sur le diagnostic précoce de l'autisme ont été publiées en Grande-Bretagne (185) et précédemment aux États-Unis (105). Ainsi, a été proposée, une liste de signes dont le repérage par l'examen ou par le témoignage des parents chez un enfant doit attirer l'attention.

Tableau 6 : Signes devant attirer l'attention

Préoccupations sur la communication

- Langage retardé ; perte des mots acquis
- Ne répond pas à son nom ; ne peut pas dire ce qu'il veut
- Ne suit pas les ordres ; semble sourd par moment
- Ne pointe pas, ne fait pas « au revoir »

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 bizarres.

Il faut noter cependant que la spécificité et la valeur prédictive de ces signes n'ont pas fait l'objet d'études systématiques. Certains signes doivent, selon Filipek *et al.* (105), conduire à l'orientation immédiate de l'enfant pour investigation complémentaire. Ces signes d'alerte absolue chez l'enfant sont représentés par : l'absence de babillage à 12 mois ; l'absence de gestes sociaux conventionnels (au revoir, pointer...) à 12 mois ; l'absence de mots à 16 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. L'inventaire de ces signes a été repris et légèrement adapté en GB (185).

- **À partir de quel âge peut-on observer des anomalies ?**

L'autisme est défini (5, 241) comme un trouble d'apparition précoce. Dans la description princeps faite par Kanner, l'autisme est caractérisé par une « inaptitude à établir des relations normales avec les personnes dès le début de la vie » (168). Par la suite, les descriptions et critères de l'autisme, des versions successives des classifications ont quelque peu relativisé cette notion de précocité : le DSM IV et la CIM 10 indiquent que des anomalies doivent avoir été observées avant 3 ans.

Depuis une quinzaine d'années, plusieurs études tentent de préciser les signes inauguraux de l'autisme et d'en faire l'analyse pour la pratique clinique (67, 209). Il s'agit d'études de cas, d'études rétrospectives à partir de films familiaux, d'entretiens ou de questionnaires parentaux, d'études comparatives avec des enfants contrôles du même âge ou d'études prospectives en population à risque. Les études basées sur les informations données par les parents mettent toutes l'accent sur la précocité, mais aussi sur la variabilité du début de l'autisme.

Cependant, le début des troubles est difficile à cerner car l'anamnèse est soumise au risque de distorsions des souvenirs par les parents. Pour ces raisons, différentes équipes ont eu recours à l'examen des vidéos familiales qui ont permis l'observation et l'analyse rétrospectives du développement précoce d'enfants qui ont un diagnostic d'autisme. Ces vidéos sont riches en informations, mais leur manque de standardisation, leur différence de qualité ne permettent toujours de conclure ou de comparer les résultats issus de différentes études. C'est pour cette raison que des auteurs font le choix de suivre de manière prospective le développement de nourrissons « à risque » de TED (fratrie d'enfants autistes par exemple) en le comparant à celui d'enfants contrôles observés au même âge (354).

L'étude de Rogers et Di Lalla (269), basée sur des entretiens familiaux, indique que les signes d'autisme apparaissent dans presque tous les cas avant l'âge de 2 ans : 38 % vers 0-11 mois ; 41 % vers 12-23 mois ; 16 % vers 24-36 mois et 5 % après 36 mois. Plus récemment, Howlin et Moore (155) ont interrogé à l'aide d'un questionnaire les parents de 1 294 enfants atteints d'autisme domiciliés en Grande-Bretagne. Elles observent que leurs premières inquiétudes pour leurs enfants sont survenues précocement (quand ils avaient 1,7 an en moyenne) et que 93 % des parents ont été inquiets avant la 3^e année de leur enfant. Le début précoce des préoccupations des parents d'enfants autistes est confirmé par de multiples études et on peut en déduire que des particularités existent très tôt dans le développement d'au moins une partie des enfants autistes (Tableau). Dans une autre étude, basée aussi sur des questionnaires adressés à 614 parents d'enfants autistes et 156 parents d'enfants avec un syndrome d'Asperger, Howlin et Asgharian (154) montrent que le diagnostic de syndrome d'Asperger est particulièrement tardif (11 ans *versus* 5,5 ans pour l'autisme) alors que les inquiétudes parentales sont précoces (30 mois *versus* 18 mois pour l'autisme).

Di Giacomo et Fombonne (91) observent dans un échantillon de 82 enfants avec des TED que des anomalies ont été repérées précocement par leurs parents, en moyenne vers leur 19^e mois. Il faut souligner que, dans trois quarts des cas, ces anomalies portent sur le développement du langage. En effet, la moitié des parents dit que les anomalies du développement du langage ont été leurs principales préoccupations. Ces observations sont confirmées par une étude récente (351) dans laquelle 34,6 % de parents d'enfants atteints d'autisme rapportent que des anomalies ont débuté chez leur enfant avant l'âge d'un an. Les anomalies qu'ils décrivent le plus fréquemment sont le retard de langage (77,8 %) à 18 mois en moyenne, le manque d'attention aux parents (34,6 %) à 17 mois en moyenne, et la pauvreté de la socialisation (29 %) à 25 mois en moyenne.

Tableau 7 : Résumé d'études sur l'âge de début des TED et l'âge au diagnostic

Étude	Effectif	Âge de début	1 ^{er} avis spécialisé	Âge du diagnostic
Howlin 1997	1 294	20,3 mois	2,3 ans	6,1 ans
DiGiacomo 1998	80	19,1 mois	24 mois	6 ans
Baranek 1999	11	13,9 mois	-	2,7 ans
Tolbert 2001	38	68 % avant 1 an	-	-
Baghdadli 2003	193	17 mois	32 mois (avis psychiatrique)	-
Young et Brewer 2003	153	15 mois (34,6 % avant 1 an)	27 mois	3,5 mois

Malgré un début probablement très précoce, le repérage des TED par les professionnels est rendu plus complexe encore par la variabilité de leur mode de survenue. Celui-ci peut être aigu ou plus souvent progressif ou encore marqué par une régression dans le développement des enfants (202). Les recherches de Maestro (202), faites à partir de 26 films familiaux, confirment l'existence de plusieurs modalités d'apparition des premiers troubles chez des enfants devenus autistes : progressive (10/24 mois) (dès 3 mois indifférence, apathie, non-développement des relations émotionnelles, accentuation du retrait au cours de la 2^e année), régressive (11/24 mois) (période initiale sans anomalie repérable généralement jusque vers 18 mois, en quelques mois installation d'un retrait, ne recherche plus les contacts, perte des réactions à l'environnement), fluctuante (3/24 mois) (chez des bébés qui ont présenté initialement un petit retard moteur, peu d'initiatives motrices, une hyporéactivité à l'environnement, entre 6 et 18 mois, amélioration des interactions et des compétences communicatives, puis de nouveau apparition d'un retrait de plus en plus marqué).

Davidovitch, Glick, Holtzman *et al.* (89) ont interviewé 39 mères d'enfants atteints d'autisme et ils rapportent que 47,5 % d'entre elles ont observé une régression dans le développement de leur enfant. Cette régression concerne le plus souvent le développement verbal, le développement non verbal et le développement social. Il est intéressant de noter qu'aucune mère n'a rapporté de régression dans le développement moteur de son enfant. La survenue fréquente de régression dans le développement d'enfants atteints d'autisme est confirmée encore par d'autres études.

Goldberg, Osann, Filipek *et al.* (133) ont observé dans une population de 44 enfants atteints de TED que 33 % ont régressé après une période de développement normal. Dans 62 % des cas, cette régression a porté sur le langage, mais dans 30 % des cas elle a porté sur des domaines du développement non verbal (regard, gestes conventionnels, imitation spontanée, jeux sociaux, réponses aux sollicitations sociales). Cette régression est survenue le plus

souvent dans la moitié de la 2^e année des enfants. Elle a été habituellement progressive et 50 % des parents l'associent à un facteur déclenchant (principalement, la vaccination). Une amélioration dans au moins un des domaines de régression est survenue dans 75 % des cas (généralement après un délai de 2 à 4 ans). Il est intéressant de noter que cette amélioration est souvent attribuée par les parents à l'effet des prises en charge (surtout orthophonie et scolarité).

- **Existe-t-il des indices observables avant l'âge d'1 an ?**

L'examen des films familiaux d'enfants ultérieurement diagnostiqués autistes est de plus en plus utilisé depuis une dizaine d'années. Il a permis de les comparer rétrospectivement à des films d'enfants contrôles du même âge pour tenter de mieux repérer les dysfonctionnements communicatifs relativement discrets (éventuellement prédictifs de la survenue ultérieure d'un autisme) et non perçus par l'entourage des enfants, avant que les éléments cliniques classiques nécessaires au diagnostic puissent être observés (144). Les études basées sur l'analyse de vidéos d'enfants autistes filmés par leur famille dans leurs deux premières années de vie valident les descriptions faites par les parents d'anomalies très précoces (144, 352).

Ainsi, dans l'étude de Baranek (36), des vidéos d'enfants atteints d'autisme filmés à l'âge de 9-12 mois montrent que leurs fonctionnements sensorimoteur et sociocommunicatif présentent des particularités prédictives de la survenue ultérieure de l'autisme. Il faut insister sur le fait que ces particularités sont surtout représentées par des signes négatifs c'est-à-dire par l'absence de certains comportements attendus à leur âge, plutôt que par des anomalies ou des déviations dans le comportement ou le développement : absence d'orientation de l'enfant quand on l'appelle, pauvreté de son attention visuelle, intolérance au contact physique ou encore mise à la bouche excessive des objets. Il faut souligner aussi que, chez ces enfants filmés à l'âge de 9-12 mois, ni la fréquence des comportements stéréotypés, ni la fréquence des regards adressés à autrui ne permettent de prédire la survenue ultérieure d'un autisme.

Dans la même veine de résultats, Werner, Dawson, Osterling *et al.* (333) remarquent grâce à l'analyse rétrospective de vidéos familiales que des enfants autistes présentaient déjà dès 8-10 mois des différences significatives d'avec des enfants au développement typique. Comme dans les études antérieures, ces différences portent surtout sur leur orientation moins fréquente quand on les appelle (concordant avec Baranek – 36 – à 12 mois). Robin, Fein, Barton *et al.* (266) confirment que les indices précoces de l'autisme correspondent à des signes reliés aux domaines de l'attention conjointe, l'intérêt social et la communication.

Tableau 8 : Les signes précoces du risque autistique

Études	Autisme (effectif)	Âge-cible (mois)	Méthode	Signes précoces
Mars 1998	25	12-30	Analyse rétrospective de films familiaux Comparaison à un groupe témoin (film)	Ne regarde pas les personnes, les visages, n'alterne pas son regard, ne montre pas des yeux, ne suit pas les directions verbales, ne montre pas les objets, n'imité pas les verbalisations
Baranek 1999	11	9-12	Analyse rétrospective de films familiaux Comparaison à groupes témoins (film) Étude par cotateur non informé	Pauvreté de l'attention/orientation visuelle Réponse à son prénom retardée Aversion du contact corporel Mise des objets à la bouche excessive
Werner 2000	15	8-10	Analyse rétrospective de films familiaux Comparaison à un groupe témoin (film)	Moins d'orientation quand on les appelle par leur prénom et de regards adressés à autrui
Zakian 2000	14	0-8 ; 9-17 et 18-24	Analyse rétrospective de films familiaux Cotation avec ÉCA-N Comparaison à un groupe témoin (film) Étude par cotateur non informé	Avant 8 mois : pas de différences significatives avec le groupe témoin 9-17 mois : troubles socialisation, contact et émotion 18-24 mois : tous les domaines atteints
Maestro 2002	15	6	Analyse rétrospective de films familiaux Comparaison à un groupe témoin (film) Étude par cotateur non informé	Moins de regard à autrui, d'orientation vers les personnes, de recherche du contact, d'attitude anticipatrice, d'activité d'exploration avec les objets et de vocalisations adressées
Osterling 2002	20	12	Analyse rétrospective de films familiaux Comparaison à un groupe témoin (film) Étude par cotateur non informé	Moins de réponse quand on les appelle par leur prénom, moins de regards adressés à autrui
Zwaigenbaum 2004	12/65 enfants (suivis sur 24 mois) sont ASD	6-12-24	Suivi prospectif d'enfants à risque Groupe témoin	À 6 mois : passivité, peu de vocalisations À 12 mois : marqueurs comportementaux (contact visuel, orientation à l'appel du prénom, imitation, sourire social, intérêt social, affect...); manque de flexibilité attention visuelle ; tempérament particulier, retard de langage

Maestro, Muratory, Cavallero (203) observent des différences significatives encore plus précoces entre enfants autistes et enfants témoins en se basant sur des vidéos familiales au sixième mois. Dès cet âge, les enfants autistes montrent une préférence pour les stimuli non sociaux, manipulent peu les objets, ne cherchent pas les contacts sociaux et n'anticipent pas les actions d'autrui. Aucune différence n'est en revanche notée à 6 mois entre ces deux groupes dans l'ajustement tonicopostural. Osterling, Dawson et Munson (242) trouvent des différences entre enfants autistes et enfants contrôles sur la base de vidéos familiales faites à l'âge d'un an. Les deux groupes se différencient sur leur profil sociocommunicatif. Les

enfants autistes réagissent moins quand on les appelle et ils regardent moins autrui en réponse.

Enfin, l'étude prospective menée par Zwaigenbaum, Bryson, Rogers *et al.* (354) a permis de suivre (de la naissance à 6 mois, 12 mois et 2 ans) et de comparer des enfants avec un risque élevé d'autisme (150 frères et sœurs d'enfants autistes) et des enfants témoins avec un risque faible d'autisme. Ces auteurs observent globalement des différences significatives entre les deux groupes représentés par la présence chez les enfants « à risque » d'un manque de flexibilité dans l'attention visuelle, d'un tempérament passif, peu réactif, d'un retard de langage et de comportements sociocommunicatifs atypiques (contact visuel, orientation à l'appel de son nom, poursuite visuelle, imitation, sourire social, réactivité, intérêt social, affect, réponse sensorielle). De façon plus précise, des différences sont observables à six mois et portent sur le tempérament passif des enfants autistes qui prennent peu d'initiatives et réagissent peu aux efforts de leur environnement pour attirer leur attention. Des différences plus nombreuses encore sont observables à 12 mois et portent sur la présence chez les enfants autistes d'un contact visuel pauvre, d'une attention visuelle anormale, de réponses sociales rares (sourire social, intérêt social, expression des affects), et de difficultés pour utiliser les jouets (rareté des imitations, difficultés dans la coordination visuomotrice, utilisation stéréotypée avec fixation visuelle anormale).

En résumé, plusieurs études montrent que, comparativement à des groupes d'enfant au développement typique, on peut mettre en évidence, dès la première année, des différences comportementales dans les groupes d'enfants ayant évolué vers l'autisme. Cependant il faut noter que ces différences précoces sont relatives (nombre ou durée de certains comportements de communication sociale) et objectivées par des analyses minutieuses de document vidéo. La valeur prédictive individuelle de ces différences n'a pas été démontrée jusqu'ici par des études prospectives.

Des recherches prospectives portant sur certains de ces indices et sur d'autres sont actuellement en cours ou en projet (voir plus loin).

- **Existe-t-il des indices observables entre les âges de 1 et 2 ans ?**

La majorité des études examinées montre que les signes repérables sont de plus en plus nombreux au cours de la deuxième année. C'est cette constatation qui a poussé à envisager un dépistage de l'autisme pour les enfants dans cette tranche d'âge (37, 38). Les signes qui semblent avoir valeur d'indices du risque d'autisme se situent généralement dans la sphère sociocommunicative.

Ainsi, Stone *et al.* (309) montrent que des enfants autistes examinés à l'âge de 2 ans ont un profil sociocommunicatif atypique quand on les compare à des enfants témoins non autistes, mais avec un retard mental. En effet, ils présentent des comportements de communication moins nombreux et ont un profil de communication marqué par des demandes (d'objets ou d'action) plus nombreuses que les actes d'attention conjointe.

La présence de particularités dans le comportement communicatif précoce de jeunes enfants de 12 à 30 mois qui reçoivent ultérieurement le diagnostic d'autisme est confirmée par d'autres études qui montrent, par une analyse rétrospective, que la diminution de la fréquence de comportements tels que regarder le visage d'autrui, lui montrer des objets ou échange du regard avec lui, représentent des marqueurs importants du risque d'autisme (212). Ces particularités repérées sont stables, ont une forte probabilité de persister après leur découverte

et elles doivent donc être considérées comme des signes d'alarme (309). Comme dans les résultats d'études antérieures (86, 226, 309), Eaves et Ho (97) montrent que des enfants qui ont des anomalies du langage et de la socialisation à 2 ans s'avèrent rarement être des enfants au développement typique. Ces difficultés, quand elles surviennent dans le développement d'un enfant doivent, donc motiver une surveillance et faire envisager une orientation vers un service spécialisé (mais il n'est pas démontré qu'elles sont spécifiquement prédictives de l'autisme).

Confirmant les résultats antérieurs, des signes d'alerte repérables dans le comportement sociocommunicatif, sont proposés pour identifier les enfants à risque d'autisme (336). Certains de ces signes sont observables dans d'autres troubles du développement. Il s'agit du retard d'utilisation des mots, de l'absence de réponse à l'appel par son prénom, de retard dans le jeu fonctionnel, de retard dans l'attention conjointe.

À l'inverse des troubles sociocommunicatifs qui sont observables tôt et de manière relativement constante dans l'autisme, il faut souligner que les comportements stéréotypés et la présence de routines sont rarement observables dans l'autisme avant l'âge de 3 ans (86, 329). Cette observation apporte d'une part un éclairage sur l'ontogenèse des troubles autistiques et il en résulte d'autre part que les comportements stéréotypés qui représentent habituellement un des aspects du diagnostic de l'autisme ont moins de valeur avant 3 ans.

Dans la même idée, citons les résultats de Young, Brewer et Pattison (351) qui ont observé chez des enfants autistes que les troubles de la communication étaient apparus vers 2 ans (leur langage avait déjà régressé à 18 mois dans 20 % des cas), que les troubles de la socialisation étaient apparus plus tôt encore vers 1 an, alors que des comportements stéréotypés et des intérêts restreints n'étaient pas observés chez eux avant 2 ans et qu'ils étaient significatifs après 3 ans.

- **Les signes après 2 ans (à l'âge préscolaire)**

Les signes sont nombreux à cet âge et permettent d'établir le diagnostic de manière fiable et stable (86, 308, 309). Le profil sociocommunicatif est différent de celui observé dans le développement normal ou dans le développement retardé (309). Ainsi, Dawson, Toth, Abbott *et al.* (90) ont comparé 70 enfants autistes âgés de 3-4 ans à 39 enfants contrôles avec un retard mental et 39 enfants au développement typique. Ils ont constaté que les enfants autistes à 3-4 ans avaient significativement plus de retard dans l'attention conjointe, l'orientation sociale et l'attention aux émotions d'autrui. La présence d'anomalies dans le développement de l'attention conjointe et l'orientation (sociale) vers un partenaire permettaient à elles seules d'identifier correctement 80 % des enfants autistes. Ces résultats confirment ceux d'études antérieures (242, 309).

- **Cas particulier du diagnostic précoce des enfants avec un syndrome d'Asperger ou un autisme de haut niveau**

Le diagnostic de syndrome d'Asperger est généralement posé plus tardivement que celui d'autisme infantile : le plus souvent seulement à l'âge scolaire – en moyenne vers la dixième année (154). Un décalage important existe donc entre l'âge où ce diagnostic est posé et celui où les parents commencent à s'inquiéter pour l'enfant (vers 3 ans). Une des difficultés réside peut-être dans le fait que ces enfants n'ont pas de retard mental ni de retard de langage significatif associé alors que dans l'autisme, ce sont souvent ces signes qui amènent à un

diagnostic plus précoce (26, 91). Un autre facteur pourrait être la connaissance plus récente de ce syndrome, et la grande diversité interindividuelle des patients recevant ce diagnostic (dont la validité elle-même est discutée par certains auteurs). Des particularités sont soulignées très tôt dans le développement d'enfants avec un syndrome d'Asperger : d'une part la présence fréquente d'une hyperlexie, d'autre part l'écart entre des relations correctement établies par l'enfant avec son entourage proche, mais particulièrement inappropriées avec ses pairs ou l'entourage plus éloigné (177).

Plusieurs questions se posent. D'une part celle de signes d'appel permettant un repérage plus précoce éventuellement différents de ceux de l'autisme infantile. La littérature ne donne pas de réponse à cette question en dehors de la description générale des deux tableaux une fois qu'ils sont constitués. Même les outils de dépistage proposés pour ce syndrome ont été généralement mis au point dans des populations d'enfants d'âge scolaire comme s'il était admis qu'un dépistage plus précoce était impossible. D'autre part la possibilité que les TED ne se différencient qu'à l'âge scolaire et que des tableaux de syndrome d'Asperger ne soient constitués que tardivement. Enfin, celle qui est liée à l'organisation de notre système de santé et à sa capacité à mettre en œuvre une procédure de surveillance du développement des enfants au-delà de leurs premières années.

- **Quelle est la valeur prédictive des préoccupations parentales vis-à-vis d'un problème de développement et comment doit-on les utiliser pour définir la conduite à tenir ?**

Glascoc (126) a utilisé un questionnaire (PEDS) pour interroger les parents de 56 enfants « tout venant » sur leurs inquiétudes pour leur enfant. Les préoccupations parentales pour le langage, la motricité, le développement global ou cognitif, ou la scolarité sont prédictives d'un risque de problème de développement. La présence de plus de deux de ces préoccupations définit un risque élevé, la présence d'une seule de ces préoccupations définit un risque modéré. La sensibilité (74-80 %) et la spécificité (70-80 %) pour détecter un risque de problème de développement ont une valeur suffisamment élevée pour permettre leur validation en tant qu'outil de dépistage.

D'autre part, les enfants à propos desquels les parents expriment des préoccupations alors qu'ils n'ont pas en fait de retard de développement significatif, ont habituellement un fonctionnement à la « limite » de la normale dans plusieurs domaines et ils doivent donc faire l'objet d'une surveillance attentive. Leurs parents qui manifestent une inquiétude ne sont donc pas uniquement des parents « anxieux » et ils ont perçu dans les fluctuations du comportement de leurs enfants des indicateurs d'un problème de développement, même s'ils ont du mal à en préciser la nature.

Plus encore les enfants dépistés par excès (faux positifs) s'avèrent souvent avoir aussi un fonctionnement « subnormal » et des facteurs de risque psychosociaux qui impliquent leur surveillance plus attentive (129). Le « risque de faux positifs » et donc le coût d'un dépistage par excès semblent compensés par la possibilité de repérer les enfants « limites » qui doivent aussi faire l'objet d'une plus grande surveillance.

Des études plus récentes, confirment que les préoccupations parentales pour certains aspects du développement de leur enfant (langage, cognition, apprentissage) sont fortement prédictives d'un risque de problème dans son développement (79, 129). Ces données soulignent l'importance qui doit être accordée à l'écoute et à l'interrogatoire des parents. Il est

important de ne pas banaliser les inquiétudes des parents et d'être attentif à tous les items du développement dès que les parents émettent des inquiétudes persistantes sur le développement ou sur le langage de leur enfant.

- **Quelles sont les pratiques des professionnels face aux inquiétudes des parents pour le développement de leur enfant ?**

Howlin et Moore (155) démontrent que les parents inquiets pour leurs enfants (autistes) et qui expriment leurs inquiétudes auprès de professionnels ont parfois à solliciter plusieurs expertises (3 ou 4) avant d'obtenir une réponse appropriée. Sices, Feudtner, McLaughlin *et al.* (288) ont mené une enquête aux États-Unis auprès de médecins généralistes et de pédiatres pour mieux connaître leurs pratiques d'orientation des enfants qui présentent un retard. Ils ont proposé des vignettes cliniques à ces médecins et ils les ont interrogés sur la conduite clinique qu'ils adoptent habituellement. Ils observent par exemple que ces médecins ont plus souvent recours à une audiométrie pour explorer un retard de langage chez une fille de 18 mois plutôt qu'un garçon (à 27 mois les différences liées au sexe n'apparaissent plus). Ils observent aussi que lorsque les parents expriment des préoccupations pour leur enfant cela n'a pas d'incidence significative sur la proposition d'examen complémentaires ou la décision du médecin d'orienter ou non l'enfant.

Ce résultat n'est pas isolé puisque Bethell, Peck et Schol (48) ont montré également que la prise en compte des préoccupations parentales par les médecins est loin d'être une règle. Dans leur étude, 50 % des parents disent ne pas avoir été interrogés par leur médecin sur leurs impressions, ni informés des ressources communautaires. Plus encore, 50 % des parents déclarent avoir exprimé au moins une inquiétude à propos du développement ou du comportement de leur enfant sans que leur médecin l'ait prise en compte dans sa décision médicale. Ces données confirment les résultats d'enquêtes antérieures qui traduisent que les parents attendent de leur praticien qu'il soit attentif non seulement à la santé physique de leur enfant, mais aussi à son développement psychologique et social et qu'il puisse écouter leurs préoccupations dans ce domaine (350). Il est donc important d'écouter et de prendre en compte les préoccupations des parents pour définir les investigations complémentaires utiles à leur enfant (31).

Recommandations 11 : Signes à connaître et à rechercher par les praticiens de première ligne

- Les inquiétudes des parents évoquant une difficulté développementale de leur enfant doivent être prises en compte car elles sont fortement corrélées à une anomalie effective du développement. Elles doivent donc être un signe d'alerte pour les professionnels de santé et faire rechercher un trouble du développement et/ou un TED.
- Le développement de la communication sociale devrait faire l'objet d'une surveillance systématique au cours des trois premières années, dans le cadre des examens de santé au même titre que les autres aspects du développement.
- Le praticien doit rechercher des signes d'alerte d'un trouble du développement et/ou d'un TED sur la base de l'interrogatoire des parents pour recueillir des éléments sur la réactivité quotidienne (réponses aux stimuli sociaux) de l'enfant et sur un examen de cet enfant permettant de l'observer et de le solliciter sur un temps suffisant dans l'interaction avec son environnement. Le praticien est invité à revoir rapidement et régulièrement l'enfant en cas de préoccupations des parents ou d'écarts entre ses observations et celles des parents. En cas de doutes persistants, l'enfant doit être orienté vers un avis plus spécialisé, notamment neuropédiatrique.
- Quelques signes ont une valeur « d'alerte absolue » d'un trouble de développement (cf. cadre ci-dessous) et doivent conduire à demander rapidement un avis et des bilans spécialisés.
- Autour de 18 mois en moyenne, mais parfois avant, certains signes doivent alerter sur un risque d'évolution vers un TED et nécessitent avis et bilans spécialisés, en même temps que démarrent des mesures d'accompagnement de l'enfant et de sa famille : passivité, niveau faible de réactivité/anticipation aux stimuli sociaux, difficultés dans l'accrochage visuel, difficultés dans l'attention conjointe, retard de langage, absence de pointage, absence de comportement de désignation des objets à autrui, absence de jeu de « faire semblant ».
- Quel que soit l'âge, l'existence d'une régression dans le développement (linguistique ou sociocommunicatif en particulier) doit motiver avis et bilans spécialisés.
- À l'âge scolaire (maternelle et primaire), compte tenu de l'existence de formes de TED à révélation tardive (en particulier TED sans retard mental associé), il importe de rester attentif aux enfants qui ont des difficultés importantes dans leurs interactions sociales et des particularités dans leurs apprentissages sans pour autant présenter de retard mental significatif.
- **Une attention particulière doit être portée aux fratries :**
 - en raison du risque de récurrence d'un TED ;
 - en raison du risque de problèmes de développement ou de problèmes psychopathologiques.

Tableau 9 : Signes d'alerte devant faire envisager la présence d'un TED

Signes d'alerte d'un risque de TED (chez un enfant de moins de 3 ans) :

1. Communication : perturbations dans le développement du langage, utilisation inappropriée du langage, peu de réponses quand on l'appelle par son prénom, déficits dans la communication non verbale.

2. Socialisation : manque d'imitation, ne montre pas les objets à l'adulte, manque d'intérêt pour les autres enfants ou intérêts inhabituels, difficultés à reconnaître les émotions d'autrui, restriction des jeux imaginatifs en particulier, dans son monde, n'initie pas des jeux simples ou ne participe pas à des jeux sociaux imitatifs, préfère les activités solitaires, relation étrange avec les adultes (indifférence ou familiarité excessive).

3. Intérêts, activités et autres comportements : hypersensibilité tactile ou auditive, maniérisme moteur, balancements, agressivité, conduites oppositionnelles, résistance aux changements, activités répétitives avec les objets (par exemple pour les aligner ou éteindre/allumer la lumière).

Signes d'alerte absolue :

- absence de babillage, de pointer ou d'autres gestes sociaux à 12 mois ;
- absence de mots à 18 mois ;
- absence d'association de mots (non écholaliques) à 24 mois ;
- Perte de langage ou de compétences sociales quel que soit l'âge.

Adapté de Baird et al. 2003 (30).

2/Quels sont les outils du dépistage des TED ?

- **Quels sont les outils de dépistage des problèmes de développement général de l'enfant ?**

Il est largement admis que le repérage précoce des problèmes de développement est important pour permettre la mise en place précoce des prises en charge et améliorer le pronostic. En conséquence, des efforts importants sont faits depuis des années pour répondre au besoin d'un dépistage précoce des troubles du développement. Des outils ont été mis au point pour permettre aux professionnels de « repérer » les enfants à risque dans leur développement, mais l'identification de tels problèmes est une entreprise parfois difficile et compliquée par la subtilité de leur présentation initiale et par la variabilité du développement normal. La conception d'outils de dépistage s'appuie sur les connaissances dont on dispose à propos du développement normal et du développement atypique. Dans bon nombre de cas, ces outils sont d'un usage contraignant, coûteux et se caractérisent par une sensibilité et une spécificité insuffisantes pour impliquer leur usage régulier. On en trouvera une liste en annexe.

La valeur vis-à-vis des troubles autistiques de la plupart de ces instruments n'a pas été spécifiquement étudiée, néanmoins l'intrication fréquente des TED avec d'autres troubles du développement psychologique de l'enfant justifie de citer ici ceux qui sont disponibles en français.

- **Âges et stages questionnaires (ASQ)**

Il s'utilise pour évaluer au travers de 30 items, le développement des enfants de 0 à 5 ans dans les domaines du langage, de la motricité et des cognitions (303). Cet outil est validé avec une sensibilité et une spécificité qui sont respectivement de 70 à 90 % et de 76 à 91 %. Il est renseigné en 10-15 minutes par les parents.

o ***Test de Denver***

Il s'agit d'un des plus anciens outils de dépistage des troubles du développement. Ce test est traduit en français, mais non validé dans une population d'enfants français. Il concerne les enfants de moins de six ans. Il explore les acquisitions de l'enfant dans quatre domaines : langage, contact social, motricité fine et motricité globale. Cet instrument n'est pas recommandé (105) en raison de sa faible sensibilité qui ne lui permet de détecter que 50 % des enfants avec un retard mental et 30 % des enfants avec un trouble du langage.

o ***Mac Arthur Communicative Development Inventory***

Il s'agit d'un test qui évalue le développement du langage et de la communication chez des enfants de 8 à 30 mois. Des questionnaires différents existent suivant l'âge de l'enfant (à 12 mois : vocabulaire compris et produit ainsi que gestes communicatifs ; après 16 mois : compréhension et expression de vocabulaire). Une version française existe, mais la validation de cet outil n'est pas établie.

o ***Alarme détresse bébé – ADBB (140, 141)***

Cette échelle française fait du repli et du retrait chez des nourrissons de 2 à 24 mois des signes d'alarme importants devant attirer l'attention des cliniciens. Elle comporte 8 items auxquels un observateur peut attribuer une note allant de 0 (pas d'anomalie) à 4 (anomalies sévères). L'échelle peut être utilisée dans des contextes cliniques différents, à la condition qu'un niveau suffisant de stimulation soit donné au nourrisson. Cet outil a été validé (dans une population de 60 nourrissons) pour le dépistage du risque de problème de développement chez le nourrisson. Il ne s'agit pas d'un outil spécifique de l'autisme. Sa sensibilité est de 0,82 et sa spécificité de 0,78 pour un seuil d'alarme placé à 5.

- **Quels sont les outils de dépistage de l'autisme et les TED ?**

Pour le dépistage de l'autisme et des TED

o ***Chat (Check-list for autism in Toddlers)***

Il a été développé en Grande-Bretagne pour être utilisé par les médecins généralistes et les travailleurs sociaux. Il comporte 9 questions aux parents et 5 items d'observation de l'enfant par un clinicien. Il y a 5 items clés dans la Chat. Le risque d'autisme présenté par un enfant est établi sur la base de ses échecs à ces items. Si un enfant échoue à la première administration de la Chat, il fait l'objet d'une deuxième administration un mois plus tard et, en cas de nouvel échec, une évaluation est préconisée.

Son utilisation s'est d'abord située dans une étude sur la faisabilité de la détection précoce de l'autisme à 18 mois. L'absence de jeux symbolique, de contrôle du regard et de pointer protodéclaratif à l'âge de 18 mois prédisait le diagnostic d'autisme à l'âge de 3,5 ans (37). Les auteurs concluaient que l'absence de ces 3 items à 18 mois était associée à un risque d'autisme égal à 83,3 % (37, 38).

Si cet outil a une spécificité élevée de l'ordre de 97 %, sa sensibilité pour détecter les TED est seulement de 38 %. Sa valeur prédictive positive est de 29 % et elle dépasse 75 % quand la Chat est administrée une seconde fois, un mois après la première passation (mais dans ce cas la sensibilité est abaissée de 20 %) (30). Utilisée dans une population de 44 enfants âgés de 2 à 3 ans qui présentent un retard de développement, la Chat apparaît capable de discriminer les enfants avec autisme de ceux avec d'autres problèmes de développement. De plus dans cette étude, la modification des seuils habituellement utilisés pour la Chat permet d'augmenter sa sensibilité de 65 % à 85 % et de maintenir sa spécificité à 100 % (276).

Si la Chat semble être un outil rapide, simple d'utilisation et prometteur pour identifier les cas suspects d'autisme parmi les enfants de 18 mois, il est proposé qu'il soit utilisé par des professionnels expérimentés dans une optique de dépistage et non de validation diagnostique (30). Dans tous les cas, l'usage de la Chat offre une occasion importante d'observation des enfants partagée par des professionnels et des parents et permet d'accroître l'expertise de différentes catégories professionnelles (49, 178). La Chat traduite en français n'est pour le moment pas validée dans une population d'enfants français.

o **M-Chat** (*Modified-Check-list for autism in Toddlers*)

Il s'agit d'une adaptation de la Chat qui repose entièrement sur les observations des parents. Elle se présente sous la forme d'un questionnaire en oui/non (à 23 items) destiné aux parents d'enfants âgés de 24 mois et qui peut être rempli en 10 minutes. Les 6 items les plus discriminants pour le repérage du risque d'autisme sont des signes négatifs qui concernent l'attention conjointe (utilise le pointage protodéclaratif, regarde un objet qui lui est montré à l'autre bout de la pièce, apporte et montre des objets à l'adulte), les relations sociales (intérêt pour d'autres enfants et imitation) et la communication (réaction de l'enfant quand on l'appelle). Parmi ces six signes, 3 sont extraits de la Chat et 3 sont originaux.

Elle a été utilisée dans une population de 1293 enfants « tout venant » de 18 à 25 mois inclus lors de consultations systématiques chez leur médecin traitant. L'échec à au moins deux des six critères considérés comme discriminants ou l'échec à n'importe quelle combinaison de trois critères a conduit à contacter à nouveau les parents. Au total, 58 enfants ont été détectés comme ayant un risque. Après évaluation du développement, un diagnostic d'autisme/TED a été confirmé pour 39 de ces enfants. Les résultats de l'analyse discriminante montrent que cette échelle a une valeur prédictive positive de 0,80, une valeur prédictive négative de 0,99, une spécificité (0,99) comparable à celle observée avec la Chat, mais une bien meilleure sensibilité (0,87) (266). Ces résultats sont basés sur les réponses à la M-Chat confirmées par une deuxième passation lors d'un entretien téléphonique et ils concernent des enfants qui ont déjà été « identifiés » comme des enfants à risque par les professionnels de santé. L'établissement de données définitives concernant la sensibilité et la spécificité de la M-Chat ne pourra être obtenu qu'au terme du suivi longitudinal de toute la cohorte.

L'avantage de la M-Chat est, comme pour la Chat, d'être rapide et facile à utiliser. De plus, elle a l'avantage, sur le plan économique, de pouvoir être utilisée en « autoquestionnaire » sans l'intervention d'un professionnel. Les concepteurs de la Chat ont cependant émis des réserves sur le fait que la M-Chat s'appuie exclusivement sur les observations des parents et n'implique plus d'observation partagée ou de collaboration entre parents et professionnels comme c'est le cas avec la Chat (73).

o **PDDST** (*Pervasive Developmental Disorders-Screening Test*) (289)

Cet outil a été développé par Siegel (290) sous la forme d'un questionnaire de 10 à 20 minutes pour les parents. Il est utilisable chez les enfants âgés de 18 à 36 mois et comporte 71 items. Le test comporte 3 niveaux dont chacun est complété en 5 minutes. Un cut-off est proposé pour déterminer quel enfant doit faire l'objet d'évaluations complémentaires à la recherche d'un TED. Le PDDST a été développé sur un échantillon de 600 sujets avec autisme. La sensibilité est bonne (les cas d'autisme sont repérés dans 87 % des cas), mais la spécificité est modérée avec de nombreux faux positifs. Cet outil n'a pas fait l'objet de publication, mais on peut se le procurer (voir annexe).

o **GARS** (*Gilliam Autism Rating Scale*)

Il s'agit d'un questionnaire destiné aux parents ou aux enseignants pour dépister l'autisme chez des personnes âgées de 3 à 22 ans (123). Ses items basés sur le DSM IV sont divisés en 4 domaines : comportements stéréotypés, communication, interactions sociales et développement des 3 premières années. Les résultats permettent d'obtenir un score global de symptomatologie autistique (Quotient-autisme). La validité de cet outil est actuellement très controversée en raison d'une faible sensibilité de l'ordre de 48 % (297).

o **ASQ** (*Autism Spectrum Questionnaire*)

Il s'agit d'un questionnaire composé de 40 questions inspirées des critères de l'ADI. Son objectif est de repérer l'autisme chez les enfants âgés de plus de 4 ans. L'étude de validation a été faite dans une population de 160 sujets avec un TED (déjà testés par l'ADI) comparés à 40 sujets non TED (47). Le seuil à 15 pour le score global permet d'obtenir une assez bonne sensibilité, mais une spécificité moyenne (par rapport au retard mental). La principale limite dans cette étude est que ce questionnaire basé sur l'ADI n'a pas été testé en aveugle auprès des parents déjà interviewés avec l'ADI.

o **STAT** (*Screening Tool for autism in Two-Year-Olds*) (309)

Il s'agit d'un outil utilisable par différents professionnels de santé auprès d'enfants de 24 à 35 mois lors d'une interaction de 20 minutes visant l'observation de 3 domaines : le jeu, l'imitation motrice et le développement de la communication non verbale. Chaque item est coté en tant que réussi ou échoué et la somme des items « réussis » permet le calcul d'un score global. Il permet de différencier l'autisme d'autres troubles du développement. Une étude pilote a été faite dans une population de 33 enfants âgés de 24 à 35 mois. Dans cette étude, 12 enfants ont un autisme et 21 ont un trouble du développement non autistique, témoignant ainsi d'une sensibilité de 83 % et d'une spécificité de 86 % (304). Les données sur la pertinence de l'utilisation de cet outil pour le dépistage de l'autisme sont encore insuffisantes et des études sur de grands échantillons sont indispensables avant d'en préconiser l'usage (178). Les données les plus récentes (306) obtenues en utilisant la STAT chez 26 enfants autistes de 24 à 35 mois (comparés à des enfants avec un retard sans autisme) confirment les qualités psychométriques de la STAT quand celle-ci est utilisée en population clinique par des professionnels expérimentés et entraînés. Ces résultats ne permettent pas de recommander l'usage de la STAT comme outil de dépistage en population générale.

o **PIA-CV** (*Parent Interview for autism*) (305)

Il s'agit d'une interview structurée de 45 minutes utilisable auprès des parents des jeunes enfants qui ont des signes d'autisme. Elle comporte 118 items organisés en 11 domaines évaluant le comportement social, la communication, les activités répétitives et le comportement sensoriel des enfants. Les enfants autistes ont un score total et des scores dans les dimensions : imitation, relation, interaction avec les pairs, jeux symboliques, compréhension du langage et communication non verbale qui sont significativement différents de ceux obtenus par des enfants avec un retard sans autisme. Sa consistance interne et sa fidélité test/re-test ont été démontrées.

Pour le dépistage du syndrome d'Asperger et de l'autisme de haut niveau

o **CAST** (*Childhood Asperger Syndrome Test*)

Il s'agit d'un questionnaire parental à 37 items basé sur le calcul d'un score global. Un score supérieur ou égal à 15 permet d'identifier un syndrome d'Asperger (ou d'autisme de haut niveau) chez les enfants de 4 à 11 ans. Après une première étude pilote faite chez 10 sujets, une étude faite auprès de 1925 élèves en école primaire suggérait la sensibilité de cet outil (100 %), mais ne permettait pas de conclure sur sa spécificité estimée aux environs de 97 % (281). Il a été indiqué récemment que si le CAST était un instrument utile aux recherches épidémiologiques, son usage systématique pour le dépistage en population générale n'était pas recommandé (341).

o **ASSQ** (*Screening Questionnaire for Asperger Syndrome and Other High-Functioning Autism Spectrum Disorders*)

C'est un outil de dépistage de l'autisme de haut niveau et du syndrome d'Asperger utilisable auprès des 7/16 ans. Il s'agit d'un questionnaire de 27 items qui est complété en 10 minutes par les parents ou les enseignants. Ses items cotés sur une échelle en 3 points (de 0 pour normal à 2 pour anomalie maximum) portent sur les domaines de la communication, la socialisation, les comportements répétitifs stéréotypés et la motricité. Un score global est calculé avec un seuil de positivité à 19 quand les parents sont les informateurs et à 22 quand ce sont les enseignants. Les enfants avec un score supérieur à ce seuil ont une probabilité 5,5 fois plus élevée d'avoir un TED. L'étude de validation faite dans un échantillon clinique de 110 enfants et adolescents de 6 à 17 ans suivis en psychiatrie démontre que l'ASSQ peut différencier enfants TED et enfants avec d'autres problèmes (98).

o **ASDS** (*Asperger Syndrome Diagnostic Scale*)

Il s'agit d'un outil de dépistage du syndrome d'Asperger auprès des 5/18 ans. C'est un questionnaire rapide (15 minutes) rempli par les parents ou les professionnels et il est composé de 50 items qui portent sur les 5 domaines suivants : langage, sensorimotricité, socialisation, comportements mal-adaptatifs et cognitions. Les notes permettent le calcul d'un score total qui indique la probabilité de syndrome d'Asperger. Cet outil a fait l'objet récemment de critiques importantes sur sa validité (134).

o **ASDI** (*Asperger Syndrome Diagnostic Interview*)

Son objectif est de repérer les personnes atteintes d'un autisme de haut niveau ou d'un syndrome d'Asperger. Les items de cette échelle reposent sur les critères établis par Gillberg pour définir le syndrome d'Asperger. Une étude pilote faite chez 20 sujets apparaît insuffisante pour établir la validité de cet outil (120).

o **Australian Scale for Asperger Syndrome**

Il s'agit d'un questionnaire non validé destiné aux parents ou aux enseignants et dont l'objet est le repérage des enfants avec un autisme de haut niveau qui n'auraient pas encore été détectés à l'âge scolaire. Il comporte 24 questions en oui/non cotées de 1 à 6. Les enfants sont considérés à risque d'autisme et orientés pour avis spécialisé quand la réponse de leurs parents est oui à la majorité des questions et que les notes sont entre 2 et 6 (12).

Recommandations 13 : Instruments du dépistage systématique de l'autisme

- La Chat apparaît actuellement comme l'instrument le plus pertinent. Elle a été mise au point pour le dépistage spécifique de l'autisme en population générale d'enfants âgés de 18 mois, cependant sa sensibilité est relativement faible. Elle est disponible en français, mais non validée en France. Des études sont en cours dans notre pays, pour tester l'intérêt de son utilisation en population générale. La question de la faisabilité du dépistage systématique de l'autisme dans notre pays devra être réévaluée en fonction des résultats des études en cours.
- Eu égard au manque d'outils francophones sensibles et spécifiques, il est nécessaire de développer des outils type questionnaires parentaux autoadministrés et/ou des grilles d'observation des enfants pour dépister les enfants à risque d'un trouble du développement (trouble global, trouble spécifique et TED).

3/Quelles sont les conditions du dépistage systématique de l'autisme et des TED ?

Une première donnée concerne l'âge à partir duquel les parents constatent des anomalies chez leur enfant. Cet âge est souvent précoce, mais il est aussi variable : fin de la première année 38 % ; au cours de la deuxième année 41 % ; entre 2 et 3 ans 16 % ; après 3 ans 5 % (269).

Ces résultats suggèrent qu'il faille probablement prévoir plusieurs temps pour le dépistage du plus grand nombre de cas. C'est le retard d'apparition du langage qui est le symptôme le plus souvent repéré initialement (dans 53,7 % des cas). Les anomalies des réponses « sociales » (relationnelles ou interactives) ne viennent que loin derrière (dans 17 % des cas) (91). En 1999 a été publié un article émanant d'un groupe de consensus réuni par les sociétés américaines de pédiatre, neurologie, et psychiatrie. Ce groupe de spécialistes a souligné les principaux signes d'alerte retrouvés généralement rétrospectivement par l'anamnèse d'enfants autistes (105). Leur inventaire (voir tableau) est assez complet, mais il reste à préciser l'âge à partir duquel ces signes sont considérés comme anormaux (ou liés à des variations du développement) et leur valeur prédictive respective, leur spécificité, leur sensibilité (risque de « faux négatifs »). Ces précisions ne peuvent être apportées que par des études prospectives, à partir d'enquêtes menées sur de larges populations d'enfants non sélectionnés (« tout-venant »). Étant donné les estimations actuelles de prévalence de l'autisme (1 à 3/1 000), de telles enquêtes doivent porter sur plusieurs dizaines de milliers d'enfants pour donner des résultats interprétables statistiquement.

Si on hiérarchise ces signes en fonction de l'âge où il est *a priori* possible de les repérer, on voit que c'est surtout à partir de l'âge de 8-9 mois (qui correspond à une étape de changements importants de la communication sociale) que davantage de signes sont susceptibles d'être repérés. Cet aspect temporel important est confirmé par les données des recherches menées à partir de films familiaux. Malvy, Roux, Richard *et al.* (208) ont comparé des films familiaux de 12 enfants autistes et de 12 enfants témoins normaux au cours de leur première et de leur deuxième année. Leur examen fait « en aveugle » (par rapport au diagnostic final) à l'aide d'une échelle symptomatique standardisée retrouve davantage de signes « anormaux » au cours de la 2^e année. Ces données montrent qu'il ne faut pas s'attendre à trouver chez de très jeunes enfants un tableau autistique caractéristique, conforme aux descriptions des manuels. Le repérage précoce implique de s'intéresser à une clinique subtile, des signes subtils discrets éventuellement intermittents, et même, probablement, de rechercher des indices infracliniques recouvrant par exemple de petites anomalies du comportement interactif de l'enfant (307).

Aux États-Unis, entre 1998 et 1999 des professionnels issus de 13 organisations scientifiques ont émis des recommandations pour une approche du diagnostic et du dépistage de l'autisme, à deux niveaux (105). Au premier niveau, se situe le dépistage des retards de développement généraux réalisé lors des examens de routine avec dans un deuxième temps réalisation du dépistage spécifique de l'autisme pour les enfants qui ont des particularités dans leur développement général. Il semble en effet que les propriétés psychométriques des outils de dépistage de l'autisme soient sensiblement améliorées lorsqu'ils sont employés chez des enfants au développement atypique (276). Les enfants qui présentent des résultats anormaux aux tests de dépistage de l'autisme et donc un risque, sont alors orientés vers un deuxième niveau qui correspond à celui du diagnostic et de l'évaluation. Ce niveau recouvre une approche globale pluridisciplinaire formalisée incluant un examen neurologique et des évaluations spécifiques pour déterminer le profil des enfants. L'importance des recommandations émises aux États-Unis a été validée par des associations telles que l'association américaine de pédiatrie ou l'association de psychiatrie de l'enfant, mais des données montrent qu'elles ne sont pas toujours prises en compte dans la pratique par les professionnels (129).

La surveillance du développement est un concept qui a été défini en 1989 par Dworkin (96) comme un processus continu et flexible basé sur les observations des enfants « tout venant » examinés au cours des examens de santé systématiques. La surveillance du développement lors des examens de routine est considérée comme un moyen important pour favoriser le repérage précoce de l'autisme (44). Baird, Charman, Baron-Cohen *et al.* (30) soulignent que pour un dépistage « efficace » cette surveillance doit être réalisée de manière systématique (chez l'enfant sans problème *a priori*), régulière, à des moments différents en particulier et en ciblant des étapes clés du développement de l'enfant vers 8-12 mois, 2-3 ans et 3-5 ans.

L'importance de pratiquer la surveillance du développement à des moments et à des âges différents est confirmée par Tebruegge, Nandini et Ritchie (319). Cet auteur montre que les examens de santé systématiques pratiqués au cours de la deuxième année sont particulièrement utiles pour identifier des anomalies présentées par des enfants qui reçoivent ultérieurement un diagnostic d'autisme. Les examens de santé systématiques pratiqués au cours de la troisième année permettent quant à eux d'identifier des anomalies chez 94 % des enfants qui reçoivent ultérieurement un diagnostic d'autisme. Dans 75 % des cas c'est un problème de langage qui a été identifié par ces examens et dans 47 % des cas c'est un

problème de comportement. Enfin, 70 % des enfants (diagnostiqués ultérieurement autistes) chez qui ont été notées des anomalies lors des examens de santé systématiques ont aussi été orientés directement sur la base de ces résultats pour une évaluation développementale. Les examens de santé systématiques faits à 2 ans et à 3 ans apparaissent comme des moyens utiles pour favoriser le diagnostic plus précoce de l'autisme.

Les médecins généralistes comme les pédiatres sont en première ligne dans notre pays pour effectuer cette surveillance du développement des enfants. Dans une étude menée en Angleterre (113) à partir des fichiers électroniques des médecins généralistes, 318 dossiers d'enfants autistes nés entre 1973 et 1997 ont pu être examinés. Les résultats montrent que le diagnostic de TED posé par ces médecins et enregistré dans leur fichier présente une bonne fiabilité puisque sa valeur prédictive positive est particulièrement élevée. Ce diagnostic a en effet été confirmé dans 92,5 % des cas après une procédure de validation.

La formation de ces professionnels de première ligne apparaît donc être le principal élément susceptible d'améliorer la détection précoce des premières manifestations des TED. La mise à disposition de ces professionnels d'indices fiables, adaptés au contexte des examens de santé systématique, serait un complément utile. Plusieurs recherches se développent dans ce sens.

- **Évaluation de la fiabilité de signes d'alerte précoces au 9^e mois (66)**

Cette étude multicentrique a testé au cours de l'examen du 9^e mois un questionnaire de 26 items portant sur les comportements de communication sociale dont l'absence est souvent citée parmi les indices d'alerte de TED. La présence de seulement 9 de ces items peut être affirmée chez 95 % des 2 346 enfants examinés. Ce seuil est considéré par les auteurs comme un seuil minimal de fiabilité. On peut considérer ces 9 items comme des « indices candidats » dont la valeur prédictive est à vérifier dans le cadre d'une étude portant sur une plus large population. Les autres items paraissent trop inconstants – du moins dans les conditions des examens de santé – pour servir à un dépistage. Même s'ils se retrouvaient régulièrement chez des enfants à risque autistique, ils donneraient lieu à un trop grand nombre de faux positifs, pour être d'une utilité quelconque.

Questionnaire du 9^e mois : « Indices candidats » (items fiables à 95 %)

- ✓ Contact œil à œil facile
- ✓ Absence d'anomalie du regard
- ✓ Expression appropriée des émotions
- ✓ Regarde les objets qu'on lui tend
- ✓ Prend les objets qu'on lui tend
- ✓ Sourit à sa mère ou à autre personne
- ✓ Réagit quand on lui parle
- ✓ Réactions posturales normales

- **Autre étude française en cours (Recherche Laznik et équipe Préaut) (100)**

Cette étude est fondée sur les données issues de la littérature suggérant la possibilité d'un dépistage précoce d'un risque d'autisme dans la mesure où des indices sont opérationnalisés de manière à être utilisables dans le contexte des examens systématiques du nourrisson. Les auteurs de cette recherche, inspirée par une théorisation psychanalytique, s'appuient sur

l'observation de capacités très précoces dès les premières heures de vie du bébé à susciter les échanges avec sa mère et cherchent à mettre en évidence de manière prospective chez des bébés dès leur quatrième mois, cet aspect spécifique de ces échanges relationnels avec leur mère dans une dimension psychanalytique.

Les auteurs se proposent de tester l'hypothèse que la présence de deux signes facilement identifiables à partir du quatrième mois de la vie indiquent des difficultés de la communication pouvant présager la survenue d'un trouble grave du développement. Ces deux signes correspondent au fait que le bébé 1) ne cherche pas à regarder spontanément sa mère en absence de toute sollicitation de celle-ci et que 2) il ne cherche pas à susciter l'échange « jubilatoire » avec sa mère en absence de toute sollicitation de celle-ci.

Une première phase de faisabilité a été conduite entre 2001 et 2004 sur une population de 1 800 enfants. Son objectif principal était de recueillir des données démographiques et cliniques de nourrissons vus en PMI, et de vérifier la possibilité d'assurer un suivi entre 4 et 9 mois d'au moins 85 % d'entre eux. Il est également prévu de tester dans le cadre de cette étude les 9 « indices candidats » extraits du questionnaire (QDC), qui sont apparus suffisamment fiables (66). Enfin, il est prévu d'étudier la valeur prédictive de ces items pour le dépistage des troubles du développement qui seront administrés à l'ensemble de la population incluse et enfin d'utiliser la Chat au cours des examens à 24 mois.

- **Quelles expériences existent sur le dépistage systématique de l'autisme ?**

- o *En Grande-Bretagne, utilisation de la Chat*

Baron-Cohen, Wheelwright, Cox *et al.* (41) définissent la pertinence d'une procédure de dépistage sur la base de trois critères : (1) Gravité du problème à dépister ; (2) bénéfices liés à la précocité de sa prise en charge en termes de diminution de la morbidité ou de la mortalité ; (3) prévalence élevée de ce problème dans la population qui fait l'objet du dépistage. On peut convenir que l'autisme remplit ces critères.

Mais en même temps, il faut que les indices d'un problème à dépister soient suffisamment fiables en termes de sensibilité et de spécificité et simples à mettre en évidence dans les conditions des examens de santé systématiques. Ainsi, la proposition d'un test de dépistage doit se baser sur sa facilité d'administration et son faible coût.

La Chat (Check-list for autism in Toddlers – 37, 38) remplit ces conditions et représente le seul protocole d'examen systématique qui ait été jusqu'ici validé chez des enfants de moins de 2 ans. Sa validation s'est faite en Angleterre, au moment de l'examen de santé systématique du 18^e mois. La Chat comporte deux parties dont un questionnaire de 9 items appliqué aux parents et 5 items d'observation réalisés par un médecin ou une puéricultrice. C'est un outil validé chez les enfants de 18 mois et dont la passation demande 10 minutes. La Chat étudie spécifiquement trois comportements considérés comme des précurseurs de la Théorie de l'Esprit, et qui font habituellement défaut chez les enfants autistes : l'attention conjointe, le pointage protodéclaratif et le jeu de faire semblant. Dans l'étude de référence, une première passation a été effectuée systématiquement chez tous les enfants de 18 mois vus par des médecins généralistes ou des travailleurs sociaux qui se sont déplacés au domicile. Les enfants qui échouaient à cette passation faisaient l'objet d'une seconde passation et en cas de nouvel échec ils étaient orientés vers une unité spécialisée dans le diagnostic de l'autisme. L'étude prospective portant sur une population de 16 000 enfants de 18 mois (38) a confirmé que la Chat dépistait effectivement des cas d'autisme.

En effet, sur les 12 enfants qui ont été identifiés avec la Chat comme à risque d'autisme, 10 ont reçu plus tard le diagnostic d'autisme et les 2 autres ont reçu le diagnostic de retard de développement., mais si la spécificité de la Chat semble ainsi bien établie, une autre étude de la même équipe (30) indique que sa sensibilité est relativement faible. En effet, seuls 12 enfants de 18 mois ont été identifiés avec la Chat comme ayant un risque d'autisme, mais à l'âge de 7 ans, 50 enfants inclus dans la cohorte initiale ont reçu un diagnostic d'autisme et 44 un diagnostic de TED. Ces résultats impliquent que si le nombre de faux positif est faible, le nombre de faux négatif est élevé. Ainsi, ce questionnaire ne dépisterait que 38 % des cas d'autisme et d'autres troubles envahissants du développement. Ceci montre peut-être les limites d'une approche se fondant sur une conception plus théorique que clinique. Il faut enfin rappeler que la Chat est un questionnaire uniquement de dépistage et qu'elle ne suffit pas à affirmer le diagnostic. La Chat est donc un outil intéressant et très spécifique de l'autisme, mais son usage en population générale au cours des examens de santé systématiques est limité par sa faible sensibilité.

Tableau 10 : Niveaux de risque d'autisme à la Chat

<p>Risque élevé d'autisme : échec aux items A5, A7, Biii, Biv</p> <p>Risque moyen d'autisme : échec aux items A7 Biv et pas aux autres critères remplis par le groupe à risque élevé</p> <p>Risque faible d'autisme : autre cas de figure</p>
--

Adapté d'après Baron-Cohen *et al.* 2000

Tableau 11 : Items de la Chat

Items clés de la Chat	Autres Items de la Chat
<p>Section A (questions) A5 : jeu symbolique A7 : pointer protodéclaratif</p>	<p>Section A (questions) : A1 : A2 : intérêt social A3 : développement moteur A4 : jeu social A6 : pointer proto-impératif A8 : jeu fonctionnel A9 : montrer</p>
<p>Section B (observations) Bii : suivre le pointer Biii : faire semblant Biv : produire un pointer</p>	<p>Section B (observations) Bi : contact visuel Bv : tours de cubes</p>

Adapté d'après Baron-Cohen *et al.* 2000

Tableau 12 : Sensibilité et spécificité de la Chat selon le risque d'autisme

	Sensibilité (%)	Spécificité (%)
Autisme infantile		
Risque élevé	20	99,8
Risque élevé et moyen	38	97,6
TED		
Risque élevé	2,3	99,8
Risque élevé et moyen	31,8	97,6
Tous les TED		
Risque élevé	11,7	99,8
Risque élevé et moyen	35,1	97,7

Adapté de Baird *et al.* 2000

- **Quels sont les obstacles majeurs au dépistage systématique de l'autisme ?**

Plusieurs raisons sont évoquées à propos des difficultés à mettre en place un dépistage de l'autisme en routine (125, 158, 253) : 1) les préoccupations sur l'utilité et la pertinence des instruments de dépistage, 2) les problèmes de coût (financier, mais aussi manque de temps) liés à la passation des tests de dépistage, 3) les questions sur l'implication des résultats « positifs » obtenus à un test de dépistage avec la difficulté dans certains cas d'adresser un enfant vers une équipe plus spécialisée (par exemple en milieu rural), 4) l'ambivalence des médecins à annoncer une mauvaise nouvelle telle qu'un risque d'autisme.

On peut souligner aussi le coût en temps des tests de dépistage en comparaison aux files actives importantes des professionnels chargés des examens systématiques, mais aussi leur multiplicité avec la difficulté de faire le tri et de sélectionner le test le plus pertinent pour la pratique et enfin le manque de formation des cliniciens qui soit manquent de connaissance sur le sujet, soit ont des connaissances trop théoriques et éloignées de la pratique professionnelle.

Les écueils du dépistage sont eux aussi nombreux : 1) Attendre qu'un problème survienne chez un enfant pour utiliser les tests de dépistage, 2) Ne pas prendre en compte les résultats d'un test de dépistage et préférer temporiser, 3) Utiliser des outils de dépistage non validés 4) Utiliser des mesures inappropriées à la prévention primaire.

Recommandations 14 : Conditions du dépistage systématique précoce de l'autisme

- Eu égard aux différences d'âge de manifestation des TED, le dépistage doit porter sur plusieurs périodes d'âge. Il est à envisager dans le cadre des examens systématiques de santé, en particulier ceux effectués à 9, 15 et 24 mois, puis lors des examens de santé scolaire.
- Le dépistage précoce implique qu'un suivi précoce puisse être proposé.
- Le dépistage doit reposer sur un réseau suffisamment coordonné et non saturé impliquant tout particulièrement les médecins généralistes, les pédiatres d'exercice privé ou public, les médecins des PMI, les médecins de santé scolaire, les CAMSP, les services de psychiatrie infanto-juvénile et de pédiatrie, les psychiatres libéraux, les unités d'évaluation, les CRA, les paramédicaux (orthophonistes, psychomotriciens...) et les autres acteurs de santé de l'enfance et de la petite enfance.
- La faisabilité du dépistage implique d'une part de former (formation initiale et formation continue) les médecins de première ligne et les professionnels de la petite enfance et d'autre part, de valider des instruments ayant une sensibilité et une spécificité suffisantes.

4/Quel est l'intérêt d'une orientation diagnostique précoce et quelles sont les actions à entreprendre pour favoriser une telle orientation ?

Recommandations 12 : Intérêts de l'orientation diagnostique précoce

- Limite l'errance et le stress des familles et leur permet d'avoir accès à l'information (en particulier conseil génétique) et à des conseils pratiques.
- Permet la prise en charge plus précoce de l'enfant avec sa famille.
- Limite pour l'enfant les risques de survenue de surhandicaps (par exemple aggravation des troubles ou complications comportementales).
- Permet la prise en charge des troubles associés.

Recommandations 15 : Actions à entreprendre pour favoriser l'orientation diagnostique précoce

- Sensibiliser tous les professionnels de santé aux problématiques du développement et les former aux signes d'appel des troubles du développement et des TED.
- Développer la formation des médecins aux modalités de l'information et de l'annonce aux parents en cas de suspicion de TED chez un enfant ou en cas de diagnostic confirmé.
- Faciliter le passage entre les niveaux du réseau mis en place pour le diagnostic et en particulier 1) améliorer la lisibilité et la visibilité du réseau de dépistage et de diagnostic, 2) favoriser l'accès aux équipes spécialisées et 3) diminuer le délai d'attente pour la réalisation d'une évaluation fonctionnelle individualisée.

5/Comment et quelle information délivrer au public et aux familles ?

Recommandations 16 : Informations aux parents et au grand public

- **Contenu de l'information aux parents d'enfants ayant un TED :**
 - ✓ Signes les plus communs, en soulignant le polymorphisme clinique
 - ✓ Diversité des évolutions
 - ✓ Ressources communautaires (associations de familles, aides, activités sportives adaptées...)
 - ✓ Prévalence
 - ✓ Prises en charge, orientations, etc.

- **Contenu de l'information au grand public :**
 - ✓ Étapes du développement social du bébé et du jeune enfant
 - ✓ Importance des observations, remarques, questions ou ressentis des parents et intérêt d'en faire part à son praticien
 - ✓ Prévalence des troubles du développement et des TED.

- **Modalités de cette information :**
 - ✓ Plaquette de sensibilisation à destination du grand public et des professionnels non spécialisés (écoles, centres de loisirs...) sur les TED.
 - ✓ Plaquettes à destination des parents « tout venant » sur le développement du bébé et du jeune enfant, sur l'importance de leurs observations, remarques, questions ou ressentis et enfin sur l'intérêt d'en faire part à leur praticien. Ces plaquettes pourraient être mises à disposition dans les salles d'attente des praticiens de première ligne, les centres de PMI, les crèches, les écoles maternelles, etc.
 - ✓ Plaquettes à destination des familles d'enfants ayant un TED et des professionnels sur les TED. Ces plaquettes pourraient être mises à disposition dans les services spécialisés (unités d'évaluation, CRA...) et les associations de familles. Ces documents devraient être accompagnés d'explications et pourraient être remis aux parents par les professionnels responsables de l'annonce du diagnostic ou de la prise en charge.
 - ✓ Coordination des sites Internet spécifiques existants pour une mise à jour régulière et complète de l'information.

PROPOSITIONS D' ACTIONS FUTURES

Les groupes de travail insistent sur la nécessité de développer la formation, en particulier :

- formation aux outils diagnostiques ;
- formations (de l'ensemble des professionnels qui interviennent dans les examens de santé des enfants) sur les TED et, de manière plus générale, sur le développement de la communication sociale de l'enfant.

Les groupes de travail soulignent que l'homogénéisation des procédures diagnostiques est un élément favorable à la recherche et estiment que des études complémentaires sont indispensables :

- pour optimiser les procédures diagnostiques précoces des TED et les adapter aux personnes adultes ;
- pour préciser l'épidémiologie des TED, leurs facteurs de risque et leurs comorbidités ;
- pour préciser les circonstances, les modalités et les outils du dépistage systématique des TED ;
- pour évaluer la valeur diagnostique et estimer les performances (sensibilité, spécificité...) des examens complémentaires (neuro-imagerie...) ;

Les groupes de travail insistent enfin sur la nécessité de :

- développer des supports d'information variés destinés aux familles et aux professionnels ;
- de rendre plus lisible pour les usagers le réseau de dépistage et de diagnostic.

RÉFÉRENCES APPELÉES DANS LE TEXTE

1. Abrams, E. Z., et Goodman, J. F. (1998). Diagnosing developmental problems in children : parents and professionals negotiate bad news. *J Pediatr Psychol*, 23 (2), 87-98. (Classe III)
2. Adrien, J. L. (1996). Batterie d'évaluation du développement cognitif et social (BECS), *Autisme du jeune enfant. Développement psychologique et régulation de l'activité*. (p. 173-182). Paris : Expansion Scientifique française.
3. Allen, D. A. (1988). Autistic spectrum disorders : clinical presentation in preschool children. *J Child Neurol*, 3 (Suppl), S48-56. (Classe III)
4. Allen, D. A., Steinberg, M., Dunn, M., Fein, D., Feinstein, C., Waterhouse, L., et Rapin, I. (2001). Autistic disorder versus other pervasive developmental disorders in young children : same or different ? *Eur Child Adolesc Psychiatry*, 10 (1), 67-78. (Classe II)
5. American Psychiatric Association. (2003). *DSM-IV-TR Manuel Diagnostique et Statistique des troubles Mentaux, 4e édition, texte révisé (Washington DC, 2000)* (Guelfi J.-D. et centre Trans.). Paris : Masson.
6. American Psychiatric Association. (1952). *DSM I : Diagnostic and statistical manual of mental disorders*. Washington : The American Psychiatric Association.
7. American Psychiatric Association. (1968). *DSM II : Diagnostic and statistical manual of mental disorders*. Washington : The American Psychiatric Association.
8. American Psychiatric Association. (1980). *DSM III : Diagnostic and statistical manual of mental disorders*. Washington : The American Psychiatric Association.
9. Amir, R. E., Van den Veyver, I. B., Wan, M., Tran, C. Q., Francke, U., et Zoghbi, H. Y. (1999). Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nat Genet*, 23 (2), 185-188.
10. Anderson, G. M., Zimmerman, A. W., Akshoomoff, N., et Chugani, D. C. (2004). Autism clinical trials : biological and medical issues in patient selection and treatment response. *CNS Spectr*, 9 (1), 57-64. (Classe III)
11. Asperger, H. (1944/1991). Die "autistischen psychopathen" in kind esalter. *Arc hive fur Psychiatrie nnd Nervenkrankheiten*, 117, 76-136. Translated by U. Frith (Ed.), *Autism and Asperger syndrome* (1991, p. 37-92). Cambridge : Cambridge University.
12. Attwood, T., et Garnett, M. (1998). Australian scale for Asperger's syndrome. In T. Attwood (Ed.), *Asperger's syndrome, A guide for parents and professionals*. London and Philadelphia : Jessica Kingsley Publishers. (-)
13. Auranen, M., Vanhala, R., Varilo, T., Ayers, K., Kempas, E., Ylisaukko-Oja, T., Sinsheimer, J. S., Peltonen, L., et Jarvela, I. (2002). A genomewide screen for autism-spectrum disorders : evidence for a major susceptibility locus on chromosome 3q25-27. *Am J Hum Genet*, 71 (4), 777-790. Epub 2002 Aug 2021.
14. Aussilloux, C. (1997). Evaluation de l'autisme infantile et des psychoses précoces. In R. Misès et P. Grand (Eds.), *Parents et professionnels devant l'autisme* (CTNERHI ed.). Paris. (Classe III)
15. Aussilloux, C. (2002). *Evaluation de l'effet de la durée des prises en charge globales spécialisées sur le développement psychologique du jeune enfant autiste – Programme Hospitalier de Recherche Clinique 2002*. Montpellier : CHU de Montpellier.
16. Aussilloux, C., et Baghdadli, A. (2002). Formation des psychiatres d'enfants et d'adolescents. In Editions scientifiques et médicales Elsevier SAS (Ed.), *Encycl. Méd. Chir. Psychiatrie/Pédopsychiatrie* (Vol. 37-212-B-20). Paris. (Classe III)
17. Aussilloux, C., Baghdadli, A., Pry, R., Piquet, C., et Picot, M.-C. (2000). Étude des facteurs prédictifs de l'évolution des troubles autistiques chez le jeune enfant autiste. Données rétrospectives et d'évaluation initiale chez 250 enfants de moins de 7 ans. *La Revue française de psychiatrie et Psychologie Médicale*, 34, 163-170.
18. Aussilloux, C., Baghdadli, A., Bursztejn, C., Hochmann, J., et Lazartiques, A. (2001). Recherche sur les facteurs d'évolution de l'autisme : caractéristiques initiales d'une cohorte de 193 enfants autistes de moins de 7 ans. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence*, 49 (96-107).
19. Aussilloux, C., et Baghdadli, A. (2005). *Dyspraxies*. Paris : Masson (à paraître).
20. Aussilloux, C., Baghdadli, A., et Livoir-Pertersen, M.-F. (2003). *Possibilité, utilité et modalités de l'information diagnostique aux parents après évaluation d'un enfant avec autisme*. Paper presented at the Journées Montpelliéraines de psychiatrie, 10 octobre 2003, Montpellier, France.
21. Aussilloux, C., et Livoir-Pertersen, M.-F. (1998). Vers une prise en charge intégrée de l'autisme. *Santé Mentale au Québec, XXIII* (1), 19-42. (Classe III)

22. Aussilloux, C., et Roques F. (1991). Devenir des enfants psychotiques à l'âge adulte. *Revue de neuropsychiatrie de l'ouest* (106), 27-33. (Classe II)
23. Aylward, E. H., Minshew, N. J., Field, K., Sparks, B. F., et Singh, N. (2002). Effects of age on brain volume and head circumference in autism. *Neurology*, 59 (2), 175-183.
24. Baghdadli, A. (2004). *Mise en place d'un séminaire de formation sur le repérage des indices d'un développement à risque d'autisme destiné aux résidents médecins généralistes.*, Université de Montpellier 1, Montpellier.
25. Baghdadli, A., et Aussilloux, C. (2002). Intérêts et limites des études longitudinales dans la mesure du changement chez la personne autiste. *Enfance*, 1, 40-50. (Classe III)
26. Baghdadli, A., Picot, M. C., Pascal, C., Pry, R., et Aussilloux, C. (2003). Relationship between age of recognition of first disturbances and severity in young children with autism. *Eur Child Adolesc Psychiatry*, 12 (3), 122-127. (Classe II)
27. Baieli, S., Pavone, L., Meli, C., Fiumara, A., et Coleman, M. (2003). Autism and phenylketonuria. *J Autism Dev Disord*, 33 (2), 201-204. (Classe I)
28. Bailey, A., Palferman, S., Heavey, L., et Le Couteur, A. (1998). Autism : the phenotype in relatives. *J Autism Dev Disord*, 28 (5), 369-392.
29. Bailly, L. (2002). Autistic spectrum disorder ? *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 41 (12), 1393-1394 ; author reply 1394. (Classe II)
30. Baird, G., Charman, T., Baron-Cohen, S., Cox, A., Swettenham, J., Wheelwright, S., et Drew, A. (2000). A screening instrument for autism at 18 months of age : a 6-year follow-up study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 39 (6), 694-702. (Classe II)
31. Baird, G., Charman, T., Cox, A., Baron-Cohen, S., Swettenham, J., Wheelwright, S., et Drew, A. (2001). Current topic : Screening and surveillance for autism and pervasive developmental disorders. *Arch Dis Child*, 84 (6), 468-475. (Classe I)
32. Baird, G., McConachie, H., et Scrutton, D. (2000). Parents' perceptions of disclosure of the diagnosis of cerebral palsy. *Arch Dis Child*, 83 (6), 475-480. (Classe I)
33. Baker, P., Piven, J., et Sato, Y. (1998). Autism and tuberous sclerosis complex : prevalence and clinical features. *J Autism Dev Disord*, 28 (4), 279-285. (Classe II)
34. Ballaban-Gil, K., et Tuchman, R. (2000). Epilepsy and epileptiform EEG : association with autism and language disorders. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*, 6 (4), 300-308. (Classe IIIb)
35. Barak, Y., Kimhi, R., Stein, D., Gutman, J., et Weizman, A. (1999). Autistic subjects with comorbid epilepsy : a possible association with viral infections. *Child Psychiatry Hum Dev*, 29 (3), 245-251. (Classe II)
36. Baranek, G. T. (1999). Autism during infancy : a retrospective video analysis of sensory-motor and social behaviors at 9-12 months of age. *J Autism Dev Disord*, 29 (3), 213-224. (Classe II)
37. Baron-Cohen, S., Allen, J., et Gillberg, C. (1992). Can autism be detected at 18 months ? The needle, the haystack, and the Chat. *Br J Psychiatry*, 161, 839-843. (Classe III)
38. Baron-Cohen, S., Cox, A., Baird, G., Swettenham, J., Nightingale, N., Morgan, K., Drew, A., et Charman, T. (1996). Psychological markers in the detection of autism in infancy in a large population. *Br J Psychiatry*, 168 (2), 158-163. (Classe II)
39. Baron-Cohen, S., Mortimore, C., Moriarty, J., Izaguirre, J., et Robertson, M. (1999). The prevalence of Gilles de la Tourette's syndrome in children and adolescents with autism. *J Child Psychol Psychiatry*, 40 (2), 213-218. (Classe II)
40. Baron-Cohen, S., Scahill, V. L., Izaguirre, J., Hornsey, H., et Robertson, M. M. (1999). The prevalence of Gilles de la Tourette syndrome in children and adolescents with autism : a large scale study. *Psychol Med*, 29 (5), 1151-1159. (Classe II)
41. Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Cox, A., Baird, G., Charman, T., Swettenham, J., Drew, A., et Doehring, P. (2000). Early identification of autism by the Check-list for autism in Toddlers (Chat). *J R Soc Med*, 93 (10), 521-525. (Classe III)
42. Barrett, S., Beck, J. C., Bernier, R., Bisson, E., Braun, T. A., Casavant, T. L., Childress, D., Folstein, S. E., Garcia, M., Gardiner, M. B., Gilman, S., Haines, J. L., Hopkins, K., Landa, R., Meyer, N. H., Mullane, J. A., Nishimura, D. Y., Palmer, P., Piven, J., Purdy, J., Santangelo, S. L., Searby, C., Sheffield, V., Singleton, J., Slager, S., et al. (1999). An autosomal genomic screen for autism. Collaborative linkage study of autism. *Am J Med Genet*, 88 (6), 609-615.
43. Barton, M., et Volkmar, F. (1998). How commonly are known medical conditions associated with autism ? *J Autism Dev Disord*, 28 (4), 273-278. (Classe II)
44. Beauchesne, M. A., et Kelley, B. R. (2004). Evidence to support parental concerns as an early indicator of autism in children. *Pediatr Nurs*, 30 (1), 57-67. (Classe III)
45. Berney, T. P. (2000). Autism – an evolving concept. *Br J Psychiatry*, 176, 20-25. (Classe III)

46. Bertrand, J., Mars, A., Boyle, C., Bove, F., Yeargin-Allsopp, M., et Decoufle, P. (2001). Prevalence of autism in a United States population : the Brick Township, New Jersey, investigation. *Pediatrics*, 108 (5), 1155-1161. (Classe I)
47. Berument, S. K., Rutter, M., Lord, C., Pickles, A., et Bailey, A. (1999). Autism screening questionnaire : diagnostic validity. *Br J Psychiatry*, 175, 444-451. (Classe II)
48. Bethell, C., Peck, C., et Schor, E. (2001). Assessing health system provision of well-child care : The Promoting Healthy Development Survey. *Pediatrics*, 107 (5), 1084-1094. (Classe I)
49. Blackwell, P. B. (2002). Screening young children for autism and other social-communication disorders. *J Ky Med Assoc*, 100 (9), 390-394. (Classe II)
50. Blaxill, M. F. (2004). What's going on ? The question of time trends in autism. *Public Health Rep*, 119 (6), 536-551. (Classe III)
51. Bleuler, E. (1911). *Dementia Praecox or the group of schizophrénias*. New-York : International University Press, English Edition 1950).
52. Boddaert, N., et Zilbovicius, M. (2002). Functional neuroimaging and childhood autism. *Pediatr Radiol*, 32 (1), 1-7. Epub 2001 Nov 2013. (Classe III)
53. Boddaert, N., Chabane, N., Belin, P., Bourgeois, M., Royer, V., Barthelemy, C., Mouren-Simeoni, M. C., Philippe, A., Brunelle, F., Samson, Y., et Zilbovicius, M. (2004). Perception of complex sounds in autism : abnormal auditory cortical processing in children. *Am J Psychiatry*, 161 (11), 2117-2120.
54. Bolton, P. F., Pickles, A., Murphy, M., et Rutter, M. (1998). Autism, affective and other psychiatric disorders : patterns of familial aggregation. *Psychol Med*, 28 (2), 385-395.
55. Borgnis-Desbordes, E. (2001). Bilans psychologiques de l'enfant autiste : adaptation et amélioration des investigations psychologiques. *Information psychiatrique.*, 77 (6), 565 – 576.. (Classe III)
56. Botting, N., et Conti-Ramsden, G. (2003). Autism, primary pragmatic difficulties, and specific language impairment : can we distinguish them using psycholinguistic markers ? *Dev Med Child Neurol*, 45 (8), 515-524.
57. Brambilla, P., Hardan, A., di Nemi, S. U., Perez, J., Soares, J. C., et Barale, F. (2003). Brain anatomy and development in autism : review of structural MRI studies. *Brain Res Bull*, 61 (6), 557-569.
58. Brasic, J. R., et Gianutsos, J. G. (2000). Neuromotor assessment and autistic disorder. *Autism : (London)*, 4 (3), 287 – 298. (Classe III)
59. Brogan, C. A., et Knussen, C. (2003). The disclosure of a diagnosis of an autistic spectrum disorder : determinants of satisfaction in a sample of Scottish parents. *Autism*, 7 (1), 31-46. (Classe III)
60. Bryson, S. E., Rogers, S. J., et Fombonne, E. (2003). Autism spectrum disorders : early detection, intervention, education, and psychopharmacological management. *Can J Psychiatry*, 48 (8), 506-516. (Classe III)
61. Bryson, S. E., et Smith, I. M. (1998). Epidemiology of autism : prevalence, associated characteristics, and implications for research and service delivery. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*, 4, 97-103. (Classe III)
62. Buitelaar, J. K., et van der Gaag, R. J. (1998). Diagnostic rules for children with PDD-NOS and multiple complex developmental disorder. *J Child Psychol Psychiatry*, 39 (6), 911-919.
63. Buitelaar, J. K., Van der Gaag, R., Klin, A., et Volkmar, F. (1999). Exploring the boundaries of pervasive developmental disorder not otherwise specified : analyses of data from the DSM-IV Autistic Disorder Field Trial. *J Autism Dev Disord*, 29 (1), 33-43. (Classe II)
64. Bullinger, A. (2004). *Le développement sensorimoteur de l'enfant et ses avatars : Un parcours de recherche*. Erès.
65. Bursztejn, C. (2001). Les troubles autistiques : données actuelles. *Rééducation orthophonique.*, 39 (207), 11-24. (Classe III)
66. Bursztejn, C. (2001). *Evaluation des conduites relationnelles et de la communication chez les enfants de 9 et 24 mois – Programme hospitalier de recherche clinique N° 2244*. Strasbourg : CHU.
67. Bursztejn, C., Baghdadli, A., Lazartigues, A., Philippe, A., et Sibertin-Blanc D.. (2003). Vers un dépistage précoce de l'autisme. *Archives de pédiatrie*, 10. (Classe III)
68. Bursztejn, C., et Jeammet, P. (2002). Autisme et psychoses de l'enfant dans la CFTMEA R-2000. *Annales-medico-psychologiques.*, 160 (3), 216-219. (Classe III)
69. Carter, A. S., Volkmar, F. R., Sparrow, S. S., Wang, J. J., Lord, C., Dawson, G., Fombonne, E., Loveland, K., Mesibov, G., et Schopler, E. (1998). The Vineland Adaptive Behavior Scales :

- supplementary norms for individuals with autism. *J Autism Dev Disord*, 28 (4), 287-302. (Classe II)
70. Castermans, D., Wilquet, V., Steyaert, J., Van de Ven, W., Fryns, J. P., et Devriendt, K. (2004). Chromosomal anomalies in individuals with autism : a strategy towards the identification of genes involved in autism. *Autism*, 8 (2), 141-161. (Classe III)
 71. Chakrabarti, S., et Fombonne, E. (2001). Pervasive developmental disorders in preschool children. *Jama*, 285 (24), 3093-3099. (Classe II)
 72. Charman, T., et Baird, G. (2002). Practitioner review : Diagnosis of autism spectrum disorder in 2- and 3-year-old children. *J Child Psychol Psychiatry*, 43 (3), 289-305. (Classe III)
 73. Charman, T., Baron-Cohen, I., Baird, G., Cox, A., Wheelwright, S., Swettenham, J., et Drew, A. (2001). Commentary : The Modified Check-list for autism in Toddlers. *J Autism Dev Disord*, 31 (2), 145-148 ; discussion 149-151. (Classe III)
 74. Charman, T., Drew, A., Baird, C., et Baird, G. (2003). Measuring early language development in preschool children with autism spectrum disorder using the MacArthur Communicative Development Inventory (Infant Form). *J Child Lang*, 30 (1), 213-236. (Classe II)
 75. Charman, T. (2002). The prevalence of autism spectrum disorders. Recent evidence and future challenges. *Eur Child Adolesc Psychiatry*, 11 (6), 249-256. (Classe III)
 76. Chudley, A. E., Gutierrez, E., Jocelyn, L. J., et Chodirker, B. N. (1998). Outcomes of genetic evaluation in children with pervasive developmental disorder. *J Dev Behav Pediatr*, 19 (5), 321-325. (Classe II)
 77. Clark, T., Feehan, C., Tinline, C., et Vostanis, P. (1999). Autistic symptoms in children with attention deficit-hyperactivity disorder. *Eur Child Adolesc Psychiatry*, 8 (1), 50-55. (Classe II)
 78. Cody, H., Pelphrey, K., et Piven, J. (2002). Structural and functional magnetic resonance imaging of autism. *Int J Dev Neurosci*, 20 (3-5), 421-438. (Classe III)
 79. Coghlan, D., Kiing, J. S., et Wake, M. (2003). Parents' Evaluation of Developmental Status in the Australian day-care setting : developmental concerns of parents and carers. *J Paediatr Child Health*, 39 (1), 49-54. (Classe I)
 80. Cohen, D. J., et Volkmar, F. R. (1997). *Handbook of autism and Pervasive Developmental Disorders* (2nd ed. ed.). New York : John Wiley.
 81. Collaborative Linkage Study of Autism. (2001). An autosomal genomic screen for autism. *Am J Med Genet*, 105 (8), 609-615.
 82. Comings, D. E., et Comings, B. G. (1991). Clinical and genetic relationships between autism-pervasive developmental disorder and Tourette syndrome : a study of 19 cases. *Am J Med Genet*, 39 (2), 180-191. (Classe III)
 83. Cottrell, D. J., et Summers, K. (1990). Communicating an evolutionary diagnosis of disability to parents. *Child Care Health Dev*, 16 (4), 211-218. (Classe III)
 84. Courchesne, E., Karns, C. M., Davis, H. R., Ziccardi, R., Carper, R. A., Tigue, Z. D., Chisum, H. J., Moses, P., Pierce, K., Lord, C., Lincoln, A. J., Pizzo, S., Schreibman, L., Haas, R. H., Akshoomoff, N. A., et Courchesne, R. Y. (2001). Unusual brain growth patterns in early life in patients with autistic disorder : an MRI study. *Neurology*, 57 (2), 245-254.
 85. Courtois-du-Passage, N., et Galloux, A.-S. (2004). Bilan orthophonique chez l'enfant atteint d'autisme : aspects formels et pragmatiques du langage. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence*, 52 (7 octobre), 478-489 (Classe III)
 86. Cox, A., Klein, K., Charman, T., Baird, G., Baron-Cohen, S., Swettenham, J., Drew, A., et Wheelwright, S. (1999). Autism spectrum disorders at 20 and 42 months of age : stability of clinical and ADI-R diagnosis. *J Child Psychol Psychiatry*, 40 (5), 719-732. (Classe II)
 87. Croen, L. A., Grether, J. K., et Selvin, S. (2002). Descriptive epidemiology of autism in a California population : who is at risk ? *J Autism Dev Disord*, 32 (3), 217-224. (Classe I)
 88. Curry, C. J., Stevenson, R. E., Aughton, D., Byrne, J., Carey, J. C., Cassidy, S., Cunniff, C., Graham, J. M., Jr., Jones, M. C., Kaback, M. M., Moeschler, J., Schaefer, G. B., Schwartz, S., Tarleton, J., et Opitz, J. (1997). Evaluation of mental retardation : recommendations of a Consensus Conference : American College of Medical Genetics. *Am J Med Genet*, 72 (4), 468-477. (Classe III)
 89. Davidovitch, M., Glick, L., Holtzman, G., Tirosh, E., et Safir, M. P. (2000). Developmental regression in autism : maternal perception. *J Autism Dev Disord*, 30 (2), 113-119. (Classe II)
 90. Dawson, G., Toth, K., Abbott, R., Osterling, J., Munson, J., Estes, A., et Liaw, J. (2004). Early social attention impairments in autism : social orienting, joint attention, and attention to distress. *Dev Psychol*, 40 (2), 271-283. (Classe I)
 91. De Giacomo, A., et Fombonne, E. (1998). Parental recognition of developmental abnormalities in autism. *Eur Child Adolesc Psychiatry*, 7 (3), 131-136. (Classe II)

92. Delion, P. (2001). Un dispositif d'observation thérapeutique : la périnatalité. *L'Information Psychiatrique*, 77 (1), 19-24. (Classe III)
93. Dickens, E. M., et Volkmar, F. R. (1997). Medical conditions associated with autism. In D. J. Cohen et Volkmar F.R. (Eds.), *Handbook of autism and Pervasive Developmental Disorders.*, (p. 388-407). New York : John Wiley.
94. DiLavore, P. C., Lord, C., et Rutter, M. (1995). The pre-linguistic autism diagnostic observation schedule. *J Autism Dev Disord*, 25 (4), 355-379.
95. Dong, W. K., et Greenough, W. T. (2004). Plasticity of nonneuronal brain tissue : roles in developmental disorders. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*, 10 (2), 85-90. (Classe III)
96. Dworkin, P. H. (1989). British and American recommendations for developmental monitoring : the role of surveillance. *Pediatrics*, 84 (6), 1 000-1010.
97. Eaves, L. C., et Ho, H. H. (2004). The very early identification of autism : outcome to age 4 1/2-5. *J Autism Dev Disord*, 34 (4), 367-378. (Classe IIb)
98. Ehlers, S., Gillberg, C., et Wing, L. (1999). A screening questionnaire for Asperger syndrome and other high-functioning autism spectrum disorders in school age children. *J Autism Dev Disord*, 29 (2), 129-141. (Classe II)
99. Eigsti, I. M., et Shapiro, T. (2003). A systems neuroscience approach to autism : biological, cognitive, and clinical perspectives. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*, 9 (3), 205-215. (Classe III)
100. Fédération nationale des observatoires régionaux de la santé FNORS. (2004). *Évaluation d'un ensemble cohérent d'outils de repérage des troubles précoces de la communication pouvant présager un trouble grave du développement. Proposition de la Fédération nationale des observatoires régionaux de la santé (FNORS) à l'association PREAUT pour un accompagnement méthodologique et technique à la mise en place de cette étude, à son suivi et à l'analyse des résultats.* Fédération nationale des observatoires régionaux de la santé (FNORS).
101. Feinstein, C., et Reiss, A. L. (1998). Autism : the point of view from fragile X studies. *J Autism Dev Disord*, 28 (5), 393-405.
102. Fernandes, M.-J. (2001). Titre : L'évaluation des compétences communicatives chez l'enfant autiste. *Rééducation orthophonique.*, 39 (207), 37-51. (Classe III)
103. Fidler, D. J., Bailey, J. N., et Smalley, S. L. (2000). Macrocephaly in autism and other pervasive developmental disorders. *Dev Med Child Neurol*, 42 (11), 737-740. (Classe II)
104. Filipek, P. A. (1999). Neuroimaging in the developmental disorders : the state of the science. *J Child Psychol Psychiatry*, 40 (1), 113-128.
105. Filipek, P. A., Accardo, P. J., Baranek, G. T., Cook, E. H., Jr., Dawson, G., Gordon, B., Gravel, J. S., Johnson, C. P., Kallen, R. J., Levy, S. E., Minshew, N. J., Ozonoff, S., Prizant, B. M., Rapin, I., Rogers, S. J., Stone, W. L., Teplin, S., Tuchman, R. F., et Volkmar, F. R. (1999). The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*, 29 (6), 439-484.
106. Fombone, E. (2002). Prevalence of childhood disintegrative disorder. *Autism*, 6 (2), 149-157. (Classe I)
107. Fombonne, E. (1992). Diagnostic assessment in a sample of autistic and developmentally impaired adolescents. *J Autism Dev Disord*, 22 (4), 563-581.
108. Fombonne, E. (1999). The epidemiology of autism : a review. *Psychol Med*, 29 (4), 769-786. (Classe I)
109. Fombonne, E. (2001). What is the prevalence of Asperger disorder ? *J Autism Dev Disord*, 31 (3), 363-364. (-)
110. Fombonne, E. (2003). Epidemiological surveys of autism and other pervasive developmental disorders : an update. *J Autism Dev Disord*, 33 (4), 365-382. (Classe I)
111. Fombonne, E., Achard, S., et Tuffreau, R. (1995). L'évaluation du comportement adaptatif : l'échelle de Vineland. *Les Cahiers du CTNERHI* (67-68,), 79 – 90. (Classe II)
112. Fombonne, E., Du Mazaubrun, C., Cans, C., et Grandjean, H. (1997). Autism and associated medical disorders in a French epidemiological survey. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 36 (11), 1561-1569. (Classe II)
113. Fombonne, E., Heavey, L., Smeeth, L., Rodrigues, L. C., Cook, C., Smith, P. G., Meng, L., et Hall, A. J. (2004). Validation of the diagnosis of autism in general practitioner records. *BMC Public Health*, 4 (1), 5. (Classe IIa)
114. Fombonne, E., Roge, B., Claverie, J., Courty, S., et Fremolle, J. (1999). Microcephaly and macrocephaly in autism. *J Autism Dev Disord*, 29 (2), 113-119. (Classe II)
115. Foster, B., et King, B. H. (2003). Asperger syndrome : to be or not to be ? *Curr Opin Pediatr*, 15 (5), 491-494.
116. Gayda, M., Saleth, D., et Alliaire. (2002). Surdit  centrale et p riph rique chez les enfants autistes et sourds. Discussion. *Annales m dico-psychologiques*, 160 (9), 671 – 676. (Classe III)

117. Geiger, D. M., Smith, D. T., et Creaghead, N. A. (2002). Parent and professional agreement on cognitive level of children with autism. *J Autism Dev Disord*, 32 (4), 307-312. (Classe II)
118. Giannoulis, K., Beresford, F., Davis, H., Baird, G., et Sclare, I. (2004). The role and value of a paediatric specialist neurodevelopmental diagnostic service : parental perceptions. *Child and Adolescent Mental Health*, 9 (2), 65-70. (Classe II)
119. Gillberg, C., et Billstedt, E. (2000). Autism and Asperger syndrome : coexistence with other clinical disorders. *Acta Psychiatr Scand*, 102 (5), 321-330. (Classe III)
120. Gillberg, C., Rastam, M., et Wentz, E. (2001). The Asperger Syndrome (and high-functioning autism) Diagnostic Interview (ASDI) : a preliminary study of a new structured clinical interview. *Autism*, 5 (1), 57-66. (Classe III)
121. Gillberg, G., et Coleman, M. (1992). *The biology of autistic syndromes* (2nd ed.). London : Mac Keith Press.
122. Gillberg, C., et de Souza, L. (2002). Head circumference in autism, Asperger syndrome, and ADHD : a comparative study. *Dev Med Child Neurol*, 44 (5), 296-300. (Classe II)
123. Gilliam, J. E. (1995). *The Gilliam Autism Rating Scale*. Austin, TX : PRO-ED.
124. Gillott, A., Furniss, F., et Walter, A. (2001). Anxiety in high-functioning children with autism. *Autism*, 5 (3), 277-286. (Classe II)
125. Glascoe F. P, Shapiro HL. Developmental and Behavioral screening. available : <http://www.dbpeds.org/articles/detail.cfm?id=5> ©1996-2004 dbpeds. org (article non daté, page consultée le 15 novembre 2004) (Classe III)
126. Glascoe, F. P. (1997). Parents' concerns about children's development : prescreening technique or screening test ? *Pediatrics*, 99 (4), 522-528. (Classe I)
127. Glascoe, F. P. (1997). *PEDS : Parent's Evaluation of Developmental Status*. Nashville, TN : Ellsworth et Vandermeer.
128. Glascoe, F. P. (2000). Evidence-based approach to developmental and behavioural surveillance using parents' concerns. *Child Care Health Dev*, 26 (2), 137-149. (Classe I)
129. Glascoe, F. P. (2001). Are overreferrals on developmental screening tests really a problem ? *Arch Pediatr Adolesc Med*, 155 (1), 54-59. (Classe I)
130. Glascoe, F. P. (2002). The Brigance Infant and Toddler Screen : standardization and validation. *J Dev Behav Pediatr*, 23 (3), 145-150. (Classe I)
131. Glasson, E. J., Bower, C., Petterson, B., de Klerk, N., Chaney, G., et Hallmayer, J. F. (2004). Perinatal factors and the development of autism : a population study. *Arch Gen Psychiatry*, 61 (6), 618-627. (Classe II)
132. Glaze, D. G. (2004). Rett syndrome : of girls and mice – lessons for regression in autism. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*, 10 (2), 154-158. (Classe III)
133. Goldberg, W. A., Osann, K., Filipek, P. A., Laulhere, T., Jarvis, K., Modahl, C., Flodman, P., et Spence, M. A. (2003). Language and other regression : assessment and timing. *J Autism Dev Disord*, 33 (6), 607-616. (Classe II)
134. Goldstein, S. (2002). Review of the Asperger Syndrome Diagnostic Scale. *J Autism Dev Disord*, 32 (6), 611-614. (Classe III)
135. Goldstein, S., et Schwebach, A. J. (2004). The comorbidity of Pervasive Developmental Disorder and Attention Deficit Hyperactivity Disorder : results of a retrospective chart review. *J Autism Dev Disord*, 34 (3), 329-339. (Classe II)
136. Gorwood, P., Wohl, M., et Purper, D. (2004). Génétique des pathologies psychiatriques de l'enfant et de l'adolescent. *EMC-Psychiatrie*, 1, 4-14. (Classe III)
137. Grandin, T. (1997). *Penser en images et autres témoignages sur l'autisme*. Paris : Odile Jacob.
138. Gray, D. E. (1993). Negotiating autism : relations between parents and treatment staff. *Soc Sci Med*, 36 (8), 1037-1046. (Classe III)
139. Greicius, M. D. (2003). Neuroimaging in developmental disorders. *Curr Opin Neurol*, 16 (2), 143-146.
140. Guedeney, A., Charron, J., Delour, M., et Fermanian, J. (2001). L'évaluation du comportement de retrait relationnel du jeune enfant lors de l'examen pédiatrique par l'échelle d'alarme détresse bébé (ADBB). *Psychiatrie de l'Enfant*, 44 (1), 221-231. (Classe II)
141. Guedeney A., et Fermanian J (2001). A validity and reliability study of assessment and screening for sustained withdrawal reaction in infancy : The Alarm Distress Baby scale. *Infant Mental Health Journal*, 22 (5), 559 – 575. (Classe II)
142. Guidetti, M., et Tourette, C. (1993). *L'ECSP ou l'Evaluation de la Communication Sociale Précoce*. Paris, EAP, 1993.

143. Guidetti, M., et Tourette, C. (1992). Un outil original pour l'évaluation des compétences communicatives chez le jeune enfant : les ECS. *Revue Européenne de psychologie Appliquée*, (42) 3, 185-192.
144. Guidetti, M., Turquois, L., Adrien, J., Barthélemy, C., et Bernard, J. (2004). Aspects pragmatiques de la communication et du langage chez des enfants typiques et des enfants ultérieurement diagnostiqués autistes. *Psychologie française*, 49, 131-144. (Classe III)
145. Hagberg, B., et Witt-Engerstrom, I. (1986). Rett syndrome : a suggested staging system for describing impairment profile with increasing age towards adolescence. *Am J Med Genet Suppl*, 1, 47-59.
146. Harrison, J., et Hare, D. J. (2004). Brief report : assessment of sensory abnormalities in people with autistic spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*, 34 (6), 727-730.
147. Hasnat, M. J., et Graves, P. (2000). Disclosure of developmental disability : a study of paediatricians' practices. *J Paediatr Child Health*, 36 (1), 27-31. (Classe II)
148. Heller, T., 1908. Dementia infantilis. *Zeitschrift fur die Erforschung und Behandlung des Jugenlichen Schwachsinn* 2, p. 141-165.
149. Hendren, R. L., De Backer, I., et Pandina, G. J. (2000). Review of neuroimaging studies of child and adolescent psychiatric disorders from the past 10 years. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 39 (7), 815-828.
150. Hendry, C. N. (2000). Childhood disintegrative disorder : should it be considered a distinct diagnosis ? *Clin Psychol Rev*, 20 (1), 77-90. (Classe II)
151. Ho, H. H., Miller, A., et Armstrong, R. W. (1994). Parent-professional agreement on diagnosis and recommendations for children with developmental disorders. *Child Health Care*, 23 (2), 137-148. (Classe III)
152. Hobson, R. P. (1989). Beyond cognition : a theory of autism. In G. Dawson (Ed.), *Autism, nature, diagnosis and treatment*. New York : Guilford Press.
153. Houzel, D., Moussaoui, E., et Ferretti, A. (2004). Le diagnostic précoce des troubles autistiques de l'enfant en pratique. *L'Évolution Psychiatrique*, In Press, Corrected Proof, Available online 17 November 2004. (Classe III)
154. Howlin, P., et Asgharian, A. (1999). The diagnosis of autism and Asperger syndrome : findings from a survey of 770 families. *Dev Med Child Neurol*, 41 (12), 834-839. (Classe II)
155. Howlin, P., et Moore, A. (1997). Diagnosis in autism : A survey of over 1200 patients in the UK. *Autism*, 1 (2), 135-162. (Classe II)
156. Hughes, C., Plumet, M. H., et Leboyer, M. (1999). Towards a cognitive phenotype for autism : increased prevalence of executive dysfunction and superior spatial span amongst siblings of children with autism. *J Child Psychol Psychiatry*, 40 (5), 705-718.
157. Hunter, L. C., O'Hare, A., Herron, W. J., Fisher, L. A., et Jones, G. E. (2003). Opioid peptides and dipeptidyl peptidase in autism. *Dev Med Child Neurol*, 45 (2), 121-128.
158. Institut national de la Santé Et de la Recherche Médicale (INSERM). (2004). Déficiences ou handicaps d'origine périnatale : dépistage et prise en charge. In OPEPS et F. Giraud (Eds.), *Rapport sur la prévention des handicaps de l'enfant* (p. 245p). Paris : Sénat-O.P.E.P.S-INSERM. available : <http://www.senat.fr/rap/r03-363/r03-3631.pdf>
159. International Molecular Genetic Study of Autism Consortium (IMGSAC). (2001). A genomewide screen for autism : strong evidence for linkage to chromosomes 2q, 7q, and 16p. *Am J Hum Genet*, 69 (3), 570-581. Epub 2001 Jul 2030.
160. Jamain, S., Betancur, C., Giros, B., Leboyer, M., et Bourgeron, T. (2003). Genetics of autism : from genome scans to candidate genes. *Med Sci (Paris)*, 19 (11), 1081-1090.
161. Jan, M., et Girvin, J. P. (2002). The communication of neurological bad news to parents. *Can J Neurol Sci*, 29 (1), 78-82.
162. Jensen, V. K., Larrieu, J. A., et Mack, K. K. (1997). Differential diagnosis between attention-deficit/hyperactivity disorder and pervasive developmental disorder – not otherwise specified. *Clin Pediatr (Phila)*, 36 (10), 555-561. (Classe II)
163. Jones, G. S. (2000). Autistic spectrum disorder : diagnostic difficulties. *Prostaglandins Leukot Essent Fatty Acids*, 63 (1-2), 33-36. (Classe III)
164. Johansson, M., Wentz, E., Fernell, E., Stromland, K., Miller, M. T., et Gillberg, C. (2001). Autistic spectrum disorders in Mobius sequence : a comprehensive study of 25 individuals. *Dev Med Child Neurol*, 43 (5), 338-345.
165. Jordan, R., et Jones E, J. (1999). Review of research into educational interventions for children with autism in the UK. *Autism*, 3 (mars), 101-110.

166. Juul-Dam, N., Townsend, J., et Courchesne, E. (2001). Prenatal, perinatal, and neonatal factors in autism, pervasive developmental disorder-not otherwise specified, and the general population. *Pediatrics*, 107 (4), E63. (Classe II)
167. Kadesjo, B., et Gillberg, C. (2000). Tourette's disorder : epidemiology and comorbidity in primary school children. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 39 (5), 548-555. (Classe II)
168. Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child* (2), 217-250.
169. Kaufmann, W. E., Cortell, R., Kau, A. S., Bukelis, I., Tierney, E., Gray, R. M., Cox, C., Capone, G. T., et Stanard, P. (2004). Autism spectrum disorder in fragile X syndrome : communication, social interaction, and specific behaviors. *Am J Med Genet*, 129A (3), 225-234. (Classe II)
170. Keen, D., et Ward, S. (2004). Autistic spectrum disorder : a child population profile. *Autism*, 8 (1), 39-48. (Classe II)
171. Kent, L., Evans, J., Paul, M., et Sharp, M. (1999). Comorbidity of autistic spectrum disorders in children with Down syndrome. *Dev Med Child Neurol*, 41 (3), 153-158.
172. Kerbeshian, J., et Burd, L. (1996). Case study : comorbidity among Tourette's syndrome, autistic disorder, and bipolar disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 35 (5), 681-685. (Classe III)
173. Kerr, S. M., et McIntosh, J. B. (1998). Disclosure of disability : exploring the perspective of parents. *Midwifery*, 14 (4), 225-232. (Classe III)
174. Kerrell, H. (2001). Service evaluation of an autism diagnostic clinic for children. *Nurs Stand*, 15 (38), 33-37. (Classe II)
175. Kielinen, M., Rantala, H., Timonen, E., Linna, S. L., et Moilanen, I. (2004). Associated medical disorders and disabilities in children with autistic disorder : a population-based study. *Autism*, 8 (1), 49-60. (Classe II)
176. Kirk, S. (2001). Negotiating lay and professional roles in the care of children with complex health care needs. *J Adv Nurs*, 34 (5), 593-602. (Classe III)
177. Klin, A., et Volkmar F. (1997). Asperger's syndrome. In D. Cohen et F. Volkmar (Eds.), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders*. (2nd ed., p. 94-122). New York : Wiley.
178. Klingler, L. G., et Renner, P. (2000). Performance-based measures in autism : implications for diagnosis, early detection, and identification of cognitive profiles. *J Clin Child Psychol*, 29 (4), 479-492. (Classe III)
179. Konstantareas, M. M., et Hewitt, T. (2001). Autistic disorder and schizophrenia : diagnostic overlaps. *J Autism Dev Disord*, 31 (1), 19-28. (Classe II)
180. Knivsber, A. M., Reichelt, K. L., et Nodland, M. (2001). Reports on dietary intervention in autistic disorders. *Nutr Neurosci*, 4 (1), 25-37.
181. Lauritsen, M., et Ewald, H. (2001). The genetics of autism. *Acta Psychiatr Scand*, 103 (6), 411-427. (Classe III)
182. Lauritsen, M., Mors, O., Mortensen, P. B., et Ewald, H. (1999). Infantile autism and associated autosomal chromosome abnormalities : a register-based study and a literature survey. *J Child Psychol Psychiatry*, 40 (3), 335-345. (Classe III)
183. Lauritsen, M. B., Mors, O., Mortensen, P. B., et Ewald, H. (2002). Medical disorders among inpatients with autism in Denmark according to ICD-8 : a nationwide register-based study. *J Autism Dev Disord*, 32 (2), 115-119. (Classe II)
184. Lazartigues, A., Lemonnier, E., Le Roy, F., Moalik, K., Baghdadli, A., Fermanian, J., Aussilloux, C., Koupernik, C., et Mises. (2001). Du repérage des premières manifestations des troubles autistiques par les parents à la première prise en charge. Discussion. *Annales médico-psychologiques.*, 159 (5), 403 – 410. (-) (Classe III)
185. Le Couteur, A., Chair, et Group, C. W. (2003). *National Autism Plan for Children (NAPC) : plan for the identification, assessment, diagnosis and access to early interventions for pre-school and primary school age children with autism spectrum disorders (ASD)* (National Autistic Society for NIASA ed.). London : National Initiative for autism (NIASA) : Screening and Assessment. Available : <http://www.cafamily.org.uk/NAPFront.PDF>
186. Lelord, G., et Barthelemy, C. (Eds.). (1989). *ÉCA : Échelle d'évaluation des comportements autistiques*. Paris : EAP.
187. Lemay, M. (2003). *L'autisme aujourd'hui*. Paris : Odile Jacob.
188. Lemay, M. (2001). Dysphasie ou autisme, un diagnostic différentiel difficile à faire. *PRISME. Psychiatrie, recherche et intervention en santé mentale de l'enfant.*, 34, 46 – 58. (Classe III)
189. Lenoir, P., Malvy, J., et Bodier-Rethore, C. (2004). *L'autisme et les troubles du développement psychologique*. Paris : Masson.
190. Lewine, J. D., Andrews, R., Chez, M., Patil, A. A., Devinsky, O., Smith, M., Kanner, A., Davis, J. T., Funke, M., Jones, G., Chong, B., Provencal, S., Weisend, M., Lee, R. R., et Orrison, W. W.,

- Jr. (1999). Magnetoencephalographic patterns of epileptiform activity in children with regressive autism spectrum disorders. *Pediatrics*, 104 (3 Pt 1), 405-418.
191. Lingam, R., Simmons, A., Andrews, N., Miller, E., Stowe, J., et Taylor, B. (2003). Prevalence of autism and parentally reported triggers in a north east London population. *Arch Dis Child*, 88 (8), 666-670. (Classe II)
192. Little, L. (2002). Differences in stress and coping for mothers and fathers of children with Asperger's syndrome and nonverbal learning disorders. *Pediatr Nurs*, 28 (6), 565-570. (Classe III)
193. Liu, J., Nyholt, D. R., Magnussen, P., Parano, E., Pavone, P., Geschwind, D., Lord, C., Iversen, P., Hoh, J., Ott, J., et Gilliam, T. C. (2001). A genomewide screen for autism susceptibility loci. *Am J Hum Genet*, 69 (2), 327-340. Epub 2001 Jul 2010.
194. Lord, C. (1995). Follow-up of two-year-olds referred for possible autism. *J Child Psychol Psychiatry*, 36 (8), 1365-1382. (Classe II)
195. Lord, C., et Paul, R. (1997). Language and communication in autism. In D. Cohen et F. Volkmar (Eds.), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (p. 195-225). New York : John Wiley et Sons.
196. Lord, C., Risi, S., Lambrecht, L., Cook, E. H., Jr., Leventhal, B. L., DiLavore, P. C., Pickles, A., et Rutter, M. (2000). The autism diagnostic observation schedule-generic : a standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *J Autism Dev Disord*, 30 (3), 205-223. (Classe I)
197. Lord, C., et Risi, S. (1998). Frameworks and methods in diagnosing autism spectrum disorders. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 4 (2), 90-96. (Classe III)
198. 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.
199. Lord, C., Rutter, M., Storochuk, S., et Pickles, A. (1993). Using the ADI-R to diagnose autism in preschool children. *Infant Mental Health Journal*, 14, 234-251.
200. Luteijn, E. F., Serra, M., Jackson, S., Steenhuis, M. P., Althaus, M., Volkmar, F., et Minderaa, R. (2000). How unspecified are disorders of children with a pervasive developmental disorder not otherwise specified ? A study of social problems in children with PDD-NOS and ADHD. *Eur Child Adolesc Psychiatry*, 9 (3), 168-179. (Classe II)
201. Macintosh, K. E., et Dissanayake, C. (2004). Annotation : The similarities and differences between autistic disorder and Asperger's disorder : a review of the empirical evidence. *J Child Psychol Psychiatry*, 45 (3), 421-434. (Classe IIIb)
202. Maestro, S., Casella, C., Milone, A., Muratori, F., et Palacio-Espasa, F. (1999). Study of the onset of autism through home movies. *Psychopathology*, 32 (6), 292-300.
203. Maestro, S., Muratori, F., Cavallaro, M. C., Pei, F., Stern, D., Golse, B., et Palacio-Espasa, F. (2002). Attentional skills during the first 6 months of age in autism spectrum disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 41 (10), 1239-1245. (Classe II)
204. Magerotte, G. (2002). Intervention précoce et qualité de vie de la famille dans le cas d'autisme. *Enfance*, 1, 31-39. (Classe III)
205. Majiviona, J., et Prior, M. (1999). Neuropsychological profiles of children with Asperger syndrome and autism. *Autism*, Vol. 3, No. 4, (1999), 3 (4), 327-356.
206. Malhotra, S., et Gupta, N. (1999). Childhood disintegrative disorder. *J Autism Dev Disord*, 29 (6), 491-498. (Classe III)
207. Malhotra, S., et Gupta, N. (2002). Childhood disintegrative disorder. Re-examination of the current concept. *Eur Child Adolesc Psychiatry*, 11 (3), 108-114. (Classe II)
208. Malvy, J., Roux, S., Richard, C., Adrien, J. L., Barthélemy, C., et Sauvage, D. (1997). Analyse des profils cliniques d'enfants « préautistiques » de moins de trois ans. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence.*, 45 (11-12), 749 – 754. (Classe II)
209. Malvy, J., Ducrocq-Damie, D., Zakian, A., Roux, S., Adrien, J., Barthélemy, C., et Sauvage, D. (1999). Signes précoces de l'autisme infantile et approche clinique : revue des travaux de recherche (1989-1999). *Annales Médico-Psychologiques*, 157 (9), 585-593. (Classe III)
210. Mansell, W., et Morris, K. (2004). A survey of parents' reactions to the diagnosis of an autistic spectrum disorder by a local service : Access to information and use of services. *Autism*, 8 (4), 387-407. (Classe III)
211. Mantovani, J. F. (2000). Autistic regression and Landau-Kleffner syndrome : progress or confusion ? *Dev Med Child Neurol*, 42 (5), 349-353.

212. Mars, A. E., Mauk, J. E., et Dowrick, P. W. (1998). Symptoms of pervasive developmental disorders as observed in prediagnostic home videos of infants and toddlers. *J Pediatr*, 132 (3 Pt 1), 500-504. (Classe II)
213. Mayes, S. D., Calhoun, S. L., et Crites, D. L. (2001). Does DSM-IV Asperger's disorder exist ? *J Abnorm Child Psychol*, 29 (3), 263-271. (Classe II)
214. McConachie, H., Lingam, S., Stiff, B., et Holt, K. S. (1988). Giving assessment reports to parents. *Arch Dis Child*, 63 (2), 209-210. (Classe III)
215. McConachie, H. R., Salt, A., Chadury, Y., McLachlan, A., et Logan, S. (1999). How do Child Development Teams work ? Findings from a UK national survey. *Child Care Health Dev*, 25 (2), 157-168. (Classe I)
216. McEachin, J. J., Smith, T., et Lovaas, O. I. (1993). Long-term outcome for children with autism who received early intensive behavioral treatment. *Am J Ment Retard*, 97 (4), 359-372 ; discussion 373-391.
217. McEvoy, R. E., Loveland, K. A., et Landry, S. H. (1988). The functions of immediate echolalia in autistic children : a developmental perspective. *J Autism Dev Disord*, 18 (4), 657-668.
218. Micali, N., Chakrabarti, S., et Fombonne, E. (2004). The broad autism phenotype : findings from an epidemiological survey. *Autism*, 8 (1), 21-37. (Classe II)
219. Mildenberger, K., Sitter, S., Noterdaeme, M., et Amorosa, H. (2001). The use of the ADI-R as a diagnostic tool in the differential diagnosis of children with infantile autism and children with a receptive language disorder. *Eur Child Adolesc Psychiatry*, 10 (4), 248-255. (Classe II)
220. Miles, J. H., et Hillman, R. E. (2000). Value of a clinical morphology examination in autism. *Am J Med Genet*, 91 (4), 245-253. (Classe I)
221. Miller, M. T., Strömland, K., Ventura, L., Johansson, M., Bandim, J. M., et Gillberg, C. (2004). Autism associated with conditions characterized by developmental errors in early embryogenesis : a mini review. *International Journal of Developmental Neuroscience, In Press*. (Classe III)
222. Minshew, N. J. (2001). Articles related to high-functioning individuals with autism or Asperger disorder. *J Autism Dev Disord*, 31 (1), 1-3. (Classe III)
223. Minshew, N. J., Johnson, C., Luna, B., (2001). The cognitive and neural basis of autism : a disorder of complex information processing and dysfunction of neocortical systems. *International Review of Research in Mental Retardation*, 23.
224. Mises R., et Quemada N. (2002). *Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent-R-2000. Classification internationale des maladies-CIM 10 Chapitre V – troubles mentaux et du comportement*. (4^e éd.). Paris : CTNERHI.
225. Mises, R. (2000). Les dysharmonies psychotiques : une approche nosographique. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*., 48 (6), 396 – 401.
226. Moore, V., et Goodson, S. (2003). How well does early diagnosis of autism stand the test of time ? Follow-up study of children assessed for autism at age 2 and development of an early diagnostic service. *Autism*, 7 (1), 47-63. (Classe II)
227. Mottron, L., Lapointe, P., et F. Fournier, F. (1998). Le diagnostic des troubles envahissants du développement sans déficience et son impact sur l'obtention des services scolaires et sociaux au Québec. *Santé mentale au Québec*, 23 (1), 96-114. (Classe III)
228. Mouridsen, S. E., Rich, B., et Isager, T. (1998). Validity of childhood disintegrative psychosis. General findings of a long-term follow-up study. *Br J Psychiatry*, 172, 263-267. (Classe II)
229. Mouridsen, S. E., Rich, B., et Isager, T. (2000). A comparative study of genetic and neurobiological findings in disintegrative psychosis and infantile autism. *Psychiatry Clin Neurosci*, 54 (4), 441-446. (Classe II)
230. Mount, R. H., Hastings, R. P., Reilly, S., Cass, H., et Charman, T. (2003). Towards a behavioral phenotype for Rett syndrome. *Am J Ment Retard*, 108 (1), 1-12.
231. Muhle, R., Trentacoste, S. V., et Rapin, I. (2004). The genetics of autism. *Pediatrics*, 113 (5), e472-486. (Classe III)
232. Muller, R. A., Pierce, K., Ambrose, J. B., Allen, G., et Courchesne, E. (2001). Atypical patterns of cerebral motor activation in autism : a functional magnetic resonance study. *Biol Psychiatry*, 49 (8), 665-676.
233. Muris, P., Steerneman, P., Merckelbach, H., Holdrinet, I., et Meesters, C. (1998). Comorbid anxiety symptoms in children with pervasive developmental disorders. *J Anxiety Disord*, 12 (4), 387-393. (Classe II)
234. Murphy, M., Bolton, P. F., Pickles, A., Fombonne, E., Piven, J., et Rutter, M. (2000). Personality traits of the relatives of autistic probands. *Psychol Med*, 30 (6), 1411-1424.
235. Nicolson, R., et Szatmari, P. (2003). Genetic and neurodevelopmental influences in autistic disorder. *Can J Psychiatry*, 48 (8), 526-537. (Classe III)

236. Noterdaeme, M., Amorosa, H., Mildenberger, K., Sitter, S., et Minow, F. (2001). Evaluation of attention problems in children with autism and children with a specific language disorder. *Eur Child Adolesc Psychiatry*, 10 (1), 58-66. (Classe II)
237. Noterdaeme, M., Sitter, S., Mildenberger, K., et Amorosa, H. (2000). Diagnostic assessment of communicative and interactive behaviours in children with autism and receptive language disorder. *Eur Child Adolesc Psychiatry*, 9 (4), 295-300. (Classe II)
238. O'Brien, G., et Pearson, J. (2004). Autism and learning disability. *Autism*, 8 (2), 125-140. (Classe III)
239. Olsson, M. B., et Hwang, C. P. (2001). Depression in mothers and fathers of children with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res*, 45 (Pt 6), 535-543. (Classe II)
240. Organisation Mondiale de la Santé. (1975). *CIM 9 – Classification Internationale des troubles Mentaux et des troubles du comportement : descriptions cliniques et directives pour le diagnostic*. Paris : Masson.
241. Organisation Mondiale de la Santé. (1993). *CIM 10 – Classification Internationale des troubles Mentaux et des troubles du comportement : descriptions cliniques et directives pour le diagnostic*. Paris : Masson.
242. Osterling, J. A., Dawson, G., et Munson, J. A. (2002). Early recognition of 1-year-old infants with autism spectrum disorder versus mental retardation. *Dev Psychopathol*, 14 (2), 239-251. (Classe II)
243. Ozonoff, S., South, M., et Miller, J. N. (2000). DSM-IV-defined Asperger syndrome : cognitive, behavioral and early history differentiation from high-functioning autism. *Autism*, 3 (4), 29-46.
244. Panksepp, J. (1979). A neurochemical theory of autism. *Trends in Neuroscience* (2), 174-177.
245. Parmeggiani, A., Posar, A., Giovanardi-Rossi, P., Andermann, F., et Zifkin, B. (2002). Autism, macrocrania and epilepsy : how are they linked ? *Brain Dev*, 24 (5), 296-299. (Classe II)
246. Pedersen, O. S., Liu, Y., et Reichelt, K. L. (1999). Serotonin uptake stimulating peptide found in plasma of normal individuals and in some autistic urines. *J Pept Res*, 53 (6), 641-646.
247. Perry, R. (2004). Early diagnosis of Asperger's disorder : lessons from a large clinical practice. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 43 (11), 1445-1448.
248. Peterson, B. S., et Panksepp, J. (2004). Biological basis of childhood neuropsychiatric disorders. In J. Panksepp (Ed.), *Textbook of Biological Psychiatry* (p. 393-436). Hoboken : Wiley-Liss Inc. (Classe III)
249. Phan Bas, T. T. (1994). Diagnostic assessment of developmental disability : the parents' view. *J Clin Nurs*, 3 (3), 147-153. (Classe II)
250. Philippe, A., Martinez, M., Guilloud-Bataille, M., Gillberg, C., Rastam, M., Sponheim, E., Coleman, M., Zappella, M., Aschauer, H., Van Maldergem, L., Penet, C., Feingold, J., Brice, A., et Leboyer, M. (1999). Genome-wide scan for autism susceptibility genes. Paris Autism Research International Sibpair Study. *Hum Mol Genet*, 8 (5), 805-812.
251. Picco, M., et Carel, A. (2002). Evitement relationnel du nourrisson et dépistage précoce. *Psychiatrie de l'Enfant*, 45 (1), 171-205. (Classe III)
252. Pilowsky, T., Yirmiya, N., Shulman, C., et Dover, R. (1998). The Autism Diagnostic Interview-Revised and the Childhood Autism Rating Scale : differences between diagnostic systems and comparison between genders. *J Autism Dev Disord*, 28 (2), 143-151.
253. Pinto-Martin, J., et Levy, S. E. (2004). Early Diagnosis of Autism Spectrum Disorders. *Curr Treat Options Neurol*, 6 (5), 391-400. (Classe III)
254. Piper, E., et Howlin, P. (1992). Assessing and diagnosing developmental disorders that are not evident at birth : parental evaluations of intake procedures. *Child Care Health Dev*, 18 (1), 35-55. (Classe II)
255. Piven, J. (2001). The broad autism phenotype : a complementary strategy for molecular genetic studies of autism. *Am J Med Genet*, 105 (1), 34-35.
256. Piven, J., Arndt, S., Bailey, J., et Andreasen, N. (1996). Regional brain enlargement in autism : a magnetic resonance imaging study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 35 (4), 530-536.
257. Piven, J., Arndt, S., Bailey, J., Haverkamp, S., Andreasen, N. C., et Palmer, P. (1995). An MRI study of brain size in autism. *Am J Psychiatry*, 152 (8), 1145-1149.
258. Poplawski, N. K. (2003). Investigating intellectual disability : a genetic perspective. *J Paediatr Child Health*, 39 (7), 492-506.
259. Pry, R., et Guillain, A. (2002). Symptomatologie autistique et niveaux de développement. *Enfance*, 1, 51-62. (Classe II)
260. Rapin, I. (1999). Appropriate investigations for clinical care versus research in children with autism. *Brain Dev*, 21 (3), 152-156. (Classe III)

261. Rapin, I. (2001). Autism spectrum disorders : relevance to Tourette syndrome. *Adv Neurol*, 85, 89-101. (Classe III)
262. Rapin, I., et Allen, D. A. (1983). Developmental language disorders : nosological considerations. In U. Kirk (Ed.), *Neuropsychology of language, reading and spelling*. New York : Academic Press.
263. Rasmussen, P., Borjesson, O., Wentz, E., et Gillberg, C. (2001). Autistic disorders in Down syndrome : background factors and clinical correlates. *Dev Med Child Neurol*, 43 (11), 750-754.
264. Rett, A. (1966). [On a unusual brain atrophy syndrome in hyperammonemia in childhood] (in german). *Wien Med Wochenschr*, 116 (37), 723-726.
265. Ritvo, E. R., et Freeman, B. J. (1978). Current research on the syndrome of autism : introduction. The National Society for Autistic Children's definition of the syndrome of autism. *J Am Acad Child Psychiatry*, 17 (4), 565-575.
266. Robins, D. L., Fein, D., Barton, M. L., et Green, J. A. (2001). The Modified Check-list for autism in Toddlers : an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord*, 31 (2), 131-144. (Classe I)
267. Roeyers, H., Keymeulen, H., et Buysse, A. (1998). Differentiating attention-deficit/hyperactivity disorder from pervasive developmental disorder not otherwise specified. *J Learn Disabil*, 31 (6), 565-571. (Classe II)
268. Rogé, B. (2002). Le diagnostic précoce de l'autisme : données actuelles. *Enfance.*, 1, 21-30. (Classe III)
269. Rogers, S., et DiLalla, D. (1990). Age of symptom onset in young children with pervasive developmental disorders. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.*, 29 (6), 863-872. (Classe II)
270. Roper, L., Arnold, P., et Monteiro, B. (2003). Co-occurrence of autism and deafness : diagnostic considerations. *Autism*, 7 (3), 245-253. (Classe II)
271. Rosenhall, U., Nordin, V., Sandstrom, M., Ahlsen, G., et Gillberg, C. (1999). Autism and hearing loss. *J Autism Dev Disord*, 29 (5), 349-357. (Classe II)
272. Rutter, M., Bailey, A., Simonoff, E., et Pickles, A. (1997). Genetic influences and autism. In D. J. Cohen et Volkmar F.R. (Eds.), *Handbook of autism and Pervasive Developmental Disorders*. New York : John Wiley.
273. Rutter, M., Bailey, A., Bolton, P., et Le Couteur, A. (1994). Autism and known medical conditions : myth and substance. *J Child Psychol Psychiatry*, 35 (2), 311-322.
274. Rutter, M., Lord, C., et Le Couteur, A. (1993). *Interview pour le Diagnostic de l'autisme-R, recherche* (Plumet MH. et Recassens C. et Waller D et M. Leboyer, Trans.). Paris : INSERM.
275. Saemundsen, E., Magnusson, P., Smari, J., et Sigurdardottir, S. (2003). Autism Diagnostic Interview-Revised and the Childhood Autism Rating Scale : convergence and discrepancy in diagnosing autism. *J Autism Dev Disord*, 33 (3), 319-328. (Classe I)
276. Scambler, D., Rogers, S. J., et Wehner, E. A. (2001). Can the check-list for autism in toddlers differentiate young children with autism from those with developmental delays ? *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 40 (12), 1457-1463. (Classe II)
277. Scharer, K. (2002). What parents of mentally ill children need and want from mental health professionals. *Issues Ment Health Nurs*, 23 (6), 617-640. (Classe III)
278. Schopler, E., Reichler, R. J., Bashord, A., Lansing, M. D., et Marcus, L. M. (1994). *Profil psychoéducatif (PEP-R) : évaluation et intervention individualisée pour enfants autistes ou présentant des troubles du développement*. De Boeck Université.
279. Schuntermann, P. (2002). Pervasive developmental disorder and parental adaptation : previewing and reviewing atypical development with parents in child psychiatric consultation. *Harv Rev Psychiatry*, 10 (1), 16-27. (Classe III)
280. Scott, F. J., Baron-Cohen, S., Bolton, P., et Brayne, C. (2002). Brief report : prevalence of autism spectrum conditions in children aged 5-11 years in Cambridgeshire, UK. *Autism*, 6 (3), 231-237. (Classe I)
281. Scott, F. J., Baron-Cohen, S., Bolton, P., et Brayne, C. (2002). The CAST (Childhood Asperger Syndrome Test) : preliminary development of a UK screen for mainstream primary-school-age children. *Autism*, 6 (1), 9-31. (Classe II)
282. Seibert, J., Hogan, A., et Mundy, P. (1982). Assessing interactional competencies : The Early Social-Communication Scales. *Infant Mental Health Journal* (3), 244-259.
283. Shah, K. (2001). Research in brief : what do medical students know about autism ? *Autism*, 5 (2), 127-133. (Classe II)
284. Sharp, M. C., Strauss, R. P., et Lorch, S. C. (1992). Communicating medical bad news : parents' experiences and preferences. *J Pediatr*, 121 (4), 539-546. (Classe II)
285. Sheinkopf, S. J., et Siegel, B. (1998). Home-based behavioral treatment of young children with autism. *J Autism Dev Disord*, 28 (1), 15-23.

286. Sherman, M., Austrian, R. W., et Shapiro, T. (1981). Labeling and unlabeled : perceptions of diagnostic terms among mothers and professionals. *J Dev Behav Pediatr*, 2 (3), 93-96. (Classe III)
287. Schopler, E., Reichler, R. J., DeVellis, R. F., et Daly, K. (1980). Toward objective classification of childhood autism : Childhood Autism Rating Scale (CARS). *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 10, 91-103.
288. Sices, L., Feudtner, C., McLaughlin, J., Drotar, D., et Williams, M. (2004). How do primary care physicians manage children with possible developmental delays ? A national survey with an experimental design. *Pediatrics*, 113 (2), 274-282. (Classe I)
289. Siegel, B. *Pervasive Developmental Disorders Screening Test (PDDST)*. San Francisco, CA 94143-0984, États-Unis. Psychiatric Institute, Box CAS, University of California.
290. Siegel, B. (1998). *Early screening and diagnosis in autism spectrum disorders : The Pervasive Developmental Disorders Screening Test (PDDST)*. Paper presented at the NIH State of the Science in Autism : Screening and Diagnosis working conference, June 15-17., Bethesda, MD.
291. Siegel, D. J., Minshew, N. J., et Goldstein, G. (1996). Wechsler IQ profiles in diagnosis of high-functioning autism. *J Autism Dev Disord*, 26 (4), 389-406.
292. Simpson, D. (2003). Autism spectrum disorder is not as certain as implied. *Bmj*, 326 (7396), 986.
293. Sloper, P., et Turner, S. (1993). Determinants of parental satisfaction with disclosure of disability. *Dev Med Child Neurol*, 35 (9), 816-825. (abstract)
294. Smalley, S. L. (1998). Autism and tuberous sclerosis. *J Autism Dev Disord*, 28 (5), 407-414.
295. Sokol, D. K., et Edwards-Brown, M. (2004). Neuroimaging in autistic spectrum disorder (ASD). *J Neuroimaging*, 14 (1), 8-15. (Classe III)
296. Solaas, K. M., Skjeldal, O., Gardner, M. L., Kase, F. B., et Reichelt, K. L. (2002). Urinary peptides in Rett syndrome. *Autism*, 6 (3), 315-328.
297. South, M., Williams, B. J., McMahon, W. M., Owley, T., Filipek, P. A., Shernoff, E., Corsello, C., Lainhart, J. E., Landa, R., et Ozonoff, S. (2002). Utility of the Gilliam Autism Rating Scale in research and clinical populations. *J Autism Dev Disord*, 32 (6), 593-599. (Classe I)
298. Sparks, B. F., Friedman, S. D., Shaw, D. W., Aylward, E. H., Echelard, D., Artru, A. A., Maravilla, K. R., Giedd, J. N., Munson, J., Dawson, G., et Dager, S. R. (2002). Brain structural abnormalities in young children with autism spectrum disorder. *Neurology*, 59 (2), 184-192.
299. Sparow, S., Balla, D., et Cicchetti, D. (1984). *Vineland Adaptive Behavior Scales*. Circle Pines, MN : American Guidance Service.
300. Sparow, S., Marans, w., Klin, A., Carter, A., Volkmar F, et Cohen, D. (1997). Developmentally based Assessments. In D. J. Cohen et Volkmar F.R. (Eds.), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders*. (2nd ed.). New York : Wiley.
301. Sponheim, E. (1996). Changing criteria of autistic disorders : a comparison of the ICD-10 research criteria and DSM-IV with DSM-III-R, CARS, and ABC. *J Autism Dev Disord*, 26 (5), 513-525. (Classe II)
302. Sponheim, E., et Skjeldal, O. (1998). Autism and related disorders : epidemiological findings in a Norwegian study using ICD-10 diagnostic criteria. *J Autism Dev Disord*, 28 (3), 217-227. (Classe II)
303. Squires, J., Bricker, D., et Potter, L. (1997). Revision of a parent-completed development screening tool : Ages and Stages Questionnaires. *J Pediatr Psychol*, 22 (3), 313-328.
304. Stone, W. L., Coonrod, E. E., et Ousley, O. Y. (2000). Brief report : screening tool for autism in two-year-olds (STAT) : development and preliminary data. *J Autism Dev Disord*, 30 (6), 607-612. (Classe II)
305. Stone, W. L., Coonrod, E. E., Pozdol, S. L., et Turner, L. M. (2003). The Parent Interview for autism-Clinical Version (PIA-CV) : a measure of behavioral change for young children with autism. *Autism*, 7 (1), 9-30. (Classe II)
306. Stone, W. L., Coonrod, E. E., Turner, L. M., et Pozdol, S. L. (2004). Psychometric properties of the STAT for early autism screening. *J Autism Dev Disord*, 34 (6), 691-701. (Classe II)
307. Stone, W. L., Hoffman, E. L., Lewis, S. E., et Ousley, O. Y. (1994). Early recognition of autism. Parental reports vs clinical observation. *Arch Pediatr Adolesc Med*, 148 (2), 174-179. (Classe II)
308. Stone, W. L., Lee, E. B., Ashford, L., Brissie, J., Hepburn, S. L., Coonrod, E. E., et Weiss, B. H. (1999). Can autism be diagnosed accurately in children under 3 years ? *J Child Psychol Psychiatry*, 40 (2), 219-226.
309. Stone, W. L., Ousley, O. Y., Yoder, P. J., Hogan, K. L., et Hepburn, S. L. (1997). Nonverbal communication in two- and three-year-old children with autism. *J Autism Dev Disord*, 27 (6), 677-696. (Classe II)

310. Sturm, H., Fernell, E., et Gillberg, C. (2004). Autism spectrum disorders in children with normal intellectual levels : associated impairments and subgroups. *Dev Med Child Neurol*, 46 (7), 444-447. (Classe II)
311. Sverd, J. (1991). Tourette syndrome and autistic disorder : a significant relationship. *Am J Med Genet*, 39 (2), 173-179. (Classe III)
312. Szatmari, P. (2001). Autisme, syndrome d'Asperger et TED : Complexité et pièges diagnostiques. *PRISME. Psychiatrie, recherche et intervention en santé mentale de l'enfant.*, 34, 24-34. (-)
313. Szatmari, P. (2000). The classification of autism, Asperger's syndrome, and pervasive developmental disorder. *Can J Psychiatry*, 45 (8), 731-738. (Classe III)
314. Szatmari, P., Jones, M. B., Fisman, S., Tuff, L., Bartolucci, G., Mahoney, W. J., et Bryson, S. E. (1995). Parents and collateral relatives of children with pervasive developmental disorders : a family history study. *Am J Med Genet*, 60 (4), 282-289.
315. Szatmari, P., Jones, M. B., Tuff, L., Bartolucci, G., Fisman, S., et Mahoney, W. (1993). Lack of cognitive impairment in first-degree relatives of children with pervasive developmental disorders. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 32 (6), 1264-1273. (Classe II)
316. Szatmari, P., Jones, M. B., Zwaigenbaum, L., et MacLean, J. E. (1998). Genetics of autism : overview and new directions. *J Autism Dev Disord*, 28 (5), 351-368. (Classe III)
317. Tager-Flusberg, H., Joseph, R., et Folstein, S. (2001). Current directions in research on autism. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 7 (1), 21-29. (Classe III)
318. Tager-Flusberg, H. (2001). Understanding the language and communicative impairment in autism. *International Review of Research in Mental Retardation*, 23 (Classe III)
319. Tebruegge, M., Nandini, V., et Ritchie, J. (2004). Does routine child health surveillance contribute to the early detection of children with pervasive developmental disorders ? An epidemiological study in Kent, U.K. *BMC Pediatr*, 4 (1), 4. (Classe IIb)
320. Torrey, E. F., Dhavale, D., Lawlor, J. P., et Yolken, R. H. (2004). Autism and head circumference in the first year of life. *Biol Psychiatry*, 56 (11), 892-894. (Classe II)
321. Tourrette, C. (2001). *L'évaluation psychologique des très jeunes enfants au développement normal et atypique (0-6ans)*. Paris : Dunod.
322. Trillingsgaard, A., et Oestergaard JR (2004). Autism in Angelman syndrome : an exploration of comorbidity. *Autism*, 8 (2), 163-174. (Classe II)
323. Tuchman, R. F., et Rapin, I. (1997). Regression in pervasive developmental disorders : seizures and epileptiform electroencephalogram correlates. *Pediatrics*, 99 (4), 560-566. (Classe II)
324. Turner, M., Barnby, G., et Bailey, A. (2000). Genetic clues to the biological basis of autism. *Mol Med Today*, 6 (6), 238-244. (Classe III)
325. Voigt, R. G., Dickerson, C. L., Reynolds, A. M., Childers, D. O., Rodriguez, D. L., et Brown, F. R. (2000). Laboratory evaluation of children with autistic spectrum disorders : a guide for primary care pediatricians. *Clin Pediatr (Phila)*, 39 (11), 669-671. (Classe III)
326. Volden, J., et Lord, C. (1991). Neologisms and idiosyncratic language in autistic speakers. *J Autism Dev Disord*, 21 (2), 109-130.
327. Volkmar, F. R., Klin, A., Schultz, R. T., Rubin, E., et Bronen, R. (2000). Asperger's disorder. *Am J Psychiatry*, 157 (2), 262-267.
328. Volkmar, F. R., Lord, C., Bailey, A., Schultz, R. T., et Klin, A. (2004). Autism and pervasive developmental disorders. *J Child Psychol Psychiatry*, 45 (1), 135-170. (Classe III)
329. Vostanis, P., Smith, B., Corbett, J., Sungum-Paliwal, R., Edwards, A., Gingell, K., Golding, R., Moore, A., et Williams, J. (1998). Parental concerns of early development in children with autism and related disorders. *Autism*, 2 (3), 229-242. (Classe II)
330. Wakschlag, L. S. and B. L. Leventhal (1996). *Consultation with young autistic children and their families*. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 35 (7) : 963-5.
331. Walker, D. R., Thompson, A., Zwaigenbaum, L., Goldberg, J., Bryson, S. E., Mahoney, W. J., Strawbridge, C. P., et Szatmari, P. (2004). Specifying PDD-NOS : a comparison of PDD-NOS, Asperger syndrome, and autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 43 (2), 172-180. (Classe I)
332. Webb, E., Morey, J., Thompsen, W., Butler, C., Barber, M., et Fraser, W. I. (2003). Prevalence of autistic spectrum disorder in children attending mainstream schools in a Welsh education authority. *Dev Med Child Neurol*, 45 (6), 377-384. (Classe I)
333. Werner, E., Dawson, G., Osterling, J., et Dinno, N. (2000). Brief report : Recognition of autism spectrum disorder before one year of age : a retrospective study based on home videotapes. *J Autism Dev Disord*, 30 (2), 157-162. (Classe II)
334. Wetherby, A. M. (1986). Ontogeny of communicative functions in autism. *J Autism Dev Disord*, 16 (3), 295-316.

335. Wetherby, A. M., et Prutting, C. A. (1984). Profiles of communicative and cognitive-social abilities in autistic children. *J Speech Hear Res*, 27 (3), 364-377.
336. Wetherby, A. M., Woods, J., Allen, L., Cleary, J., Dickinson, H., et Lord, C. (2004). Early indicators of autism spectrum disorders in the second year of life. *J Autism Dev Disord*, 34 (5), 473-493. (Classe II)
337. Wilson, S., Djukic, A., Shinnar, S., Dharmani, C., et Rapin, I. (2003). Clinical characteristics of language regression in children. *Dev Med Child Neurol*, 45 (8), 508-514.
338. Whitaker, P. (2002). Supporting families of preschool children with autism : what parents want and what helps. *Autism*, 6 (4), 411-426. (Classe III)
339. Wilkerson, D. S., Volpe, A. G., Dean, R. S., et Titus, J. B. (2002). Perinatal complications as predictors of infantile autism. *Int J Neurosci*, 112 (9), 1085-1098. (Classe II)
340. Willemsen-Swinkels, S.H., Buitelaar, J.K., Weijnen, F. G., et van Engeland, H. (1998). Timing of social gaze behavior in children with a pervasive developmental disorder. *J Autism Dev Disord*, 28 (3), 199-210. (Classe II)
341. Williams, J., Scott, F., Stott, C., Allison, C., Bolton, P., Baron-Cohen, S., et Brayne, C. (2005). The CAST (Childhood Asperger Syndrome Test) : Test accuracy. *Autism*, 9 (1), 45-68. (Classe II)
342. Williams, P. G., et Hersh, J. H. (1998). Brief report : the association of neurofibromatosis type 1 and autism. *J Autism Dev Disord*, 28 (6), 567-571. (Classe II)
343. Wing, L. (1981). Asperger's syndrome : a clinical account. *Psychol Med*, 11 (1), 115-129.
344. Wing, L. (1988). The continuum of autistic characteristics. In E. Schopler et G. B. Mesibov (Eds.) *Diagnosis and Assessment in Autism*. New York : Plenum.
345. Wing, L. (1997). Syndromes of autism and atypical development. In D. J. Cohen et Volkmar F.R. (Eds.), *Handbook of autism and Pervasive Developmental Disorders.*, (p. 148-170). New York : John Wiley.
346. Wing, L., et Potter, D. (2002). The epidemiology of autistic spectrum disorders : is the prevalence rising ? *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*, 8 (3), 151-161. (Classe III)
347. Yeargin-Allsopp, M., Rice, C., Karapurkar, T., Doernberg, N., Boyle, C., et Murphy, C. (2003). Prevalence of autism in a US metropolitan area. *Jama*, 289 (1), 49-55. (Classe I)
348. Yonan, A. L., Alarcon, M., Cheng, R., Magnusson, P. K., Spence, S. J., Palmer, A. A., Grunn, A., Juo, S. H., Terwilliger, J. D., Liu, J., Cantor, R. M., Geschwind, D. H., et Gilliam, T. C. (2003). A genomewide screen of 345 families for autism-susceptibility loci. *Am J Hum Genet*, 73 (4), 886-897. Epub 2003 Sep 2017.
349. Yoshida, Y., et Uchiyama, T. (2004). The clinical necessity for assessing Attention Deficit/Hyperactivity Disorder (AD/HD) symptoms in children with high-functioning Pervasive Developmental Disorder (PDD). *Eur Child Adolesc Psychiatry*, 13 (5), 307-314. (Classe II)
350. Young, K. T., Davis, K., Schoen, C., et Parker, S. (1998). Listening to parents. A national survey of parents with young children. *Arch Pediatr Adolesc Med*, 152 (3), 255-262. (Classe I)
351. Young, R. L., Brewer, N., et Pattison, C. (2003). Parental identification of early behavioural abnormalities in children with autistic disorder. *Autism*, 7 (2), 125-143. (Classe II)
352. Zakian, A., Malvy, J., Desombre, H., Roux, S., et Lenoir, P. (2000). Signes précoces de l'autisme et films familiaux : une nouvelle étude par cotuteurs informés et non informés du diagnostic. *Encéphale*, 26 (2), 38-44. (Classe II)
353. Zappella, M. (2002). Early-onset Tourette syndrome with reversible autistic behaviour : a dysmaturational disorder. *Eur Child Adolesc Psychiatry*, 11 (1), 18-23. (Classe III)
354. Zwaigenbaum, L., Bryson, S., Rogers, T., Roberts, W., Brian, J., et Szatmari, P. (2004). Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *Int J Devl Neuroscience*, In Press. (Classe I)
355. Zwaigenbaum, L., Szatmari, P., Jones, M. B., Bryson, S. E., MacLean, J. E., Mahoney, W. J., Bartolucci, G., et Tuff, L. (2002). Pregnancy and birth complications in autism and liability to the broader autism phenotype. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 41 (5), 572-579. (Classe II)
356. Lord C. (1997). Diagnostics instruments in autism spectrum disorders. In D. J. Cohen et Volkmar F.R. (Eds.), *Handbook of autism and Pervasive Developmental Disorders.*, (p. 460-483). New York : John Wiley.
357. Barthelemy, C., Roux, S., Adrien, J. L., Hameury, L., Guerin, P., Garreau, B., Fermanian, J., et Lelord, G. (1997). Validation of the Revised Behavior Summarized Evaluation Scale. *J Autism Dev Disord*, 27 (2), 139-153.
358. Lelord G., Barthelemy C., (2003) Échelle d'évaluation des comportements autistiques, communication sociale (ÉCA-R) Paris : EAP-ECFA.
359. Schopler, E., Robert Jay Reichler, Ann Bashford, Margaret D. Lansing, et Marcus, L. M. (1990.). *the Psychoeducational Profile Revised (PEP-R)*. Austin : Pro-Ed.

360. Knivsberg, A. M., Reichelt, K. L., Høien, T., et Nodland, M. (2002). A randomised, controlled study of dietary intervention in autistic syndromes. *Nutr Neurosci*, 5 (4), 251-261.
361. Gadow, K. D., DeVincent, C. J., Pomeroy, J., et Azizian, A. (2004). Psychiatric symptoms in preschool children with PDD and clinic and comparison samples. *J Autism Dev Disord*, 34 (4), 379-393.
362. Shao Y, Wolpert CM, Raiford KL, Menold MM, Donnelly SL, Ravan SA, Bass MP, McClain C, von Wendt L, Vance JM, Abramson RH, Wright HH, Ashley-Koch A, Gilbert JR, DeLong RG, Cuccaro ML, Pericak-Vance MA (2002) Genomic screen and follow-up analysis for autistic disorder. *Am J Med Genet* 114 :99105
363. Kaye JA, del Mar Melerio-Montes M, Jick H. (2001) Mumps, measles, and rubella vaccine and the incidence of autism recorded by general practitioners : a time trend analysis. *BMJ*. Feb 24 ;322 (7284) :460-3.
364. Agence nationale d'Accréditation et d'Évaluation en Santé. (ANAES). Service évaluation économique. CORBILLON (E.), POUILLIE (A.I.), XERRI (B.)/dir., RUMEAU-PICHON (C.)/dir. (2004) Guide méthodologique : comment évaluer *a priori* un programme de dépistage ? Saint-Denis. Agence nationale d'Accréditation et d'Évaluation en Santé. (ANAES)
365. Bee H, Boyd D. (2003). Psychologie du développement : les âges de la vie. 2 éd.. DE BOECK UNIVERSITÉ (Ouvertures Psychologiques.) 490 p.
366. Lehalle, H., Mellier, D. (2002). Psychologie du développement : enfance et adolescence. Paris, Dunod.

RÉFÉRENCES COMPLÉMENTAIRES

- Information from your family doctor. What you should know about autism. (2002). *Am Fam Physician*, 66 (9), 1680. (Classe III)
- Aarons, M., et Gittens, T. (1999). *The handbook of autism : a guide for parents and professionnels* (2 ed.). London : Routledge.
- Acosta, M. T., et Pearl, P. L. (2003). The neurobiology of autism : new pieces of the puzzle. *Curr Neurol Neurosci Rep*, 3 (2), 149-156. (Classe III)
- Adrien, J. L. (1996). *Autisme du jeune enfant : développement psychologique et régulation de l'activité*. Paris : Expansion Scientifique française.
- Agence nationale pour le développement de l'évaluation médicale. ANDEM (1994). *L'Autisme*. Paris : ANDEM.
- Akshoomoff, N., Pierce, K., et Courchesne, E. (2002). The neurobiological basis of autism from a developmental perspective. *Dev Psychopathol*, 14 (3), 613-634. (Classe III)
- American Academy of Neurology-Practice Committee of the Child Neurology Society, Shevell, M., Ashwal, S., Donley, D., Flint, J., Gingold, M., Hirtz, D., Majnemer, A., Noetzel, M., et Sheth, R. D. (2003). *Practice parameter : evaluation of the child with global developmental delay : report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and The Practice Committee of the Child Neurology Society* Available : <http://www.neurology.org/cgi/content/full/60/3/367>
- American Academy of Pediatrics-Committee on children with disabilities. (2001). *Developmental Surveillance and Screening of Infants and Young Children* -. Available : <http://aappolicy.aappublications.org/cgi/reprint/pediatrics;108/1/192.pdf>
- American Academy of Pediatrics-Committee on children with disabilities. (2001). *The pediatrician's role in the diagnosis and management of autistic spectrum disorder in children* -. Available : <http://aappolicy.aappublications.org/cgi/reprint/pediatrics;107/5/1221.pdf>
- American Academy of Pediatrics-Committee on children with disabilities. (2001, mai y). *technical report : the pediatrician's role in the diagnosis and management of autistic spectrum disorders in children* -. Available : <http://aappolicy.aappublications.org/cgi/reprint/pediatrics;107/5/e85.pdf>
- Arnold, L. E., Aman, M. G., Martin, A., Collier-Crespin, A., Vitiello, B., Tierney, E., Asarnow, R., Bell-Bradshaw, F., Freeman, B. J., Gates-Ulanet, P., Klin, A., McCracken, J. T., McDougle, C. J., McGough, J. J., Posey, D. J., Scahill, L., Swiezy, N. B., Ritz, L., et Volkmar, F. (2000). Assessment in multisite randomized clinical trials of patients with autistic disorder : the Autism RUPP Network. Research Units on Pediatric Psychopharmacology. *J Autism Dev Disord*, 30 (2), 99-111. (Classe III)
- Asherson, P. J., et Curran, S. (2001). Approaches to gene mapping in complex disorders and their application in child psychiatry and psychology. *Br J Psychiatry*, 179, 122-128.
- Asherson, P. J., et Curran, S. (2001). Approaches to gene mapping in complex disorders and their application in child psychiatry and psychology. *Br J Psychiatry*, 179, 122-128.
- Aussilloux, C., Médecine Psychologique Enfants et Adolescents (MPEA), et Association de Formation et de Recherche sur l'Enfant et son Environnement (AFREE). (1997). *Evaluation de l'autisme infantile : méthode et outils de l'évaluation, utilisation des données de l'évaluation pour le choix et le suivi de la thérapeutique et de l'éducation, place de l'unité d'évaluation dans le réseau de soins*. Montpellier, le 2 et 3 juin 1997, Montpellier.
- Aussilloux, C., et Boulenger, J.-P. (2002). Formation des psychiatres. In Editions scientifiques et médicales Elsevier SAS (Ed.), *Encycl. Méd. Chir. Psychiatrie/Pédopsychiatrie* (Vol. 37-956-A-40). Paris.
- Avdi, E., Griffin, C., et Brough, S. (2000). Parents' constructions of professional knowledge, expertise and authority during assessment and diagnosis of their child for an autistic spectrum disorder. *Br J Med Psychol*, 73 (Pt 3), 327-338. (Classe III)
- Baghdadli, A., Picot, M. C., Bursztejn, C., Hochmann, J., Lazartiques, A., Pry, R., et Aussilloux, C. (2004). Quels liens entre l'âge d'identification des troubles autistiques et la présentation clinique : Étude d'une population de 193 enfants atteints de troubles du spectre autistique. *Devenir*, 16 (2), 141-152. (-)
- Baird, G., Cass, H., et Slonims, V. (2003). Diagnosis of autism. *Bmj*, 327 (7413), 488-493. (Classe IIIb)

- Barrett, S., Prior, M., et Manjiviona, J. (2004). Children on the borderlands of autism : differential characteristics in social, imaginative, communicative and repetitive behaviour domains. *Autism*, 8 (1), 61-87. (Classe II)
- Bartolo, P. A. (2002). Communicating a diagnosis of developmental disability to parents : multiprofessional negotiation frameworks. *Child Care Health Dev*, 28 (1), 65-71. (Classe IIIa)
- Bauduret, J.F., Direction générale de l'Action Sociale. (D.G.A.S.). (2000). *L'autisme, évaluation des actions conduites (1995-2000). Rapport au Parlement. Loi du 11 décembre 1996*. Paris : Direction générale de l'action sociale. Available : http://www.handicap.gouv.fr/point_presse/rapports/autisme/sommaire.htm
- Belhumeur, C. (2001). L'ADOS-G et l'ADI-R dans l'évaluation diagnostique de l'autisme et des troubles envahissants du développement. *PRISME. Psychiatrie, recherche et intervention en santé mentale de l'enfant.*, 34, 184-190. (Classe III)
- Bernabei, P., Camaioni, L., et Levi, G. (1998). An evaluation of early development in children with autism and pervasive developmental disorders from home movies : preliminary findings. *Autism*, 2 (3), 243-258. (Classe III)
- Bernabei, P., Fenton, G., Fabrizi, A., Camaioni, L., et Perucchini, P. (2003). Profiles of sensorimotor development in children with autism and with developmental delay. *Percept Mot Skills*, 96 (3 Pt 2), 1107-1116. (abstract)
- Binstock, T. (2001). Anterior insular cortex : linking intestinal pathology and brain function in autism-spectrum subgroups. *Med Hypotheses*, 57 (6), 714-717.
- Binstock, T. (2001). Anterior insular cortex : linking intestinal pathology and brain function in autism-spectrum subgroups. *Med Hypotheses*, 57 (6), 714-717.
- Bishop, D. V. (2003). Autism and specific language impairment : categorical distinction or continuum ? *Novartis Found Symp*, 251, 213-226 ; discussion 226-234, 281-297. (abstract)
- Bishop, D. V., et Baird, G. (2001). Parent and teacher report of pragmatic aspects of communication : use of the children's communication check-list in a clinical setting. *Dev Med Child Neurol*, 43 (12), 809-818. (abstract)
- Bishop, D. V., et Norbury, C. F. (2002). Exploring the borderlands of autistic disorder and specific language impairment : a study using standardised diagnostic instruments. *J Child Psychol Psychiatry*, 43 (7), 917-929. (Classe III)
- Boddaert, N., et Zilbovicius, M. (2002). L'imagerie cérébrale et l'autisme infantile. *Enfance*, 1, 10-20
- Bodier, C., Lenoir, P., Malvy, J., Barthelemy, C., Wiss, M., et Sauvage, D. (2001). [Autism and associated pathologies. Clinical study of 295 cases involving development disorders]. *Presse Med*, 30 (24 Pt 1), 1199-1203. (abstract)
- Bonde, E. (2000). Comorbidity and subgroups in childhood autism. *Eur Child Adolesc Psychiatry*, 9 (1), 7-10. (Classe II)
- Boser, K., Higgins, S., Fetherston, A., Preissler, M. A., et Gordon, B. (2002). Semantic fields in low-functioning autism. *J Autism Dev Disord*, 32 (6), 563-582. (abstract)
- Botting, N. (2004). Children's Communication Check-list (CCC) scores in 11-year-old children with communication impairments. *Int J Lang Commun Disord*, 39 (2), 215-227. (abstract)
- Brereton, A. V., Tonge, B. J., Mackinnon, A. J., et Einfeld, S. L. (2002). Screening young people for autism with the developmental behavior check-list. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 41 (11), 1369-1375. (Classe I)
- Bristol-Power, M. M., et Spinella, G. (1999). Research on screening and diagnosis in autism : a work in progress. *J Autism Dev Disord*, 29 (6), 435-438. (-)
- Brock, J., Brown, C. C., Boucher, J., et Rippon, G. (2002). The temporal binding deficit hypothesis of autism. *Dev Psychopathol*, 14 (2), 209-224.
- Brown, E. C., Aman, M. G., et Lecavalier, L. (2004). Empirical classification of behavioral and psychiatric problems in children and adolescents with mental retardation. *Am J Ment Retard*, 109 (6), 445-455.
- Brudnak, M. A. (2001). Application of genomeceuticals to the molecular and immunological aspects of autism. *Med Hypotheses*, 57 (2), 186-191.
- Brudnak, M. A. (2001). Application of genomeceuticals to the molecular and immunological aspects of autism. *Med Hypotheses*, 57 (2), 186-191.
- Bursztejn, C., et Danion-Grilliat, A. (2000). Peut-on dépister l'autisme avant trois ans ? *Journal de pédiatrie et de Puériculture*, 13 (8), 478-481. (Classe III)
- Cann, P. (2000). Timely intervention. *Nurs Stand*, 14 (32), 20.
- Carpenter, M., Pennington, B. F., et Rogers, S. J. (2002). Interrelations among social-cognitive skills in young children with autism. *J Autism Dev Disord*, 32 (2), 91-106.

- Carper, R. A., Moses, P., Tigue, Z. D., et Courchesne, E. (2002). Cerebral lobes in autism : early hyperplasia and abnormal age effects. *Neuroimage*, 16 (4), 1038-1051.
- Cederlund, M., et Gillberg, C. (2004). One hundred males with Asperger syndrome : a clinical study of background and associated factors. *Dev Med Child Neurol*, 46 (10), 652-660.
- Challman, T. D., Barbaresi, W. J., Katusic, S. K., et Weaver, A. (2003). The yield of the medical evaluation of children with pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord*, 33 (2), 187-192. (Classe II)
- Chandana, S. R., Behen, M. E., Juhasz, C., Muzik, O., Rothermel, R. D., Mangner, T. J., Chakraborty, P. K., Chugani, H. T., et Chugani, D. C. (2004). Significance of abnormalities in developmental trajectory and asymmetry of cortical serotonin synthesis in autism. *International Journal of Developmental Neuroscience, In Press*. (Classe II)
- Chauhan, V., Chauhan, A., Cohen, I. L., Brown, W. T., et Sheikh, A. (2004). Alteration in aminoglycophospholipids levels in the plasma of children with autism : a potential biochemical diagnostic marker. *Life Sci*, 74 (13), 1635-1643. (Classe III)
- Chossy, J. F., et ministère de la Solidarité de la Santé et de la Protection Sociale. (2003). *La situation des personnes autistes en France : besoins et perspectives*. Paris : Ministère chargé de la Santé et de la Protection Sociale. Available : http://www.handicap.gouv.fr/point_presse/rapports/chossy/rapport_complet.pdf#xml=http://recherche.sante.gouv.fr/
- Chugani, D. C., Muzik, O., Behen, M., Rothermel, R., Janisse, J. J., Lee, J., et Chugani, H. T. (1999). Developmental changes in brain serotonin synthesis capacity in autistic and nonautistic children. *Ann Neurol*, 45 (3), 287-295. (Classe II)
- Chugani, D. C., Muzik, O., Behen, M., Rothermel, R., Janisse, J. J., Lee, J., et Chugani, H. T. (1999). Developmental changes in brain serotonin synthesis capacity in autistic and nonautistic children. *Ann Neurol*, 45 (3), 287-295. (Classe III)
- Chugani, D. C., Sundram, B. S., Behen, M., Lee, M. L., et Moore, G. J. (1999). Evidence of altered energy metabolism in autistic children. *Prog Neuropsychopharmacol Biol Psychiatry*, 23 (4), 635-641. (Classe II)
- Cohen, I. L., Liu, X., Schutz, C., White, B. N., Jenkins, E. C., Brown, W. T., et Holden, J. J. (2003). Association of autism severity with a monoamine oxidase A functional polymorphism. *Clin Genet*, 64 (3), 190-197.
- Comité Consultatif national d'Ethique CCNE. (1996). *Avis sur la prise en charge des personnes autistes en France. Rapport du CCNE N°47 – 10 janvier 1996*. Paris : Comité Consultatif national d'Ethique CCNE.
- Comoletti, D., De Jaco, A., Jennings, L. L., Flynn, R. E., Gaietta, G., Tsigelny, I., Ellisman, M. H., et Taylor, P. (2004). The Arg451Cys-neurexin-3 mutation associated with autism reveals a defect in protein processing. *J Neurosci*, 24 (20), 4889-4893.
- Cook, E. H., Leventhal, B. L., et Ledbetter, D. H. *The role of genetics in the diagnosis of autistic disorder*. Paper presented at the Draft for NIH Diagnosis Conference. (Classe III)
- Cook, E. H. J. (1998). Genetics of autism. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 4, 113-120. (Classe III)
- Coplan, J. (2000). Counseling parents regarding prognosis in autistic spectrum disorder. *Pediatrics*, 105 (5), E65. (Classe III)
- Coplan, J. (2003). Atypicality, intelligence, and age : a conceptual model of autistic spectrum disorder. *Dev Med Child Neurol*, 45 (10), 712-716.
- Courchesne, E. (2004). Brain development in autism : early overgrowth followed by premature arrest of growth. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*, 10 (2), 106-111. (Classe III)
- Courchesne, E., Carper, R., et Akshoomoff, N. (2003). Evidence of brain overgrowth in the first year of life in autism. *Jama*, 290 (3), 337-344. (abstract)
- Cuny, F., et Marais, B. (2001). Témoignage sur l'évaluation et sur la prise en charge précoce d'un enfant autiste. *Rééducation orthophonique.*, 39 (207), 109-122. (Classe III)
- Danion-Grillat, A., et Burzstejn, C. (2001). Problèmes posés par le diagnostic précoce de l'autisme infantile chez le très jeune enfant. *Rééducation orthophonique.*, 39 (207), 25-35. (Classe III)
- Dawson, G. (2000). What is Childhood Disintegrative Disorder, how is it different from autism, and what is believed to be its cause ? *J Autism Dev Disord*, 30 (2), 177. (Classe III)
- Dawson, G., Webb, S., Schellenberg, G. D., Dager, S., Friedman, S., Aylward, E., et Richards, T. (2002). Defining the broader phenotype of autism : genetic, brain, and behavioral perspectives. *Dev Psychopathol*, 14 (3), 581-611. (Classe III)
- Dawson, G. (1989). *Autism, nature, diagnosis and treatment*. New York : Guilford Press.

- De Bildt, A., Sytema, S., Ketelaars, C., Kraijer, D., Volkmar, F., et Minderaa, R. (2003). Measuring pervasive developmental disorders in children and adolescents with mental retardation : a comparison of two screening instruments used in a study of the total mentally retarded population from a designated area. *J Autism Dev Disord*, 33 (6), 595-605. (Classe I)
- Delion, P. (2004). Dépistage et prise en charge précoces des troubles autistiques de la petite enfance. *L'Évolution Psychiatrique, In Press, Corrected Proof, Available online 30 October 2004.* (Classe III)
- Dessiex, V., Haas, C., Rodrigues, C., Junier, L., Muller-Nix, C., et Ansermet, F. (2001). Approche psychanalytique de l'autisme et échelles d'évaluation. *Ann Méd Psychol*, 159, 111-120. (Classe III)
- Dietz, C., Willemsen-Swinkels, S., Buitelaar, J., Van Daalen, E., et Van Engeland, H. (2001). *Early detection of autism : population Screening.* Minneapolis (MN). Society for Research in Child Development.
- DiLalla DL, Rogers SJ. (1994) Domains of the Childhood Autism Rating Scale : relevance for diagnosis and treatment. *J Autism Dev Disord.*, 24 (2) : 115-28.
- Donnadieu, H., et Aussilloux, C. (1991). Analyse du discours de parents d'enfants autistes. *Neuropsychiatrie de l'Enfance*, 39 (11-12), 499-503. (Classe II)
- Duchan, J. F. (1998). Describing the unusual behavior of children with autism. *J Commun Disord*, 31 (2), 93-110 ; quiz 110-112. (Classe III)
- Eagle, R. S. (2000). The "other" kids with PDD : older, nonverbal, more severely retarded and/or more severely affected individuals with autistic spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*, 30 (4), 363-364. (Classe III)
- Filipek PA, Accardo PJ, Ashwal S, Baranek GT, Cook EH Jr, Dawson G, Gordon B, Gravel JS, Johnson CP, Kallen RJ, Levy SE, Minshew NJ, Ozonoff S, Prizant BM, Rapin I, Rogers SJ, Stone WL, Teplin SW, Tuchman RF, Volkmar FR. (2000) Practice parameter : screening and diagnosis of autism : report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Child Neurology Society. *Neurology. Aug 22 ;55 (4) :468-79.* available : <http://www.aan.com/professionals/practice/pdfs/gl0063.pdf>
- Fitzgerald, M. (2001). Autistic psychopathy. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 40 (8), 870. (Classe III)
- Fombonne, E. (1995). *Troubles sévères du développement, le bilan à l'adolescence.* Paris : CTNERHI.
- Fombonne, E. (2001). What is the prevalence of Asperger disorder ? *J Autism Dev Disord*, 31 (3), 363-364. (-)
- Fombonne, E., et De Giacomo, A. (2000). La reconnaissance des signes d'autisme par les parents. *Devenir*, 12 (3), 49-64. (Classe I)
- Fombonne, E., Simmons, H., Ford, T., Meltzer, H., et Goodman, R. (2001). Prevalence of pervasive developmental disorders in the British nationwide survey of child mental health. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 40 (7), 820-827. (Classe I)
- Frank, Y., et Pavlakis, S. G. (2001). Brain imaging in neurobehavioral disorders. *Pediatr Neurol*, 25 (4), 278-287.
- Frith, U. (2004). Emanuel Miller lecture : confusions and controverses about Asperger syndrome. *J Child Psychol Psychiatry*, 45 (4), 672-686. (Classe III)
- Futagi, Y., et Yamamoto, Y. (2002). [Disclosure of a diagnosis of childhood autism and parents' acceptance of the disability]. *No To Hattatsu*, 34 (4), 336-342. (abstract)
- Gillham, J. E., Carter, A. S., Volkmar, F. R., et Sparrow, S. S. (2000). Toward a developmental operational definition of autism. *J Autism Dev Disord*, 30 (4), 269-278.
- Gilliam, J. E. (1995). *The Gilliam Autism Rating Scale.* Austin, TX : PRO-ED.
- Giraud, F., et Sénat. Office Parlementaire d'Évaluation des Politiques de santé. (OPEPS). (2004). *La prévention des handicaps de l'enfant en France.* Paris : Sénat.
- Glasberg, B. A. (2000). The development of siblings' understanding of autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*, 30 (2), 143-156. (Classe III)
- Glascoe, F. P., Byrne, K. E., Ashford, L. G., Johnson, K. L., Chang, B., et Strickland, B. (1992). Accuracy of the Denver-II in developmental screening. *Pediatrics*, 89 (6 Pt 2), 1221-1225. (abstract)
- Glidden, L. M. (2001). *Autism : International Review of Research in Mental Retardation* (Vol. 23).
- Goëb, J.-L., Botbol, M., et Golse, B. (2004). Y a-t-il des particularités cliniques au délire exprimé lors de schizophrénies secondaires à une psychose infantile ? Available : <http://www.sciencedirect.com/> [In Press, Corrected Proof, Available online 17 November 2004. (Classe III)

- Goëb, J.-L., Charlery, M., Kotras, F., et Delion, P. (2004). Repérage des troubles autistiques précoces. In Press, Corrected Proof, Available online 27 September 2004. *Annales Médico-Psychologiques*. (Classe III)
- Goldberg, J., Szatmari, P., et Nahmias, C. (1999). Imaging of autism : lessons from the past to guide studies in the future. *Can J Psychiatry*, 44 (8), 793-801. (Classe III)
- Goldsmith, H. H. (1996). Studying temperament via construction of the Toddler Behavior Assessment Questionnaire. *Child Dev*, 67 (1), 218-235.
- Gray, K. M., et Tonge, B. J. (2001). Are there early features of autism in infants and preschool children ? *J Paediatr Child Health*, 37 (3), 221-226. (Classe III)
- Green, D., Baird, G., Barnett, A. L., Henderson, L., Huber, J., et Henderson, S. E. (2002). The severity and nature of motor impairment in Asperger's syndrome : a comparison with specific developmental disorder of motor function. *J Child Psychol Psychiatry*, 43 (5), 655-668. (Classe II)
- Guidelines for Assessment and Diagnosis*. Yale Child Study Center, New Haven, Connecticut. Available : <http://info.med.yale.edu/chldstudy/autism/asdiagnosis.pdf>.
- Hadwin, J., et Hutley, G. (1998). Detecting features of autism in children with severe learning difficulties : a brief report. *Autism*, 2 (3), 269-280. (Classe II)
- Hallmayer, J., Glasson, E. J., Bower, C., Petterson, B., Croen, L., Grether, J., et Risch, N. (2002). On the twin risk in autism. *Am J Hum Genet*, 71 (4), 941-946. Epub 2002 Sep 2012. (Classe II)
- Hardan, A. Y., Jou, R. J., Keshavan, M. S., Varma, R., et Minshew, N. J. (2004). Increased frontal cortical folding in autism : a preliminary MRI study. *Psychiatry Res*, 131 (3), 263-268. (Classe II)
- Harris, N. S., Courchesne, E., Townsend, J., Carper, R. A., et Lord, C. (1999). Neuroanatomic contributions to slowed orienting of attention in children with autism. *Brain Res Cogn Brain Res*, 8 (1), 61-71. (Classe II)
- Hashimoto, T., Sasaki, M., Fukumizu, M., Hanaoka, S., Sugai, K., et Matsuda, H. (2000). Single-photon emission computed tomography of the brain in autism : effect of the developmental level. *Pediatr Neurol*, 23 (5), 416-420.
- Hasnat, M. J., et Graves, P. (2000). Disclosure of developmental disability : a study of parent satisfaction and the determinants of satisfaction. *J Paediatr Child Health*, 36 (1), 32-35. (Classe II)
- Henderson, L. M., Yoder, P. J., Yale, M. E., et McDuffie, A. (2002). Getting the point : electrophysiological correlates of protodeclarative pointing. *Int J Dev Neurosci*, 20 (3-5), 449-458. (Classe II)
- Hendry, C. N. (2000). Childhood disintegrative disorder : should it be considered a distinct diagnosis ? *Clin Psychol Rev*, 20 (1), 77-90. (review Classe III)
- Herbert, M. R., Ziegler, D. A., Makris, N., Filipek, P. A., Kemper, T. L., Normandin, J. J., Sanders, H. A., Kennedy, D. N., et Caviness, V. S., Jr. (2004). Localization of white matter volume increase in autism and developmental language disorder. *Ann Neurol*, 55 (4), 530-540. (Classe II)
- Hirsch, G., et Altman, K. (1986). Training graduate students in parent conference skills. *Appl Res Ment Retard*, 7 (3), 371-385. (abstract)
- Howlin, P., et Udwin, O. (2002). *Outcomes in Neurodevelopmental and Genetic Disorders*. Cambridge University Press.
- Institut national de la Santé Et de la Recherche Médicale (INSERM). (2004). Déficiences ou handicaps d'origine périnatale : dépistage et prise en charge. In OPEPS et F. Giraud (Eds.), *Rapport sur la prévention des handicaps de l'enfant* (p. 245p). Paris : Sénat-OPEPS-INSERM. available : <http://www.senat.fr/rap/r03-363/r03-3631.pdf>
- Institut national de la Santé Et de la Recherche Médicale (INSERM), Bailly, D., Bouvard, M., Casadebaig, F., Corcos, M., Fombonne, E., Gorwood, P., Gressens, P., Krebs, M.-O., Le Normand, M.-T., Martinot, J.-L., Ouakil-Purper, D., De Schonen, M.-S., Verdoux, H., Bouee, S., Coulomb, S., Kovess, V., Macguffin, P., et Valla, J.-P. (2002). *Troubles mentaux : dépistage et prévention chez l'enfant et l'adolescent*. Paris : Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM). Synthèse disponible : <http://www.inserm.fr/servcom/servcom.nsf/0/468166a0af96e40a80256cc500590fe8?OpenDocument>
- Iwanaga, R., Kawasaki, C., et Tsuchida, R. (2000). Brief report : Comparison of sensory-motor and cognitive function between autism and Asperger syndrome in preschool children. *J Autism Dev Disord*, 30 (2), 169-174. (Classe II)

- Kasari, C., et Sigman, M. (1997). Linking parental perceptions to interactions in young children with autism. *J Autism Dev Disord*, 27 (1), 39-57. (Classe II)
- Kearney, P. M., et Griffin, T. (2001). Between joy and sorrow : being a parent of a child with developmental disability. *J Adv Nurs*, 34 (5), 582-592. (abstract)
- Kemner, C., van der Gaag, R. J., Verbaten, M., et van Engeland, H. (1999). ERP differences among subtypes of pervasive developmental disorders. *Biol Psychiatry*, 46 (6), 781-789. (Classe II)
- Kent, L., Evans, J., Paul, M., et Sharp, M. (1999). Comorbidity of autistic spectrum disorders in children with Down syndrome. *Dev Med Child Neurol*, 41 (3), 153-158. (Classe II)
- Kern, J. (2002). The possible role of the cerebellum in autism/PDD : disruption of a multisensory feedback loop. *Medical Hypotheses*, 59 (3), 255-260.
- Kern, J. K. (2003). Purkinje cell vulnerability and autism : a possible etiological connection. *Brain Dev*, 25 (6), 377-382.
- Khalfa, S., Bruneau, N., Roge, B., Georgieff, N., Veillet, E., Adrien, J. L., Barthelemy, C., et Collet, L. (2001). Peripheral auditory asymmetry in infantile autism. *Eur J Neurosci*, 13 (3), 628-632.
- Kohler, M., Assmann, B., Brautigam, C., Storm, W., Marie, S., Vincent, M. F., Van den Berghe, G., Simmonds, H. A., et Hoffmann, G. F. (1999). Adenylosuccinase deficiency : possibly underdiagnosed encephalopathy with variable clinical features. *Eur J Paediatr Neurol*, 3 (1), 3-6.
- Klin, A., Jones, W., Schultz, R., Volkmar, F., et Cohen, D. (2002). Defining and quantifying the social phenotype in autism. *Am J Psychiatry*, 159 (6), 895-908. (Classe III)
- Klin, A., Lang, J., Cicchetti, D. V., et Volkmar, F. R. (2000). Brief report : Interrater reliability of clinical diagnosis and DSM-IV criteria for autistic disorder : results of the DSM-IV autism field trial. *J Autism Dev Disord*, 30 (2), 163-167. (Classe I)
- Koenig, K., et Scahill, L. (2001). Assessment of children with pervasive developmental disorders. *J Child Adolesc Psychiatr Nurs*, 14 (4), 159-166. (Classe IIIb)
- Kosinovsky, B., Hermon, S., Yoran-Hegesh, R., Golomb, A., Senecky, Y., Goez, H., et Kramer, U. (2004). The yield of laboratory investigations in children with infantile autism. *J Neural Transm*, 22, 22. (Classe II)
- Kurita, H., Osada, H., Shimizu, K., et Tachimori, H. (2003). Validity of DQ as an estimate of IQ in children with autistic disorder. *Psychiatry Clin Neurosci*, 57 (2), 231-233. (Classe II)
- La Malfa, G., Lassi, S., Bertelli, M., Salvini, R., et Placidi, G. F. (2004). Autism and intellectual disability : a study of prevalence on a sample of the Italian population. *J Intellect Disabil Res*, 48 (Pt 3), 262-267. (Classe II)
- Lapuyade, S., Assouline, M., et Bied-Charreton, S. (2000). Autisme et psychoses infantiles à l'adolescence : dépistage de maladies génétiques. *Psychiatrie française*, 31 (2), 105-118. (Classe III)
- Le Couteur, A., Chair, et Group, C. W. (2003). *National Autism Plan for Children (NAPC) : plan for the identification, assessment, diagnosis and access to early interventions for pre-school and primary school age children with autism spectrum disorders (ASD)* (National Autistic Society for NIASA ed.). London : National Initiative for autism (NIASA) : Screening and Assessment. Available : <http://www.cafamily.org.uk/NAPFront.PDF>
- Learning Disabilities Association of America, Ami Klin., et Fred R. Volkmar. (1995). *Asperger's Syndrome*.
- Leekam, S. R., Libby, S. J., Wing, L., Gould, J., et Taylor, C. (2002). The Diagnostic Interview for Social and Communication Disorders : algorithms for ICD-10 childhood autism and Wing and Gould autistic spectrum disorder. *J Child Psychol Psychiatry*, 43 (3), 327-342. (Classe II)
- Lelord, G., Adrien, J. L., Barthelemy, C., Bruneau, N., Dansart, P., Garreau, B., Hameury, L., Lenoir, P., Martineau, J., Muh, J. P., Perrot, A., Roux, S., et Sauvage, D. (1998). [Further clinical evaluations elicited by functional biological investigations in childhood autism]. *Encephale*, 24 (6), 541-549. (Classe III)
- Lemay, M. (2004). Une clinique spécialisée pour enfants autistes, *L'autisme aujourd'hui* (p. 13-52). Paris : Odile Jacob (Classe III)
- Lespinasse, J., Rethore, M. O., North, M. O., Bovier-Lapierre, M., Lundsteen, C., Fert-Ferrer, S., Bugge, M., et Kirchoff, M. (2004). Balanced complex chromosomal rearrangements (BCCR) with at least three chromosomes and three or more breakpoints : report of three new cases. *Ann Genet*, 47 (3), 315-324.
- Lespinasse, J., Rethore, M. O., North, M. O., Bovier-Lapierre, M., Lundsteen, C., Fert-Ferrer, S., Bugge, M., et Kirchoff, M. (2004). Balanced complex chromosomal rearrangements (BCCR) with at least three chromosomes and three or more breakpoints : report of three new cases. *Ann Genet*, 47 (3), 315-324.

- Lord, C. (2000). 2-year-old boy who has been diagnosed with autism. *J Autism Dev Disord*, 30 (3), 265-266.
- Lord, C., et Volkmar, F. (2002). Genetics of childhood disorders : XLII. Autism, part 1 : Diagnosis and assessment in autistic spectrum disorders. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 41 (9), 1134-1136. (Classe III)
- Lord, C. (1997). Diagnostic instruments in autism spectrum disorders. In D. Cohen et Volkmar F (Eds.), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (2 ed., p. 460-483). New York : John Wiley et Sons.
- Lord, C., Pickles, A., McLennan, J., Rutter, M., Bregman, J., Folstein, S., Fombonne, E., Leboyer, M., et Minshew, N. (1997). Diagnosing autism : analyses of data from the Autism Diagnostic Interview. *J Autism Dev Disord*, 27 (5), 501-517.
- Lord, C., Rutter, M., Goode, S., Heemsbergen, J., Jordan, H., Mawhood, L., Schopler, E. (1989). Autism Diagnostic Observation Schedule : A standardized Observation of communicative and Social Behaviour. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 19, 185-212.
- Losche, G. (1990). Sensorimotor and action development in autistic children from infancy to early childhood. *J Child Psychol Psychiatry*, 31 (5), 749-761.
- Maestrini, E., Paul, A., Monaco, A. P., et Bailey, A. (2000). Identifying autism susceptibility genes. *Neuron*, 28 (1), 19-24. (Classe III)
- Magnusson, P., et Saemundsen, E. (2001). Prevalence of autism in Iceland. *J Autism Dev Disord*, 31 (2), 153-163.
- Mahoney, W. J., Szatmari, P., MacLean, J. E., Bryson, S. E., Bartolucci, G., Walter, S. D., Jones, M. B., et Zwaigenbaum, L. (1998). Reliability and accuracy of differentiating pervasive developmental disorder subtypes. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 37 (3), 278-285.
- Manning-Courtney, P., Brown, J., Molloy, C. A., Reinhold, J., Murray, D., Sorensen-Burnworth, R., Messerschmidt, T., et Kent, B. (2003). Diagnosis and treatment of autism spectrum disorders. *Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care*, 33 (9), 283-304. (Classe IIIb)
- Mayes, S. D., et Calhoun, S. L. (2001). Non-significance of early speech delay in children with autism and normal intelligence and implications for DSM-IV Asperger's disorder. *Autism*, 5 (1), 81-94.
- Mayes, S. D., et Calhoun, S. L. (2003). Analysis of WISC-III, Stanford-Binet :IV, and academic achievement test scores in children with autism. *J Autism Dev Disord*, 33 (3), 329-341. (Classe II)
- Michelotti, J., Charman, T., Slonims, V., et Baird, G. (2002). Follow-up of children with language delay and features of autism from preschool years to middle childhood. *Dev Med Child Neurol*, 44 (12), 812-819.
- Midence, K., et O'Neill, M. (1999). The experience of parents in the diagnosis of autism. *Autism*, 3 (3), 273-285. (Classe III)
- Mikhail, A. G., et King, B. H. (2001). Autism spectrum disorders : update of evaluation and treatment. *Curr Psychiatry Rep*, 3 (5), 361-365. (Classe IIIb)
- Ministère de la santé et de la protection sociale. (2004). *Plan Autisme 2005-2006 : un nouvel élan pour l'autisme*. Paris : Ministère de la santé et de la protection sociale. Available : http://www.handicap.gouv.fr/point_presse/doss_pr/autisme2005/sommaire.htm
- Ministère de L'Éducation nationale, de L'enseignement Supérieur et de la Recherche, ministère Des Solidarités, de la Santé et de la Famille, Secrétariat D'Etat Aux Personnes Handicapées. Circulaire interministérielle n° 2005-124 du 8 mars 2005 : politique de prise en charge des personnes atteintes d'autisme et de troubles envahissants du développement (TED). Bulletin Officiel Éducation nationale n° 15, I-XXVII du 2005-04-14 (NOR SANA0530104C)
- Morgan, S. B. (1984). Helping parents understand the diagnosis of autism. *J Dev Behav Pediatr*, 5 (2), 78-85. (abstract)
- Mottron, L., Fecteau, S. (2001). Les transformations développementales dans les troubles envahissants du développement sans déficience. *PRISME. Psychiatrie, recherche et intervention en santé mentale de l'enfant.*, 34, 140-151. (Classe III)
- Mount, R. H., Charman, T., Hastings, R. P., Reilly, S., et Cass, H. (2003). Features of autism in Rett syndrome and severe mental retardation. *J Autism Dev Disord*, 33 (4), 435-442. (Classe II)
- Nadel, J., et Potier, C. (2002). Imiter, imitez, il en restera toujours quelque chose : le statut développemental de l'imitation dans le cas d'autisme. *Enfance*, 1, 76-85.
- Nash, P. L., et Coury, D. L. (2003). Screening tools assist with diagnosis of autistic spectrum disorders. *Pediatr Ann*, 32 (10), 664-670. (Classe III)
- Neville, B. G. R. (1999). COMMENTARY :Magnetoencephalographic Patterns of Epileptiform Activity in Children With Regressive Autism Spectrum Disorders. *Pediatrics*, 104 (3 september), 558-559. (Classe II)

- New York State Department of Health – Early Intervention Program. (1999). *Clinical Practice Guideline, Report of the Recommendations, Autism/Pervasive Developmental Disorders, Assessment and Intervention for Young Children (Age 0-3 Years)* Available : <http://www.health.state.ny.us/nysdoh/eip/autism/>.
- Newbury, D. F., Bonora, E., Lamb, J. A., Fisher, S. E., Lai, C. S., Baird, G., Jannoun, L., Slonims, V., Stott, C. M., Merricks, M. J., Bolton, P. F., Bailey, A. J., et Monaco, A. P. (2002). FOXP2 is not a major susceptibility gene for autism or specific language impairment. *Am J Hum Genet*, 70 (5), 1318-1327. Epub 2002 Mar 1313.
- Newson, E., Le Marechal, K., et David, C. (2003). Pathological demand avoidance syndrome : a necessary distinction within the pervasive developmental disorders. *Arch Dis Child*, 88 (7), 595-600. (Classe III)
- Nordin, V., Gillberg, C., et Nyden, A. (1998). The Swedish version of the Childhood Autism Rating Scale in a clinical setting. *J Autism Dev Disord*, 28 (1), 69-75. (Classe IIb)
- Noterdaeme, M., Mildenberger, K., Sitter, S., et Amorosa, H. (2002). Parent information and direct observation in the diagnosis of pervasive and specific developmental disorders. *Autism*, 6 (2), 159-168. (Classe II)
- Ohnishi, T., Matsuda, H., Hashimoto, T., Kunihiro, T., Nishikawa, M., Uema, T., et Sasaki, M. (2000). Abnormal regional cerebral blood flow in childhood autism. *Brain*, 123 (Pt 9), 1838-1844.
- Pace, B., Lynn, C., et Glass, R. M. (2001). Autistic Disorder. *The Journal of the American Medical Association*, 285 (13), 1798. (-)
- Parquet, P. J., Bursztein, C., et Golse, B. (1989). *Soinger, éduquer l'enfant autiste ? : un colloque imaginaire*. Paris : Masson.
- Park, R. J., et Bolton, P. F. (2001). Pervasive developmental disorder and obstetric complications in children and adolescents with tuberous sclerosis. *Autism*, 5 (3), 237-248. (-)
- Pearlman-Avniot, S., et Eviatar, Z. (2002). Narrative analysis in developmental social and linguistic pathologies : dissociation between emotional and informational language use. *Brain Cogn*, 48 (2-3), 494-499. (abstract)
- Perry, D. W., Marston, G. M., Hinder, S. A., Munden, A. C., et Roy, A. (2001). The phenomenology of depressive illness in people with a learning disability and autism. *Autism*, 5 (3), 265-275. (Classe III)
- Petty, L. K., Ornitz, E. M., Michelman, J. D., et Zimmerman, E. G. (1984). Autistic children who become schizophrenic. *Arch Gen Psychiatry*, 41 (2), 129-135.
- Pierce, K., et Courchesne, E. (2001). Evidence for a cerebellar role in reduced exploration and stereotyped behavior in autism. *Biol Psychiatry*, 49 (8), 655-664.
- Poirier, N., et Forget, J. (1998). [Diagnostic criteria of autism and Asperger's syndrome : similarities and differences]. *Sante Ment Que*, 23 (1), 130-148. (Classe III)
- Powell, J. E., Edwards, A., Edwards, M., Pandit, B. S., Sungum-Paliwal, S. R., et Whitehouse, W. (2000). Changes in the incidence of childhood autism and other autistic spectrum disorders in preschool children from two areas of the West Midlands, UK. *Dev Med Child Neurol*, 42 (9), 624-628.
- Prior, M. (2003). Is there an increase in the prevalence of autism spectrum disorders ? *J Paediatr Child Health*, 39 (2), 81-82. (-)
- Pry, R., et Guillain, A. (2000). Autismes et fonctionnements psychologiques. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence*, 48 (6), 407-415. (Classe II)
- Raja, M., et Azzoni, A. (2001). Asperger's disorder in the emergency psychiatric setting. *Gen Hosp Psychiatry*, 23 (5), 285-293. (Classe III)
- Rapin, I. (2003). Value and limitations of preschool cognitive tests, with an emphasis on longitudinal study of children on the autistic spectrum. *Brain Dev*, 25 (8), 546-548. (Classe III)
- Rellini E, Tortolani D, Trillo S, Carbone S, Montecchi F (2004). Childhood Autism Rating Scale (CARS) and Autism Behavior Checklist (ABC) correspondence and conflicts with DSM-IV criteria in diagnosis of autism. *J Autism Dev Disord*, Dec ;34 (6) :703-8.
- Rice, C., Schendel, D., Cunniff, C., et Doernberg, N. (2004). Public health monitoring of developmental disabilities with a focus on the autism spectrum disorders. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 125 (1), 22-27.
- Rogé B. (1989). *Adaptation française de l'échelle d'évaluation de l'autisme infantile (C.A.R.S.)*. Issy-les-Moulineaux : Editions d'Applications psychotechniques.
- Rogers, S. J. (2001). Diagnosis of autism before the Age of 3. *International Review of Research in Mental Retardation*, 23, 1-31. (Classe III)
- Rogers, S. J. (2004). Developmental regression in autism spectrum disorders. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*, 10 (2), 139-143. (Classe III)

- Rumeau-Rouquette, C., Grandjean, H., Cans, C., du Mazaubrun, C., et Verrier, A. (1997). Prevalence and time trends of disabilities in school-age children. *Int J Epidemiol*, 26 (1), 137-145.
- Rumsey, J. M., et Ernst, M. (2000). Functional neuroimaging of autistic disorders. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*, 6 (3), 171-179. (Classe III)
- Rutter, M. (2000). Genetic studies of autism : from the 1970s into the millennium. *J Abnorm Child Psychol*, 28 (1), 3-14.
- Saudubray JM, et Charpentier C. (1995). Clinical phenotypes : diagnosis, algorithms. In Scriver CR et Beaudet AL et Sly WS et ValleD (Eds.), *The metabolic and molecular bases of inherited disease* (7 ed., p. 367) : McGraw-Hill.
- Schuster, M. A., Duan, N., Regalado, M., et Klein, D. J. (2000). Anticipatory guidance : what information do parents receive ? What information do they want ? *Arch Pediatr Adolesc Med*, 154 (12), 1191-1198.
- Seegmuller, C., Gras-Vincendon A., Bursztejn, C., Veyrat, Mises, et Lecuyer. (2000). Intérêt diagnostique des épreuves de théorie de l'esprit dans les troubles envahissants du développement. Discussion. *Annales médico-psychologiques.*, 158 (7), 577 – 580.
- Sheinkopf, S. J., Mundy, P., Oller, D. K., et Steffens, M. (2000). Vocal atypicalities of preverbal autistic children. *J Autism Dev Disord*, 30 (4), 345-354. (Classe II)
- Sivberg, B. (2003). Parents' detection of early signs in their children having an autistic spectrum disorder. *J Pediatr Nurs*, 18 (6), 433-439. (Classe II)
- Skoyles, J. R. (2002). Is autism due to cerebral-cerebellum disconnection ? *Med Hypotheses*, 58 (4), 332-336.
- Smeeth, L., Cook, C., Fombonne, E., Heavey, L., Rodrigues, L. C., Smith, P. G., et Hall, A. J. (2004). MMR vaccination and pervasive developmental disorders : a case-control study. *Lancet*, 364 (9438), 963-969. (Classe II)
- Sperry, L. A., et Symons, F. J. (2003). Maternal judgments of intentionality in young children with autism : the effects of diagnostic information and stereotyped behavior. *J Autism Dev Disord*, 33 (3), 281-287. (Classe III)
- Sporn, A. L., Addington, A. M., Gogtay, N., Ordonez, A. E., Gornick, M., Clasen, L., Greenstein, D., Tossell, J. W., Gochman, P., Lenane, M., Sharp, W. S., Straub, R. E., et Rapoport, J. L. (2004). Pervasive developmental disorder and childhood-onset schizophrenia : comorbid disorder or a phenotypic variant of a very early onset illness ? *Biol Psychiatry*, 55 (10), 989-994. (Classe II)
- Steffenburg, S., Steffenburg, U., et Gillberg, C. (2003). Autism spectrum disorders in children with active epilepsy and learning disability : comorbidity, pre- and perinatal background, and seizure characteristics. *Dev Med Child Neurol*, 45 (11), 724-730.
- Stein, M. T. (2002). "Not listening, stubborn, and problems with sleeping" – interpreting a parent's concerns at a 3 year old's health supervision visit. *J Dev Behav Pediatr*, 23 (2), 96-98 ; discussion 98-101. (Classe III)
- Stone, W. L., Ousley, O. Y., Hepburn, S. L., Hogan, K. L., et Brown, C. S. (1999). Patterns of adaptive behavior in very young children with autism. *Am J Ment Retard*, 104 (2), 187-199. (Classe II)
- Stone, R. L., Aimi, J., Barshop, B. A., Jaeken, J., Van den Berghe, G., Zalkin, H., et Dixon, J. E. (1992). A mutation in adenylosuccinate lyase associated with mental retardation and autistic features. *Nat Genet*, 1 (1), 59-63.
- Szatmari, P., Zwaigenbaum, L., et Bryson, S. (2004). Conducting genetic epidemiology studies of autism spectrum disorders : issues in matching. *J Autism Dev Disord*, 34 (1), 49-57. (Classe III)
- Tanguay, P. E. (2000). Pervasive developmental disorders : a 10-year review. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 39 (9), 1079-1095. (Classe IIIb)
- Teitelbaum, P., Teitelbaum, O., Nye, J., Fryman, J., et Maurer, R. G. (1998). Movement analysis in infancy may be useful for early diagnosis of autism. *Proc Natl Acad Sci U S A*, 95 (23), 13982-13987. (Classe III)
- Teunisse, J. P., Cools, A. R., van Spaendonck, K. P., Aerts, F. H., et Berger, H. J. (2001). Cognitive styles in high-functioning adolescents with autistic disorder. *J Autism Dev Disord*, 31 (1), 55-66. (Classe II)
- Tidmarsh, L., et Volkmar, F. R. (2003). Diagnosis and epidemiology of autism spectrum disorders. *Can J Psychiatry*, 48 (8), 517-525. (Classe IIIb)
- Tobing, L. E., et Glenwick, D. S. (2002). Relation of the childhood autism rating scale-parent version to diagnosis, stress, and age. *Res Dev Disabil*, 23 (3), 211-223. (Classe II)

- Tolbert, L., Brown, R., Fowler, P., et Parsons, D. (2001). Brief report : Lack of correlation between age of symptom onset and contemporaneous presentation. *J Autism Dev Disord*, 31 (2), 241-245. (Classe II)
- Townsend, J., Westerfield, M., Leaver, E., Makeig, S., Jung, T., Pierce, K., et Courchesne, E. (2001). Event-related brain response abnormalities in autism : evidence for impaired cerebello-frontal spatial attention networks. *Brain Res Cogn Brain Res*, 11 (1), 127-145.
- Trillingsgaard A, Ulsted Sorensen E, Nemeč G, Jorgensen M. (2005) What distinguishes autism spectrum disorders from other developmental disorders before the age of four years ? *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2005 Mar ;14 (2) :65-72.
- Tsatsanis, K. D., Dartnall, N., Cicchetti, D., Sparrow, S. S., Klin, A., et Volkmar, F. R. (2003). Concurrent validity and classification accuracy of the Leiter and Leiter-R in low-functioning children with autism. *J Autism Dev Disord*, 33 (1), 23-30. (abstract)
- Tsatsanis, K. D., Rourke, B. P., Klin, A., Volkmar, F. R., Cicchetti, D., et Schultz, R. T. (2003). Reduced thalamic volume in high-functioning individuals with autism. *Biol Psychiatry*, 53 (2), 121-129.
- Tuchman, R. (2003). Autism. *Neurol Clin*, 21 (4), 915-932, viii.
- Uldall, P., Sahlholdt, L., et Alving, J. (2000). Landau-Kleffner syndrome with onset at 18 months and an initial diagnosis of pervasive developmental disorder. *Eur J Paediatr Neurol*, 4 (2), 81-86.
- UNAPEI. (1999). *Livre blanc : les personnes autistes accueillies dans les établissements affiliés à l'UNAPEI*. Paris : UNAPEI.
- Vig, S., et Jedrysek, E. (1999). Autistic features in young children with significant cognitive impairment : autism or mental retardation ? *J Autism Dev Disord*, 29 (3), 235-248. (Classe III)
- Vivies, J., Varet, F., et Inspection générale des Affaires Sociales (IGAS). (1994). *Prise en charge des enfants et adolescents autistes Rapport de l'IGAS, N° 94099*. Paris : Inspection générale des Affaires Sociales (IGAS).
- Voigt, R. G., Childers, D. O., Dickerson, C. L., Juhn, Y. J., Reynolds, A. M., Rodriguez, D. L., et Brown, F. R. (2000). Early pediatric neurodevelopmental profile of children with autistic spectrum disorders. *Clin Pediatr (Phila)*, 39 (11), 663-668.
- Volkmar F, Cook EH Jr, Pomeroy J, Realmuto G, Tanguay P. (1999) Practice parameters for the assessment and treatment of children, adolescents, and adults with autism and other pervasive developmental disorders. American Academy of Child and Adolescent Psychiatry Working Group on Quality Issues. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. Dec ;38 (12 Suppl) :32S-54S. Review. Erratum in : *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2000 Jul ;39 (7) :938.
- Volkmar F, Cook E Jr, Pomeroy J, Realmuto G, Tanguay P. (1999) Summary of the Practice Parameters for the Assessment and Treatment of Children, Adolescents, and Adults with Autism and other Pervasive Developmental Disorders. American Academy of Child and Adolescent Psychiatry. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. Dec ;38 (12) :1611-6.
- Volkmar, F., Klin, A., et Cohen, D. (1997). Diagnosis and classification of autism and related conditions : consensus and issues. In D. C. F. Volkmar (Ed.), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders*. (2nd ed.). New York : Wiley.
- Wailer, S. A., Armstrong, K. J., McGrath, A. M., et Sullivan, C. L. (1999). A review of the diagnostic methods reported in the Journal of Autism and Developmental Disorders. *J Autism Dev Disord*, 29 (6), 485-490. (Classe III)
- Waiter, G. D., Williams, J. H., Murray, A. D., Gilchrist, A., Perrett, D. I., et Whiten, A. (2004). A voxel-based investigation of brain structure in male adolescents with autistic spectrum disorder. *Neuroimage*, 22 (2), 619-625.
- Wakschlag, L. S., et Leventhal, B. L. (1996). Consultation with young autistic children and their families. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 35 (7), 963-965. (Classe III)
- Wallace, G. L., et Treffert, D. A. (2004). Head size and autism. *Lancet*, 363 (9414), 1003-1004. (-)
- Waller, S. A., Armstrong, K. J., McGrath, A. M., et Sullivan, C. L. (1999). A review of the diagnostic methods reported in the Journal of Autism and Developmental Disorders. *J Autism Dev Disord*, 29 (6), 485-490. (Classe III)
- Ward, P. E. (2000). Potential diagnostic aids for abnormal fatty acid metabolism in a range of neurodevelopmental disorders. *Prostaglandins Leukot Essent Fatty Acids*, 63 (1-2), 65-68.
- Weber, A. M., Egelhoff, J. C., McKellop, J. M., et Franz, D. N. (2000). Autism and the cerebellum : evidence from tuberous sclerosis. *J Autism Dev Disord*, 30 (6), 511-517.
- Welsh, J., Ahn, E., et Placantonakis, D. (In Press). Is autism due to brain desynchronization ? *International Journal of Developmental Neuroscience*.

- Whitehead, L. C., et Gosling, V. (2003). Parent's perceptions of interactions with health professionals in the pathway to gaining a diagnosis of tuberous sclerosis (TS) and beyond. *Res Dev Disabil*, 24 (2), 109-119.
- Whiteley, P. (2004). Developmental, behavioural and somatic factors in pervasive developmental disorders : preliminary analysis. *Child Care Health Dev*, 30 (1), 5-11. (Classe II)
- Willemsen-Swinkels, S. H., et Buitelaar, J. K. (2002). The autistic spectrum : subgroups, boundaries, and treatment. *Psychiatr Clin North Am*, 25 (4), 811-836.
- Willemsen-Swinkels, S. H., Buitelaar, J. K., et van Engeland, H. (2001). Is 18 months too early for the Chat ? *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 40 (7), 737-738. (-)
- Willemsen-Swinkels, S., Buitelaar, J., Dietz, C., Van Daalen, E., et Van Engeland, H. (2001). *Screening instrument for the early detection of autism at 14 months*. Paper presented at the the Society for Research in Child Development ; April, 2001, Minneapolis (MN).
- Wing, L., Yeates, S. R., Brierley, L. M., et Gould, J. (1976). The prevalence of early childhood autism : comparison of administrative and epidemiological studies. *Psychol Med*, 6 (1), 89-100.
- Wong, V., Hui, L. H., Lee, W. C., Leung, L. S., Ho, P. K., Lau, W. L., Fung, C. W., et Chung, B. (2004). A modified screening tool for autism (Checklist for autism in Toddlers [Chat-23]) for Chinese children. *Pediatrics*, 114 (2), e166-176. (Classe I)
- Yardin, C., Esclaire, F., Laroche, C., Terro, F., Barthe, D., Bonnefont, J. P., et Gilbert, B. (2002). Should the chromosome region 15q11q13 be tested systematically by FISH in the case of an autistic-like syndrome ? *Clin Genet*, 61 (4), 310-313.
- Zakian, A., Lenoir, P., et Sauvage, D. (1999). Autisme de l'enfant diagnostic. (*La Revue du praticien*, 49 (16), 1825 – 1829.
- Zilbovicius, M., Boddaert, N., Belin, P., Poline, J. B., Remy, P., Mangin, J. F., Thivard, L., Barthelemy, C., et Samson, Y. (2000). Temporal lobe dysfunction in childhood autism : a PET study. Positron emission tomography. *Am J Psychiatry*, 157 (12), 1988-1993.
- Zwaigenbaum, L. (2001). Autistic spectrum disorders in preschool children. *Can Fam Physician*, 47, 2037-2042. (Classe III)

ANNEXES

ANNEXE 1 : Liste des tableaux et des figures

ANNEXE 2 : Autres questionnaires et échelles de dépistage des troubles et retards de développement général

ANNEXE 3 : Glossaire des abréviations et termes utilisés

ANNEXE 4 : Rapports d'experts

ANNEXE 5 : liste des outils pour le dépistage et le diagnostic de l'autisme et leurs éditeurs

ANNEXE 6 : Outils pour le dépistage et le diagnostic de l'autisme reproduits avec l'aimable autorisation des auteurs

ANNEXE 7 : Coordonnées des centres de ressources autisme et leur documentation

ANNEXE 8 : Coordonnées des centres de ressources autisme en cours de création ou en projet

ANNEXE 9 : Associations d'usagers fédératives

ANNEXE 10 : Adresses Internet utiles

ANNEXE 1 : Liste des tableaux et des figures

TABLEAUX

TABLEAU 1 : ÉTUDES ÉPIDÉMIOLOGIQUES SUR LA PRÉVALENCE DE L'AUTISME ET DES TED	23
TABLEAU 2 : CRITÈRES DE LA CIM10 POUR L'AUTISME INFANTILE	25
TABLEAU 3 : LES CLASSIFICATIONS DE L'AUTISME ET DES TED.....	38
TABLEAU 4 : LES CATÉGORIES DES TED	42
TABLEAU 5 : CHRONOLOGIE DU DÉVELOPPEMENT TYPIQUE DE LA SOCIALISATION ET DE LA COMMUNICATION	69
TABLEAU 6 : SIGNES DEVANT ATTIRER L'ATTENTION.....	70
TABLEAU 7 : RÉSUMÉ D'ÉTUDES SUR L'ÂGE DE DÉBUT DES TED ET L'ÂGE AU DIAGNOSTIC	72
TABLEAU 8 : LES SIGNES PRÉCOCES DU RISQUE AUTISTIQUE	74
TABLEAU 9 : SIGNES D'ALERTE DEVANT FAIRE ENVISAGER LA PRÉSENCE D'UN TED	80
TABLEAU 10 : NIVEAUX DE RISQUE D'AUTISME À LA CHAT	89
TABLEAU 11 : ÎTEMS DE LA CHAT	89
TABLEAU 12 : SENSIBILITÉ ET SPÉCIFICITÉ DE LA CHAT SELON LE RISQUE D'AUTISME	89

FIGURES

FIGURE 1 : TROUBLES DU SPECTRE AUTISTIQUE	27
FIGURE 2 : ALGORITHME DÉCISIONNEL POUR LES JEUNES ENFANTS	67

ANNEXE 2 : Autres questionnaires et échelles de dépistage des troubles et retards de développement général

La plupart des outils présentés ci-dessous sont standardisés, validés et présentent une sensibilité et une spécificité suffisantes pour être utilisés pour le dépistage (**Glascoc et Shapiro, 2004**). La plupart reposent sur des questions posées aux parents qui sont des sources d'informations particulièrement utiles pour le dépistage. Ces outils augmentent de 3 à 4 fois le taux de détection des enfants qui présentent des problèmes du développement. Il faut savoir que même les faux positifs ont tendance à être des enfants dont le fonctionnement est « limite » au plan du langage, de l'intelligence ou des performances académiques et dont la surveillance est importante (**Glascoc 2000**). Ces outils sont disponibles principalement en version anglaise et très peu sont édités en français.

- **Outils basés sur des questionnaires parentaux :**

- **Parent's Evaluation of Development Status (PEDS – 127) :** Il s'agit d'un outil validé pour le dépistage et la surveillance des enfants de moins de 8 ans. Il est conçu comme un questionnaire à 10 items centrés sur différents domaines du développement de l'enfant et auxquels les parents peuvent répondre en deux minutes quand ils sont dans la salle d'attente (**128**). Il a été validé aux États-Unis où il est largement utilisé (**126**). Sa sensibilité et sa spécificité atteignent respectivement (avec quelques variations selon l'âge des enfants) 79 % et 80 %. Certaines préoccupations parentales sont apparues très prédictives de la présence ou non de problèmes de développement dans une tranche d'âge donnée. Les résultats du PEDS obtenus en additionnant le nombre de préoccupations des parents, permettent de définir l'importance du risque (élevé, modéré ou faible) de problèmes de développement et d'orienter la décision du clinicien vers les possibilités suivantes : 1) demande d'avis spécialisé ou 2) deuxième passation d'un test de dépistage ou 3) temporisation avec juste une surveillance du développement de l'enfant ou 4) rassurer les parents.
- **Infant Development Inventory :** Il concerne les enfants de 3 à 18 mois. Les parents complètent ce questionnaire (60 questions en oui/non) généralement en 10 minutes. Cet outil est validé avec une sensibilité et une spécificité qui sont respectivement de 75 % et 70 %.
- **Infant-todler Check-list for Language and Communication :** Elle se présente sous la forme de 24 questions à choix multiples posées aux parents d'enfants de 6 à 24 mois qui y répondent généralement en 10 minutes. Elle est destinée au dépistage du retard de langage qui est considéré comme un marqueur important du développement atypique. Cet outil est validé avec une sensibilité de 78 % et une spécificité de 84 %.

- **Outils basés sur l'observation directe du comportement de l'enfant :**
 - **Brigance Infant and Toddler screens.** Il s'agit d'un outil de dépistage chez les enfants de moins de 2 ans, simple, rapide (10 minutes) et validé dont la sensibilité, la spécificité, la fidélité test/re-test et la fidélité interjuge sont respectivement de 77 %, 86 %, 98 % et 99 %. Cet outil est utilisable par différentes catégories de professionnels sous la forme d'un questionnaire (ou d'une interview) parental et/ou d'une observation directe de l'enfant. Les domaines examinés concernent la motricité, le langage, l'autonomie et le comportement socioémotionnel de l'enfant (130).
 - **La grille d'évitement relationnel du nourrisson (GERN, 251).** Elle regroupe un ensemble de signes dont le repérage fait appel à des niveaux d'observation différents dans une approche interactionnelle. Elle est proposée chez des enfants de moins de 30 mois avec pour objet d'examiner la dimension relationnelle. Il ne s'agit pas d'un outil spécifique à l'autisme. Il n'y a pas d'étude de validation de cet outil français.

ANNEXE 3 : Glossaire des abréviations et termes utilisés

ABC	=	Aberrant behavior check-list
ADBB	=	Alarme détresse bébé
ADI (R)	=	Autism diagnostic interview (revised)
ADOS	=	Autism diagnostic observation schedule
ASD	=	Autism spectrum disorders
ASDI	=	Asperger syndrome diagnostic interview
ASDS	=	Asperger syndrome diagnostic scale
ASQ	=	Autism spectrum questionnaire
ASSQ	=	Screening questionnaire for asperger syndrome and other high-functioning autism spectrum disorders
BECS	=	Batterie d'évaluation du développement cognitif et social
CAMSP	=	Centre d'action médico-sociale précoce
CARS	=	Childhood autism rating scale
CAST	=	Childhood Asperger syndrome test
CBCL	=	Child behavior check-list
CFTMEA	=	Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent
Chat	=	Check-list for autism in toddlers
CIM	=	Classification internationale des maladies
CRA	=	Centre de ressources autisme
DSM	=	Diagnostic and statistical manual of mental disorders
ÉCA-R	=	Évaluation des comportements autistiques révisée
ECSP	=	Échelle de communication sociale précoce
EEG	=	Électroencéphalogramme
ESCS	=	Early social communication scales
GARS	=	Gilliam autism rating scale
IRM	=	Imagerie par résonance magnétique
OEC	=	Otoémission cochléaire
PDDST	=	Pervasive developmental disorder screening test
PEA	=	Potentiel évoqué auditif
PEDS	=	Parent's evaluation of development status
PEP-R	=	Profil psychoéducatif révisé
PIA-CV	=	Parent interview for autism-clinical version
PMI	=	Protection maternelle infantile
QDC	=	Questionnaire sur le développement de la communication
QIT	=	Quotient intellectuel total
QIV	=	Quotient intellectuel verbal
ROC	=	Réflexes d'orientation conditionnée
SPECT	=	Single photon emission computed tomography
STAT	=	Screening tool for autism in two-year-olds
STB	=	Sclérose tubéreuse de Bourneville
TED	=	Trouble envahissant du développement
TOC	=	Trouble obsessionnel compulsif
VABS	=	Vineland adaptive behavior scale

ANNEXE 4 : Rapports d'experts

Vers la mise en place en France de recommandations pour la pratique clinique du diagnostic de l'autisme et des TED

Audition de la Fédération française Sésame-Autisme
par la Fédération française de psychiatrie
11 février 2005

Notre contribution en tant qu'expert ne portera que sur les sujets en rapport avec les buts de l'association familiale pour l'essentiel aujourd'hui, qui :

- défend la famille et a pu mesurer au fil des années la manière dont le diagnostic a été présenté et les répercussions sur celles-ci ;
- interroge les personnes qualifiées (professionnels de santé, chercheurs, professionnels de la prise en charge, etc.) pour s'assurer que leur démarche soit la plus objective possible (rôle du « candide ») ;
- au travers des prises en charge dans les établissements gérés par elles s'est posé des questions sur la continuité et la cohérence des interventions auprès des personnes autistes (pour ce 3^e point, nous avons organisé un débat au sein du réseau Sésame réunissant parents et professionnels de nos établissements sur les questions qui nous ont été posées le 24 janvier dernier).

1) – Nous observons que dans le courrier qui nous est adressé, le vocabulaire change parfois et qu'on emploie tantôt le mot « dépistage », tantôt le mot « diagnostic »

On aurait intérêt à se mettre d'accord sur la définition que le rapport donnera aux mots suivants : diagnostic, dépistage (de l'autisme, c'est-à-dire un prédiagnostic ou dépistage de toutes les anomalies du développement de l'enfant...), évaluation (de quoi ? des potentialités, de la sévérité de l'atteinte autistique, d'un pronostic d'évolution ?...).

2) – En tout état de cause, la question du diagnostic ne peut être séparée des autres questions concernant l'autisme. Le rapport devra affirmer qu'il n'est qu'une étape et que d'autres consensus devront être recherchés sur les autres questions (prise en charge précoce, prise en charge des enfants, adolescents et adultes, etc.).

3) – Sur ce sujet aussi complexe, il est plus facile de commencer par dire ce que nous ne voulons plus ou ne souhaitons pas :

- a) - ce que nous ne voulons plus ; un diagnostic jamais dit (ou avec des sous-entendus) ou indéfiniment reporté.

Si la littérature scientifique, ou un consensus fort, permettait d'indiquer la date (par exemple 2 ans et demi ou 3 ans) où un diagnostic fiable peut être donné, ce serait un gros progrès. Les familles dans leur majorité le souhaitent.

L'idée que de dire les choses figeaient la situation ne correspond pas à la manière dont beaucoup de familles réagissent. Les parents, informés correctement (voir la suite) seront mieux armés pour faire face à la situation. La question du diagnostic de l'autisme de leur enfant concerne les parents (à l'âge de la petite enfance) ; dans une première approche, on serait tenté de dire que la présence du très jeune enfant à l'annonce du diagnostic n'est pas souhaitable.

Cette annonce du diagnostic doit être franche et directe et s'accompagner d'informations. Le rôle des personnes qui portent le diagnostic (ou posent ?) est un rôle actif et exigeant. Nous ne voulons plus de la situation que trop de parents ont connue : le **silence** du médecin psychiatre installant la famille dans une situation de fait de psychothérapie d'inspiration analytique ; c'est le médecin qui informe la famille sur l'autisme et non la famille qui tente de dire au médecin ce qui se serait passé en expliquant l'autisme !

Plus récemment, d'autres pratiques se sont mises en place qui ne nous satisfont guère :

- des diagnostics « sauvages », c'est-à-dire par des personnes qui ne font que cela, pour satisfaire une demande de familles (ce qui peut être louable), mais en laissant les familles se débrouiller pour gérer la situation créée (c'est-à-dire la souffrance familiale et la question de la prise en charge) ;
- des examens complémentaires (test génétique, imagerie cérébrale...) confiés à des spécialistes qui ne communiquent pas entre eux. Les familles doivent clairement savoir ce qui est de l'ordre de la recherche (c'est parfois le cas en génétique) et ce qui est de l'ordre des informations nécessaires sur la pathologie de leur enfant.

On peut tout de suite en tirer deux conclusions :

- la nécessité d'un médecin référent de diagnostic qui coordonne les tests et les examens et qui sera l'interlocuteur de la famille pour l'annonce du diagnostic ;
- la nécessité pour ce médecin soit de passer le relais à un centre chargé de la recherche et de la prise en charge immédiate (situation moyennement satisfaisante) soit d'assurer pour une durée longue l'accompagnement de la famille et la recherche de meilleurs services de prises en charge.

4) – L'information qui accompagne le diagnostic est aussi importante que le diagnostic lui-même.

On peut tenter de lister les informations qui nécessairement doivent être fournies aux familles au cours de la démarche qui aboutit à l'annonce du diagnostic.

- a) Comment peut-on faire le diagnostic de l'autisme ?

Cela suppose de bien définir le sens du mot « diagnostic » dans le cas de l'autisme. Il est nécessaire d'indiquer que le fait de présenter un certain nombre de manifestations (« les symptômes ») permet de dire qu'une personne a un syndrome, mais qu'en aucun cas le diagnostic ne sous-entend aujourd'hui que l'on puisse l'associer à une cause unique.

Or, c'est là que le bât blesse. Car la famille, légitimement, est venue consulter le plus souvent pour connaître autant l'origine de la pathologie que pour se voir attribuer une simple étiquette.

Donc, il faut travailler ce malentendu consubstantiel à toute demande de diagnostic médical. De la même façon, la demande porte sur le pronostic et les traitements possibles.

- b) Un certain nombre d'attitudes médicales vont permettre à la famille de dépasser ce stade.

→ tout doit être mis en œuvre pour déculpabiliser les familles (culpabilité primaire de tout parent qui a un enfant malade ou handicapé ou secondaire liée aux représentations de l'autisme dans l'opinion ou chez certains professionnels...).

Une bonne « information » scientifique faite par le médecin sur l'état des connaissances actuelles des causes de la maladie et les orientations de la recherche est de nature à soulager de manière importante les familles.

→ Rassurer la famille en soulignant que tout n'est pas joué à 3 ans et en montrant l'intérêt, mais aussi la limite du diagnostic lui-même. L'habileté du médecin se mesurera dans sa capacité à expliquer qu'un autiste le restera sans doute toute sa vie (donc que la personne présentera des particularités tout au long de son existence), mais que son évolution dépendra de très nombreux paramètres, certains connus, d'autres encore inconnus.

→ Une information sur le « spectre autistique » et sur les troubles envahissants du développement est indispensable. En effet, les familles sont aujourd'hui confrontées à une très grande variété de représentations de l'autisme, véhiculée en particulier par les médias (certains reportages ou certains articles présentent des autistes « légers » bien intégrés à l'école, d'autres montrent des enfants, adolescents ou adultes, très perturbés et très déficitaires).

Nous **suggérons**, dans un souci d'harmonisation et de consensus, que soit élaboré un **livret** informatif qui serait remis aux familles au moment du diagnostic. En effet, beaucoup de familles sont désorientées par des visions extrêmes de l'autisme : d'un côté, certains présentent l'autisme comme une simple particularité cognitive, une simple différence par rapport à une norme statistique (le handicap vient alors de la société qui n'a pas appris le mode de communication des autistes), alors que d'autres la définissent comme une maladie mentale (cette représentation induit alors dans les familles un sentiment de honte).

Ce livret pourrait être rédigé sous la forme des questions-réponses.

Rassurer la famille en soulignant que tout n'est pas joué à 3 ans et en montrant l'intérêt, mais aussi la limite du diagnostic lui-même. L'habileté du médecin se mesurera dans sa capacité à expliquer qu'un autiste le restera sans doute toute sa vie (donc que la personne présentera des particularités tout au long de son existence).

- c) Pour être crédibles dans le monde d'aujourd'hui (vulgarisation des connaissances médicales, utilisation d'Internet, etc.) le médecin devra conduire un dialogue sur les bases d'un véritable partenariat. Cela suppose donc que le médecin rentre lui-même dans un processus de formation continue.

Tout cela suppose une véritable « révolution » (au sens physique du terme) dans certaines attitudes médicales. Comme dans d'autres branches de la médecine, on demandera au médecin de savoir expliquer (pédagogie), de faire preuve d'humilité (syndrome du patron médical) devant l'évolution des connaissances, et d'abandonner parfois aussi des postures de « gourous ».

5) – L'information est une chose. L'accompagnement humain du diagnostic en est une autre, et la dimension psychologique de l'effet du diagnostic sur la famille ainsi que le soutien à apporter à la famille devra être pris en compte :

- a) le diagnostic se prépare ; il ne peut être balancé à la tête de la famille dans un seul entretien. La durée de cette phase de travail et de préparation variera avec l'âge de l'enfant (chez un adulte, non diagnostiqué, mais dont la famille est préparée depuis longtemps, la durée pourra être brève).

- b) le médecin doit faire preuve de beaucoup d'empathie pour aider la famille à faire le deuil de l'enfant idéal. Or, dans le cas de l'autisme en particulier, la tendance de la médecine moderne à devenir l'affaire de spécialistes très pointus dans la technique particulière devra être contrebalancée.

- c) les répercussions du diagnostic se feront ressentir sur l'ensemble de la famille : le couple parental, mais aussi la fratrie, voire les ascendants.

La dimension familiale (mais aussi sociale : les amis, la profession) du diagnostic devra être prise en compte.

- d) enfin, une véritable **guidance** de la famille devra être mise en place (voir la suite).

6) – La nécessité d'un travail de partenariat devra se mettre en place pour la prise en charge familiale de l'enfant autiste.

Vivre avec un enfant autiste au quotidien est une source de questionnements et de difficultés permanents.

Beaucoup de familles de Sésame-Autisme ont témoigné du fait que la représentation qu'on se faisait de l'autisme il y a 20 et 30 ans les a amenées à être parfois brutales avec leur enfant.

Plus ou moins on disait aux familles : « *il peut, mais ne veut pas, attendez qu'il se décide* » ; ce discours ne pouvait qu'amener la famille au rejet et à l'intolérance.

Aujourd'hui, on mesure mieux à quel point l'enfant autiste est entravé par ses difficultés propres dans les domaines de la cognition, de la communication, dans son développement.

On se rend compte également de ses efforts pour progresser, ce qui conduit à des observations plus fines et à une meilleure acceptation.

Les familles sont mieux écoutées. On reconnaît que les familles sont expertes de leur enfant.

Partout, on parle de partenariat. Encore faut-il s'entendre sur le mot et en tirer les conséquences. Nous demandons que chacun joue son rôle ; les familles doivent être écoutées, mais aussi aidées.

Il doit y avoir des allers et retours permanents. Les professionnels doivent également proposer des réponses aux multiples questions des familles dans tous les domaines de la vie : agitation, insomnie, propreté, angoisses, etc.

Tout cela demande qu'on y consacre beaucoup de temps si l'on ne veut pas que le partenariat ne soit qu'un simulacre.

7) – La prise en charge précoce

Annoncer un diagnostic et ne pas proposer aussitôt la mise en place de solution (s) de prise en charge ne serait qu'une duperie.

Chacun sait que la carence des prises en charge précoce est connue et que les différents intervenants (en psychomotricité, orthophonie, psychologie, rééducation...) sont en nombre dramatiquement insuffisant.

Dire d'un côté qu'un diagnostic précoce augmente les chances d'une évolution favorable et de l'autre ne rien proposer d'autre aux familles que quelques heures par semaine ou quelques heures par mois, ne peut qu'augmenter les frustrations et déplacer le problème du mécontentement.

En théorie, il serait souhaitable qu'un consensus se fasse sur ce que les professionnels de la prise en charge diront aux familles de ce que l'on peut attendre de la prise en charge elle-même. Est-ce la panacée qui résoudra tout (le discours d'Autisme France sur la prise en charge éducative) ou le moyen empirique d'augmenter les chances de progrès chez l'enfant ? Comment tenir une parole juste aujourd'hui sur ces questions ? Celles-ci pourraient être abordées dans le livret informatif remis aux familles.

8) – Le rapport devra alerter les pouvoirs publics sur tous ces aspects :

- moyens considérables à mettre en place pour réaliser un vrai dépistage et une mobilisation de tous les acteurs de la santé ;
- formation des professionnels au diagnostic et mise en synergie des compétences et des moyens pour le diagnostic ;
- mise en place d'une politique de prise en charge précoce.

Si ces recommandations ne listent pas et ne chiffrent pas les moyens de cette politique de santé, on ratera cette chance que les pouvoirs publics nous ont offerte en confiant cette mission à l'ANAES et à la Fédération française de psychiatrie.

Un message fort que nous aimerions faire passer : éviter les discontinuités dans la prise en charge chez les personnes autistes, souvent sources de beaucoup de difficultés.

**Audition de Mme Cécile Aspe, Présidente d'Autisme 75
par la Fédération française de psychiatrie
13 janvier 2005**

Qui je suis ?

Cécile Aspe, la maman de 3 enfants dont une fille atteinte d'autisme âgée de 8 ans. Je suis également la Présidente d'Autisme 75, association affiliée à Sésame-Autisme. Ancienne secrétaire générale adjointe de Sésame-Autisme. Si j'ai l'honneur d'être là, c'est parce que j'essaie de faire le lien entre Sésame et Autisme France.

Je suis responsable associatif, je vous parlerai donc au nom d'autres parents, qui m'ont demandé de vous transmettre leurs témoignages, leurs arguments, mais c'est surtout mon témoignage que je suis venue faire ici, car je pense qu'il est tout simplement très représentatif du parcours des « jeunes parents ».

Le dépistage :

Quant on apprend le diagnostic de son enfant, on revient toujours en arrière, sur les **signes avant-coureurs**. Qu'est-ce que je n'ai pas vu et que j'aurai dû voir ? On essaie de se souvenir de tout... et on s'interroge. En ce domaine, mon mari et moi nous n'avons pas du tout été aidés et les parents en général ne le sont pas. Nous avons deux enfants du même âge, un garçon et une fille, nos premiers enfants. Il nous a semblé que la différence de comportement entre les deux tenait à leur sexe, à leur personnalité : l'un extériorisé, l'autre intériorisée..., mais pas à une maladie, encore moins un handicap.

Aucun professionnel n'a remarqué quoi que ce soit : hypotonie, regard fuyant, capacité trop grande à la concentration, à l'isolement. Et pourtant du fait de leur grande prématurité nos enfants étaient suivis en CAMPS, et le généraliste n'a rien vu. Nous avons réagi vers 2 ans quand le langage était bizarre et c'est le CAMPS qui a fait le premier diagnostic. Il me semble que comme le recommande le plan sur l'autisme les professionnels de la petite enfance, pédiatres, mais aussi généralistes, devraient être mieux **formés** à repérer les signes avant-coureurs de l'autisme. On éviterait ainsi beaucoup de réflexions courantes, sur le langage qui apparaît plus ou moins tôt... Toute la difficulté réside dans comment parler aux familles quand aucun diagnostic n'est établi...

Je crois qu'il faut établir un climat de confiance et partir des interrogations des familles, qui existent toujours même si elles sont parfois cachées, niées. On peut s'interroger ensemble sur les signes et proposer une recherche de diagnostic aux familles en leur recommandant un service spécialisé non pas dans l'autisme, mais dans les troubles du comportement avec toute la batterie de tests et d'examens nécessaires. Pas la peine de prononcer le mot d'autisme à ce stade, à moins que les parents vous interrogent. À ce moment là on en reste au stade des possibilités, parmi d'autres.

Deuxième phase : le diagnostic

Je voudrais souligner le fait de l'importance de la **formation** des professionnels de la petite enfance et du travail en **réseau** pour l'orientation vers un centre de diagnostic reconnu. Il faut mettre un terme à l'errance des parents qui vont aller dans différents centres. Pourquoi une telle errance ? La principale raison c'est l'insatisfaction.

Je reviens à mon cas. Le premier diagnostic a été fait dans un CAMPS à deux ans et 20 mois après plusieurs rencontres avec une psychologue et des tests pour Pauline et des entretiens avec une psychanalyste pour moi en présence de ma fille. Ce diagnostic nous a été communiqué oralement par quelqu'un qui n'arrivait pas à prononcer le mot d'autisme, c'est mon mari qui l'a prononcé. Une fois ce mot d'autisme prononcé, nous sommes accablés, mais c'est surtout l'idée d'une prise en charge à plein temps en hôpital de jour sans intégration scolaire possible qui nous semble difficile à admettre et c'est pour cela que nous cherchons un nouveau lieu de diagnostic.

Un mois plus tard, nous sommes orientés vers Saint Vincent de Paul, le service était dirigé à l'époque par le Professeur Golse. Là Pauline est suivie pendant deux fois 15 jours : elle est prise en charge, on l'observe, des tests psychologiques et psychomoteurs sont faits, ainsi qu'un EEG. Les parents sont aussi reçus et doivent raconter à nouveau leur enfant, les symptômes, la culpabilité. Et nous avons un diagnostic d'un trouble de la communication de nature non autistique ! Diagnostic écrit, et un entretien avec le professeur qui nous explique ce que cela signifie et l'avenir possible de Pauline : elle ira au CP et sortira de son problème de communication !

Attention au pronostic, à proscrire absolument. Plus tard nous apprendrons que c'est le terme de psychose infantile qui figure dans le courrier envoyé à l'hôpital de jour, ce qui introduit beaucoup de confusion... Nous souhaitons ensuite à 5 ans avoir un nouveau diagnostic complet avec IRM, recherche génétique et diagnostic clair de TED de type autistique. Conseillés par les associations et en opposition avec l'hôpital de jour nous nous rendons à l'hôpital Robert Debré. Là, nous vivons un immense soulagement : nous sommes les **experts de notre enfant** nous dit le docteur Nadia Chabanne, et en tant qu'expert nous collaborons à l'élaboration du diagnostic en racontant notre histoire, en aidant les médecins à remplir des tests, des questionnaires, nous nous sentons des partenaires. Nous avons affaire à une équipe, dont nous rencontrons tous les membres individuellement. Chacun nous explique son rôle, nous pose des questions sur Pauline, travaille différemment avec elle et nous explique ce qui se passe. Nous sentons que ces regards croisés sont des regards qui aident à cerner notre enfant et que la collaboration entre ces professionnels est très grande. Un peu apeurés par la batterie de tests génétiques, IRM... à réaliser... et on ne nous explique pas assez ce qui relève de la recherche de diagnostic et de la recherche. Et dans ce deuxième cas on doit nous laisser le choix de faire ou de ne pas faire. En amont du diagnostic, dire aux parents ce que l'on cherche, les différentes hypothèses, quels professionnels vont intervenir... Des tests d'orthophonie, psychologiques, psychomoteurs sont réalisés au cours d'une hospitalisation de jour d'une semaine prolongée d'une autre parce que Pauline ne répond pas assez aux tests. Débriefing très complet après et soulagement d'avoir enfin un diagnostic clair : TED de type autistique avec retard mental non spécifié. En revanche les différents tests avec l'âge mental de l'enfant (2 ans et 10 mois pour Pauline) sont difficiles à admettre, mais nécessaires pour réaliser l'écart avec les enfants de son âge, mais surtout l'hétérogénéité des compétences. Cela peut permettre à une famille de réaliser les compétences réelles de son enfant et d'ajuster la prise en charge en fonction. Nous nous heurtons également à la difficulté de réaliser l'IRM du cerveau et les examens qui concernent le débit sanguin cérébral mais là encore savoir que son enfant a un débit sanguin diminué dans certaines zones du cerveau est indispensable pour mieux comprendre ses difficultés et pour mieux ajuster la prise en charge. Recherche génétique : beaucoup de questions et peu de réponses, mais on élimine un certain nombre de maladies : X fragile, syndrome de Rett...

Je voudrais insister sur la qualité de l'écoute des familles tout au long du processus de diagnostic, répondre aux questions, en amorcer d'autres, mais sans vouloir tout dire d'un coup. Se revoir, voir où en sont les parents à ce moment-là, répondre à de nouvelles questions. Proposer des associations, des lectures, des sites Internet. Donner systématiquement un diagnostic écrit avec l'ensemble des examens décrits, et le donner dans les 3 mois (attente très longue à R.-Debré et relance obligatoire). Donner un diagnostic aux deux parents ensemble pour qu'ils entendent la même chose et que ce ne soit pas l'un des deux qui raconte à l'autre, qui réinvente... Que l'enfant ne soit pas présent dans ces discussions où l'on parle de lui. J'ai été très choquée dans différents centres, de voir qu'on me posait plein de questions sur la vie de ma fille, mes sentiments sur ce que j'ai vécu devant elle !

Un élément essentiel : **respecter la classification internationale.**

Et j'insiste vraiment là-dessus c'est une demande très forte des parents. Pourquoi ? Parce que c'est le meilleur moyen de les rassurer sur le diagnostic posé sur leur enfant. Il est déjà difficile d'entendre que son enfant est atteint d'autisme, mais s'il faut entendre qu'il est atteint d'autisme infantile, de troubles de la communication non autistique, de psychose infantile... tout cela en quelques mois, on a l'impression que les professionnels ne sont pas d'accord entre eux ou ne savent pas de quoi ils parlent. Un diagnostic clair, universel, une évaluation sur la base de la connaissance la plus objective, la plus reconnue, c'est quelque chose d'extrêmement rassurant pour les familles, même si ce diagnostic est difficile à entendre. Il faut prononcer le mot d'autisme, même si c'est sans doute difficile aussi pour des professionnels, mais c'est leur travail. Ce mot est indispensable pour nommer ce qu'a l'enfant. Pour les parents, les frères et sœurs, les proches et l'enfant lui-même. Il n'a pas « quelque chose », il est autiste. Je peux vous raconter l'anecdote de Louis, le jumeau de Pauline, à qui nous avons dit quelques mois après le diagnostic ce qu'avait sa sœur. Il avait 3 ans à peine. Il nous a demandé s'il était autiste, si nous l'étions, si ça s'attrapait, et si Pauline allait guérir. On a répondu le plus honnêtement possible, tout en étant optimiste. Le lendemain, c'est la première chose qu'il a raconté à sa maîtresse : « Pauline est autiste, c'est pour ça qu'elle crie et qu'elle obéit pas. » Il était très soulagé de savoir ce qu'avait sa sœur. Un mot, un diagnostic posé, et il avait une réponse à une angoisse sourde qu'il ressentait.

Un autre élément important : mettre immédiatement les **parents dans une posture d'aide**, de coach de leur enfant. Donner des idées sur ce que l'on peut faire avec l'enfant, pour cela il ne faut pas s'en tenir au diagnostic. Vous devez nous aider à renoncer à notre rêve d'enfant ordinaire, c'est insupportable quand l'enfant a trois ans. Donnez-nous la chance de devenir des parents extraordinaires. Si on se contente de prononcer le diagnostic d'autisme sans l'explicitier, sans citer les différentes prises en charge possibles, les progrès dont sont capables nos enfants, on entend qu'un mot-couperet, une condamnation. Il faut dire aux parents tout ce qu'ils peuvent faire avec leurs enfants, et pour cela discuter avec les différents professionnels qui ont participé à l'élaboration

du diagnostic. Important également de proposer tout de suite des modalités de prise en charge, mais c'est là que se pose le problème du manque de places.

En qui concerne le problème de la **culpabilisation**.

Nous n'avons pas rencontré de professionnels qui nous rendaient directement coupables de l'autisme de mon enfant, mais tout de même, d'étranges questions m'étaient posées, et à moi seule. Souhaitiez-vous avoir une fille ? N'étiez-vous pas plus attentive aux besoins de votre fils ? En perdant votre travail, vous étiez préoccupée et vous vous êtes moins occupée de votre enfant ?

Attention aux questions sur les conséquences de l'autisme, les difficultés de communication avec l'enfant, qui peuvent être comprises comme des questions sur les causes de l'autisme.

Et une fois le diagnostic posé, il faut tout de suite expliquer aux parents qu'ils ne sont **en rien responsables de l'autisme de leur enfant**, et même en amont au moment du dépistage et de l'orientation vers un centre de diagnostic. C'est quelque chose qui doit être explicité, pour lutter contre tous les *a priori* qu'on entend encore. Cela permet tout de suite de rentrer dans une relation de confiance avec les professionnels. D'autre part les parents souhaitent que l'**on parle de leur enfant** et pas d'eux ! C'est lui le sujet du diagnostic ! Même si bien sûr il y a des questions qui concernent la vie de famille, ce ne sont pas les parents qui sont en cause, sinon on a toujours l'impression que l'on revient à une cause relationnelle.

La dernière recommandation d'une maman : que le **diagnostic débouche sur une véritable prise en charge adaptée**, cela fera sans doute l'objet d'autres recommandations ou d'une conférence de consensus à venir et ce sera sans doute beaucoup plus difficile d'obtenir un consensus sur ces questions., mais il ne faut pas laisser les parents seuls avec le diagnostic. L'enfant doit être régulièrement suivi dans le centre par l'équipe qui l'a diagnostiqué pour voir son évolution, conseiller sur son orientation, éventuellement donner une médication. Un lieu ressource en dehors de la prise en charge habituelle.

Enfin les recommandations que vous ferez sur le dépistage et le diagnostic ne seront pas obligatoires pour les médecins, et pourtant il faut que les choses changent au plus vite. Faites en sorte qu'elles soient largement diffusées auprès des professionnels et du grand public. Les journalistes ont été sensibilisés à la cause de l'autisme par les journées de l'autisme, il faut les relancer. Ils sont prêts à faire des articles sur ces questions. Ils ont en effet décrit très souvent des situations dramatiques et seront sans doute ravis de pouvoir dire que les choses évoluent.



DEPISTAGE ET DIAGNOSTIC

INTRODUCTION : PRÉSENTATION DE LA SITUATION	2
• INEXISTENCE OU RARETÉ DU DIAGNOSTIC EN FRANCE	2
• MALGRÉ L'IMPÉRIEUSE NÉCESSITÉ D'INTERVENIR DE MANIÈRE ADAPTÉE LE PLUS PRÉCOCEMENT POSSIBLE	2
I. NÉCESSITÉ D'UN DÉPISTAGE PRÉCOCE DANS LE CADRE DU SYSTÈME EXISTANT	3
1.1 INFORMATION ET FORMATION DE L'ENSEMBLE DES PRATICIENS - NÉCESSITÉ D'UNE CAMPAGNE DE SENSIBILISATION	3
1.2 SUIVI EFFECTIF DES ENFANTS ET INTRODUCTION DES TESTS DE DÉPISTAGE DANS LE CARNET DE SANTÉ POUR UNE MEILLEURE PRISE DE CONSCIENCE DE TOUS ET DES PARENTS EN PARTICULIER	3
<i>En premier lieu : Utilisation correcte des tests existants.....</i>	<i>3</i>
<i>En second lieu : Suivi effectif en cas de doutes.....</i>	<i>3</i>
<i>En troisième lieu : Introduction des tests appropriés.....</i>	<i>4</i>
<i>En quatrième lieu : une attention toute particulière doit être portée en cas de polyhandicap</i>	<i>4</i>
II. NÉCESSITÉ D'UN DIAGNOSTIC PRÉCOCE, PRÉCIS ET COMPLET POUR UNE PRISE EN CHARGE ADAPTÉE	5
2.1 NÉCESSITÉ D'UN DIAGNOSTIC SELON DES NORMES PERMETTANT UNE QUALIFICATION EXACTE DU HANDICAP.....	5
2.2 NÉCESSITÉ D'EXAMENS COMPLETS DANS L'ENSEMBLE DES DISCIPLINES MÉDICALES	5
III. NÉCESSITÉ D'UNE INFORMATION PRÉCOCE ET PERMANENTE DANS LE CADRE D'UNE COLLABORATION ÉTROITE AVEC LA FAMILLE ET D'UNE INFORMATION COMPLETE EN DIRECTION DU PUBLIC	5
3.1 NÉCESSAIRE INFORMATION INITIALE AUX PARENTS AVANT MÊME QUE LA CERTITUDE DIAGNOSTIQUE NE SOIT ÉTABLIE : L'INTERVENTION ET LE RÔLE INDISPENSABLES DES PARENTS EXIGE AVANT MÊME UN DIAGNOSTIC UNE INFORMATION PRÉCOCE	5
3.2 MODALITÉS DE L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC AUX PARENTS	6
3.3 INFORMATION DEVANT ÊTRE DÉLIVRÉE AU GRAND PUBLIC.....	7
CONCLUSION	7
TABLEAU PRÉSENTANT LE SUIVI, LE DÉPISTAGE ET LE DIAGNOSTIC AU CANADA	8

INTRODUCTION : PRESENTATION DE LA SITUATION

• INEXISTENCE OU RARETE DU DIAGNOSTIC EN FRANCE

D'après l'INSERM, l'autisme, le syndrome d'Asperger et l'ensemble des autres troubles envahissant du développement présentent au total un taux de prévalence d'environ 27 pour 10 000. Ce taux donne une idée du nombre de personnes atteintes d'autisme ou de TED en France : 170.000 personnes au total. Face à ce chiffre auquel notre pays ne peut tristement échapper, force est de constater que le nombre officiel de personnes diagnostiquées en est bien éloigné.

Non seulement de nombreuses personnes autistes ne sont pas diagnostiquées ou sont mal diagnostiquées, mais il est encore trop rare en France que le diagnostic soit posé suffisamment tôt, c'est-à-dire avant l'âge de trois ans. Ce retard s'explique d'une part parce que les pédiatres ne disposent pas d'outils de dépistage adaptés, mais aussi parce que les diagnostics les plus variables ou fantaisistes masquent les ignorances. Enfin, trop peu de centres effectivement spécialisés existent : les parents désireux de s'orienter vers ces centres obtiennent alors dans le meilleur des cas un rendez-vous après 8 mois d'attente.

Plusieurs enquêtes conduites par Autisme France ces dernières années, comme les témoignages constants des parents, montrent que si les enfants ont un premier diagnostic de trouble mental à l'âge de trois ans, le diagnostic d'autisme est statistiquement porté trois ans plus tard, c'est-à-dire à l'âge de six ans. Il est désastreux de constater que la situation n'a guère évoluée depuis 10 ans. Bien qu'il ne s'agisse naturellement que de moyennes, elle restent toutefois très significatives des difficultés d'obtention d'un diagnostic fiable. Au cours de cette période "de latence" de plusieurs années, les enfants ne bénéficient que d'une aide très parcellaire, souvent inadaptée faisant perdre ainsi au processus d'apprentissage de précieuses années, difficilement rattrapables. Or, dans la grande majorité des cas, un diagnostic pourrait être posé avant l'âge de deux ans.

• MALGRE L'IMPERIEUSE NECESSITE D'INTERVENIR DE MANIERE ADAPTEE LE PLUS PRECOCEMENT POSSIBLE

Les professionnels comme les parents mesurent en effet l'importance d'un dépistage précoce des enfants qui permet de conduire à un diagnostic exact du handicap, et d'introduire dès ce diagnostic une prise en charge strictement adaptée à ce handicap. Un dépistage et un diagnostic précoces de l'autisme permettent surtout aux parents (i) de centrer plus rapidement leurs énergies sur les besoins de leur enfant pour mettre en place une intervention intensive précoce, et (ii) de mieux gérer les comportements causés par le handicap¹.

Le dépistage le plus précoce possible et le diagnostic qui en résulte, posé suivant les classifications de l'OMS, conduisant de ce fait à une qualification exacte du handicap, permet ainsi d'éviter le sur-handicap de la personne autiste grâce à l'introduction d'une prise en charge précoce et adaptée à ce handicap, sans contraindre les parents à devoir se satisfaire de prises en charge destinées à des handicaps autres.

L'exigence d'une prise en charge adaptée - assurée par les pouvoirs publics ou en cas de carences de ces derniers, par les parents eux-mêmes qui ne sauraient être privés du droit de mettre en place les solutions adaptées à leur enfant - réclame donc un dépistage systématique dès le plus jeune âge, dès le premier signe inquiétant ou simplement étrange, révélé par les parents ou noté par le pédiatre. L'intervention précoce qui ne peut advenir qu'en cas de dépistage et diagnostic précoces, doit être mise en place si possible, dès l'âge de deux à trois ans. Comme le soulignait déjà B. Siegel, il y a près de vingt ans, en 1987 : *"Maintenant qu'existent des interventions auprès des très jeunes enfants présentant des troubles du développement, il importe, plus qu'auparavant, de faire un dépistage qui permette de parvenir plus rapidement à un diagnostic juste et d'amorcer l'intervention appropriée"*.

¹ Il est en effet reconnu par la communauté scientifique qu'une prise en charge intensive précoce permet une amélioration considérable du pronostic des personnes autistes et atteintes de T.E.D. (INSERM « troubles mentaux : dépistage et prévention chez l'enfant et l'adolescent » pages 400 et ss., Paris 2003). L'intervention précoce peut aussi diminuer les symptômes secondaires, tels que les comportements destructeurs et l'automutilation.

I. NECESSITE D'UN DEPISTAGE PRECOCE DANS LE CADRE DU SYSTEME EXISTANT

1.1 INFORMATION ET FORMATION DE L'ENSEMBLE DES PRATICIENS - NECESSITE D'UNE CAMPAGNE DE SENSIBILISATION

Autisme France salue l'engagement du gouvernement exprimé dans le récent Plan Autisme de novembre 2004 consistant notamment à :

- former l'ensemble des professionnels de santé (pédiatres, généralistes, infirmières, neurologues, psychiatres, psychologues) au dépistage et au diagnostic de l'autisme ;
- diffuser auprès des professionnels de la petite enfance les outils de sensibilisation nécessaires à la détection de l'autisme et des TED ; et
- organiser une campagne de sensibilisation des professionnels de la petite enfance autour du dépistage de l'autisme et des TED ; selon le Plan cette campagne est promise fin 2005

Depuis plusieurs années déjà, et ceci est notamment clairement exprimé dans la Charte de l'association, Autisme France demande à tout le moins :

- une formation correcte dans le cadre de leur cursus universitaire des médecins généralistes et pédiatres sur le dépistage et le diagnostic de l'autisme et des TED,
- la diffusion à l'ensemble des médecins généralistes et des pédiatres d'un document synthétique de dépistage de l'autisme, et
- une information des intervenants de la petite enfance et de la médecine scolaire en mettant notamment à la disposition des infirmières scolaires et des instituteurs de maternelle une documentation succincte sur les signes susceptibles d'attirer leur attention.

L'impérieuse nécessité d'informer et de former l'ensemble des professionnels de la petite enfance et notamment les pédiatres est d'autant justifiée que les TED ne sont pas rares et plus fréquents dans la population pédiatrique que le cancer, le diabète ou la trisomie.

1.2 SUIVI EFFECTIF DES ENFANTS ET INTRODUCTION DES TESTS DE DEPISTAGE DANS LE CARNET DE SANTE POUR UNE MEILLEURE PRISE DE CONSCIENCE DE TOUS ET DES PARENTS EN PARTICULIER

Un dépistage efficace et obligatoire, répondant à l'attente des parents et aux besoins des enfants, nécessite naturellement plusieurs étapes.

En premier lieu : Utilisation correcte des tests existants

Il est essentiel que les tests déjà introduits dans les carnets de santé soient correctement effectués. Tel n'est toujours pas le cas, tant est courante la propension des pédiatres à rester optimistes, et tant est grande leur habitude d'expédier leurs consultations.

En second lieu : Suivi effectif en cas de doutes

En cas de doute sur les résultats de ces tests dont le premier doit être effectué à 4 mois, un suivi plus particulier et plus régulier doit s'imposer.

Ce suivi, comme celui qui devrait être plus sérieusement effectué en cas de grossesse ou de naissance difficile pourrait, comme l'indique le vécu de si nombreux parents, permettre un dépistage de trouble du développement dès la première année, pour les cas les plus lourds.

Dès cette période, face aux premiers signes souvent constatés par les parents eux-mêmes, il est impératif d'indiquer aux parents le risque d'un diagnostic d'autisme, qu'il sera nécessaire de confirmer. Il est coupable, notamment en termes de responsabilité professionnelle, de les maintenir dans l'ignorance. Dès cette période, si les parents sont alertés, ils pourront s'informer et mettre en place des outils adaptés pour palier les difficultés de développement de leur enfant.

Rappelons que relativement aux cas dits d'autisme sévère, des indices sérieux de troubles du développement se manifestent dès la première année. Sur la base des taux de prévalence visés plus haut, les cas d'autisme sévère représentent 75.000 personnes en France (18.000 sont des enfants et adolescents). Extrêmement rares sont ceux qui ont bénéficié ou bénéficient d'un dépistage dès la première année.

En troisième lieu : Introduction des tests appropriés

De manière générale, même lorsque les tests courants réalisés dans les premiers mois de la vie d'un enfant ne sont pas concluants, il est essentiel pour les pédiatres d'apporter une écoute toute particulière aux craintes exprimées par les parents face à un signe de développement qui les surprend. Les pédiatres ont le devoir de mener à bien l'examen d'un enfant, pas celui de se rassurer ou de rassurer les parents face à des craintes qui sortent de l'ordinaire. Dans ce cadre, les pédiatres devraient proposer aux parents un questionnaire destiné à recueillir leurs observations. Ces questionnaires souvent très indicatifs sont largement utilisés au delà de nos frontières, par les parents français eux-mêmes grâce à Internet.

Il est notamment impératif, pour poursuivre le dépistage et permettre un diagnostic correct, de généraliser l'utilisation du questionnaire de dépistage CHAT (*Checklist for Autism in Toddlers*), lequel s'adresse tant au pédiatre qu'aux parents. Ce questionnaire doit être introduit dans les carnets de santé ; de deux choses l'une, soit l'enfant montre un développement parfait et le questionnaire deviendra une formalité comme les autres tests, soit l'enfant montre quelques retards de développement et ce test complétera utilement les tests précédents moins ciblés.

Le test CHAT initialement mis au point et validé, il y a déjà 13 ans, en 1992, a fait l'objet d'une vérification à grande échelle qui a confirmé son efficacité. Simon Baron-Cohen et son équipe, à l'origine du questionnaire, ont analysé des données sur 16.000 enfants. Ces recherches ont démontré que les enfants qui ne réussissaient pas le test sur trois épreuves essentielles du CHAT présentaient un haut risque d'être autistes. L'utilisation du CHAT permettra de confirmer ou d'informer les doutes exprimés lors des premiers tests et suivis visés plus haut. Selon cette procédure, de nombreux enfants pourraient bénéficier d'un diagnostic dès l'âge de 18 mois.

S'il est probable, compte tenu de la variété des formes que peut prendre le handicap de l'autisme (allant du syndrome d'Asperger au cas les plus lourds) que le test CHAT peut ne pas permettre le dépistage des cas les plus légers, une généralisation de l'utilisation de ce questionnaire permettrait toutefois le dépistage d'un nombre très conséquent d'enfants atteints d'autisme et notamment les cas des plus lourds, lesquels ont tout particulièrement besoin d'une prise en charge le plus précocement possible.

Le fait que le questionnaire CHAT ne puisse permettre le dépistage de l'ensemble des TED est une raison tout à fait insuffisante pour ne pas l'introduire dans les carnets de santé.

Comme ceci a été souligné plus haut, le dépistage qui doit conduire au plus tôt à un diagnostic précis se réalise en plusieurs étapes, selon aussi la gravité du handicap de l'enfant. Pour affiner le dépistage qui doit conduire à un diagnostic aussi précis que possible, d'autres outils de dépistage et de diagnostic sont efficacement utilisés par les praticiens étrangers et certains praticiens français : PDDST, PEP-R, ESAT, CARS, ADI-R, ASAS, etc... Les pédiatres devraient naturellement avoir connaissance de ces autres tests.

En quatrième lieu : une attention toute particulière doit être portée en cas de polyhandicap

Enfin, il arrive que la personne autiste soit polyhandicapé. Il est impératif dans cette hypothèse que l'autisme ne soit pas relégué au second plan, simplement considéré comme étant la conséquence du premier handicap, ou pire, ignoré ou caché aux parents. Un enfant polyhandicapé atteint d'autisme doit bénéficier d'une prise en charge éducative adaptée à l'autisme. Le dépistage de ce handicap et son diagnostic doivent être clairs et précis.

Pour améliorer dans les meilleurs délais le dépistage et le diagnostic des personnes atteintes d'autisme ou de TED, il y aurait beaucoup à gagner, y compris sur le plan financier, à retenir des outils déjà validés par les praticiens étrangers mais encore trop peu utilisés en France.

Le schéma présenté peut être mis en place sans entraîner une modification lourde et coûteuse du dispositif de dépistage ou de diagnostic existant. Il exige seulement davantage de sérieux et de professionnalisme dans le suivi des enfants, avec l'utilisation de tests adaptés, auxquels les pédiatres devraient pouvoir se former sans trop de difficulté, dans la mesure où ces tests s'intègrent dans le champ de leurs compétences.

II. NECESSITE D'UN DIAGNOSTIC PRECOCE, PRECIS ET COMPLET POUR UNE PRISE EN CHARGE ADAPTEE

2.1 NECESSITE D'UN DIAGNOSTIC SELON DES NORMES PERMETTANT UNE QUALIFICATION EXACTE DU HANDICAP

Comme le souligne le Plan Autisme de novembre 2004, il est impératif de retenir des outils médicaux du diagnostic.

Seul un diagnostic précoce et posé suivant les critères reconnus par la communauté scientifique internationale permettra une prise en charge adaptée puisque le handicap aura été correctement défini. Autisme France, à l'instar de beaucoup de professionnels, demande que l'utilisation de la nomenclature internationale de l'Organisation Mondiale de la Santé soit obligatoire, sans qu'il soit nécessaire de la modifier par des compléments non validés au niveau de l'Organisation.

Rendre des diagnostics fantaisistes sur la base de critères éloignés de ceux retenus et validés au plan international - outre le fait que cette approche ne permet pas une de comparaisons possibles en termes de recherche puisque les outils sont distincts - prive l'enfant d'une intervention éducative précoce et adaptée à son handicap.

2.2 NECESSITE D'EXAMENS COMPLETS DANS L'ENSEMBLE DES DISCIPLINES MEDICALES

Enfin, rappelons qu'il est naturellement essentiel pour établir avec précision le diagnostic de recourir aux examens complémentaires indispensables qui impliquent l'ensemble des disciplines médicales (notamment, neuropédiatrie, génétique, imagerie, ..)

III. NECESSITE D'UNE INFORMATION PRECOCE ET PERMANENTE DANS LE CADRE D'UNE COLLABORATION ETROITE AVEC LA FAMILLE ET D'UNE INFORMATION COMPLETE EN DIRECTION DU PUBLIC

3.1 NECESSAIRE INFORMATION INITIALE AUX PARENTS AVANT MEME QUE LA CERTITUDE DIAGNOSTIQUE NE SOIT ETABLIE : L'INTERVENTION ET LE ROLE INDISPENSABLES DES PARENTS EXIGE AVANT MEME UN DIAGNOSTIC UNE INFORMATION PRECOCE

Comme ceci a été souligné, il est impératif de respecter le droit à l'information des parents.

Il est extrêmement courant que ce soient les parents eux-mêmes qui alertent les pédiatres des premiers signes étranges et inquiétants. Les parents ne sont pas dupes de leurs propres observations. Il est donc essentiel pour les praticiens et intervenants d'admettre que les craintes des parents au sujet du développement de leur enfant sont fondées et de prendre très au sérieux ces craintes en introduisant au plus tôt des examens appropriés et en tenant informés les parents des résultats. Les professionnels doivent au plus tôt qualifier et mettre un mot, le cas échéant sous forme de questionnement, sur les observations et interrogations même approximatives des parents : "trouble possible du développement ?".

Ces observations et interrogations peuvent venir d'un entourage autre que la famille : crèches, halte-garderie, nourrice. Le devoir d'information, et de qualification à l'égard de la famille est le même.

Pour comprendre au mieux les besoins de leur enfant, pour s'informer en ce sens, pour mettre en place les premiers outils permettant de pallier les difficultés de développement, les parents doivent aussi connaître - et en ont le droit - les incertitudes et soupçons des médecins. En admettant que les soupçons ne soient pas confirmés, les outils mis en place n'auront pas pu faire de mal. A l'inverse, entretenir une situation passive, voire optimiste, ne permettra pas l'introduction de ces outils et peut de ce fait être préjudiciable à l'enfant. Un échange d'informations et de soupçons constructif permettra aux parents de centrer plus rapidement leurs énergies sur les besoins de leur enfant.

Les médecins doivent ainsi impérativement réaliser que si les inquiétudes observées ne sont pas honnêtement exprimées, les parents iront tout naturellement rechercher l'information ailleurs... avec toutes les conséquences que cela peut entraîner pour les uns comme pour les autres.

Certains médecins s'abritent à tort derrière un comportement de certains parents laissant supposer qu'ils ne veulent pas savoir. Il n'est pas de la responsabilité et du devoir du médecin

d'adopter une attitude analogue ... Enfin, en tout état de cause, au delà même de l'attitude des parents, il est du devoir du médecin d'être transparent sur l'information, dans l'intérêt de l'enfant, à qui des premiers outils éducatifs peuvent être proposés.

Autisme France espère, au nom de tous les parents qu'elle représente, un comportement plus honnête et transparent que trop peu de praticiens savent adopter. Ce comportement facilitera la période d'incertitude par une recherche commune et constructive dans le cadre d'un partenariat indispensable entre le praticien et le parent.

Ce partenariat dès le départ, grâce à une relation transparente, permettra aussi une meilleure définition des symptômes et facilitera le diagnostic devant être posé.

Enfin, cette approche facilitera d'ailleurs d'autant l'annonce du diagnostic s'il se révèle positif.

3.2 MODALITES DE L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC AUX PARENTS

La période d'incertitude, compte tenu des progrès connus en matière de dépistage et de diagnostic, ne peut plus et ne doit plus être si longue. Une meilleure connaissance des outils permettra ainsi de raccourcir la période d'incertitude vécue pour les parents. Comme ceci a été souligné, cette période d'incertitude ne saurait être prolongée par l'"*hésitation du médecin qui attend trop longtemps une hypothétique disparition des symptômes pour ne pas accroître leur détresse.*"²

Comme ceci a été souligné, grâce à un comportement ouvert et transparent dès les premiers signes, l'annonce du diagnostic se fera tout naturellement sans qu'il soit nécessaire de s'interroger sur des modalités d'annonces compliquées ou alambiquées ... Selon les rapports que le médecin aura su entretenir avec la famille, et selon l'implication de cette dernière souvent très indicative de ses connaissances ... cette annonce peut même se faire par téléphone. Elle peut aussi très simplement se faire par courrier - ce que font certains instituts de recherche aux Etats-Unis (avec toute la reconnaissance et le respect des parents à leur égard) ; ce que font aussi les services de génétique. Les praticiens doivent prendre en compte le fait que pour certaines familles, recevoir un diagnostic chez soi par téléphone ou par courrier préserve l'intimité nécessaire pour exprimer un chagrin - sortir de l'hôpital avec un diagnostic peut être plus désagréable que de le recevoir chez soi. C'est au praticien concerné (médecin, psychologue) à ressentir ceci au cas par cas, sans reculer l'annonce du diagnostic. A ce stade, en effet, dans de nombreux cas, les familles sont quasiment impatientes d'avoir la confirmation de leur propre "diagnostic". En tout état de cause, il demeure que ce doit être le médecin ou le psychologue lui-même qui procède à cette annonce.

Le diagnostic doit être expliqué scientifiquement, et de manière claire (les deux n'étant pas incompatibles, bien au contraire). Le diagnostic doit être précis (forme clinique) et suffisamment complet mentionnant le cas échéant les pathologies associées, ce pour permettre l'orientation éducative et thérapeutique la plus adaptée au handicap.

Il va sans dire qu'il est essentiel de préciser et confirmer aux parents l'absence de causes psychogènes de l'autisme. En présence de plus en plus d'éléments étayant les pistes génétiques et neurobiologiques de l'autisme et des TED, il est contraire à l'éthique et à l'intérêt des personnes autistes et de leur entourage, d'évoquer même à mots couverts ou de façon détournée la possibilité que les parents soient de manière directe ou indirecte responsable du trouble de leur enfant.

Les praticiens ont enfin le devoir d'orienter les parents vers l'ensemble des associations de parents, comme ceci se pratique très couramment pour les autres handicaps.

En conclusion, à l'heure où le droit à l'information devient une composante essentielle des rapports entre les patients et leurs médecins, il ne devrait pas y avoir lieu de s'interroger sur l'opportunité d'une information au stade du dépistage et à celui du diagnostic. Dans son rapport d'octobre 1994 sur le vécu des personnes autistes et de leurs familles, Autisme France

² Filipek, Pauline A. et al. "The Screening and Diagnosis of Autistic Spectrum Disorders", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Vol. 29, No. 6, 1999

demandait déjà à l'ordre des médecins et au Comité National d'Ethique de rappeler aux médecins que leur mission de soins doit prendre en compte l'avenir des enfants et que tout défaut ou retard de diagnostic est gravement préjudiciable et engage leur responsabilité professionnelle. Or, une information retenue, voilée ou tardive équivaut à un défaut ou à un retard de diagnostic.

3.3 INFORMATION DEVANT ETRE DELIVREE AU GRAND PUBLIC

Le grand public peut utilement être informé notamment lors d'événements médiatiques.

Le corps médical ne doit pas ignorer l'outil que représente Internet. Il n'est plus pensable de contourner cet outil déjà très informatif en la matière. Comme le suggère l'INSERM, il serait nécessaire de créer un site en France comprenant une information générale et répertoriant les outils de dépistage et de diagnostic, et informant des progrès réalisés en ce domaine³. La qualité de ce site sera fonction des praticiens y participant. Compte tenu du caractère international des recherches en la matière, il devrait être impératif et objectif que ce site répertorie les données et analyses étrangères, notamment par le biais de liens.

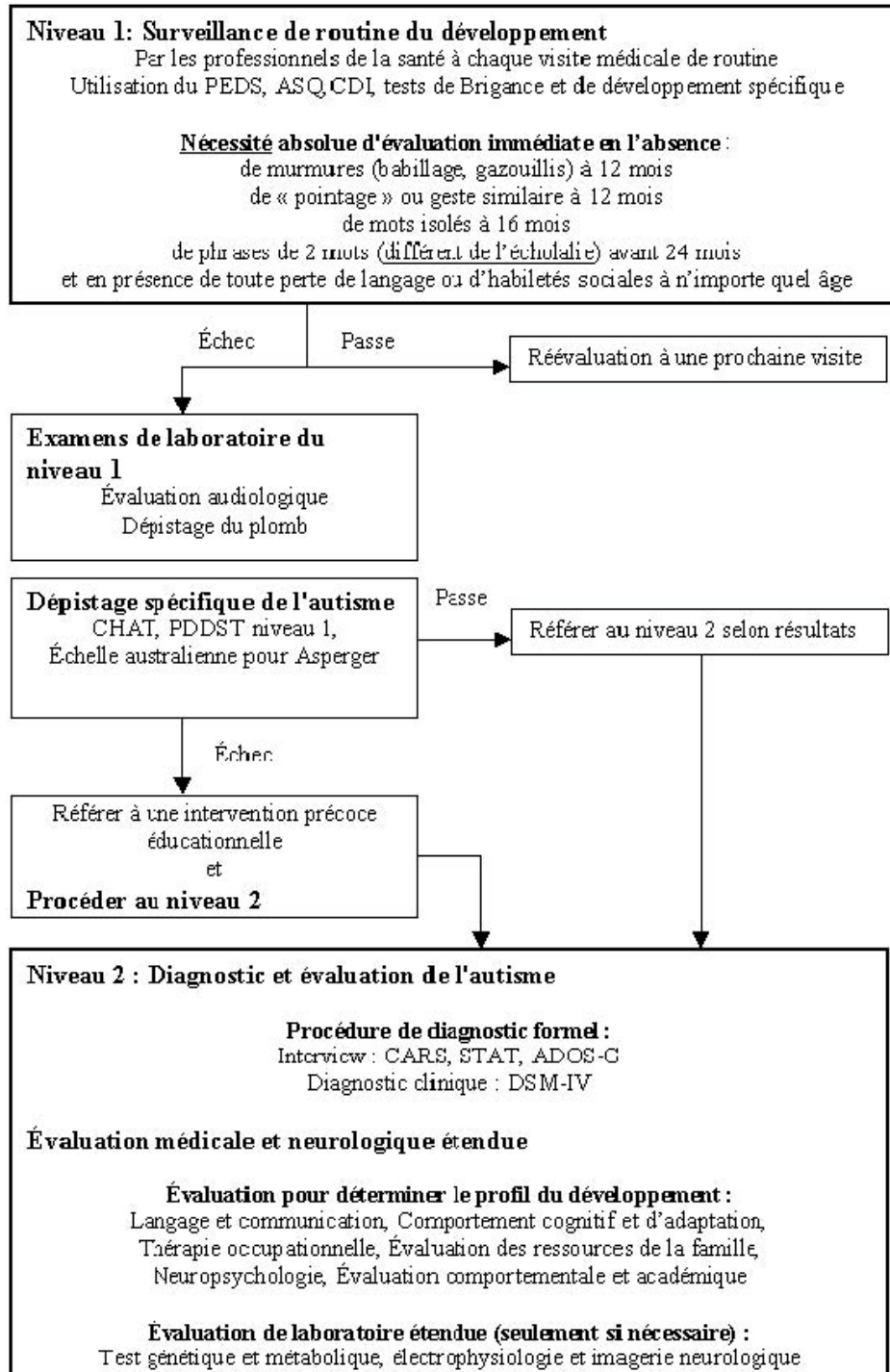
CONCLUSION

- (1) Un dépistage précoce,
 - (2) un diagnostic précoce, et
 - (3) une information constante et complète des parents dès le départ, dans le cadre d'un partenariat, et dans l'intérêt même de l'enfant,
- sont tout simplement essentiels pour une intervention adaptée le plus tôt possible, indispensable
- (4) pour améliorer sensiblement les potentiels de développement de l'enfant, et
 - (5) pour éviter surtout un surhandicap dont la première victime est cet enfant.

³ INSERM « troubles mentaux : dépistage et prévention chez l'enfant et l'adolescent », Paris 2003

Pour information

TABLEAU PRESENTANT LE SUIVI, LE DEPISTAGE ET LE DIAGNOSTIC AU CANADA



ANNEXE 5 : liste des outils pour le dépistage et le diagnostic de l'autisme et leurs éditeurs

Dépistage et détection précoce

Repérage des problèmes développementaux généraux

- **PEDS** Parents' Evaluations of Developmental Status (Glascoe, 1997).
- **ADBB** Échelle alarme détresse bébé (Guedeney *et al.* 2001)

Repérage des problèmes développementaux spécifiques

- **Chat** Check-list for autism in Toddlers (Baron-Cohen *et al.* 1992).
- **M-Chat** Modified Check-list for autism in Toddlers (Robins, D. L., *et al.*, 2001)
- **ASQ ou SCQ** Autism Screening Questionnaire (Berument, Rutter, Lord *et al.* 1999) ou Social Communication Questionnaire
- **PDDST** Pervasive Developmental Disorders Screening Test (Siegel, 1998)
- **CAST** Childhood Asperger Syndrome Test (Scott, Baron-Cohen, Bolton *et al.* 2002)
- **ASAS** Australian Scale for Asperger's Syndrome (Attwood et Garnett, 1998).
Échelle australienne du syndrome d'asperger (trad. Ch Trehin)

Confirmation diagnostique

Outils spécifiques à l'autisme et aux troubles apparentés

- **ADI-R** Autism Diagnostic Interview – Revised (Lord, Rutter et Le Couteur, 1994)
- **ADOS** Autism Diagnostic Observation Schedule (Lord *et al.* 1989)
- **CARS** Childhood Autism Rating Scale (Schopler, Reichler et Daly, 1988)
Adaptation française B. Rogé : échelle d'évaluation de l'autisme infantile

Evaluation du développement

Evaluation psychologique

- **PEP-R** Psychoeducational Profile – Revised (Schopler, *et al.* 1990)
Profil Psycho-Educatif (PEP-R), Traduction C. Tréhin, De Boeck Université, Bruxelles 1993.
- **AAPEP** Adolescent and Adult Psychoeducational Profile (Mesibov, *et al.* 1988)
Profil Psycho-Educatif pour Adolescents et Adultes (AAPEP), Traduction C. Dumortier, E Counet, De Boeck Univ., Bruxelles 1997
- **K-ABC** Kaufman Assessment Battery for Children
- **WISC-IV** Wechsler Intelligence Scale for Children (WISC)
Échelle d'intelligence de WECHSLER pour enfants et adolescents quatrième édition D. WECHSLER (2004)
- **WPPSI-III** Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence – Revised
Échelle d'intelligence de Wechsler pour la période préscolaire et primaire (forme révisée) (D. WECHSLER)
- **BLR (BRUNET-LEZINE)** Échelle de développement psychomoteur de la première enfance (O. Brunet, i. Lezine, 2001)
- **VABS (VINELAND)** Vineland Adaptive Behavioural Scales (Carter, A.S. *et al.*, 1998).
Échelle d'évaluation du comportement socioadaptatif de Vineland

Evaluation de la Communication

- **ECSP** L'échelle d'Évaluation de la Communication Sociale Précoce (l'ECSP, Guidetti et Tourette, 1993)
- **GRILLE DE WETHERBY** La grille d'observation de Whetherby et Prutting (1984)

Evaluation du comportement

- **ÉCA-R et ÉCA-N** G. Lelord, J.L. Adrien, C. Barthélemy, « l'échelle ERC-A », in G. Lelord, D. Sauvage, « L'autisme de l'enfant ». Masson 1990
et
J.L. Adrien, L. Hameury, S Roux *et al.* »L'évaluation des signes précoces : utilisation et validation de l'échelle ERC-N » in G. Lelord, D. Sauvage, « L'autisme de l'enfant ». Masson 1990
- **BECS** Batterie d'évaluation du développement cognitif et social in : ADRIEN J.L., Autisme du jeune enfant : développement psychologique et régulation de l'activité, Expansion Scientifique française, 1996

Evaluation du développement moteur

➤ Il n'existe pas d'outils de référence, citons à titre d'exemple quelques tests commercialisés (ECPA : <http://www.ecpa.fr/>)

- **CORP** Épreuve du schéma corporel (C. MELJAC, *et centre*1966)
- **DF-MOT** Développement fonctionnel moteur de 0 à 48 mois (L. VAIVRE-DOURET 1999)

Liste alphabétique

Titre du test	Article de référence	Où se procurer le test ?
AAPEP	Eric Schopler et Gary B. Mesibov, ed. (1988).Diagnosis and Assessment in Autism, Plenum Press.	<p>▶ PRO-ED, Inc. – 8700 Shoal Creek Boulevard – Austin, Texas 78757-6897 Tél. : 800.897.3202 – Fax : 800.397.7633</p> <p>▶ North Carolina Orange Enterprises Inc. 500, Valley Forge Road – Hillsborough, North Carolina 27278 États-Unis – TEL (919)732-8124 – fax (919)732-4027 http://www.teacch.com/publications/orange12.htm</p> <p>▶ En Europe (Belgique) : http://users.pandora.be/marc.claerhout1/com/ AUTITOYS BVBA – Berkenlaan 120 – B-8530 HARELBEKE Belgium – Tel et Fax (+32)056/72.66.01 - E-mail : marc.claerhout@pandora.be</p> <p>▶ <i>Manuel</i> : Profil Psycho-Educatif pour Adolescents et Adultes (AAPEP) ; Traduction C. Dumortier, E Counet, De Boeck Univ., Bruxelles 1997</p>

Titre du test	Article de référence	Où se procurer le test ?
ADBB	Guedeney A., et, Fermanian J. (2001) A validity and reliability study of assessment and screening for sustained withdrawal reaction in infancy : The Alarm Distress Baby scale. <i>Infant Mental Health Journal</i> , 22 (5), 559 – 575.	<p>► <i>Échelle Téléchargeable gratuitement sur Internet :</i> http://www.adbb.net/echelle.html</p> <p>Disponible en Annexe N° 6</p>
ADI-R	<p>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. <i>Journal of Autism and Developmental Disorders</i>, 24 (5), 659-685.</p> <p>Lord, C., Risi, S., Lambrecht, L., Cook, E.H., Jr., Leventhal, B.L., DiLavore, P.C., Pickles, A., et Rutter, M. (2000). Autism Diagnostic Observation Schedule – Generic : A standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. <i>Journal of Autism et Developmental Disorders</i>, 30 (3), 205-223.</p> <p>Traduction française : Rutter, M., Lord, C., et Le Couteur, A. (1993). <i>Interview pour le Diagnostic de l'autisme-R, recherche</i> (Plumet MH. et Recassens C. et Waller D et M. Leboyer, Trans.). Paris : Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM).isbn : 2 85 598-600-1</p>	<p>► Western Psychological Services (WPS) 12031-Wilshire-Blvd. – Los Angeles, CA 90025-1251 Telephone Numbers : 800-648-8857 (U.S. and Canada only)/310-478-2061 – Fax Number : 310-478-7838 E-mail : : help@wpspublish.com. http://www.wpspublish.com/Inetpub4/index.htm</p> <p>► 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</p>
ADOS	Lord, C., Rutter, M., Goode, S., Heemsbergen, J., Jorden, H., Mawhood, L., Schopler, E. (1989). Autism Diagnostic Observation Schedule : A standardized Observation of communicative and Social Behaviour. <i>Journal of Autism and Developmental Disorders</i> , 19, 185-212.	<p>► Western Psychological Services (WPS) 12031-Wilshire-Blvd. – Los Angeles, CA 90025-1251 Telephone Numbers : 800-648-8857 (U.S. and Canada only)/310-478-2061 – Fax Number : 310-478-7838 E-mail : : help@wpspublish.com. http://www.wpspublish.com/Inetpub4/index.htm</p>
ASAS	Attwood, T., et Garnett, M. (1998). Australian scale for Asperger's syndrome. In T. Attwood (Ed.), <i>Asperger's syndrome, A guide for parents and professionals</i> . London and Philadelphia : Jessica Kingsley Publishers.	<p>► <i>Échelle Téléchargeable gratuitement sur Internet :</i> http://www.tonyattwood.com.au/</p> <p>► <i>Disponible en français dans le livre Traduit par Isabelle VIROL :</i> ATTWOOD T. Le syndrome d'asperger et l'autisme de haut niveau. DUNOD. 2003</p> <p>► Disponible en Annexe N° 6</p>

Titre du test	Article de référence	Où se procurer le test ?
ASQ Ou SCQ (Social Communication Questionnaire)	Berument, S. K., Rutter, M., Lord, C., Pickles, A., et Bailey, A. (1999). Autism screening questionnaire : diagnostic validity. <i>Br J Psychiatry</i> , 175, 444-451.	<p>► Western Psychological Services (WPS) 12031-Wilshire-Blvd. – Los Angeles, CA 90025-1251 Telephone Numbers : 800-648-8857 (U.S. and Canada only)/310-478-2061 – Fax Number : 310-478-7838 E-mail : : help@wpspublish.com. http://www.wpspublish.com/Inetpub4/index.htm</p>
BECS	Adrien, J. L. (1996). Batterie d'évaluation du développement cognitif et social (BECS), <i>Autisme du jeune enfant. Développement psychologique et régulation de l'activité</i> . (p. 173-182). Paris : Expansion Scientifique française.	<p>Pas de tests commercialisés</p> <p>► Sources : ADRIEN jean Louis – Autisme du jeune enfant : développement psychologique et régulation de l'activité – Expansion Scientifique française, 1996</p>
BLR (BRUNET-LEZINE REVISE)	Brunet, O. et Lézine, I. (1997). <i>Le développement psychologique de la première enfance</i> . PUF : Paris.	<p>► Editions ECPA – 25 rue de la plaine - 75980 paris cedex 20 – tel 01-40-09-62-62 E-mail : info@ecpa.fr site Internet : http://www.ecpa.fr/</p>
CARS	Schopler, E., Reichler, R. J., DeVellis, R. F., et Daly, K. (1980). Toward objective classification of childhood autism : Childhood Autism Rating Scale (CARS). <i>Journal of Autism and Developmental Disorders</i> , 10, 91-103.	<p>► American Guidance Service : AGS Publishing – PO Box 99 – Circle Pines, Minnesota – 55014-0099 http://agsnet.com/Group.asp?nGroupInfoID=a3000</p>
CAST	Scott, F. J., Baron-Cohen, S., Bolton, P., et Brayne, C. (2002). The CAST (Childhood Asperger Syndrome Test) : preliminary development of a UK screen for mainstream primary-school-age children. <i>Autism</i> , 6 (1), 9-31.	<p>► Non commercialisé</p> <p>► Traduction française Disponible en Annexe N° 6</p>
Chat	Baron-Cohen, S., Allen, J., et Gillberg, C. (1992). Can autism be detected at 18 months ? The needle, the haystack, and the Chat. <i>Br J Psychiatry</i> , 161, 839-843.	<p>► Non commercialisé-</p> <p>► Traduction française Disponible en Annexe N° 6</p>
ÉCA-R/ÉCA-N	G. Lelord C. Barthelemy (2003) Échelle D'évaluation Des Comportements Autistiques Communication Sociale	<p>► Editions ECPA – 25 rue de la plaine - 75980 paris cedex 20 – tel 01-40-09-62-62 E-mail : info@ecpa.fr site Internet : http://www.ecpa.fr/</p>
ECSP	Guidetti, M., et Tourette, C. (1992). Un outil original pour l'évaluation des compétences communicatives chez le jeune enfant : les	<p>► Editions ECPA – 25 rue de la plaine - 75980 paris cedex 20 – tel 01-40-09-62-62 E-mail : info@ecpa.fr site Internet : http://www.ecpa.fr/</p>

Titre du test	Article de référence	Où se procurer le test ?
	ECS. <i>Revue Européenne de psychologie Appliquée</i> , (42) 3, 185-192.	
K-ABC II	<p>Alan S. Kaufman et Nadeen L. Kaufman KABC-II : Kaufman Assessment Battery for Children, Second Ed.</p> <p>A. S. Kaufman, N. L. Kaufman (1993). Batterie pour l'examen psychologique de l'enfant</p>	<p>► Editions ECPA – 25 rue de la plaine - 75980 paris cedex 20 – tel 01-40-09-62-62 E-mail : info@ecpa.fr site Internet : http://www.ecpa.fr/</p>
M-Chat	<p>Robins, D. L., Fein, D., Barton, M. L., et Green, J. A. (2001). The Modified Check-list for autism in Toddlers : an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. <i>J Autism Dev Disord</i>, 31 (2), 131-144.</p>	<p>► Non commercialisé</p>
PDDST Test	<p>Siegel, B. (1998). <i>Early screening and diagnosis in autism spectrum disorders : The Pervasive Developmental Disorders Screening Test (PDDST)</i>. Paper presented at the NIH State of the Science in Autism : Screening and Diagnosis working conference, June 15-17., Bethesda, MD.</p>	<p>► Siegel, B. <i>Pervasive Developmental Disorders Screening Test (PDDST)</i>. San Francisco, CA 94143-0984, États-Unis : Psychiatric Institute, Box CAS, University of California.</p>
PEDS	<p>(Glascoe, F. P. (1997). Parents' concerns about children's development : prescreening technique or screening test ? <i>Pediatrics</i>, 99 (4), 522-528.</p> <p>Glascoe, F. P. (1997). <i>PEDS : Parent's Evaluation of Developmental Status</i>. Nashville, TN : Ellsworth et Vandermeer.</p>	<p>► Non commercialisé</p> <p>► Modèle Disponible en ligne : http://www.pedstest.com</p> <p>► Questionnaire à compléter en ligne http://www.forepath.org/</p> <p>► Traduction française Disponible en Annexe N° 6</p>
PEP-R	<p>SCHOPLER E., (1985) <i>An individualized educational program : Conversion of a Psychoeducational Profil (PEP) into an individualized teaching program ;</i></p>	<p>► PRO-ED, Inc. – 8700 Shoal Creek Boulevard – Austin, Texas 78757-6897 Telephone : 800.897.3202 – Fax : 800.397.7633</p> <p>► North Carolina Orange Enterprises Inc. 500, Valley Forge Road – Hillsborough, North Carolina-27278 États-Unis – TEL (919)732-8124 – fax (919)732-4027 http://www.teacch.com/publications/orange12.htm</p>

Titre du test	Article de référence	Où se procurer le test ?
PEP-R	<p>► TRADUCTION Schopler, E., Reichler, R. J., Bashord, A., Lansing, M. D., et Marcus, L. M. (1994). <i>Profil psychoéducatif (PEP-R) : évaluation et intervention individualisée pour enfants autistes ou présentant des troubles du développement</i>. De Boeck Université.</p>	<p style="text-align: right;">.../...</p> <p>► En Europe (Belgique) : AUTITOYS BVBA – Berkenlaan 120 – B-8530 HARELBEKE Belgium – Tel et Fax (+32)056/72.66.01 - E-mail : marc.claerhout@pandora.be http://users.pandora.be/marc.claerhout1/com/</p> <p>► Manuel : Profil psychoéducatif (PEP-R), Traduction C. Tréhin, De Boeck Université, Bruxelles 1993.</p>
VABS (VINELAND)	<p>Carter, A. S., Volkmar, F. R., Sparrow, S. S., Wang, J. J., Lord, C., Dawson, G., Fombonne, E., Loveland, K., Mesibov, G., et Schopler, E. (1998). The Vineland Adaptive Behavior Scales : supplementary norms for individuals with autism. <i>J Autism Dev Disord</i>, 28 (4), 287-302.</p>	<p>► AGS Publishing – 4201 Woodland Road – Circle Pines, MN 55014-1796 phone 800.328.2560/651.287.7220 fax 800.471.8457/651.287.7223 Corporate E-mail : agsmail@agsnet.com www.agsnet.com/vineland/sparrow.asp</p>
WETHERBY (grilles de)	<p>Wetherby, A. M. (1986). Ontogeny of communicative functions in autism. <i>J Autism Dev Disord</i>, 16 (3), 295-316.</p> <p>Wetherby, A. M., et Prutting, C. A. (1984). Profiles of communicative and cognitive-social abilities in autistic children. <i>J Speech Hear Res</i>, 27 (3), 364-377.</p>	<p>► Non commercialisé</p>
WISC-IV	<p>Wechsler D. (2005) Échelle d'intelligence de WECHSLER pour enfants et adolescents quatrième édition, Paris : ECPA.</p>	<p>► Editions ECPA – 25 rue de la plaine - 75980 paris cedex 20 – tel 01-40-09-62-62 E-mail : info@ecpa.fr site Internet : http://www.ecpa.fr/</p>
WPPSI-III	<p>Wechsler D. (2002) Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence, 3rd. ed. WPPSI-III The psychological corporation.</p> <p>Échelle d'intelligence De Wechsler Pour la période préscolaire et primaire, troisième édition française, Paris : ECPA.</p>	<p>► Editions ECPA – 25 rue de la plaine - 75980 paris cedex 20 – tel 01-40-09-62-62 E-mail : info@ecpa.fr site Internet : http://www.ecpa.fr/</p>

ANNEXE 6 : Outils pour le dépistage et le diagnostic de l'autisme reproduits avec l'aimable autorisation des auteurs

ADBB Échelle alarme détresse bébé (Guedeney *et al.* 2001).

PEDS Parents' Evaluations of Developmental Status (Glascoe, 1997).

Chat Check-list for autism in Toddlers (Baron-Cohen *et al.* 1992).

CAST Childhood Asperger Syndrome Test (Scott, Baron-Cohen, Bolton *et al.* 2002).

ASAS Australian Scale for Asperger's Syndrome (Attwood et Garnett, 1998).
Échelle australienne du syndrome d'asperger (trad. Ch. Trehin).

Alarme détresse bébé (ADBB) A. Guedeney

Chaque item est coté de 1 à 4

- 0 : Pas de comportement anormal de retrait.
- 1 : doute sur le caractère anormal du comportement.
- 2 : Comportement discrètement anormal.
- 3 : Comportement nettement anormal.
- 4 : Comportement massivement anormal.

L'échelle est au mieux remplie par l'observateur lui-même, sur la base de ses propres observations, juste après la consultation. On évalue d'abord le comportement spontané, puis la réaction aux stimulations (sourire, voix, geste, toucher, etc..), en suivant l'évolution des réactions tout au long de l'examen. La valeur correspond à la réaction la plus significative pendant toute la durée de l'observation
En cas d'hésitation entre deux valeurs de l'échelle, on applique la gradation ci-dessus.

I – EXPRESSION DU VISAGE. Diminution de l'expressivité du visage

- 0 : Le visage est spontanément mobile, expressif, animé par de fréquents changements d'expression.
- 1 : Visage mobile, expressif, mais sans changements fréquents d'expression.
- 2 : Peu de mobilité faciale spontanée.
- 3 : Visage immobile.
- 4 : Visage figé, froid, absent.

2 – CONTACT VISUEL. Diminution du contact visuel

- 0 : Contact visuel spontané facile et prolongé.
- 1 : Contact visuel spontané, mais bref.
- 2 : Contact visuel possible, mais seulement lorsqu'il est recherché.
- 3 : Contact visuel fugace, vague, fuyant.
- 4 : Évitement total du contact visuel.

3 – ACTIVITÉ CORPORELLE. Diminution de la mobilité de la tête, du torse et des membres, sans prendre en compte l'activité des mains et des doigts

- 0 : Mouvements fréquents et spontanés du torse, de la tête et des membres.
- 1 : Activité générale spontanée légèrement réduite, peu d'activité de la tête ou des membres.
- 2 : Peu ou pas d'activité spontanée, mais activité présente et réponse à la stimulation.
- 3 : Faible activité en réponse à la stimulation.
- 4 : Enfant immobile et figé, quelle que soit la stimulation ;

4 – GESTES D'AUTOSTIMULATION. L'enfant se centre son corps (doigts, mains, cheveux, succion du pouce, frottement répétitifs, d'une manière automatique, sans plaisir, et de façon apparaissant détachée du reste de son activité.

- 0 : Absence d'autostimulation, l'activité d'auto exploration est en rapport harmonieux avec le niveau d'activité général.
- 1 : Autostimulation fugitive.
- 2 : Autostimulation peu fréquente, mais nette.
- 3 : Autostimulation fréquente.
- 4 : Autostimulation constante.

Guedeney A., et, Fermanian J. (2001) A validity and reliability study of assessment and screening for sustained withdrawal reaction in infancy : The Alarm Distress Baby scale. *Infant Mental Health Journal*, 22 (5), 559 – 575.

Reproduit avec l'aimable autorisation de l'auteur.

5 – VOCALISATIONS. Diminution des vocalisations, qu'elles traduisent le plaisir (gazouillis, rire, babil, lallations, cris aigus de plaisir), mais aussi de déplaisir, d'anxiété ou de douleur (cris, geignements et pleurs)

0 : Vocalisations positives spontanées fréquentes, plutôt gaies et modulées : cris ou pleurs brefs en réponse à une sensation désagréable.

1 : Vocalisations positives plus brèves, et ou cris et pleurs plus fréquents.

2 : Pleurs quasi constants, avec ou sans stimulation.

3 : Peu de vocalisations, même, en réponse à une stimulation.

4 : Aucune vocalisation quelle que soit la stimulation.

6 – VIVACITÉ DE LA RÉACTION À LA STIMULATION. Diminution de la vivacité de la réaction à la stimulation, au cours de l'examen (sourire, voix, toucher). Note : ce n'est pas l'ampleur de la réponse qui est évaluée ici, mais le délai de la réponse

0 : Réaction adaptée, vive et rapide.

1 : Réaction légèrement retardée.

2 : Réaction nettement retardée.

3 : Réaction nettement retardée, même en réponse à une stimulation désagréable.

4 : Réaction très retardée, ou absence totale de réaction lors d'une stimulation importante.

7 – RELATION. Diminution de l'aptitude de l'enfant à entrer en relation, avec l'observateur, l'examineur ou toute personne présente dans la pièce, exceptée celle qui s'occupe habituellement de l'enfant, La relation est évaluée par le comportement, le contact visuel, la réaction aux stimulations :

0 : La relation rapidement et nettement établie reste soutenue (après une éventuelle phase initiale d'anxiété).

1 : Relation identifiable, positive, ou négative, mais moins marquée ou soutenue qu'en 0

2 : Relation peu marquée, positive ou négative, peu soutenue.

3 : Relation à peine marquée.

4 : Absence de relation identifiable à l'autre.

8 – ATTRACTIVITÉ. Effort d'attention nécessaire pour rester en contact avec l'enfant, et sentiment de plaisir ou d'inquiétude que procure le contact avec l'enfant

0 : l'enfant attire l'attention par ses initiatives, sans aucun effort tout au long de l'examen, et inspire un sentiment d'intérêt et de plaisir, sans aucune inquiétude.

1 : Pas d'inquiétude, mais sentiment d'attraction moins marqué et soutenu ;

2 : Sentiment neutre vis-à-vis de l'enfant, avec parfois du mal à garder durablement son attention centrée sur lui.

3 : Sentiment de malaise, d'être maintenu à distance, inquiétude nette.

4 : Contact éprouvant, sentiment d'un enfant hors d'atteinte, très préoccupant.

Total :

NOM : **PRÉNOM :**

N° dossier :

DATE :

ÂGE **mois** **jours**

Examineur

Guedeney A., et, Fermanian J. (2001) A validity and reliability study of assessment and screening for sustained withdrawal reaction in infancy : The Alarm Distress Baby scale. *Infant Mental Health Journal*, 22 (5), 559 – 575.

Reproduit avec l'aimable autorisation de l'auteur.

Questionnaire PEDS (EVALUATION PARENTALE DU DÉVELOPPEMENT) PEDS Parents' Evaluations of Developmental Status (Glascoe, 1997).

Nom et prénom de l'enfant _____ Date de naissance _____

Repérer les colonnes (tranches d'âges de l'enfant) permettant de dater les préoccupations parentales. Pour chaque colonne, cocher les cases correspondant aux préoccupations listées. Classer ces préoccupations, en se référant au guide de cotation. Les cases grisées correspondent à des préoccupations parentales prédictives et les cases non grisées à des préoccupations non prédictives.

Âge de l'enfant :	0-3 mois	4-5 mois	6-11 mois	12-14 mois	15-17 mois	18-23 mois	2 ans	3 ans	4-4 ½ ans	4 ½-6 ans	6-7 ans	7-8 ans
Global/Cognitif	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Langage expressif et Articulation	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Langage réceptif	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Motricité fine	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Motricité globale	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Comportement	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Social/émotionnel	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Autonomie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
École	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Autres	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Pour chaque colonne, compter le nombre total de cases grisées cochées. Reporter ce nombre dans les cases ci-dessous.

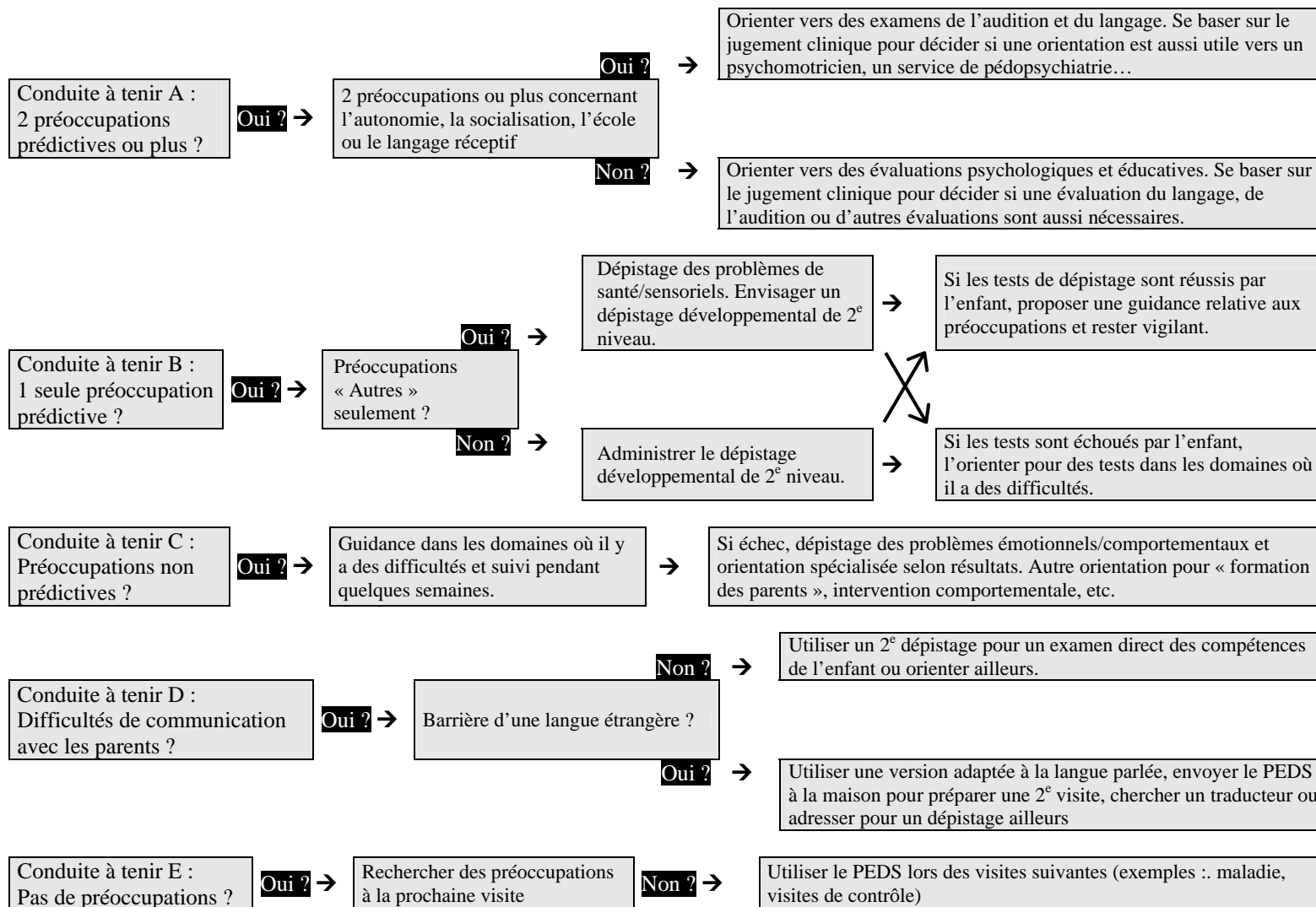
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------

Si ce score est > ou = à 2, opter pour la CAT A du PEDS. Si le score = 1, opter pour B. Si le score = 0, compter pour chaque colonne le nombre de cases non grisées et reporter ce nombre dans les cases ci-dessous.

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------

Si ce nombre est > ou = à 1, suivre C. Si ce nombre = 0, suivre D si pertinent, autrement suivre E.

PEDS – formulaire d'Interprétation



0-3 mois : _____

4-5 mois : _____

6-11 mois : _____

12-14 mois : _____

15-17 mois : _____

18-23 mois : _____

2 ans : _____

3 ans : _____

4 – 4 ½ ans : _____

4 ½ – 6 ans : _____

6-7 ans : _____

7-8 ans : _____

Glascoc, F. P. (1997). *PEDS : Parent's Evaluation of Developmental Status*. Nashville, TN : Ellsworth et Vandermeer.
Reproduit avec l'aimable autorisation de l'auteur.

La Chat (Check-list for autism in Toddlers. Baron-Cohen S. *et al.*, 1992) – Examen à 18 mois

A. Questions aux parents

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

B. Questions aux médecins ou aux puéricultrices

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

Les critères de haut risque d'autisme sont les suivants A-7, B-IV (absence de pointage protodéclaratif), A-5, B-III (absence de jeu de faire semblant), B-II (absence de suivi du regard).
 Les critères de risque modéré d'autisme sont l'association de A-7, B-IV (absence de pointage protodéclaratif) à **un** seul des deux autres critères A-5, B-III (absence de jeu de faire semblant) ou B-II (absence de suivi du regard).

Baron-Cohen, S., Allen, J., et Gillberg, C. (1992). Can autism be detected at 18 months ? The needle, the haystack, and the Chat. *Br J Psychiatry*, 161, 839-843.

Reproduit avec l'aimable autorisation de l'auteur.

Le CAST (*Childhood Asperger Syndrome Test*) (Scott *et al.*, 2002)

Date de l'entretien :

Nom : Âge : Sexe : M/F

**Lisez attentivement les questions suivantes, et entourez les réponses appropriées.
L'ensemble des réponses à ce questionnaire restera confidentiel.**

- | | | |
|-----|---|---------|
| 1. | Est-ce qu'il/elle participe facilement à des jeux avec d'autres enfants ? | Oui Non |
| 2. | Est qu'il/elle vient discuter spontanément avec vous ? | Oui Non |
| 3. | Parlait-il/elle à l'âge de 2 ans ? | Oui Non |
| 4. | Est qu'il/elle aime le sport ? | Oui Non |
| 5. | Est-il important pour lui/elle d'être intégré à un groupe d'enfants ? | Oui Non |
| 6. | Est qu'il lui arrive de s'attarder à des détails anodins pour les autres ? | Oui Non |
| 7. | Est qu'il/elle à tendance à prendre tout ce qu'on lui dit littéralement ? | Oui Non |
| 8. | Quand il/elle avait 3 ans, passait-il/elle beaucoup de temps à jouer à faire semblant (par exemple, à jouer à la dînette, à s'inventer des histoires avec ses jouets) ? | Oui Non |
| 9. | Est qu'il/elle aime faire les choses de manière répétée, de la même façon ? | Oui Non |
| 10. | Est qu'il/elle trouve cela facile d'interagir avec les autres enfants ? | Oui Non |
| 11. | Est qu'il/elle peut maintenir une conversation réciproque ? | Oui Non |
| 12. | Est qu'il/elle lit de manière appropriée pour son âge ? | Oui Non |
| 13. | A-t-il/elle les mêmes centres d'intérêt que les autres enfants de son âge ? | Oui Non |
| 14. | A-t-il/elle un centre d'intérêt qui lui prend tellement de temps, qu'il/elle ne peut, pour ainsi dire, rien faire d'autre ? | Oui Non |
| 15. | A-t-il/elle des amis, qui sont plus que de simples connaissances ? | Oui Non |
| 16. | Vous apporte-t-il/elle souvent des choses, pour le plaisir de vous les montrer ? | Oui Non |
| 17. | Aime-t-il/elle faire des plaisanteries ? | Oui Non |
| 18. | A-t-il/elle des difficultés à comprendre les règles de politesse ? | Oui Non |
| 19. | Vous semble-t-il/elle avoir une mémoire des détails inhabituelle ? | Oui Non |
| 20. | Est-ce que sa voix présente des particularités (intonation, hauteur, rythme) ? | Oui Non |
| 21. | Les personnes sont-elles importantes pour lui/elle ? | Oui Non |
| 22. | Peut-il/elle s'habiller tout (e) seul (e) ? | Oui Non |
| 23. | Utilise-t-il/elle le tour de parole à bon escient dans une conversation ? | Oui Non |
| 24. | Peut-il/elle jouer à des jeux imaginatifs avec d'autres enfants (par exemple, incarner un personnage imaginaire) ? | Oui Non |
| 25. | Lui arrive-t-il/elle souvent de faire ou de dire des choses qui manquent de tact, ou qui sont socialement inappropriées ? | Oui Non |
| 26. | Peut-il/elle compter jusqu'à 50 sans oublier aucun nombre ? | Oui Non |
| 27. | Utilise-t-il/elle le contact oculaire de manière appropriée ? | Oui Non |
| 28. | Fait-il/elle des mouvements inhabituels ou répétitifs ? | Oui Non |

.../...

Scott, F. J., Baron-Cohen, S., Bolton, P., et Brayne, C. (2002). The CAST (Childhood Asperger Syndrome Test) : preliminary development of a UK screen for mainstream primary-school-age children. *Autism*, 6 (1), 9-31. **Reproduit avec l'aimable autorisation de l'auteur.**

- | | | |
|-----|--|---------|
| 29. | Son comportement social vous semble-t-il aut centré, majoritairement tourné vers lui/elle-même ? | Oui Non |
| 30. | Lui arrive-t-il de dire « tu » ou « il/elle » à la place de « je » ? | Oui Non |
| 31. | Préfère-t-il/elle les activités imaginatives comme jouer des personnages ou raconter des histoires, plutôt que des activités plus répétitives (nombres, listes...) ? | Oui Non |
| 32. | Lui arrive-t-il de ne pas se faire comprendre parce qu'il/elle n'explique pas de quoi il/elle est en train de parler ? | Oui Non |
| 33. | Peut-il/elle faire du vélo (même avec les petites roues stabilisatrices) ? | Oui Non |
| 34. | Essaye-t-il/elle de s'imposer des rituels, ou d'en imposer aux autres, qui limitent les autres activités ? | Oui Non |
| 35. | Est-ce qu'il/elle se soucie de la façon dont il/elle est perçue par les autres ? | Oui Non |
| 36. | Détourne-t-il/elle souvent la conversation vers son sujet favori, au lieu de suivre ce dont lui parle l'autre personne ? | Oui Non |
| 37. | Utilise-t-il/elle des tournures de phrases inhabituelles ou étranges ? | Oui Non |

Questions supplémentaires.

Veillez entourer la réponse appropriée.

- | | | |
|-----|--|---------|
| 38. | Est-ce que des enseignants ou des médecins se sont déjà posés des questions concernant son développement ? | Oui Non |
|-----|--|---------|

Si oui, veuillez préciser :.....

- | | | |
|-----|--|---------|
| 39. | Lui a-t-on déjà attribué l'un des diagnostics suivants : | |
| | Retard de langage | Oui Non |
| | Hyperactivité/trouble déficitaire de l'attention | Oui Non |
| | Difficultés visuelles ou auditives | Oui Non |
| | Autisme (Syndrome d'Asperger inclus) | Oui Non |
| | Incapacité/handicap physique | Oui Non |
| | Autre (veuillez préciser) :..... | |

Scott, F. J., Baron-Cohen, S., Bolton, P., et Brayne, C. (2002). The CAST (Childhood Asperger Syndrome Test) : preliminary development of a UK screen for mainstream primary-school-age children. *Autism*, 6 (1), 9-31. **Reproduit avec l'aimable autorisation de l'auteur.**

ASAS (*Australian Scale for Asperger's Syndrome*) (Attwood et Garnett, 1998)

Échelle australienne du syndrome d'asperger (traduction Chantal Trehin)

Le questionnaire qui suit a pour but d'identifier les comportements et les compétences qui caractérisent le syndrome d'Asperger dans les années d'école primaire. C'est à cet âge que la configuration de comportements et de compétences inhabituels est la plus visible. Chaque question ou description est cotée de 0 à 6, 0 correspondant au niveau ordinaire qu'on peut attendre d'un enfant de cet âge

A. Compétences sociales et émotionnelles

L'enfant a-t-il du mal à comprendre comment jouer avec les autres enfants ? Par exemple, n'a pas conscience des règles implicites des jeux sociaux

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

Quand il pourrait jouer avec les autres enfants, comme à la récréation par exemple, l'enfant évite-t-il le contact social avec eux ? Par exemple, se réfugie dans un endroit tranquille ou va à la bibliothèque.

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

L'enfant donne-t-il l'impression de ne pas avoir conscience des conventions ou des règles de conduite sociales, agissant ou faisant des commentaires de façon inappropriée ? Par exemple, en faisant une remarque personnelle à quelqu'un sans réaliser que cette remarque pourrait le blesser.

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

L'enfant manque-t-il d'empathie, c'est-à-dire de la compréhension intuitive des sentiments des autres ? Par exemple ne réalise pas qu'une excuse pourrait aider l'autre à aller mieux.

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

L'enfant semble-t-il s'attendre à ce que les autres personnes connaissent ses pensées, ses expériences et son opinion ? Par exemple, ne réalise pas que vous ne pouvez pas savoir quelque chose parce que vous n'étiez pas avec lui à ce moment.

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

Attwood, T., et Garnett, M. (1998). Australian scale for Asperger's syndrome. In T. Attwood (Ed.), *Asperger's syndrome, A guide for parents and professionals*. London and Philadelphia : Jessica Kingsley Publishers.

Reproduit avec l'aimable autorisation de l'auteur et du traducteur

L'enfant a-t-il un besoin excessif d'être rassuré, surtout si les choses changent ou ne se passent pas bien ?

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

L'enfant manque-t-il de nuances dans son expression émotionnelle ? Par exemple manifeste une tristesse ou de l'affection de façon disproportionnée par rapport à la situation.

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

L'enfant manque-t-il de précisions dans son expression émotionnelle ? Par exemple, il ne comprend pas le niveau d'expression émotionnelle approprié pour des personnes différentes.

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

L'enfant manifeste-t-il un désintérêt à participer à des sports, des jeux ou des activités compétitifs.

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

L'enfant est-il indifférent à la pression sociales de ses pairs ? Par exemple, il ne suit pas le dernier engouement en matière de jouet ou de vêtement

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

B. Compétences de communication

L'enfant prend-il les expressions ou commentaires au pied de la lettre ? Par exemple, est en difficulté avec des expressions comme « donne ta langue au chat » ou « ne reste pas planté là ! ».

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

L'enfant a-t-il un ton de voix inhabituel ? Par exemple donne l'impression d'avoir un « accent étranger » ou monotone sans accent tonique sur les mots importants.

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

Attwood, T., et Garnett, M. (1998). Australian scale for Asperger's syndrome. In T. Attwood (Ed.), *Asperger's syndrome, A guide for parents and professionals*. London and Philadelphia : Jessica Kingsley Publishers.

Reproduit avec l'aimable autorisation de l'auteur et du traducteur

Quand on parle avec l'enfant, donne-t-il l'impression de n'être pas intéressé par votre côté de la conversation ? Par exemple, ne pose pas de question et ne commente pas vos pensées ou vos opinions sur le sujet.

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

Pendant une conversation, l'enfant a-t-il tendance à moins utiliser le contact oculaire que ce qu'on peut attendre ?

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

Le langage de l'enfant est-il trop précis ou pédant ? Par exemple parle d'une façon formelle ou comme un dictionnaire ambulante.

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

L'enfant a-t-il des problèmes pour s'adapter à une conversation ? Par exemple lorsqu'il ne comprend pas ce qui est dit, il demande pas d'éclaircissements, mais revient plutôt à un sujet familier, ou prend un très long temps à trouver une réponse.

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

C. Compétences cognitives

L'enfant lit-il des livres surtout pour s'informer, ne semblant pas très intéressé par la fiction ? Par exemple, est un lecteur avide d'encyclopédies ou de livres scientifiques, mais pas de romans d'aventures.

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

L'enfant a-t-il une mémoire à long terme exceptionnelle pour des faits et des événements ? Par exemple, se rappelle le numéro de la plaque minéralogique de la voiture du voisin d'il y a plusieurs années, ou se rappelle clairement des scènes qui se sont passées il y a très longtemps.

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

L'enfant manque-t-il de jeu social imaginatif ? Par exemple les autres enfants ne sont pas inclus dans ses jeux imaginaires ou il ne comprend pas les jeux de « faire semblant » des autres enfants.

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

Attwood, T., et Garnett, M. (1998). Australian scale for Asperger's syndrome. In T. Attwood (Ed.), *Asperger's syndrome, A guide for parents and professionals*. London and Philadelphia : Jessica Kingsley Publishers.

Reproduit avec l'aimable autorisation de l'auteur et du traducteur

D. Intérêts spécifiques

L'enfant est-il fasciné par un sujet particulier, au point de collectionner avec avidité les informations ou les statistiques sur ce sujet ? Par exemple l'enfant est devenu une encyclopédie ambulante sur les voitures, les cartes de géographie ou les résultats de sport.

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

L'enfant est-il particulièrement perturbé par les changements dans la routine ou dans ses attentes ? Par exemple prendre un autre chemin pour aller à l'école.

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

L'enfant a-t-il des routines ou des rituels élaborés qu'il lui faut respecter ? Par exemple aligner des jouets avant d'aller au lit

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

E. Compétences motrices

L'enfant a-t-il des problèmes de coordination ? Par exemple, il n'est pas très doué pour attraper un ballon.

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

L'enfant court-il bizarrement ?

0 ___ 1 ___ 2 ___ 3 ___ 4 ___ 5

rarement fréquemment

F. Autres caractéristiques

Dans cette partie, cochez chacune de ces caractéristiques si l'enfant l'a présentée

a) Peur ou angoisse inhabituelle causée par

- des sons ordinaires, par exemple les appareils électriques
- une contact corporel léger sur la peau ou la tête
- le port de certains vêtements
- les bruits inattendus
- la vue de certains objets
- les lieux bruyants, avec du monde, comme les supermarchés

b) Une tendance à battre des mains ou à se balancer en cas d'excitation ou d'angoisse

Attwood, T., et Garnett, M. (1998). Australian scale for Asperger's syndrome. In T. Attwood (Ed.), *Asperger's syndrome, A guide for parents and professionals*. London and Philadelphia : Jessica Kingsley Publishers.

Reproduit avec l'aimable autorisation de l'auteur et du traducteur

- c) Une sensibilité peu importante pour des petites douleurs
- d) Un retard d'apparition du langage
- e) Des grimaces ou des tics faciaux inhabituels

Si la réponse est oui à une majorité des questions ci-dessus, et que la cotation était entre deux et six (c'est-à-dire très au-dessus du niveau normal), cela ne signifie pas automatiquement que l'enfant a un syndrome d'Asperger. Cependant, c'est une hypothèse à considérer et il est nécessaire d'orienter cet enfant vers un centre de diagnostic.

La version originale de cette échelle (en anglais) est disponible sur le site :

<http://www.tonyattwood.com/>

et dans le livre : *Asperger's syndrome A guide for parents and Professionals* Tony Attwood Jessica Kingsley publishers, 1998

Disponible en français dans le livre Traduit par Isabelle VIROL :

ATTWOOD T. Le syndrome d'asperger et l'autisme de haut niveau. DUNOD. 2003

Attwood, T., et Garnett, M. (1998). Australian scale for Asperger's syndrome. In T. Attwood (Ed.), *Asperger's syndrome, A guide for parents and professionals*. London and Philadelphia : Jessica Kingsley Publishers.

Reproduit avec l'aimable autorisation de l'auteur et du traducteur

ANNEXE 7 : Coordonnées des centres de ressources autisme et leur documentation

<h3>ALSACE</h3> <p>(67) Bas-Rhin ; (68) Haut-Rhin</p>	
<p><u>Centre de ressources autisme Alsace</u></p> <p>Coordonnateur Pr. Claude BURSZTEJN</p> <p>• Pôle clinique régional enfants et adolescents Unité d'évaluation des troubles du développement Hôpital Elsau – 15 rue Cranach – 67200 STRASBOURG Tél. : 03 88 11 59 09 – fax 03 88 11 59 39 Pr. BURSZTEJN/Dr CHABAUX-DELARAI</p> <p>• Pôles cliniques départementaux adultes <i>Bas-Rhin</i> : EPSAN secteur 67G03 – 141 av. de Strasbourg – BP 83- 67173 BRUMATH cedex – Tél. : 03 88 64 57 37 Dr MATHIEN/Dr HOCHNER <i>Haut-Rhin</i> : Pôle départemental Autisme Secteur 3 – C.H. Rouffach – BP 29 – 68250 ROUFFACH Tél. : 03 89 78 70 13 Dr SCHAAL</p> <p>• AIDA (Accueil, information, documentation autisme) C.H. Rouffach – BP 29 – 68250 ROUFFACH Tél. : 03 89 78 72 73 aida@cra-alsace.com Annick BOUISSAC</p>	<p><u>Documentation AIDA (Accueil, information, documentation autisme)</u></p> <p>Adresse : CH. Rouffach – BP 29 68250 Rouffach</p> <p>Documentaliste : Annick Bouissac</p> <p>Téléphone : 03 89 78 72 73</p> <p>E-mail : aida@cra-alsace.com</p> <p>Site Internet : www.cra-alsace.com</p> <p>Horaires : lundi et vendredi (9h-16h)</p>
<h3>BRETAGNE-PAYS-DE-LOIRE</h3> <p>(22) Côtes-d'Armor ; (29) Finistère ; (35) Ille-et-Vilaine ; (56) Morbihan ; (44) Loire-Atlantique ; (49) Maine-et-Loire ; (53) Mayenne ; (72) Sarthe ; (85) Vendée</p>	
<p><u>Centre interrégional d'études et de ressources sur l'autisme Bretagne/Pays de Loire (CIERA)</u></p> <p>• Site de Brest Hôpital de Bohars – 29280 BOHARS Tél. : 02 98 01 52 06 – Fax : 02 98 01 52 33 Coordonnateur : Pr. Alain LAZARTIGUES E-mail : alain.lazartigues@chu-brest.fr</p> <p>et</p> <p>• Site de Nantes 36 rue de la Chauvinière – 44800 ST HERBLAIN Tél. : 02 40 94 94 00 – Fax : 02 40 63 53 15 Coordonnatrice : Geneviève REBOUL E-mail : autismeciera@wanadoo.fr</p>	<p><u>Documentation du CIERA</u></p> <p>Adresse : 36 rue de la Chauvinière 44800 ST HERBLAIN</p> <p>Documentaliste : Geneviève REBOUL</p> <p>Téléphone : 02 40 94 94 00</p> <p>E-mail : autismeciera@wanadoo.fr</p> <p>Site Internet :</p> <p>Horaires : du lundi au vendredi de 9h à 12 h 30 et de 13h30 à 18h sauf le vendredi, ferm. à 17 h.</p>

CENTRE-POITOU-CHARENTES	
(18) Cher ; (28) Eure-et-Loir ; (36) Indre ; (37) Indre-et-Loire ; (41) Loir-et-Cher ; (45) Loiret (16) Charente ; (17) Charente-Maritime ; (79) Deux-Sèvres ; (86) Vienne	
<p><u>Centre de ressources autisme et troubles apparentés</u></p> <p>Hôpital Bretonneau – 2 bld Tonnellé – 37044 TOURS Cedex 1 Tél. : 02 47 47 86 46 – Fax : 02 47 47 87 70 Coordonnateur Pr. Dominique SAUVAGE E-mail : f.marchaud@chu-tours.fr</p>	<p><u>Documentation du centre de ressources</u></p> <p>Adresse : Hôpital Bretonneau – 2 bld Tonnellé – 37044 TOURS Cedex 1 Documentaliste : Serge Berthier Téléphone : 02 47 47 75 98 E-mail : s.berthier@chu-tours.fr Site Internet : Horaires : Lundi à vendredi 9h-12h45 et 13h45-17h ou sur rendez-vous</p>
CHAMPAGNE-ARDENNE	
(08) Ardennes ; (10) Aube ; (51) Marne ; (52) Haute-Marne	
<p><u>Centre de ressources en matière d'autisme Champagne-Ardenne</u></p> <p>• Diagnostic et évaluation Service de psychothérapie de l'Enfant et de l'Adolescent Hôpital Robert-Debré – Avenue du Général Koenig – 51092 REIMS Cedex - Tél. : 03 26 78 39 67 Coordonnateurs : Pr. Gérard SCHMIT, Professeur MOTTE E-mail : gschmit@chu-reims.fr et</p> <p>• Documentation, information et formation CREAHI Champagne-Ardenne – Cité Administrative Tirlet Bât. 3 51036 CHÂLONS EN CHAMPAGNE cedex Tél. : 03 26 68 35 71 – Fax : 03 26 68 53 85 Coordonnateurs : Claudine RIVIERE, Bruno DESWAENE E-mail : crema.ca@wanadoo.fr</p>	<p><u>Documentation du CREMACA</u></p> <p>Adresse : CREAHI Champagne-Ardenne Cité Administrative Tirlet Bât. 3 51036 CHÂLONS EN CHAMPAGNE cedex</p> <p>Documentaliste : Christelle Moschetti/Elsa Leroy Téléphone : 03 26 68 35 71 E-mail : crema.ca@wanadoo.fr Site Internet : Horaires : 9h-12h et 13h30-16h30 sauf mercredi</p>
HAUTE-NORMANDIE	
(27) Eure ; (76) Seine-Maritime	
<p><u>Centre de ressources autisme de Haute-Normandie</u></p> <p>Centre Hospitalier du Rouvray 4, rue Paul Éluard – BP 45 76301 Sotteville-lès-Rouen Tél. : 02 32 95 18 64 Fax : 02 32 95 18 65 E-mail : chlerouvray-cra@wanadoo.fr Coordonnateur : Philippe Brun</p>	

ÎLE-DE-FRANCE	
(75) Paris ; (77) Seine-et-Marne ; (78) Yvelines ; (91) Essonne ; (92) Hauts-de-Seine ; (93) Seine-Saint-Denis ; (94) Val-de-Marne ; (95) Val-d'Oise	
<p><u>Centre de ressources autisme Île-de-France (CRAIF)</u> 27 rue de Rambouillet 75012 PARIS Tél. : 01 49 28 54 20/Fax : 01 49 28 54 21 E-mail : contact@craif.org Directrice-coordonnatrice : Josette MAJERUS</p>	<p><u>Documentation du CRAIF</u></p> <p style="text-align: right;">Adresse : 27 rue de Rambouillet 75012 PARIS</p> <p>Documentaliste : Perrine Dujardin Téléphone : 01 49 28 54 20 E-mail : doc@craif.org Site Internet : Horaires : Lundi au vendredi 9h-16h45 – Sauf le mardi 9h-13h30 et 17h-19h</p>
LANGUEDOC-ROUSSILLON	
(11) Aude ; (30) Gard ; (34) Hérault ; (48) Lozère ; (66) Pyrénées-Orientales	
<p><u>Centre de ressources autisme Languedoc-Roussillon</u></p> <p>Service de Médecine Psychologique pour Enfants et Adolescents Peyre Plantade - 291 avenue du Doyen Gaston Giraud 34295 MONTPELLIER Cedex 5 Tél. : 04 67 33 99 68 – Fax 04-67-33-08-32 Coordonnateur : Pr. Charles AUSSILLOUX E-mail : cent-ress-autisme@chu-montpellier.fr</p>	<p><u>Documentation du CRA Languedoc-Roussillon</u></p> <p style="text-align: right;">Adresse : SMPEA Peyre Plantade - 291 avenue du Doyen G. Giraud – 34295 MONTPELLIER Cedex 5</p> <p>Documentaliste : Colette BOY</p> <p style="text-align: right;">Téléphone 04-67-33-99-94</p> <p style="text-align: right;">E-mail : c-boy@chu-montpellier.fr Site Internet : Horaires : Lundi-mardi : 9h à 17h sans interruption Jeudi-vendredi : 9h 12h30</p>
NORD-PAS-DE-CALAIS	
(59) Nord ; (62) Pas-de-Calais	
<p><u>Centre de ressources autisme Nord-Pas-de-Calais</u> Secteur pédopsychiatrique 59 1 05 – CHRU Clinique Fontan 6 rue du Pr Laguesse 59037 LILLE CEDEX Tél. : 03 20 44 45 81 – Fax 03 20 44 49 19 E-mail : p.delion@chru-lille.fr Coordonnateur : Pr Pierre Delion</p>	

PROVENCE-ALPES-CÔTE D'AZUR (04) Alpes-de-Haute-Provence ; (05) Hautes-Alpes ; (06) Alpes-Maritimes ; (13) Bouches-du-Rhône ; (83) Var ; (84) Vaucluse	
<p><u>Centre de ressources autisme Région PACA</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • Unité d'évaluation de Marseille : Service du Pr Poinso Service médico-psychologique de l'Enfant et de sa famille Hôpital Ste Marguerite – 270 Bd de Ste Marguerite – 13009 Marseille Puéricultrice coordonnatrice : Hélène Pala 04/91/74/43/79 E-mail : helene.jule@mail.ap-hm.fr Pédopsychiatres : Dr Dafonseca David 04/91/74/62/53 • Unité d'évaluation de Nice : Fondation Lerval – 57 avenue de Californie 06200 Nice Tél. : 04 93 92 64 65 Pédopsychiatre : Sylvie Serret 	
RHÔNE-ALPES (01) Ain ; (07) Ardèche ; (26) Drôme ; (38) Isère ; (42) Loire ; (69) Rhône ; (73) Savoie ; (74) Haute-Savoie	
<p><u>Centre de ressources autisme Rhône-Alpes</u></p> <p>Coordonnateur : Pr. Nicolas GEORGIEFF/Dr. Michel PICCO</p> <p>9 rue des Teinturiers – BP 2116 – 69616 VILLEURBANNE Tél. : 04 72 75 53 20 E-mail : michel.picco@ch-le-vinatier.fr</p> <p>Le Centre de ressources autisme Rhône-Alpes est constitué de trois pôles</p> <ul style="list-style-type: none"> • <u>Grenoble</u> CENTRE ALPIN DE DIAGNOSTIC PRÉCOCE DE L'AUTISME – C.A.D.I.P.A – Les Villas – 1 bis rue de la Gare – 38120 Saint-Égrève Tél. : 04 76 56 44 00 Dr. Brigitte Assouline/Dr Laurent Metzger E-mail : bassouline@ch-saint-egreve.fr • <u>Saint-Etienne</u> Centre Léo Kanner – CHU de Saint-Etienne Fédération des services de pédiatrie génétique et psychiatrique de l'enfant – 42055 Saint Etienne cedex 2 – Tél. : 04 77 12 79 96 Dr Yves Blanchon, chef de service E-mail : y.claude.blanchon@chu-st-etienne.fr • <u>Lyon</u> CEDA – CENTRE D'ÉVALUATION ET DE DIAGNOSTIC DE L'AUTISME – 9, rue des Teinturiers – BP 2116 69607 Villeurbanne cedex – Tél. : 04 72 75 53 20 Dr Michel Picco E-mail : michel.picco@ch-le-vinatier.fr 	

ANNEXE 8 : Coordonnées des centres de ressources autisme en cours de création ou en projet

AQUITAINE
<i>(24) Dordogne ; (33) Gironde ; (40) Landes ; (47) Lot-et-Garonne ; (64) Pyrénées-Atlantiques</i>
<p>EN COURS DE CRÉATION <i>Hôpital Charles Perrens – 121 rue de la Béchade – 33076 BORDEAUX Cedex Tél. : 05 56 95 37 58 – Fax : 05 56 57 09 56 CONTACT : Pr. Manuel BOUVARD</i></p>
BOURGOGNE
<i>(21) Côte-d'or ; (58) Nièvre ; (57) Saône-et-Loire ; (89) Yonne</i>
<p>EN COURS DE CRÉATION <i>CREAI Bourgogne – 11 rue Jean Giono – BP 76509 – 21065 DIJON cedex Tél. : 03 80 28 84 40 – Fax : 03 80 28 84 41 – creai@creaibourgogne.org CONTACT : Danièle SICHEZ</i></p>
LIMOUSIN
<i>(19) Corrèze ; (23) Creuse ; (87) Haute-Vienne</i>
<p>EN PROJET <i>Centre régional de diagnostic et de ressources sur l'autisme – Partenariat CREAHL Limousin et CHU de Limoges</i></p> <p><i>- CREAHL LIMOUSIN – 19 – 23 – 87/Domaine du Buisson – Rue du Buisson 87170 ISLE – Tél. : 05 55 01 78 68 – Fax : 05 55 01 78 69 – E-mail : creahil@wanadoo.fr Contact : M. Tible</i></p> <p><i>- CHU DE Limoges – 2 avenue Martin-Luther-King 87042 Limoges cedex – Tél. : 05 55 05 61 23 Contact : Pr Tapie et Dr Brosset</i></p>
LORRAINE
<p>EN COURS DE CRÉATION <i>Centre psychothérapique de Nancy – BP 1010 – 54521 LAXOU cedex – Tél. : 03 83 57 33 50 Contact : Pr. Sibertin-Blanc, M. Jean-Luc Fabry</i></p>
MIDI-PYRENEES
<i>(09) Ariège ; (12) Aveyron ; (31) Haute-Garonne ; (32) Gers ; (46) Lot ; (65) Hautes-Pyrénées ; (81) Tarn ; (82) Tarn-et-Garonne</i>
<p>EN PROJET <i>CHU TOULOUSE – Unité d'évaluation – Tél. : 05 61 34 25 25 Contact : Pr Jean Philippe Raynaud</i></p>
OUTRE-MER
<i>Martinique</i>
<p>EN COURS DE CRÉATION <i>Hôpital de jour de Cluny Angle des rues de la concorde et de la fraternité – Lotissement Monplaisir – 97200 Fort de France</i></p>

Tél. : 05-96-59-00-89/fax 05-96-72-68-28

Contact Dr Eric Billon : erbillon@wanadoo.fr

ANNEXE 9 : Associations d'usagers fédératives

Associations nationales

Association pour adultes et jeunes handicapés (APAJH)

185, bureaux de la Colline – 92213 Saint-Cloud Cedex -

Tél. : 01 55 39 56 00 – Fax : 01 55 39 56 03

site Internet : <http://www.apajh.org>

Publications : Trimestriel « la Revue », guides, catalogues, journées-débat.

Fédération Autisme France

1209 chemin des Campelières – 06254 Mougins Cedex -

Ligne azur : 0810 179 179 (prix d'un appel local) – Tél. : 04 93 46 01 77 – Fax : 04 93 46 01 14

E-mail : autisme.france@wanadoo.fr

Site Internet : <http://www.autismefrance.org>

Publication : revue : La Lettre d'Autisme France, actes de congrès.

Fédération française Sésame-Autisme

53, rue Clisson – 75013 Paris

Tél. : 01 44 24 50 00 – Fax : 01 53 61 25 63 – E-mail : sesaut@free.fr

Site Internet : www.sesame-autisme.org

Publications : Sésame-Autisme (revue trimestrielle), actes de congrès.

Union nationale des associations de parents et amis de personnes handicapées mentales (UNAPEI)

15 rue Coysevox – 75876 PARIS CEDEX 18 – France

Tél : 01 44 85 50 50 – Fax : 01 44 85 50 60

E-mail : public@unapei.org

Site Internet <http://www.unapei.org/>

Publications : Revue : « vivre ensemble » (5N°/an), les cahiers de l'UNAPEI, nombreuses publications et brochures.

Associations internationales

Autisme-Europe

Rue Montoyer 39 – 1 000 Bruxelles, Belgique

Tél. : +32 (0)2 675 75 05 – Fax : +32 (0)2 675 72 70

E-Mail : secretariat@autismeurope.org

Site Internet : : <http://www.autismeurope.org/>

Publications : Nombreux documents et la revue trimestrielle *LINK* diffusée en anglais, en français et en portugais, brochures

L'Organisation mondiale de l'autisme

Avenue E. Van Becelaere 26B, bte 21 – 1170 Bruxelles (Belgique)

Tél. : +32 (0)2 675 75 05 – Fax : +32 (0)2 675 72 70

E-mail : wao.contact@worldautism.org

Site Internet : <http://www.worldautism.org>

Publications : congrès

ANNEXE 10 : Adresses Internet utiles

Sites sur l'autisme et les troubles envahissants du développement

Sites institutionnels (généraux)

Fondation France Telecom : <http://www.autisme.fr>

Fédération québécoise de l'autisme : <http://www.autisme.qc.ca>

National Autistic Society : <http://www.nas.org.uk>

Autism Society of America : <http://www.autism-society.org>

National Institute of Mental Health (U.S.) – Autism Page

www.nimh.nih.gov/publicat/autismmenu.cfm

Associations nationales et réseaux professionnels

Fédération française Sésame-Autisme : <http://sesame-autisme.org>

Autisme France : <http://autisme.france.free.fr/>

Pro aid autisme : <http://www.proaidautisme.org>

Asperweb France : <http://perso.wanadoo.fr/asperweb>

Association pour la recherche sur l'autisme et la prévention des inadaptations (ARAPI) :

<http://www.arapi-autisme.org>

Association nationale pour l'aide aux personnes atteintes du syndrome d'Asperger, de l'autisme de haut niveau et des troubles envahissants du développement <http://www.aspergeraide.com/>

Réseau national d'études cognitives et neurocognitives de l'autisme (RISC)

<http://autisme.risc.cnrs.fr/structure.htm>

Signes précoces

Échelle de mesure du retrait relationnel du jeune enfant (ADBB) www.adbb.net

First Signs, Inc. (Etats-Unis ; organisation nationale à but non lucratif) <http://www.firstsign.org/>

Canadian Autism Intervention Research Network (CAIRN) <http://www.cairn-site.com/>

Quelques pages de liens

Répertoires de sites sur l'autisme du CHU de Rouen : <http://www.chu-rouen.fr/ssf/pathol/autisme.html>

OMNI (Organising Medical Networked Information) http://omni.ac.uk/cgi/biome-search/search.cgi?formtype=simpleetbatch_size=10etport=2170etselected=anyetterm=%22autistic%20disorder%22

U.S. national Library of Medicine <http://gateway.nlm.nih.gov/gw/Cmd>

Helping Hands for the Disabled <http://www.hhftd.org/resources.html>

National Dissemination Center for Children with Disabilities.

<http://www.nichcy.org/resources/default.asp#A>

Autisme Ressources : <http://www.autism-resources.com/>

AUTRES SITES UTILES

Information publique et administrative

Le portail de l'administration française : <http://www.service-public.fr/>

Ministère social/santé/handicap : www.social.gouv.fr – www.sante.gouv.fr – www.handicap.gouv.fr

Ministère de l'Éducation nationale : www.education.gouv.fr

Legifrance : www.legifrance.gouv.fr

Informations sur le handicap

CTNERHI (Centre technique national d'études sur les handicaps et les inadaptations)

www.ctnerhi.com.fr

UNAPEI (Union nationale des associations de parents et amis de personnes handicapées mentales)

<http://www.unapei.org>

Moteur de recherche de l'APF (association des paralysés de France) <http://www.apf-moteurline.org/#>

APAJH – l'Association pour adultes et jeunes handicapés : <http://www.apajh.org>

Handroit : www.handroit.com

Informations en médecine et psychiatrie

CHU de Rouen : liens vers les sites médicaux francophones : www.chu-rouen.fr/cismef

Cours en médecine : <http://www.bmlweb.org/etudiant.html>

Université médicale virtuelle francophone : <http://www.umvf.prd.fr/>

Maladies Rares : Base de données Orphanet : <http://orphanet.infobiogen.fr>

Fédération française de psychiatrie : <http://psydoc-fr.broca.inserm.fr/>

Sites en évaluation en santé : ressources pour les guides de bonnes pratiques médicales et conférences de consensus

Haute Autorité en Santé <http://www.anaes.fr/ANAES/anaesparametrage.nsf/HomePage?ReadForm>

Et sa Base française d'évaluation en santé http://bfes.has-sante.fr/HTML/indexBFES_HAS.html

The International Network of Agencies for Health Technology Assessment, (INAHTA)

http://www.inahta.org/inahta_web/index.asp et sa base HTA :

<http://144.32.150.197/scripts/WEBC.EXE/NHSCRD/start>

National Guideline Clearinghouse : <http://www.guideline.gov/>

Cochrane Library <http://www.cochrane.org/index0.htm>

Infobanque AMC <http://mdm.ca/cpgsnew/cpgs-f/index.asp>

Bases de données documentaires accessibles gratuitement, utiles en médecine-psychiatrie-handicap-santé publique

Moteur de recherche scientifique : <http://scholar.google.com/>

Bibliothèques universitaires (SUDOC) http://corail.sudoc.abes.fr/lng=fr/db=2.1/impland=y/db_start

Base commerciale de l'INIST article@inist <http://services.inist.fr/public/fre/conslt.htm>

Base de données en santé publique (BDSP) <http://www.bdsp.tm.fr/...>

Base de données médicale PUBMED

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=search&db=pubmed>

Base de données en psychiatrie : Psydoc (Fédération française de

psychiatrie) <http://193.49.126.9:8003/psydoc@base/fmpro?-db=bibliofmpet-lay=detailet-format=search.htm&view>

Base de données sur le handicap : SAPHIR du CTNERHI (Centre technique national d'études sur les handicaps et les inadaptations) <http://194.199.119.233/saphir/default.asp>

Base de données sur le handicap : de L'AWIPH Agence Wallone pour l'intégration des personnes handicapées <http://www.awiph.be:81/>

Base de données en psychanalyse : de la Bibliothèque Sigmund Freud : <http://www.spp.asso.fr/bsf/>

Base de données en orthophonie de l'UNADREO <http://unadreo.logiplus.fr/>

Base de données en éducation : Éducation Resources Information Center

<http://www.eric.ed.gov/searchdb/index.html> ?

Base de données en base sur l'intégration scolaire et la rééducation CNEFEI (Centre national d'études et de formation pour l'enfance inadaptée) <http://www.cnefei.fr/RessourcesHome.htm>

Achat de documents :

Achat d'articles : article@inist <http://services.inist.fr/public/fre/conslt.htm>

Librairie en ligne : <http://www.amazon.fr> et <http://www.alapage.com/>

Autisme France Diffusion <http://autismediffusion.free.fr/>

Autisme Alsace : <http://www.autismealsace.org/>