



Dépistage, évaluation et diagnostic des troubles
du spectre de l'autisme chez les enfants en bas âge

GUIDE DES PRATIQUES EXEMPLAIRES
CANADIENNES

FONDATION MIRIAM 2008

Dépistage, évaluation et diagnostic des troubles du spectre de l'autisme chez les enfants en bas âge

Guide des pratiques exemplaires canadiennes

Fondation Miriam 2008

Ce document devrait être cité sous le titre suivant :

Nachshen, J., Garcin, N., Moxness, K., Tremblay, Y., Hutchinson, P., Lachance, A., Beaurivage, M., Breitenbach, M., Bryson, S., Burack, J., Caron, C., Condillac, R. A., Cornick, A., Ouellette-Kuntz, H., Joseph, S., Rishikof, E., Sladeczek, I. E., Steiman, M., Tidmarsh, L., Zwaigenbaum, L., Fombonne, E., Szatmari, E., Martin-Storey, A., & Ruttle, P.L. (2008). *Guide des pratiques exemplaires canadiennes en matière de dépistage, d'évaluation et de diagnostic des troubles du spectre de l'autisme chez les enfants en bas âge*. Miriam Foundation, Montreal, Quebec.

© Fondation Miriam, 2008

Toute partie de la présente publication, à l'exception des documents préalablement publiés et attribués aux auteurs ou éditeurs, peut être reproduite sous toute forme de média imprimé ou électronique. La vente d'une telle reproduction de cette publication à des fins de profit ou de coûts de reproduction sans l'autorisation écrite explicite de la Fondation Miriam est interdite. Toute reproduction de cette publication, en partie ou en entier, doit reconnaître par écrit la Fondation Miriam.

La présente publication est offerte gratuitement au www.autismecentral.ca. Un exemplaire imprimé peut également être commandé en communiquant avec la Fondation Miriam au (514) 345-1300 ou à l'adresse bestpractices@miriamfoundation.ca. Un montant couvrant les coûts de reproduction, de port et de manutention sera imputé pour les exemplaires imprimés.

Les documents préalablement publiés inclus dans le présent document ont été reproduits avec l'autorisation des auteurs ou éditeurs, et sont uniquement destinés à un usage personnel. Il est interdit de les reproduire sans l'autorisation écrite explicite de l'auteur ou de l'éditeur cité, selon le cas.

Ce projet a été financé en partie par le Programme des partenariats pour le développement social du gouvernement du Canada. « Les opinions et les interprétations figurant dans la présente publication sont celles de l'auteur et ne reflètent pas nécessairement celles du gouvernement du Canada ».

Table des matières

7	Introduction, contexte et méthodologie
17	Paramètres des pratiques exemplaires
19	Surveillance du développement
27	Dépistage
41	Diagnostic
61	Évaluation complémentaire
71	Références
79	Annexe A : Critères de diagnostic
82	Annexe B : Synthèse des pratiques exemplaires
85	Annexe C : Résumé des recommandations cliniques
91	Annexe D : Résumé des recommandations de recherche
93	Annexe E : Résumé des recommandations de politiques

Collaborateurs

Coordonnatrice de projet

Dr. Jennifer Nachshen, Ph.D. (Québec)

Coordonnatrice de projet
Pratiques exemplaires canadiennes en matière de dépistage, d'évaluation et de diagnostic des troubles du spectre de l'autisme chez les enfants en bas âge
Fondation Miriam, Montréal

Présidente du Comité directeur

Dr. Nathalie Garcin, Ph.D. (Québec)

Directrice des services professionnels et de la recherche
Services de réadaptation l'Intégrale,
Professeure associée, Université Queen's & Université du Québec à Montréal

Co-présidents du Comité de cliniciens

Dr. Katherine Moxness, Ph.D. (Québec)

Psychologue, Directrice des services professionnels, les Centres de réadaptation Gabrielle-Major, Lisette-Dupras et de l'Ouest de Montréal, Professeure associée, Université McGill

Dr. Yves Tremblay, M.D., F.R.C.P.C.(C) (Québec)

Pédiatre développementaliste,
Spécialiste en santé communautaire,
Clinique régionale d'évaluation des troubles complexes du développement, Centre Montérégien de Réadaptation

Co-présidents du Comité de parents

Paula Hutchinson (Nouvelle Écosse)

Parent et étudiante aux doctorales, Université Dalhousie

Anne Lachance (Québec)

Parent et ergothérapeute, l'Hôpital de Montréal pour enfants

Groupe d'évaluation scientifique

Martine Beurivage (Québec)

Directrice des services aux enfants et leur famille,
Psychologue, Centres de réadaptation Lisette-Dupras et de l'Ouest de Montréal

Prof. Hélène Ouellette-Kuntz B.Sc.N., RN, M.Sc. (Ontario)

Professeur, Department of Community Health & Epidemiology and Department of Psychiatry, Université Queen's Epidemiologue, Ongwanada

Marlene Breitenbach, M.S.Ed., BCBA (L'Île du Prince Édouard)

Special Education Autism Coordinator
Département de l'Éducation

Dr. Shari Joseph, Ph.D. (Québec)

Psychologue, conseillère clinique cadre
Centre Miriam, Québec

Dr. Susan Bryson, Ph.D. (Nouvelle Écosse)

Professeure et Craig Chair in Autism Research,
Department of pediatrics and psychologie
IWK Health Centre et Université Dalhousie

Ellen Rishikof, M.Sc. (Québec)

Audiologist
l'hôpital de Montréal pour enfants, Québec

Dr. Jake Burack, Ph.D. (Québec)

Professeur Educational and Counseling Psychology,
Université McGill, Hôpital Rivières-des-Prairies

Dr. Ingrid E. Sladeczek, Ph.D. (Québec)

Professeure, School/Applied Child Psychology program,
McGill University
Director, National Early Intervention Study

Dr. Christine Caron, Ph.D. (Québec)

Responsable du réseau national d'expertise en troubles envahissants du développement
Ministère de la santé et des services sociaux du Québec

Dr. Mandy Steiman, Ph.D. (Québec)

Psychologue
l'Hôpital de Montréal pour enfants, Centre universitaire de santé McGill

Dr. Rosemary A. Condillac, Ph.D., C.Psych. (Ontario)

Professeure, Centre for Applied Disability Studies,
Université Brock

Dr. Lee Tidmarsh, M.D., F.R.C.P. (C) (Québec)

Professeure en Psychiatrie, Université McGill
Pédopsychiatre, l'hôpital de Montréal pour enfants

Dr. Angela Cornick, Ph.D., C. Psych. (Manitoba)

Psychologue, Directrice
ABA Program & Psychology Services, St. Amant
Professeure associée, Département de Psychologie,
Université de Manitoba

Nancy Trépanier (Québec)

Psychoéducatrice, clinique d'évaluation des troubles complexes du développement, Centre montérégien de réadaptation

Dr. Lonnie Zwaigenbaum, M.D. F.R.C.P. (C) (Alberta)

Directeur-adjoint, centre de recherche en Autisme,
l'Hôpital Réadaptation Glenrose
Professeur Associée, Département de Pédiatries
Université d'Alberta

Réviseurs externes

Dr. Peter Szatmari, M.D., F.R.C.P.(C) (Ontario)
Chedoke Health Chair in Child Psychiatry
Head of the Division of Child Psychiatry and Director of the Offord Centre of Child Studies McMaster University and McMaster Children's Hospital, Hamilton

Dr. Eric Fombonne, M.D. F.R.C.P. (C) (Québec)
Chaire de recherche du Canada en pédopsychiatrie et en psychiatrie de l'adolescent
Chef de la Division de psychiatrie pour enfants
Université McGill
Directeur de la pédopsychiatrie, l'hôpital de Montréal pour enfants

Comité de cliniciens

Lilia Avendani (Québec)
Retired Nurse, St. Patrick Fraternity

Carole Delage-Papineau (Québec)
Psychoéducatrice, Commission scolaire Marguerite Bourgeoys

Michel Godard (Québec)
Psychologue, Commission scolaire Marguerite Bourgeoys

María Guillen (Québec)
Communication Consultant, Sir Wilfrid Laurier School Board

Stephanie Finkelstein (Québec)
Orthophoniste, Tellit-Dire

Dr. André Masse, M.D. F.R.C.S. (C) (Québec)
Directeur Clinique, Programme des troubles neurodéveloppementaux, Hôpital Rivière des Prairies

Andrea Prepas (Québec)
Special Education Consultant, Sir Wilfrid Laurier School Board

Stacey Spector-Eisenberg (Québec)
Orthophoniste, Jewish Family Services

Isabelle Turcotte (Ontario)
Orthophoniste, CSDCEO (conseil scolaire Est Ontarien)

Comité de parents

Liette Chamberland

Donato Proce

Donna Greenspon

Julie Turgeon

Marco Miller

Melissa Vitulano

Autres

Adjointes de recherche

Alexa Martin-Storey (Québec)
Étudiante au doctorat, Université Concordia

Paula Ruttle (Québec)
Étudiante au doctorat, Université Concordia



Introduction, contexte et méthodologie

Les médias ont récemment mis en lumière une perception publique selon laquelle la prévalence des troubles du spectre de l'autisme (TSA) est en hausse [Note : l'expression dans la littérature anglaise « *Autism Spectrum Disorders - ASD* » sera traduite par « *troubles du spectre de l'autisme - TSA* » tout au long de ce document. L'expression « *Pervasive developmental disorders-PDD* » sera traduite par « *Troubles envahissants du développement-TED* »]. L'American Center for Disease Control and Prevention a annoncé que la prévalence des troubles du spectre de l'autisme (TSA), qui comprennent les troubles autistiques, le syndrome d'Asperger et les troubles envahissants du développement non spécifiés (TED-NS), variait en l'an 2000 entre 4,5 et 9,9 cas par groupe de 1 000 enfants âgés de 8 ans¹. Des scientifiques ont mené des recherches au Canada qui présentent des résultats comparables aux constatations du CDC, recherches dont les estimations de la prévalence variaient de 3,8 à 4,1 cas par groupe de 1 000 enfants âgés entre 5 et 9 ans au Manitoba et à l'Île-du-Prince-Édouard en 2002² et atteignaient un sommet de 6,7 cas chez les enfants de 8 ans d'une commission scolaire de Montréal en 2003³. La prévalence des troubles autistiques est estimée à 13 / 10 000, celle des TED-NS à 20,8 / 10 000 et celle du syndrome d'Asperger à 2,6 / 10 000⁴. Ces taux sont en hausse chez les personnes diagnostiquées depuis le milieu des années 1980, conformément à la perception publique selon laquelle les TSA sont plus présents. Il est important de déterminer si cette augmentation reflète ou non une hausse véritable de l'incidence des TSA. Fombonne⁴, Shattuck⁵, Taylor⁶, et plus récemment Ouellette-Kuntz et coll.⁷ ainsi que Coe et coll.⁸ fournissent des indices qui laissent croire que cette tendance à la hausse refléterait en fait l'évolution des critères de diagnostic, les modifications des diagnostics, les changements apportés aux politiques d'éducation spécialisée, ainsi que la disponibilité croissante des services, plutôt qu'une augmentation à long terme de la prévalence des TSA. Quelle que soit la cause sous-jacente, la prévalence croissante des TSA ainsi que la demande de plus en plus forte des parties intéressées pour des soins et des traitements adéquats des personnes ayant un TSA, ont motivé l'apport de changements dans les politiques et les pratiques.

Dans le document *Payer maintenant ou payer plus tard : Rapport final sur l'interpellation au sujet du financement pour le traitement de l'autisme*⁹ de 2007, le Comité sénatorial permanent des affaires sociales, des sciences et de la technologie a réagi au sentiment d'urgence de plus en plus fort concernant les besoins des Canadiens et Canadiennes autistes ainsi que de leurs familles. Le rapport a notamment porté sur le financement du traitement précoce des enfants en bas âge présentant un TSA et a souligné l'importance de faire des investissements dès le début du processus pour contrebalancer les coûts futurs. Le rapport a mis l'accent sur les délais d'attente importants pour les familles désirant obtenir une évaluation diagnostique des TSA pour leur enfant, et a déterminé que la pénurie de professionnels qualifiés dans le domaine des TSA était un facteur contributif à ce problème. Le rapport a aussi cité la motion M-172, adoptée en Chambre le 5 décembre 2006, qui demandait que le gouvernement fédéral se dote d'une stratégie nationale sur l'autisme, laquelle comporterait l'élaboration de normes fondées sur des données probantes pour le diagnostic et le traitement de l'autisme, la mise en œuvre de méthodes novatrices de financement des soins pour les personnes ayant l'autisme, l'octroi de fonds fédéraux supplémentaires pour la recherche sur l'autisme, et la mise en œuvre d'un programme national de surveillance de l'autisme. Il est évident que l'identification et le traitement précoces des TSA sont généralement reconnus comme un enjeu important devant être étudié.

Dans leur énoncé de position sur l'intervention précoce menée chez les enfants présentant des TSA, la Société canadienne de pédiatrie¹⁰ a suggéré que les interventions comportementales intensives, réalisées à un jeune âge, entraînent des résultats positifs pour les enfants ayant un trouble autistique. Bien qu'un plus grand nombre de recherches soit nécessaire pour fournir une base empirique plus solide pour ces traitements, il est évident qu'il est bénéfique de réaliser le plus tôt possible des interventions comportementales auprès des enfants présentant des retards de développement ou des anomalies comme les TSA. L'identification précoce est cruciale au succès de l'intervention comportementale précoce.

La recherche a démontré qu'on peut détecter chez l'enfant des signes des TSA avant l'âge de 18 - 36 mois¹¹⁻¹⁶, et des programmes de recherche prospective offrent la promesse de déterminer les indicateurs des TSA le plus tôt possible dans la petite enfance¹⁷⁻²¹. L'examen des vidéos de famille (p. ex., les premières fêtes d'anniversaire) filmées au cours des premiers mois de vie des enfants présentant des TSA a permis d'identifier des signes et des symptômes dès la première année de vie²²⁻²⁴. Non seulement il est nécessaire d'identifier ces enfants dans leurs plus jeunes années, mais il est aussi possible d'y parvenir en utilisant les outils et techniques appropriés. Étant donné que les recherches dans ce domaine se multiplient et se diversifient et que la communauté est de plus en plus conscientisée aux TSA, il est maintenant nécessaire de mettre au point une stratégie nationale canadienne concernant l'identification précoce des TSA chez les enfants en bas âge.

L'objet de ce document est de présenter les paramètres des pratiques exemplaires canadiennes en matière de dépistage, d'évaluation et de diagnostic précoce des TSA chez les enfants en très bas âge (0-5 ans). Les pratiques exemplaires décrites dans ce document ont été tirées de la littérature scientifique et ont fait l'objet d'un consensus d'experts par des chercheurs canadiens étudiant les TSA. Des cliniciens et des parents ont aussi participé à leur élaboration. Le document suivant a pour objectif de fournir une série de lignes directrices utiles aux professionnels et aux décideurs impliqués dans le dépistage, l'évaluation et le diagnostic des TSA afin de leur permettre de détecter les troubles autistiques de façon opportune et précise. De plus, nous avons inclus des recommandations en matière de recherche et de politique afin de promouvoir le développement continu dans le domaine et d'atteindre une norme idéale de pratique qui se situe au-delà de ce qu'offrent actuellement les recherches et les politiques existantes.

Les paramètres suivants ne sont pas obligatoires et peuvent être conformes à la législation provinciale actuelle ou à la politique organisationnelle actuelle ou non. Il s'agit de finalités ou d'idéaux pour la pratique clinique, les recherches et les politiques, étant donné les observations scientifiques actuelles et le consensus établi par les spécialistes. On a élaboré ces paramètres de façon à ce qu'ils puissent être utilisés par des personnes, des organisations et des organismes dirigeants dans le but de promouvoir des pratiques et des politiques qui permettront la détection rapide des TSA chez les jeunes enfants, par le biais de pratiques efficaces de surveillance, de dépistage et de diagnostic. Il est recommandé de réviser régulièrement ces paramètres de pratiques exemplaires afin d'être au fait des données et constatations scientifiques les plus récentes. Il est en outre recommandé que les prestataires de services dans ce domaine révisent leurs normes et pratiques actuelles dans les diagnostics des TSA en se référant à ces paramètres fondés sur des données probantes.

Troubles du spectre de l'autisme

Les critères standard pour le diagnostic des TSA sont inscrits dans le manuel Diagnostic and Statistical Manual – 4th Edition, Text Revision²⁵ (DSM-IV-TR). Le DSM-IV-TR fait référence à une série de pathologies appelées les troubles envahissants du développement, qui comprennent les sous-types suivants : troubles autistiques, syndrome d'Asperger, troubles envahissants du développement non spécifiés (TED-NS), syndrome de Rett, et trouble désintégratif de l'enfance. Cette catégorie de troubles est caractérisée par certains symptômes, y compris des difficultés dans l'interaction sociale réciproque, une déficience des habiletés de communication verbale et non verbale, et la présence de modèles restreints, répétitifs et stéréotypés de comportements. Les trois premiers troubles mentionnés précédemment (troubles autistiques, syndrome d'Asperger, et TED-NS) sont connus sous le nom « Troubles du spectre de l'autisme »²⁶. Bien que le syndrome de Rett et le trouble désintégratif de l'enfance soient également inclus dans la classification du DSM-IV, ils ne sont pas abordés dans le présent document puisqu'ils sont caractérisés par un profil symptomatique unique reflétant une apparition tardive des symptômes et une évolution dégénérative de la pathologie.

La *Classification internationale des maladies*²⁷ publiée par l'Organisation mondiale de la Santé identifie aussi les troubles envahissants du développement comme un groupe de troubles caractérisés par des difficultés qualitatives dans les interactions sociales réciproques et les modes de communication, ainsi que par un ensemble restreint, stéréotypé et répétitif d'intérêts et d'activités. La catégorie des troubles envahissants du développement dans la CIM-10 comprend plus de types de troubles que la classification du DSM; cependant, les groupes sont comparables. Comme le DSM-IV-TR, la CIM-10 comprend les sous-types de l'autisme infantile et du syndrome d'Asperger. La catégorie des TED-NS du DSM-IV-TR est représentée dans la CIM-10 par les troubles envahissants du développement ainsi que l'autisme atypique. De plus, le syndrome de Rett, d'autres troubles désintégratifs de l'enfance non spécifiés, et des troubles hyperactifs associés au retard mental et aux mouvements stéréotypés sont inclus. Les critères du DSM-IV-TR et de la CIM-10 sont présentés dans **l'Annexe A**.

Les deux systèmes de diagnostic sont semblables dans leur conceptualisation des trois catégories de base de symptômes des TSA, y compris les difficultés dans les interactions sociales, une déficience des habiletés de communication verbale et non verbale, ainsi que les modèles restreints, répétitifs et stéréotypés de comportements, d'intérêts et d'activités. Les renseignements suivants résument la description de chaque catégorie qu'a faite l'American Academy of Pediatrics²⁶. Le premier ensemble de symptômes, soit les *difficultés dans les interactions sociales*, englobe les problèmes à entretenir des relations sociales avec autrui ainsi qu'à partager des sentiments et des états d'esprit. Les enfants présentant un TSA ont tendance à se mettre à l'écart, ont de la difficulté à établir des liens avec d'autres enfants ou des adultes, et ne recherchent pas l'attention des autres. Ces enfants ont des problèmes avec l'attention conjointe ainsi que le partage des intérêts. Les enfants ayant des problèmes avec l'attention conjointe risquent de ne pas être capables de regarder là où une autre personne regarde ou pointe du doigt, de pointer du doigt pour montrer leur intérêt (bien qu'ils puissent pointer quelque chose qu'ils veulent), ou de montrer quelque chose d'intéressant à une autre personne soit en fixant du regard, en pointant du doigt ou en émettant des sons. Ils n'ont pas la même facilité à s'orienter aux stimuli sociaux (ne pas se tourner lorsqu'ils entendent leur nom, par exemple) et ils ne sont pas dotés d'une *Théorie de l'esprit* (la compréhension que les autres personnes ont des pensées, des désirs et des croyances qui diffèrent des siens; capacité requise pour pouvoir tenir compte d'une situation quelconque du point de vue d'une autre personne). Ces lacunes font en sorte qu'il est difficile pour les enfants présentant

un TSA de créer des relations sociales véritablement réciproques. Le deuxième ensemble de symptômes implique des *difficultés de communication*, variant d'une absence totale de langage parlé à une forme de langage idiosyncratique ou étrange. Ces curiosités peuvent comprendre un langage qui semble scénarisé de la télévision, un langage répétitif ou écholalique (imitation involontaire répétée), ainsi que des mots « télescopiques » ou « gigantesques » (comme « qu'estcequec'est »). Enfin, les enfants présentant des TSA font preuve de *modèles restreints, répétitifs et stéréotypés de comportements, d'intérêts et d'activités*. Ces symptômes ont tendance à apparaître plus tard que les autres symptômes en raison des limites développementales du jeune enfant²⁸ et peuvent inclure des intérêts très spécifiques (p. ex., obsessions avec les cartes ou les créatures de mer, jusqu'à l'exclusion d'autres intérêts), une inflexibilité par rapport aux routines (p. ex., persévération à suivre un itinéraire en particulier), et des manières stéréotypés (p. ex., battement des mains, auto-mutilation).

Bien que les TSA soient caractérisés par cette triade de symptômes, l'apparition de ces symptômes varie beaucoup chez les enfants présentant un TSA, et la sévérité des différents ensembles de symptômes varie par sous-type diagnostique et niveau de développement. Les enfants souffrant de troubles autistiques, la manifestation la plus grave des TSA, présentent les trois sous-ensembles de symptômes, mais à des degrés différents. Les enfants présentant un syndrome d'Asperger ont tendance à avoir des problèmes expressifs qui concernent davantage l'utilisation pragmatique du langage que la production ou la compréhension du langage, et ont des intérêts stéréotypés ainsi que des difficultés d'intégration sociale. Même si un grand nombre d'enfants présentant des troubles autistiques ont des limitations cognitives simultanées, la présence d'une déficience intellectuelle est incompatible avec un diagnostic de syndrome d'Asperger. Finalement, un diagnostic de TED-NS est habituellement porté pour les enfants présentant une combinaison des trois sous-ensembles de symptômes, mais qui ne répondent pas aux critères des troubles autistiques ou du syndrome d'Asperger.

Bien que l'étiologie exacte des TSA soit inconnue, on considère généralement que les TSA sont caractérisés par des déficiences de la structure cérébrale ou des fonctions cérébrales²⁹⁻³¹. La cause des TSA demeure un sujet d'étude continue; cependant, il est évident que les TSA semblent profiter d'une contribution génétique impliquant plus d'un gène³². Des études menées sur des jumeaux suggèrent un taux de concordance élevé chez les jumeaux monozygotes en comparaison avec les jumeaux dizygotes³³. Il y a de solides éléments de preuve de regroupement familial^{34,35}, en d'autres termes, lorsqu'un membre de la famille présente un TSA, les autres membres de la famille courent plus de risques que la population générale d'être présentant de TSA ou de posséder des traits autistiques infra-liminaires³⁶. Plus de 15 gènes différents ont été impliqués dans le développement des TSA, et il est probable que de nombreuses interactions géniques soient impliquées³⁷. Des déclencheurs environnementaux ont également été impliqués; cependant, la recherche ne les a pas soutenus à un degré aussi élevé. Il a souvent été suggéré que les vaccins constitueraient des éléments déclencheurs de l'apparition des TSA; cependant, les études bien conçues n'ont pas corroboré cette hypothèse^{3,6,38,39,40}. D'autres facteurs environnementaux, y compris les virus, le stress prénatal extrême et la présence de produits toxiques pour l'environnement, pourraient justifier d'autres études plus approfondies.

Définitions et Concepts de base

Pratiques exemplaires

De nombreuses mesures, méthodes et techniques sont disponibles pour le diagnostic des TSA. Seules certaines d'entre elles ont fait l'objet d'évaluations scientifiques et encore

moins se sont révélées efficaces. Dans le présent document, les pratiques exemplaires font référence aux mesures, aux techniques et aux méthodes ayant démontré leur validité et leur fiabilité par le biais de recherches scientifiques ou ayant été convenues par un comité de spécialistes scientifiques et de cliniciens d'expérience, auquel ont participé des parents et des cliniciens. La documentation d'un ensemble de pratiques exemplaires fondées sur des données probantes offre aux professionnels du domaine un résumé des normes de recherche et de pratique les plus à jour. De plus, en ayant accès aux paramètres de pratiques exemplaires, les parents pourraient éviter les résultats négatifs d'un diagnostic erroné ou d'une absence de diagnostic, ce qui pourrait leur permettre d'utiliser plus efficacement les ressources précieuses que sont le temps, l'énergie et l'argent.

Surveillance du développement

Selon Dworkin⁴², la surveillance du développement est un « processus flexible, longitudinal et continu qu'utilisent les professionnels compétents pour faire des observations pertinentes pendant leurs consultations médicales auprès de l'enfant » (p. 829) [traduction] dans le but d'identifier des problèmes de développement chez les enfants en bas âge. La pratique de la surveillance exige des connaissances du développement typique et atypique ainsi que de l'expérience clinique et de la formation spécifique en matière de développement des enfants en bas âge.

Dépistage

Le dépistage s'effectue par le biais de mesures normalisées sur une population identifiée afin d'évaluer les cas possibles ou probables en comparant les résultats obtenus aux normes établies. Les tests de dépistage ne mènent pas directement à des diagnostics, mais suggèrent plutôt le besoin de mener d'autres évaluations.

Dépistage de premier niveau : Le dépistage de premier niveau, aussi appelé dépistage systématique, consiste à appliquer un outil de dépistage normalisé à une grande population en ayant pour objectif d'identifier les personnes présentant des probabilités élevées de souffrir d'une maladie ou d'un trouble spécifique, menant ensuite à une orientation pour une évaluation ou un traitement plus approfondis. En ce qui a trait aux TSA, le dépistage de premier niveau implique l'examen de tous les enfants d'un âge donné pour déterminer s'ils présentent des symptômes des TSA, peu importe s'il y a eu ou non des signes laissant croire à des problèmes de développement. Le dépistage de premier niveau pourrait survenir pendant un examen médical régulier d'un enfant en bas âge, peu importe si les parents ont exprimé des inquiétudes ou non.

Dépistage de second niveau : Le dépistage de second niveau fait également recours à des mesures normalisées, mais est utilisé avec un sous-groupe de personnes dont le risque d'être atteintes d'une maladie ou d'un trouble est élevé. L'obtention de résultats positifs à un test de dépistage devrait mener à une orientation pour une évaluation plus approfondie. En ce qui concerne les TSA, le dépistage de second niveau serait utilisé chez les enfants ayant démontré des symptômes du trouble (comme des stades du développement n'ayant pas été atteints, des retards de développement social et de communication) ou présentant un risque génétique élevé (les enfants ayant un frère, une sœur ou un parent ayant un TSA ou d'autres troubles afférents).

Sensibilité : La sensibilité consiste en la probabilité que l'outil de dépistage indique la présence de TSA lorsque les TSA sont véritablement présents.

Spécificité : La spécificité consiste en la probabilité que l'outil de dépistage indique l'absence de TSA lorsque l'enfant n'est pas atteint de TSA.

Valeur prédictive positive : La valeur prédictive positive consiste en la probabilité que des résultats positifs soient obtenus à la suite d'un test de dépistage mené auprès d'un enfant atteint de TSA.

Valeur prédictive négative : La valeur prédictive négative consiste en la probabilité que des résultats négatifs soient obtenus à la suite d'un test de dépistage mené auprès d'un enfant n'étant pas atteint de TSA.

Évaluation

L'évaluation comporte généralement l'administration d'une combinaison de tests normalisés et d'observations du comportement dans le but d'atteindre un objectif spécifique et préétabli. Il existe quatre raisons pour lesquelles il est nécessaire d'évaluer une personne atteinte (ou soupçonnée d'être atteinte) de TSA : (1) Pour aider à comprendre la personne, (2) Pour obtenir ou clarifier un premier diagnostic, (3) Pour documenter le statut du diagnostic nécessaire pour accéder aux services ou au financement, et (4) Pour obtenir des renseignements à des fins de recherche ou d'évaluation de programme⁴³. Une évaluation peut aussi fournir des renseignements utiles pour la planification du traitement.

Équipe interdisciplinaire : Une approche interdisciplinaire de l'évaluation et du diagnostic implique l'intégration et la synthèse des informations recueillies par des professionnels de différentes disciplines, à l'aide d'un processus interactif de mise en commun. Les membres de l'équipe interdisciplinaire travaillent en étroite collaboration et communiquent fréquemment entre eux afin de se faire part de nouveaux renseignements et de s'assurer que le travail ne se fasse pas en double. Les constatations d'un membre de l'équipe sont considérées à la lumière des constatations des autres membres. Cette approche est davantage coordonnée et holistique que l'approche adoptée par l'équipe multidisciplinaire.

Équipe multidisciplinaire : Tout comme l'équipe interdisciplinaire, l'équipe multidisciplinaire implique plusieurs types de professionnels mais n'a pas l'intégration et la coordination de l'approche interdisciplinaire. Dans l'équipe multidisciplinaire, chaque professionnel travaille indépendamment des autres et tire des conclusions sans tenir compte de l'avis ou des suggestions des autres membres de l'équipe.

Fiabilité : La fiabilité est le degré auquel l'évaluation, si exécutée à plusieurs reprises, donnerait des résultats constants. Par conséquent, si on évalue qu'un enfant présente un TSA, une autre évaluation réalisée à un autre moment par les mêmes ou d'autres évaluateurs devrait entraîner des résultats semblables.

Validité : La validité fait référence au degré auquel une évaluation du TSA mesure effectivement les symptômes des TSA.

Diagnostic

Malgré les données probantes suggérant que les TSA ont une base biologique^{29,31,43} et une origine génétique^{32,33}, il n'existe aucun marqueur biologique connu à l'heure actuelle pour les TSA. Par conséquent, aucun TSA ne peut être diagnostiqué à l'aide de procédures médicales comme des analyses de sang ou des scintigraphies cérébrales, même si ces évaluations peuvent s'avérer des tests complémentaires utiles chez les enfants présentant des indications médicales ou neurologiques. Un diagnosticien expert ou une équipe interdisciplinaire pose un diagnostic de TSA en se basant sur les antécédents de problèmes de développement de l'enfant ainsi que sur des observations de son comportement. Un processus de diagnostic différentiel doit être fait pour écarter

d'autres troubles présentant des symptômes semblables, et il se peut qu'on ait besoin d'effectuer des tests complémentaires pour déterminer la présence de troubles survenant fréquemment de façon simultanée ou pour identifier les forces et faiblesses du patient à des fins d'intervention. Ce type d'évaluation exige un niveau élevé de formation et d'expérience de la part des évaluateurs. Le diagnostic des TSA est habituellement fait par des médecins (pédopsychiatres et pédiatres, en particulier) ou des psychologues.

Méthodologie

La méthodologie de ces paramètres repose en grande partie sur la raison d'être et la méthodologie du programme *Early Intervention Program* du ministère de la Santé de l'État de New York⁴⁴ utilisé dans l'élaboration de leur guide des pratiques cliniques, et comprend les éléments suivants : la révision et la synthèse des paramètres des pratiques exemplaires par d'autres provinces et organisations; la révision de la littérature médicale; l'élaboration et la révision de tableaux de données probantes; les réunions des comités de parents et des cliniciens; les consensus d'experts; et les révisions de documents par les membres des comités ainsi que deux réviseurs experts ne faisant pas partie du comité original.

Révision des pratiques exemplaires

Une révision et une synthèse des paramètres de pratiques exemplaires fondées sur des données probantes constituent la base des recommandations actuelles. Voici une liste des documents révisés qui ont fourni un point de départ pour les paramètres actuels.

- American Academy of Pediatrics (2001). *Developmental surveillance and screening of infants and young children*. *Pediatrics*, 108, 192-196.
- California Department of Developmental Services (2002). *Autism Spectrum Disorders: Best Practice Guidelines for Screening Diagnosis and Assessment*.
- Children's Mental Health Ontario (2003). *Evidence-Based Practices for Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorders: Review of the Literature and Practice Guide*.
- Filipek et al., (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*, 55, 468-479.
- Filipek, P. A., Accardo, P. J., Barnek, G. T., Cook, E. H., Dawson, G., Gordon, B. et al. (1999). *The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders*. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29, 439-484
- *Lignes directrices concernant les références aux cinq CRDITED de Montréal pour les personnes présentant un Trouble envahissant du développement (TED) (2006)*
- New York State Department of Health (1999). *Clinical Practice Guideline: Report of the Recommendations. Autism/PDD, Assessment and Intervention for Young Children*.
- *Standards and Guidelines for the Assessment and Diagnosis of Young Children with Autism Spectrum Disorder in British Columbia: An Evidence-Based Report Prepared for The British Columbia Ministry of Health Planning (2003)*

Chacun de ces documents a été révisé de façon rigoureuse, et une liste de recommandations fréquentes a été synthétisée en un résumé de pratiques exemplaires puis envoyée aux membres du comité à des fins de révision. La synthèse des pratiques

exemplaires est comprise dans l'Annexe B. Les lignes directrices de l'American Academy of Pediatrics pour l'Identification and Evaluation of Children with Autism Spectrum Disorders²⁶ (Identification et évaluation des enfants présentant des troubles du spectre de l'autisme [traduction]) ont été publiées à la suite de l'élaboration de la synthèse des pratiques exemplaires, et les renseignements tirés de ce document ont été intégrés pendant la conception de cet ensemble de lignes directrices.

Révision de la littérature médicale et Tableaux de données probantes

La base de données PSYCINFO a été utilisée pour obtenir de la littérature médicale relative aux années 2000-2007, dans le but de mettre à jour, à l'aide de documents actuels, les informations présentées dans les rapports précédents. La recherche consistait à utiliser les mots clés Autism OU Asperger OU PDD-NOS ET *screening* OU *assessment* OU *diagnosis*. (Autisme OU Asperger OU TED-NS ET *dépistage* OU *évaluation* OU *diagnostique* [traduction]). La recherche a été limitée aux articles de revue scientifique de langue anglaise révisés par des pairs, traitant de cohortes comprenant des enfants de moins de 5 ans. Ces critères de recherche ont permis d'obtenir 678 articles qui ont été analysés manuellement pour des questions de pertinence. Seules les études empiriques et les études complètes ont été incluses dans la révision finale.

La littérature médicale a ensuite été classée dans des tableaux de données probantes, créant ainsi un résumé de la littérature en différents thèmes spécifiques. Étant donné l'importance du dépistage et de l'évaluation précoce dans les processus d'identification et de diagnostic des enfants ayant un TSA, la révision est axée essentiellement sur les recherches abordant la fiabilité et la validité des outils de dépistage et d'évaluation disponibles. Les tableaux de données probantes sont basés sur le texte d'évaluation Services de santé/Technologie numéro 7, Criteria for Determining Disabilities in Infants and Children: Low Birth Weight⁴⁵, qui a été conçu de façon à identifier les pronostics d'enfants dont le poids à la naissance était très faible. Les tableaux ont été rassemblés dans un livre, qui a été remis aux membres du Sous-comité scientifique afin qu'ils puissent le réviser avant la réunion du comité. Cinquante-deux études empiriques ont répondu aux critères mentionnés ci-dessus et ont été incluses dans le livre des tableaux de données probantes.

Comités

Un comité directeur a été formé, se composant de la coordonnatrice de projet, d'un représentant de l'organisation hôte qui a agi comme président du comité, de deux co-présidents du sous-Comité de cliniciens (un pédiatre du développement et un psychologue), ainsi que de deux parents de jeunes enfants ayant des TSA qui ont agi à titre de co-présidents du sous-comité de parents. Les membres du comité directeur ont été choisis selon leur intérêt et leur disponibilité. Les noms de tous les membres des sous-comités sont inscrits au début du document, à l'exception de quelques-uns des membres du sous-comité de parents qui ne désiraient pas être identifiés.

Comité scientifique

Des spécialistes canadiens du domaine des TSA ont été invités à participer à une rencontre d'une journée visant à évaluer les données probantes scientifiques les plus récentes. Ces spécialistes ont été choisis selon leurs publications et leur implication dans la pratique clinique. Parmi les membres des sous-comités scientifiques, on compte des chercheurs et des praticiens dans les domaines de la psychologie, de la pédiatrie du développement, de la psychiatrie, de l'épidémiologie, de l'éducation, de l'ergothérapie et de l'audiologie.

Pendant la rencontre, le comité scientifique a assisté à la présentation de rapports déposés par des représentants des sous-comités de parents et des cliniciens, qui ont discuté des constatations tirées de leurs rencontres. Chacune des lignes directrices inscrites dans la synthèse des pratiques exemplaires a été abordée en relation avec les données probantes les plus récentes et avec l'expérience clinique et de recherche complète des membres du groupe d'experts. La rencontre a été enregistrée sur bande sonore à des fins d'exactitude, et la discussion a constitué la base du présent document.

Comité de parents

Des parents ont été invités à participer au sous-comité de parents dans le cadre d'une campagne intensive d'envoi de courriels aux organisations de parents à travers le Canada. Une invitation a aussi été mise en ligne sur le site Internet d'Autisme Central (www.autismecentral.ca). Les parents avaient le choix d'assister à une rencontre d'une journée tenue dans les bureaux de La Fondation Miriam à Montréal ou de répondre à un questionnaire en ligne. Quelle que soit l'option choisie, il fallait répondre aux questions suivantes :

- D'après vous, quel est le rôle des parents dans le dépistage précoce des troubles du spectre de l'autisme?
- D'après vous, quel sont les plus grands obstacles au dépistage précoce des troubles du spectre de l'autisme?
- Qu'est-ce qui vous a été utile dans vos efforts pour obtenir un diagnostic pour votre enfant?
- Quels changements faciliteraient, selon vous, le processus de diagnostic pour les parents?

Le sous-comité de parents s'est réuni avant la tenue de la rencontre du sous-comité scientifique pour discuter de leurs expériences et opinions au sujet du dépistage, de l'évaluation et du diagnostic précoce des TSA. On a expliqué aux parents quels étaient le contexte et les objectifs du projet, et ils ont eu l'occasion d'apporter leur point de vue. Dix parents ont assisté à la rencontre tenue en soirée.

Trente-six parents ont rempli le questionnaire en ligne portant sur leur enfant. Leurs enfants sont âgés entre 21 mois et 17 ans, et la plupart d'entre eux ont été diagnostiqués avec un trouble autistique (n = 26).

Les commentaires, préoccupations et recommandations formulés par les membres du sous-comité de parents sont comprises dans le document.

Comité de cliniciens

Les cliniciens ont été invités à participer au sous-Comité de cliniciens dans le cadre d'une campagne intensive d'envoi de courriels aux organisations de parents à travers le Canada. Une invitation a aussi été mise en ligne sur le site Internet d'Autisme Central (www.autismecentral.ca). Les cliniciens avaient le choix d'assister à une rencontre d'une journée tenue dans les bureaux de La Fondation Miriam à Montréal ou de répondre à un questionnaire en ligne. Quelle que soit l'option choisie, il fallait répondre aux questions suivantes :

- À quels défis faites-vous face en ce qui a trait au dépistage précoce et au diagnostic des TSA?
- Quelles sont vos recommandations pour surmonter certains obstacles que vous rencontrez dans votre profession lorsque vous dépistez et diagnostiquez des TSA chez de très jeunes enfants?
- Croyez-vous qu'un document canadien décrivant les paramètres de pratiques exemplaires vous serait utile dans votre pratique? En quoi ce document pourrait-il vous aider? Quels en seraient les principaux éléments?

En plus des deux co-présidents qui ont agi à titre de représentants du sous-Comité de cliniciens à la journée d'évaluation scientifique, onze cliniciens étaient présents à la réunion du sous-comité. Ils ont tous rempli le questionnaire. Quatorze cliniciens de partout au Canada ont répondu au questionnaire en ligne. Des vingt-cinq cliniciens ayant répondu au questionnaire, il y avait sept orthophonistes, cinq thérapeutes ABA, quatre psychologues, trois concepteurs de programmes / politiques, deux éducateurs spécialisés, un audiologiste, un ergothérapeute, un psychoéducateur, et un spécialiste en intervention précoce. Six cliniciens détiennent des doctorats, douze ont complété une maîtrise, quatre ont obtenu un baccalauréat, et trois n'ont pas précisé quel était leur niveau d'instruction. La majorité des cliniciens comptaient entre 3 et 15 années d'expérience (18 cliniciens), trois d'entre eux en comptaient plus de 15, et deux avaient moins de 3 années d'expérience à leur actif.

Les commentaires, préoccupations et recommandations formulés par les membres du sous-Comité de cliniciens sont comprises dans le document.

Consensus d'experts et Révision du document

Une rencontre d'une journée a été tenue à Montréal, au Québec, pour les membres du comité directeur ainsi que du sous-comité scientifique. À des fins de référence, tous les participants ont reçu un document créé expressément pour ce projet décrivant les méthodes du projet et comportant les tableaux de données probantes. La première partie de la journée a été consacrée à des présentations sur la méthodologie du projet. Les co-présidents des sous-comités de parents et des cliniciens ont présenté un résumé de la discussion et des recommandations tenues dans la rencontre de leur comité respectif. La synthèse des paramètres des pratiques exemplaires (**Annexe B**) était à la base de ces discussions. Chaque recommandation a été présentée et a fait l'objet de discussions sur sa validité par rapport aux données probantes actuelles, aux politiques canadiennes et à son aspect pratique. Les membres du comité ont discuté des recommandations en matière de pratique, de recherches et de politiques liées à chacun de ces paramètres. La discussion a été enregistrée sur bande sonore et transcrite à des fins d'exactitude.

Une fois les recommandations des trois comités intégrées, une version préliminaire du présent document a été créée et envoyée par courrier électronique aux membres du comité scientifique ainsi qu'aux co-présidents des comités de parents et des cliniciens à des fins de révision. Les commentaires et les suggestions des comités ont été ajoutés pendant l'élaboration de la deuxième version préliminaire, qui a elle aussi été renvoyée à des fins de révision. Une troisième version a été envoyée aux réviseurs externes à des fins d'évaluation. Ces réviseurs n'avaient ni pris part aux comités ni contribué à l'élaboration du document. La version finale du document comprend leurs commentaires

Paramètres des pratiques exemplaires

Les sections suivantes sont divisées en thèmes représentant les différents aspects des pratiques exemplaires. Chaque thème est présenté en fonction de son contexte et sa pertinence est basée sur la littérature scientifique, les rétroactions du comité de parents, du comité de cliniciens et du comité scientifique. Les pratiques recommandées sont mises en lumière à des fins cliniques, et les propositions de recherche et de politique sont offertes afin d'accroître davantage nos connaissances et nos capacités à promouvoir le dépistage précoce des TSA.

1. Surveillance du développement

- La surveillance du développement, exercée en rapport avec les stades du développement et la connaissance des symptômes du développement atypique ou retardé, devrait être un processus continu assuré par les médecins et les autres professionnels en contact avec de jeunes enfants.
- Les inquiétudes parentales au sujet du développement de leur enfant doivent être immédiatement et sérieusement prises en considération par les cliniciens. L'approche « attendons pour voir » n'est pas acceptée.

2. Dépistage

- Le dépistage systématique (de premier niveau) des TSA n'est actuellement pas recommandé.
- Le dépistage ciblé (de second niveau) des TSA est recommandé et requiert l'utilisation d'outils de dépistage validés empiriquement.
- Dès qu'il est déterminé qu'un enfant présente un risque élevé de TSA, soit à partir des observations du médecin, des antécédents familiaux, des constatations des parents ou d'outils de dépistage, il faudrait immédiatement le référer à un diagnosticien d'expérience ou à une équipe d'évaluation interdisciplinaire. C'est aussi à ce moment qu'il faudrait envoyer l'enfant chez un spécialiste en intervention disponible de façon à favoriser son développement optimal.

3. Diagnostic

- Le diagnostic des TSA chez les très jeunes enfants doit être posé par des professionnels formés et expérimentés.
- Une approche d'équipe interdisciplinaire est idéale pour faire une évaluation diagnostique des TSA.
- Le diagnostic clinique doit être conforme aux critères de diagnostic du *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM-IV-TR) ou de la Classification internationale des maladies (CIM-10).
- Le diagnostic doit être basé sur l'ensemble des antécédents de problèmes de développement de l'enfant, les observations structurées sur son comportement, ainsi que le jugement clinique. Il est recommandé d'utiliser au moins une mesure normalisée normative observée par les parents et au moins une mesure normalisée normative obtenue par observation du comportement.
- L'évaluation des niveaux cognitif et développemental est essentielle au diagnostic des TSA.

- Un diagnostic différentiel doit être entrepris pour assurer la formulation d'un diagnostic complet et écarter les autres causes potentielles des symptômes.

4. Évaluation complémentaire

- L'évaluation complète des forces et des faiblesses, de même que des autres pathologies associées et des inquiétudes qui en découlent, est importante pour déterminer les interventions à appliquer et à planifier.
- Différentes sources d'information (parents, enseignants, etc.) devraient être consultées dans le processus d'évaluation, et l'évaluation devrait se tenir dans différents environnements (à la maison, à l'école, etc.) pour accroître sa validité.
- Le délai entre l'apparition des symptômes, le dépistage, l'évaluation et le diagnostic doit être aussi court que possible pour éviter les retards dans le traitement.
- Le processus d'évaluation doit être centré sur la famille en se concentrant sur le caractère unique de chaque enfant et de sa famille ainsi qu'en assurant que les communications, tant écrites que verbales, soient faites de façon claire, compréhensible, utile et respectueuse.



I. Surveillance du développement



La surveillance du développement, exercée en rapport avec les stades du développement et la connaissance des symptômes du développement atypique ou retardé, devrait être un processus continu assuré par les médecins et les autres professionnels en contact avec de jeunes enfants.

Contexte et Raison d'être

La surveillance du développement est un processus continu assuré essentiellement par des médecins et le personnel infirmier de la santé publique, mais aussi moins officiellement par d'autres professionnels étant fréquemment ou régulièrement en contact avec les enfants (p. ex., les travailleurs des services de garde, les éducateurs de la petite enfance). Pour assurer une surveillance rigoureuse du développement, il faut connaître les stades du développement et, en ce qui a trait aux TSA, avoir une compréhension des symptômes des TSA et de leur ordre d'apparition. L'American Academy of Pediatrics a émis un rapport en 2001⁴⁶, demandant aux pédiatres d'approfondir leurs connaissances sur le sujet et d'acquérir plus d'aisance à travailler avec les enfants présentant des TSA. Dans leur plus récente prise de position, l'AAP²⁶ révèle que les médecins de premier recours jouent un rôle clé dans le processus de surveillance des TSA. Selon l'AAP, les étapes de la surveillance du développement devraient consister à obtenir des antécédents familiaux des TSA; à discuter avec les parents de leurs inquiétudes en matière de développement; à examiner si les stades du développement typique ont été atteints, surtout dans les domaines du développement social et du jeu; et à observer le comportement de l'enfant en ce qui a trait à ses interactions sociales et communicatives.

En règle générale, les professionnels de la santé utilisent le 50^e percentile (donnant ainsi une idée de l'âge moyen de l'acquisition des compétences) comme norme de comparaison pour identifier le développement typique et atypique. En ce qui concerne l'établissement des retards de développement, Sices⁴⁷ affirme qu'il se peut que le fait de se fier uniquement aux étapes du 50^e percentile ne soit pas aussi utile que l'utilisation du 90^e percentile (écarts-types de 1,5 au-dessus de la moyenne, représentant un âge d'acquisition des compétences exceptionnellement plus élevé). Dans le cas du langage, l'incapacité à associer spontanément deux mots avant l'âge de 24 mois, l'absence de contact visuel, ou l'incapacité à pointer de façon coordonnée pour partager un intérêt ou une excitation avant l'âge de 18 mois, est très anormale. Sices recommande aux professionnels de s'informer sur le 90^e percentile, âge auquel il serait très inhabituel pour les enfants de ne pas avoir atteint certains stades spécifiques du développement, dans le processus d'évaluation visant à déterminer si les enfants présentent des retards de développement ou non.

King et Glascoe⁴⁸ fournissent les explications suivantes au sujet de l'importance de la surveillance du développement pendant la petite enfance. D'abord, les retards du développement significatifs d'un point de vue clinique sont fréquents, et une intervention précoce est efficace et accessible pour les enfants souffrant de retards de développement. En outre, ce sont non seulement les enfants ayant été diagnostiqués avec un retard de développement, mais aussi les enfants courant le risque de présenter un mauvais développement qui profitent de processus de détection et d'intervention précoces. King et Glascoe mentionnent que les pédiatres sont les seuls à pouvoir

identifier les cas de retard de développement en temps opportun chez les enfants en très bas âge et à les référer à d'autres spécialistes. Ils recommandent l'utilisation d'outils de dépistage valides dans la pratique pédiatrique et conseillent vivement aux professionnels de réduire leur seuil d'acceptabilité pour référer des patients.

Des recherches ont démontré que les symptômes des TSA peuvent apparaître assez tôt et se stabiliser au fil du temps⁴⁹. Il existe des données probantes selon lesquelles les TSA peuvent être diagnostiqués de façon fiable avant l'âge de 18 mois⁵⁰. Une révision de diverses recherches sur les symptômes précoces des TSA menée par Goin and Myers⁵¹ a mis en lumière les symptômes suivants : absence de contact visuel, difficultés affectives, manque d'aptitudes sociales (y compris l'imitation et les comportements d'attention conjointe), difficultés posturales / motrices / gestuelles, absence de réponse aux autres ou lorsque le nom de l'enfant est prononcé, absence du besoin d'attirer l'attention, habitudes de jeu inhabituelles ou en solitaire, et retards de communication. Cependant, l'apparition de symptômes est influencée par les niveaux de développement. Par exemple, Gray et Tonge²⁸ ont souligné qu'un manque de mouvements répétitifs ou stéréotypés chez les enfants en très bas âge n'exclut pas la possibilité d'un diagnostic de TSA puisque ces comportements apparaissent habituellement plus tard, au fur et à mesure que les enfants se développent physiquement. De même, Stone et ses collègues⁵² ont constaté que parmi tous les critères du DSM-IV, plusieurs ne s'appliquaient pas aux tout-petits présentant des TSA, dont l'incapacité à établir des relations avec les pairs, la déficience de la capacité à soutenir une conversation, l'usage stéréotypé et répétitif du langage, et l'adhésion inflexible aux routines et aux rituels.

L'AAP²⁶ dresse la liste de divers retards se rattachant à la préparole qui pourraient servir d'indications potentielles du risque de TSA, notamment la difficulté à fixer du regard, le manque d'expressions joyeuses et chaleureuses par le regard, le manque de vocalisations en alternance entre l'enfant et le parent, l'incapacité à reconnaître la voix du parent, l'abstraction des vocalisations (p. ex., l'absence de réponse au nom de l'enfant), l'apparition tardive du stade du babillage après les 9 premiers mois de vie, l'utilisation réduite ou absence de gestes effectués dans le stade de préparole (p. ex., faire signe de la main, pointer, montrer), l'absence de vocalisations telles que « oh-oh » ou « euh », le manque d'intérêt ou l'absence de réponse à n'importe quel type d'énoncés neutres (p. ex., « Oh non, il pleut de nouveau! »).

La surveillance du développement peut se faire à n'importe quel point de contact entre un professionnel et un enfant. En plus de prendre en considération leurs propres observations, le processus de surveillance du développement implique la prise en compte des inquiétudes des parents. Glascoe⁵³ recommande de poser la question « Avez-vous des inquiétudes au sujet de votre enfant? » pour donner au parent l'occasion d'entamer une discussion sur la question. L'AAP²⁶ recommande de s'informer du développement des communications verbales et non verbales, des interactions sociales réciproques (y compris le contact visuel, l'attention conjointe et la référenciation sociale, ainsi que le partage des intérêts et des réussites), et sur les capacités de créativité et de faire semblant dans le jeu. De plus, l'AAP recommande que les pédiatres aient pour objectif de susciter des comportements révélant la présence d'un TSA dans le processus de la surveillance de routine. Pour ce faire, ils peuvent poser divers gestes comme, entre autres, appeler le nom de l'enfant et observer sa réaction, pointer un objet d'intérêt pour déterminer si l'enfant « suivra le point » du regard, et engager une conversation avec l'enfant pour observer les retards de communication ou les idiosyncrasies.

Rétroaction des comités

Le comité de parents a déclaré que plusieurs de ses membres ont remarqué que leurs enfants n'avaient pas réussi à atteindre les stades du développement appropriés, les incitant ainsi à consulter un médecin. Il est important de savoir que les comportements considérés par les parents comme des « signaux d'alarme », comme les retards du langage, les problèmes de sociabilité, l'incapacité à pointer du doigt et l'incapacité de l'enfant à répondre à l'appel de son nom, sont ceux qu'ont reconnus et validés les chercheurs et autres professionnels. Cela confirme davantage l'idée selon laquelle les parents sont en mesure de reconnaître un grand nombre des signes développementaux associés aux TSA.

Plusieurs types de professionnels sont fréquemment en contact avec des enfants en très bas âge, dont le personnel infirmier de la santé publique, les travailleurs des services de garde et les éducateurs de la petite enfance. Les membres de notre comité de cliniciens ont souligné l'importance de faire participer ces groupes au processus de détection des enfants très vulnérables aux TSA, et ont commenté le besoin de fournir plus d'informations sur les signes des TSA et d'établir des paramètres précis concernant les plans d'action appropriés à adopter lorsqu'on identifie qu'un enfant est atteint du trouble. Il a été suggéré qu'il y ait un processus de référence directe dans le cadre duquel les professionnels pourraient référer un dossier à un autre spécialiste afin d'obtenir une autre évaluation, lorsque des inquiétudes sur le développement de l'enfant sont soulevées.

Le comité scientifique a convenu que la surveillance doit être faite de façon continue plutôt qu'à certains moments donnés prédéterminés et qu'elle doit être basée sur les connaissances acquises sur les stades du développement et les TSA. Il a aussi été souligné que l'expression des TSA change en fonction du niveau de développement de l'enfant. En outre, le comité scientifique a discuté de l'importance d'intégrer le jugement clinique au processus d'évaluation des stades du développement.

Recommandations en matière de pratique, de recherche et de politique

Pratique

- Le médecin ou tout autre professionnel devrait remarquer l'incapacité de l'enfant à atteindre les stades du développement suivants.

N.B. Il n'y a pas nécessairement de raisons de s'inquiéter si l'enfant n'atteint pas un des stades de développement (à moins qu'il ne s'agisse de la perte du langage), mais portez une attention particulière lorsque plus d'un des stades suivants n'est pas atteints :

- Babillage restreint, atypique ou absent à 12 mois
- Gestuelle restreinte, atypique ou absente (p. ex. : pointer du doigt, saluer de la main) à 12 mois
- Aucune réaction à l'appel de son nom à 12 mois
- Aucun mot simple à 16 mois
- Association restreinte, atypique ou absente de deux mots spontanés (à l'exception de l'écholalie ou des répétitions) à 24 mois



- Perte de toute capacité langagière ou sociale à tout âge
- Manque d'attention conjointe

Pour visualiser sur vidéo des exemples de symptômes associés aux TSA, veuillez accéder au glossaire vidéo Video Glossary sur le site d'Autism Speaks : www.autismspeaks.org/video/glossary.php.

- Demander aux parents « Avez-vous des inquiétudes au sujet de votre enfant? »
- Faites votre enquête sur les antécédents familiaux des TSA.
- Engager des interactions avec l'enfant de façon à susciter des comportements sociaux et communicatifs; par exemple, appeler le nom de l'enfant ou pointer un objet du doigt afin de déterminer si l'enfant peut diriger son attention vers l'objet indiqué.
- Tenir compte du niveau de développement de l'enfant puisque l'expression d'un symptôme peut changer dans le contexte d'un développement normal.
- La décision de faire d'autres tests de dépistage ou d'orienter les parents vers une équipe d'évaluation interdisciplinaire devrait être fondée sur une combinaison d'inquiétudes des parents, de stades non atteints, de la présence de facteurs de risque et sur le jugement clinique.

Recherche

- Continuer à étudier les signes précoces des TSA et les changements dans leur expression au cours du développement.
- Examiner les effets de l'application des paramètres sur la surveillance et l'identification des enfants présentant des TSA au Canada.
- Évaluer l'efficacité des programmes de sensibilisation pour les professionnels, autres que les médecins, travaillant avec des enfants en très bas âge.

Politique

- Les médecins de famille ont besoin de plus de formation en matière de surveillance du développement et de plus d'informations sur les stades du développement; en particulier, la formation devrait cibler le 90^e percentile ainsi que le 50^e percentile.
- La formation médicale devrait contenir une formation spécifique traitant des signes précoces des TSA.
- Les professionnels impliqués dans les soins à la petite enfance (personnel infirmier de la santé publique, travailleurs des services de garderie, éducateurs de la petite enfance) devraient bénéficier d'une formation plus approfondie concernant les signes et les symptômes précoces des TSA.
- Créer des liens entre les soins / l'éducation à la petite enfance et les services diagnostiques à des fins d'information et de transfert entre spécialistes.

1.2

Les inquiétudes parentales au sujet du développement de leur enfant doivent être immédiatement et sérieusement prises en considération par les cliniciens. L'approche « attendons pour voir » n'est pas acceptée.

Contexte et Raison d'être

Les parents sont souvent les premières personnes à remarquer que leur enfant présente des retards de développement⁵⁴⁻⁵⁷, et certaines données appuient le fait que les observations des parents peuvent s'avérer plus précises que celles du médecin, qui sont souvent très brèves et surviennent dans un environnement artificiel (p. ex., le bureau du pédiatre), ce qui peut provoquer de l'anxiété ou des comportements inhabituels chez l'enfant⁵⁸. Parmi les « signes précoces » observés le plus fréquemment par les parents de jeunes enfants présentant des TSA, on compte les retards dans le développement de la parole et du langage, les temps de réaction anormaux aux interactions sociales, ainsi que d'autres problèmes médicaux et de comportement non spécifiques aux TSA, comme des troubles du sommeil, de l'alimentation et de l'attention^{22,49}. Dans une étude menée récemment par Chawarska et ses collègues⁴⁹, des parents ont affirmé avoir reconnu des déficiences dans le développement de leur enfant avant 14 mois, et en moyenne 56 % des parents ayant participé à cette étude ont affirmé avoir observé des anomalies avant l'âge de 18 mois. De Giacomo et Fombonne⁴⁹ ont constaté que 90 % des parents ont reconnu une forme quelconque de déficience chez leur enfant avant l'âge de 24 mois. Des analyses rétrospectives de vidéos de famille suggèrent qu'il est possible de distinguer les symptômes pendant la première année de vie^{15, 59-62}. Les parents peuvent aussi remarquer que leur enfant régresse, perdant ainsi son habileté précédemment observée dans les domaines de la communication verbale et non-verbale et de la sensibilité sociale; cependant, des chercheurs ont démontré que certains de ces enfants ne se développaient pas normalement avant même que les parents n'aient observé les symptômes⁶³⁻⁶⁵. Les enfants souffrant d'une déficience plus grave des capacités cognitives et des habiletés de la vie quotidienne, ou souffrant de problèmes médicaux concomitants, peuvent être diagnostiqués plus tôt que les enfants dont les déficiences sont plus subtiles⁶⁶. En outre, il se peut que les parents ne remarquent pas les problèmes précoces qu'éprouvent leurs enfants avec les mouvements stéréotypés et répétitifs et ce, jusqu'au moment où les enfants se développent davantage physiquement.

Malheureusement, il est fréquent que le délai entre la première consultation des parents et le diagnostic soit trop long^{56,67,68}. L'American Academy of Pediatrics a fortement conseillé à ses membres de prêter une oreille attentive aux inquiétudes des parents^{26,46} afin de promouvoir le diagnostic précoce. Cependant, une recherche suggère que de nombreux professionnels de la médecine sont réticents à diagnostiquer les TSA chez les enfants âgés de moins de 3 ans⁶⁹.

Rétroaction des comités

Les parents faisant partie de notre comité ont avancé un certain nombre de raisons pour expliquer le délai entre les premières préoccupations des parents et le diagnostic de leur enfant. Ils ont mentionné qu'ils devaient insister pour que leurs préoccupations soient prises au sérieux par leurs médecins de premier recours, dont plusieurs ont adopté l'approche « attendons pour voir ». Selon ces parents, le fait qu'ils recevaient des informations portant à confusion et s'avérant parfois contradictoire freinait leurs efforts à consulter des professionnels pour leurs enfants. De plus, ils ont déclaré que le

processus entre l'évaluation, le diagnostic et le traitement était souvent difficile à comprendre et à suivre.

Le rôle des parents dans l'évaluation et le traitement de leurs enfants présentant des TSA a considérablement gagné en importance au fil des ans, passant de rôle de conseiller à celui d'intervenant. Les parents de notre comité ont révélé qu'ils se sentaient responsables du traitement et des soins de leurs enfants et qu'ils avaient le sentiment de devoir participer activement à ce processus en faisant un suivi des symptômes et du développement de leurs enfants. En réponse à leur implication accrue, ils voulaient que les cliniciens les prennent plus au sérieux et qu'ils reconnaissent leurs connaissances ainsi que leur expérience. Cependant, ils avaient aussi l'impression qu'une plus grande quantité de renseignements sur les signes et les symptômes des TSA était nécessaire, et que ces renseignements devaient être facilement accessibles à tous les parents. Les parents ont aussi mis en lumière le besoin de disposer de renseignements exacts. Ils ont mentionné qu'ils avaient l'impression qu'une source fiable d'information claire et précise au sujet des TSA était nécessaire, surtout en format électronique, puisque la majorité de l'information disponible sur Internet était trompeuse ou difficile à vérifier. Ils avaient l'impression que ce genre d'informations les aiderait à discuter des besoins de leur enfant avec les prestataires de soins de santé et les membres de leur famille.

Notre Comité de cliniciens a également exprimé sa frustration provoquée par les propos des parents selon lesquels d'autres professionnels les avaient ignorés ou leur avaient dit « d'attendre pour voir ». Ils estimaient que ces expériences avaient un effet négatif sur la perception qu'ont les parents des professionnels de la santé, ce qui avait ensuite des répercussions sur leur propre capacité à fournir des services.

Le groupe de scientifiques a convenu que, lorsque des parents observent des signes et des symptômes de retards du développement chez leurs enfants, leurs déclarations sont fondées. En outre, il a été souligné que l'absence de déclaration d'anomalies par les parents n'écarte pas la possibilité qu'un retard de développement n'ait pas été observé.

Recommandations en matière de pratique, de recherche et de politique

Pratique

- Si un parent exprime une préoccupation au sujet du développement de son enfant, particulièrement des préoccupations liées à la communication et au comportement social, des examens appropriés devraient être entrepris ou l'enfant devrait être référé vers des services appropriés.
- Les préoccupations des parents au sujet du développement de leurs enfants devraient trouver réponse sans délai. Une approche « attendons pour voir » n'est pas acceptable.
- L'absence de préoccupations des parents ne devrait pas écarter le besoin d'effectuer d'autres examens si des signes et des symptômes sont observés par le clinicien.
- Les parents devant subir le processus diagnostique devraient avoir accès à un guide qui les informerait sur les étapes à suivre, les ressources disponibles dans leur région et qui comprendrait une liste des sites Internet fiables qu'ils pourraient consulter à des fins d'auto-éducation. Certaines recommandations comprennent (en ordre alphabétique) :



- Autism Central : www.autismecentral.ca
- Canadian Autism Intervention Network : www.cairn-site.com
- Site Internet sur l'autisme de Santé Canada : www.hc-sc.gc.ca/dc-ma/autism/index_f.html
- Société canadienne de l'autisme : www.autismsocietycanada.ca
- Autism Connects: www.autismconnects.com

Recherche

- Continuer les recherches pour comprendre et surmonter les délais dans les évaluations et les références de diagnostic.
- Il est nécessaire de mener des recherches sur les répercussions des mesures éducatives visant à informer les parents des symptômes du trouble autistique.
- Il est nécessaire de mener d'autres tests sur la nature de la régression des TSA.
- Lorsqu'il y a lieu, les chercheurs devraient faire participer les parents activement dans le processus d'élaboration et d'application de certains programmes de recherche.

Politique

- Des campagnes de sensibilisation sont nécessaires pour fournir aux parents de plus amples renseignements sur les signes et les symptômes des TSA, ainsi que sur les mesures à prendre lorsqu'ils observent un problème de développement.
- Des programmes d'éducation soutenus par des associations médicales canadiennes sont nécessaires pour fournir aux médecins de plus amples renseignements au sujet des signes et des symptômes des TSA, des facteurs de risque dont il faudrait tenir compte, ainsi que des plans d'action spécifiques, afin que ces médecins sachent quelle procédure adopter lorsqu'ils doivent traiter un enfant présentant des symptômes d'un TSA.



2. Dépistage

Contexte et Raison d'être

Le dépistage précoce des TSA est considéré comme un objectif important en raison du besoin d'entreprendre les interventions dès que possible. Le dépistage systématique implique l'administration d'une mesure temporaire à l'ensemble d'une population, indépendamment du statut de risque. En ce qui a trait aux TSA, l'objectif consiste à utiliser un outil de dépistage qui pourrait être appliqué facilement et efficacement à tous les enfants d'un âge donné dans le but d'identifier ceux présentant un risque plus élevé. Les outils de dépistage efficaces doivent être choisis en fonction de leur sensibilité et de leur spécificité. Un outil ayant un niveau élevé de sensibilité identifie avec exactitude les enfants présentant un TSA, tandis qu'un outil ayant un faible niveau de sensibilité n'identifie pas les enfants présentant un TSA, ce qui entraîne un taux élevé de faux négatifs. Un outil ayant un niveau élevé de spécificité identifie avec exactitude les enfants ne présentant pas de TSA, tandis qu'un outil ayant un faible niveau de spécificité prévoit un taux élevé de faux positifs, suggérant ainsi que les enfants ne présentant pas de TSA peuvent être identifiés à tort comme présentant de TSA (faux positifs). Pour qu'un outil de dépistage soit considéré comme adapté, les niveaux de sensibilité et de spécificité doivent être élevés de façon à empêcher la non-détection d'un enfant ayant besoin d'interventions et à empêcher qu'on n'utilise inadéquatement des ressources coûteuses en temps et en argent auprès d'enfants qui n'en ont nullement besoin.

À l'heure actuelle, seul le *Checklist for Autism in Toddlers (CHAT)*⁷⁰ a été évalué comme outil de dépistage au sein de la population générale, administré à 18 mois, mais il a enregistré un faible taux de sensibilité⁵⁰. Utilisé comme outil de dépistage de premier niveau, le *CHAT* a affiché un faible niveau de sensibilité et un niveau élevé de spécificité, suggérant ainsi que de nombreux enfants présentant un TSA (environ 80 %) n'auraient pas été identifiés si cet outil était utilisé pour le dépistage de premier niveau. De plus, même un petit pourcentage de faux positifs entraînerait des dépenses de santé importantes.

Dans leur révision des données probantes pour le dépistage systématique (de premier niveau), Williams et Brayne⁷¹ indiquent que les données probantes actuelles ne soutiennent pas le dépistage de premier niveau des TSA puisque aucun test de dépistage n'a démontré un niveau adapté de sensibilité ou de spécificité. Une révision de Baird et ses collègues⁷² plaide en faveur de l'utilisation du *CHAT*, dans un contexte de programme de surveillance élargie, comme mesure de dépistage de second niveau pour les enfants identifiés dans le cadre du processus de surveillance.

Dans leur rapport clinique publié récemment sur l'identification et l'évaluation des enfants présentant des TSA, l'American Academy of Pediatrics²⁶ recommande l'utilisation du dépistage de premier niveau combiné à un outil de dépistage développemental normalisé à des intervalles réguliers, surtout à la visite effectuée à 18 mois et recommande que le test soit répété à 24 mois. Cette recommandation est faite dans le contexte du système de santé privé des États-Unis, dans le cadre duquel les examens médicaux sont financés par des assurances pour la plupart des citoyens. Le système de santé public universel du Canada serait excessivement éprouvé par des enfants qui obtiennent des faux positifs au test de dépistage systématique, menant ainsi à

des évaluations ou traitements inutiles. Les listes d'attente pour subir une évaluation par des diagnosticiens spécialistes ou des équipes interdisciplinaires sont déjà trop longues, et les enfants ayant obtenu des faux positifs rempliraient ces listes. Par conséquent, la recommandation pour le Canada est de ne pas mener de test de dépistage systématique jusqu'à ce que des outils de dépistage ayant un niveau élevé de sensibilité et de spécificité aient fait leurs preuves dans la littérature scientifique.

Rétroaction des comités

Le comité de parents a suggéré que le dépistage de l'ensemble des enfants pourrait entraîner des diagnostics plus rapides, plus tôt. Le Comité de cliniciens et le comité scientifique ont convenu que la détection plus rapide des TSA était un objectif important. Cependant, le comité scientifique a établi un consensus selon lequel l'état actuel des données probantes n'appuie pas un programme de dépistage systématique expressément pour les TSA. La très faible sensibilité du *CHAT*, telle que montrée par Baird et ses collègues⁵⁰, suggérerait la possibilité d'un nombre élevé de faux négatifs, ce qui entraînerait un faux sentiment de sécurité pour les parents. Bien qu'il ait été démontré que le niveau de spécificité du *CHAT* est élevé, un processus de dépistage à grande échelle entraînerait de nombreux faux positifs coûteux. Un programme de dépistage systématique pour l'ensemble des retards de développement, y compris les TSA, a été considéré comme allant au-delà des objectifs du présent projet.

Recommandations en matière de pratique, de recherche et de politique

Pratique

- Cibler la surveillance du développement plutôt que le dépistage systématique des TSA.
- Faire passer un test de dépistage de second niveau aux enfants qui ont été identifiés par le processus de surveillance du développement ou par les parents, ou aux enfants qui ont des frères et sœurs présentant des TSA ou d'autres retards de développement.

Recherche

- Mener d'autres recherches pour mettre au point des outils de dépistage systématique des TSA fiables et valides dont les niveaux de sensibilité et de spécificité sont appropriés.
- Continuer l'évaluation des outils de dépistage existants à des fins de dépistage systématique.

Politique

- Le dépistage systématique n'est présentement pas recommandé pour les TSA étant donné les limitations des outils actuellement disponibles.
- Si les personnes en contact avec des enfants en bas âge connaissent les symptômes des TSA, il sera alors beaucoup plus facile de procéder à l'identification précoce des enfants à risque élevé; des campagnes de sensibilisation plus larges doivent donc être lancées afin d'informer les parents et les professionnels sur les symptômes précoces des TSA.

Contexte et Raison d'être

Les enfants considérés à risque élevé de présenter des TSA doivent subir un test de dépistage officiel utilisant des mesures normalisées et ayant démontré sa fiabilité ainsi que sa validité. Les outils doivent démontrer des niveaux de sensibilité et de spécificité adéquats, qui se chiffrent entre 70 % et 80 % d'après l'American Academy of Pediatrics⁴⁶.

Qui doit être ciblé?

Le dépistage de second niveau des TSA doit cibler les enfants en bas âge qui sont suivis par des professionnels parce qu'ils n'ont pas atteint des stades importants du développement. Les enfants dont les parents ont exprimé des préoccupations concernant leur développement devraient aussi passer un test de dépistage officiel de TSA. Un autre groupe à risque élevé est constitué par les enfants ayant au moins un frère ou une sœur présentant un TSA. Des travaux de recherche ont clairement démontré que les enfants ayant au moins un frère ou une sœur présentant un TSA courent plus de risques de souffrir d'un développement atypique, y compris les TSA^{33,73-75}, et que ce risque est de 20 à 50 fois supérieur à la population générale³⁰. D'autres recherches plus récentes ont démontré une combinaison de déficiences sociales infraliminaires causées par l'autisme au sein de la même famille. Pour cette raison, le dépistage officiel devrait être effectué à intervalles réguliers chez les enfants issus de familles dans lesquelles un ou plusieurs membres présentent des TSA ou d'autre handicap du développement.

Par qui le dépistage doit-il être effectué?

Si des parents ont des préoccupations au sujet du développement de leurs enfants, ils doivent contacter leur médecin ou pédiatre de famille pour en parler. Le bureau du médecin de premier recours est l'endroit le plus approprié pour faire passer un test de dépistage ciblé, car ces médecins rencontrent les enfants régulièrement pour vérifier leur santé et leur développement. Dans certaines régions, le dépistage ciblé peut aussi être effectué par un infirmier ou une infirmière / infirmier praticien ou infirmière praticienne; cependant, moins de 30 % des prestataires de soins de santé effectuent des tests de dépistage de routine du développement⁷⁸, et un sondage publié récemment a révélé que seulement 8 % de ces tests sont destinés expressément aux TSA⁷⁹. Parmi tous les cas de retards de développement développement chez les enfants, seulement 30 % environ sont détectés avant l'entrée à l'école de ces enfants, moment auquel toute intervention précoce est impossible⁴⁸. L'American Academy of Pediatrics²⁶ recommande que les médecins entreprennent le processus de dépistage officiel au moment même où des inquiétudes sont soulevées dans le cadre du processus de surveillance continu.

En plus des médecins et du personnel infirmier de la santé publique / personnel infirmier praticien, les psychologues possèdent la formation et les ressources nécessaires pour dépister un TSA chez un enfant. Les cas d'enfants présentant un TSA sont souvent référés aux psychologues afin qu'ils puissent traiter des problèmes émotionnels et de comportement associés au profil symptomatique des TSA.

Outils de dépistage (par ordre alphabétique)

ABC (Autism Behaviour Checklist)⁸⁰ L'ABC est une liste de vérification des comportements que remplit un intervieweur pour évaluer des enfants âgés de 18 mois ou plus. L'ABC prend de 10 à 20 minutes approximativement à remplir. Une étude menée récemment auprès d'un échantillon important d'enfants de 4 à 18 ans a révélé un niveau adéquat de spécificité mais un niveau faible de sensibilité⁸¹. L'ABC n'est pas recommandée, en raison de son niveau peu élevé de sensibilité.

Intervalle des taux de sensibilité et de spécificité fourni dans la littérature :

Sensibilité : 0,38 – 0,71

Spécificité : 0,70 – 0,97

CHAT (Checklist for Autism in Toddlers)⁸² Le CHAT est un instrument conçu pour détecter de façon prospective un trouble autistique chez un enfant de 18 mois ou plus, et ce en évaluant des comportements simples en situation de jeu et d'attention conjointe en se basant sur les inquiétudes parentales et les observations du comportement de l'enfant. À l'origine, il avait été démontré que le CHAT avait un niveau élevé de spécificité mais un niveau faible de sensibilité^{70,82}. Les chercheurs ayant recours au CHAT ont utilisé différentes séries de critères dont un risque élevé (absence de 5 actions clés), un risque moyen (absence de pointage protodéclaratif, mais sans appartenir au groupe à risque élevé) et, plus récemment, la modification de Denver⁸³, qui implique l'absence du jeu simulé ou du pointage protodéclaratif. La recherche à l'aide de la modification de Denver a fourni les niveaux les plus élevés de sensibilité et de spécificité utilisés dans un outil de dépistage de second niveau⁸³⁻⁸⁵; cependant, des travaux de recherche dotés d'échantillons plus importants et de périodes de suivi plus longues sont nécessaires pour fournir des données probantes comparables au protocole de cotation régulier. Il est démontré que le CHAT peut s'avérer moins sensible aux symptômes du trouble autistique chez les enfants présentant des symptômes bénins et chez les enfants ayant des capacités cognitives plus avancées⁸⁴. La base empirique du CHAT recommande son utilisation en pratique clinique, par le biais de soins appropriés. La modification de Denver est timidement recommandée, et est liée à un besoin de suivi plus élaboré.

Intervalle des taux de sensibilité et de spécificité fourni dans la littérature :

Sensibilité : 0,18 – 0,65; 0,75- 0,85 avec la modification de Denver

Spécificité : 0,98 – 1,0; 0,92 - 1,0 avec la modification de Denver

Pour obtenir la permission d'utiliser le CHAT à des fins professionnelles, scientifiques ou cliniques :
www.autismresearchcentre.com/tests/chat_test.asp

ESAT (Early Screening for Autistic Traits)⁸⁶ L'ESAT est un outil destiné à recueillir les observations des parents qui met l'accent sur le dépistage des comportements qui alerteraient les professionnels de la santé des signes précoces des TSA chez les enfants âgés de 14-15 mois. Il existe deux versions de l'ESAT. Il s'est avéré que la version « pré-dépistage » en 4 étapes, utilisée pour identifier les enfants pour lesquels des tests de dépistage plus spécifiques sont nécessaires, détecte les enfants présentant un TSA avec un taux élevé de faux positifs. La version de suivi en 14 étapes a démontré des niveaux élevés de sensibilité et de spécificité⁸⁶. Cependant, une étude de dépistage à grande échelle a révélé un taux élevé de faux positifs pour la version en 14 étapes, bien que de nombreux enfants ayant auparavant été identifiés incorrectement comme présentant des

TSA aient été diagnostiqués avec un autre trouble de développement ou d'apprentissage⁸⁷. L'*ESAT* a été utilisé dans des travaux de recherche sur les capacités cognitives des enfants présentant des TSA⁸⁸, mais d'autres recherches sont nécessaires pour évaluer son utilisation en tant qu'outil de dépistage pratique de TSA.

GARS (Gilliam Autism Rating Scale)⁸⁹ Le *GARS* est un questionnaire comportant 42 éléments destinés à recueillir les observations des parents et des enseignants sur les individus de 3 à 22 ans. Il contient trois sous-échelles élaborées à partir des catégories de symptômes du DSM-IV. Bien que Gilliam⁹⁰ ait fait état d'un soutien psychométrique de l'utilisation du *GARS*, des recherches plus récentes n'ont pas reproduit ces déclarations initiales. South et ses collègues⁹¹ ont constaté que le *GARS* avait une faible convergence avec les mesures diagnostiques de référence et offrait un niveau peu élevé de sensibilité. Mazefsky et Oswald⁹² ont constaté dans le cadre d'un travail de recherche que l'utilisation du *GARS* sous-estimait systématiquement la probabilité de troubles autistiques et classait de façon inappropriée 61 pour cent de leur échantillon d'enfants présentant des troubles autistiques en leur attribuant de faibles chances d'être diagnostiqués positifs. Lecavalier⁹³ a constaté que le *GARS* avait un niveau peu élevé de sensibilité, et a découvert que sa constance interne et son coefficient d'objectivité étaient inférieurs dans son échantillon à l'estimation rapportée dans le manuel du test. Cette mesure n'est pas recommandée pour la pratique.

Intervalle des taux de sensibilité et de spécificité fourni dans la littérature :

Sensibilité : 0,48

Spécificité : Non mentionnée

M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers)⁹⁴ Le *M-CHAT* est une liste de vérification des observations des parents en 23 éléments dont l'objectif est de dépister des TSA chez les enfants âgés de 16 à 30 mois. Il est différent du *CHAT* en ce sens qu'il n'a besoin d'aucune observation directe et qu'il contient des éléments supplémentaires liés aux déficiences sensorielles et motrices, à l'imitation, et à la réaction à l'appel du nom. Parmi les éléments essentiels du *M-CHAT*, on compte le pointage protodéclaratif, les actions de montrer de l'intérêt envers les autres enfants, d'apporter des objets pour montrer au parent, d'imiter, de répondre à un nom, et de suivre un point du regard. Une étude récente menée auprès d'un échantillon important d'enfants a démontré que le *M-CHAT* a des niveaux très élevés de sensibilité et de spécificité chez les enfants âgés de 18 à 30 mois^{94,95}. La spécificité au *M-CHAT* s'accroît lorsque des constatations positives sont suivies d'un entretien téléphonique⁹⁴. Cet entretien de suivi peut être fait en personne dans le cadre d'une visite chez le pédiatre. Cependant, Eaves, Wingert et Ho⁹⁶ ont constaté un niveau peu élevé de spécificité dans leur examen de l'entente du *M-CHAT*, avec des diagnostics de 178 enfants de 2 à 6 ans référés par des cliniques médicales. Ces constatations pourraient être expliquées par le fait qu'aucun entretien téléphonique n'a eu lieu et que l'échantillon visait des sujets plus âgés que la tranche d'âge ciblée du *M-CHAT*. En raison des estimations généralement élevées des niveaux de sensibilité et de spécificité, ainsi que de la facilité d'administration et de cotation, cette mesure est recommandée pour la pratique. Il est nécessaire d'effectuer d'autres recherches sur cette mesure prometteuse.

Intervalle des taux de sensibilité et de spécificité fourni dans la littérature :

Sensibilité : 0,77 - 0,97

Spécificité : 0,27 - 0,99

Pour obtenir des instructions et des renseignements sur les droits d'auteur pour utiliser le M-CHAT gratuitement :
<http://www2.gsu.edu/~wwwpsy/faculty/robins.htm>

PDDST II (Pervasive Developmental Disorder Screening Test-II)⁹⁷ Le test de dépistage *Pervasive Developmental Disorders Screening Test-II* est une initiative en trois stades conçue pour détecter des troubles autistiques chez les enfants en très bas âge. Le stade 1, le questionnaire de dépistage de soins primaires, convient aux enfants de 12 à 18 mois et contient 23 éléments. Cette mesure est conçue comme outil de dépistage de niveau 1 dans les environnements de soins primaires, mais n'a pas été évaluée en tant que telle. Le stade 2, le questionnaire de dépistage clinique du développement, peut être utilisé entre la naissance et 18 mois. Il est conçu pour être utilisé comme outil de dépistage de second niveau auprès d'enfants chez qui un retard du développement est déjà soupçonné. Le stade 3, le questionnaire de dépistage de la sévérité clinique de l'autisme, peut être utilisé entre la naissance et 18 mois et a pour objectif de faire la distinction entre les différents TSA. Les rapports initiaux faisant état de niveaux élevés de sensibilité et de spécificité⁹⁸ nécessitent un suivi. Eaves et Ho⁹⁹ ont constaté de bons résultats quant au niveau de sensibilité; cependant, leur échantillon était possiblement biaisé¹⁰⁰, notamment pour ce qui est des enfants ayant des probabilités élevées de souffrir de troubles autistiques. Il est nécessaire d'effectuer d'autres recherches sur cette mesure prometteuse.

Intervalle des taux de sensibilité et de spécificité fourni dans la littérature :

Sensibilité : 0,73 - 0,92

Spécificité : 0,49 - 0,91

Le PDDST-II et d'autres documents afférents peuvent être achetés au :

<http://harcourtassessment.com/haiweb/cultures/en-us/productdetail.htm?pid=076-1635-106>

SCQ (Social Communication Questionnaire – anciennement connu sous le nom d'Autism Screening Questionnaire)¹⁰⁴ Le *SCQ*, qui a été mis au point à partir de l'*Autism Diagnostic Interview (ADI-R)*, est un questionnaire de dépistage de 40 éléments qui s'adresse aux parents et qui comporte des questions liées aux communications, aux interactions sociales réciproques, ainsi qu'aux intérêts et comportements restreints et répétitifs. Les premières constatations ont révélé un niveau de sensibilité plus élevé que le niveau de spécificité¹⁰⁴. Plus récemment, Eaves, Wingert, Ho, et Mickelson¹⁰⁵ ont constaté que le *SCQ* était raisonnablement efficace pour dépister des enfants ayant un trouble autistique parmi les enfants souffrant d'autres retards de développement (sensibilité = 0,79, spécificité = 0,71); cependant, l'outil s'est avéré plus efficace chez les enfants dont le fonctionnement était faible comparativement à ceux dont le fonctionnement était plus élevé. Corsello et ses collègues¹⁰⁶ ont constaté que le *SCQ* a en fait identifié moins d'enfants que l'*ADI-R*. Il s'agit d'un problème puisque les outils de dépistage devraient être plus inclusifs que les outils de diagnostic. À l'aide d'un petit échantillon d'enfants référés, Wiggins, Bakeman, Adamson, et Robins¹⁰⁷ ont constaté des niveaux de sensibilité (0,89) et de spécificité (0,89) maximaux pour le *SCQ* avec une note de passage de 11. Ces constatations divergentes suggèrent le besoin de mener plus de recherches sur cet outil prometteur.

Intervalle des taux de sensibilité et de spécificité fourni dans la littérature :

Sensibilité : 0,79 – 0,96

Spécificité : 0,54 – 0,80

Le SCQ et d'autres documents afférents peuvent être achetés au Canada :
<https://psycan.com/ShoppingCart/productdetail.aspx?pid=730>

STAT (Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds)¹⁰¹ Le *STAT* est une mesure d'observation de comportements dérivée empiriquement qui est destinée aux professionnels de la santé et qui a pour objectif de distinguer les TSA des autres retards de développement chez les enfants de 24 à 36 mois. L'utilisation du *STAT*, mesure prenant environ 20 minutes à compléter, requiert une formation spécifique. Le *STAT* a prouvé son efficacité dans la différenciation des groupes diagnostiques et ce, même lorsqu'ils fonctionnent à des niveaux de développement semblables¹⁰². Stone, Coonrod, Turner, et Pozdol¹⁰³ ont constaté que le *STAT* avait des niveaux élevés de sensibilité, de spécificité et une valeur prédictive dans le processus d'identification d'enfants en bas âge courant le risque de présenter des troubles autistiques, mais d'aucun autre trouble du spectre de l'autisme. L'utilisation de cette mesure est recommandée pour les professionnels qui doivent distinguer le trouble autistique des autres retards de développement, mais seulement pour les enfants de 2 ans.

Intervalle des taux de sensibilité et de spécificité fourni dans la littérature :

Sensibilité : 0,83 – 0,92

Spécificité : 0,85 – 0,86

Pour obtenir de plus amples renseignements au sujet du STAT :
http://kc.vanderbilt.edu/kennedy/triad/services_screening.html

Rétroaction des comités

Les parents composant notre comité ont signalé qu'ils ne se rappelaient d'aucune évaluation spécifique sur les TSA ou d'autre retard de développement pendant les examens médicaux réguliers de leur enfant en bas âge. Cela correspond aux résultats de la recherche de Halfon et ses collègues¹⁰⁸ selon lesquels soit les médecins ne font pas ces évaluations, soit les parents ne se rendent pas compte de leur existence lorsqu'elles sont faites. Parmi les obstacles à la prestation de services de développement, on compte un manque de formation; l'inexpérience avec les nouvelles mesures d'évaluation, de dépistage et de surveillance; le manque de temps; un remboursement insuffisant; et un manque d'obligation de rendre des comptes aux patients et aux payeurs pour la prestation de ces services.

Les membres de notre Comité de cliniciens non-médecins ont suggéré qu'ils pourraient jouer un rôle plus important dans le processus de dépistage pour le statut du risque des TSA chez les enfants. Ces professionnels d'expérience comprenaient des éducateurs spécialisés, des orthophonistes ainsi que des audiologistes. Ils avaient l'impression d'être mieux formés et de disposer de meilleures ressources pour dépister les signes des TSA chez les enfants contrairement à certains omnipraticiens pouvant fournir une consultation à seulement quelques enfants présentant un TSA dans le cadre de leur pratique. Le fait qu'ils n'étaient pas reconnus comme des sources de référence pertinentes et qu'ils n'avaient aucun lien direct avec les équipes de diagnostic représentait une difficulté.

Le comité scientifique a souligné le besoin d'administrer les outils de dépistage de façon complémentaire à la surveillance du développement. Les membres du comité ont insisté sur le fait que les outils de dépistage, lorsqu'ils sont utilisés de façon appropriée, ainsi que les observations des parents et les observations sur le comportement pourraient aider les médecins à accroître le niveau de confiance avec lequel ils référerait des enfants à des équipes ou des services d'évaluation interdisciplinaire. Le comité scientifique a aussi reconnu le fait démontré que les médecins n'entreprennent pas souvent le processus de dépistage des TSA en raison des contraintes temporelles et des difficultés de remboursement engendrées. Le comité a discuté du besoin d'encourager les médecins à fournir ce service, ainsi que du besoin de trouver des méthodes de dépistage de rechange offertes par d'autres groupes de professionnels. Les scientifiques ont aussi discuté du besoin que ces professionnels ayant développé une « expertise » dans ce domaine soient disponibles pour les autres médecins ayant à traiter des personnes présentant des TSA plus rarement, et ce afin d'offrir des consultations ou à des fins d'orientation.

Recommandations en matière de pratique, de recherche et de politique

Pratique

- Les enfants devraient passer un test de dépistage officiel si les parents ont exprimé une inquiétude concernant leur développement ou si un professionnel a observé des signes et des symptômes des TSA.
- Le dépistage officiel des frères et sœurs d'enfants présentant un TSA ou d'autres troubles du développement devrait être réalisé régulièrement.
- Le *M-CHAT* est un bon outil pour recueillir les observations des parents dans le processus de dépistage de second niveau en raison de sa facilité d'application (peut être donné aux parents dans la salle d'attente du bureau du médecin).
 - Il est recommandé d'effectuer un entretien de suivi en conjonction avec le questionnaire d'observations des parents pour accroître le niveau de sensibilité.
- Le *CHAT* est l'outil de dépistage le plus approfondi et peut être recommandé pour le dépistage de second niveau.
 - La modification de Denver est timidement recommandée pour accroître le niveau de sensibilité sans diminuer le niveau de spécificité. Concernant ce critère de cotation, les parents peuvent adhérer à un des deux éléments essentiels, faire des situations de jeu Ou utiliser le pointage protodéclaratif.
- L'utilisation du *STAT* est recommandée comme outil de dépistage de second niveau par les professionnels formés pour distinguer le trouble autistique des autres retards de développement.
- L'utilisation du *GARS* et de l'*ABC* n'est pas recommandée.
- Il existe un besoin de développer et d'utiliser l'expertise d'autres professionnels (personnel infirmier de la santé publique, éducateurs de la petite enfance) afin de dépister les enfants présentant un TSA.

Recherche

- Il est nécessaire d'effectuer d'autres recherches au sujet des facteurs de risque pour les TSA afin d'identifier les enfants présentant un risque plus élevé.



- D'autres recherches sont nécessaires sur la modification de Denver du CHAT afin de déterminer si les taux plus élevés de sensibilité et de spécificité seront constants dans des échantillons plus importants au cours de périodes de suivi plus longues.
- D'autres recherches sont nécessaires concernant le *ESAT*, le *M-CHAT*, le *PDDST-II*, le *STAT*, et le *SCQ*.
- Des travaux de recherche novateurs sont nécessaires pour mettre au point des outils de dépistage qui identifieront les enfants présentant des symptômes plus bénins, des capacités cognitives supérieures, ou des variantes atypiques des TSA.
- Il existe un besoin de recherche continue sur la conception de nouveaux outils de dépistage sensibles et spécifiques.
- Il existe un besoin de recherche continue sur la conception de méthodes de dépistage plus rentables au niveau du temps.

Politique

- Il est nécessaire de changer les modèles de financement ou d'établir de nouvelles approches pour soutenir le dépistage du développement par les médecins, ce qui comprend possiblement un remboursement plus élevé pour les rendez-vous de dépistage du développement.
- Les pédiatres et les omnipraticiens doivent être mieux formés pour identifier les enfants présentant un risque plus élevé et pour utiliser les outils de dépistage spécifiques au trouble autistique.
- D'autres groupes de professionnels ont besoin de plus de ressources liées à leur formation sur l'identification et le dépistage des TSA.
- La création de centres communautaires de dépistage du développement réduirait le fardeau des professionnels de la santé.
- Il est nécessaire de mettre sur pied un réseau de spécialistes prêts à offrir leurs conseils aux médecins moins expérimentés dans le processus de dépistage.

2.3

Dès qu'il est déterminé qu'un enfant présente un risque élevé de TSA, soit à partir des observations du médecin, des antécédents familiaux, des constatations des parents ou d'outils de dépistage, il faudrait immédiatement le référer à un diagnosticien d'expérience ou à une équipe d'évaluation interdisciplinaire. C'est aussi à ce moment qu'il faudrait envoyer l'enfant chez un spécialiste en intervention disponible de façon à favoriser son développement optimal.

Contexte et Raison d'être

Les faux négatifs (soit l'identification erronée d'un enfant comme ne présentant pas de TSA) sont davantage considérés comme des nuisances que les faux positifs (soit l'identification erronée d'un enfant comme présentant un TSA⁹⁶). Les enfants présentant des TSA qui ne sont pas identifiés par les tests de dépistage peuvent perdre l'occasion de profiter de services d'intervention précoce, ce qui aura des répercussions négatives sur leur développement, sur le bien-être de leur famille, et ultérieurement sur la société. Une intervention précoce est essentielle à l'autonomie à l'âge adulte puisqu'elle favorise des habiletés qui permettent à l'adulte présentant un TSA de faire sa part dans la société, plutôt que de dépendre d'elle, et d'assurer une certaine qualité de vie. Une identification précoce peut contribuer à neutraliser ces coûts futurs. En revanche, les enfants ayant été identifiés incorrectement comme présentant des TSA peuvent bénéficier de services d'intervention précoce inutiles qui auront des coûts élevés pour le public et des répercussions négatives sur leur famille. Cependant, il a été démontré que les enfants ayant été dépistés faux-positifs pour les retards de développement obtenaient des résultats beaucoup plus bas aux mesures diagnostiques liées aux comportements adaptatifs, au langage, à l'intelligence et à la réussite académique que les vrais négatifs¹⁰⁹, et qu'ils pouvaient somme toute bénéficier d'interventions précoces. Cette situation se répercute dans la prise de position sur la surveillance du développement de l'American Academy of Pediatrics¹¹⁰, selon laquelle ces enfants peuvent tirer profit de programmes communautaires ainsi que d'un monitoring continu.

Rétroaction des comités

Les membres de notre comité de parents ont fermement affirmé qu'un faux positif est plus utile et moins nuisible qu'un faux négatif. Le comité de parents a suggéré que les médecins de famille étaient parfois réticents à l'idée de référer des cas à d'autres spécialistes pour des évaluations des TSA. Certains parents se sont plaints du fait d'avoir été référés pour des évaluations d'orthophonie et d'audiologie, ce qui les a renvoyés directement à leur médecin de famille pour une évaluation du TSA, leur faisant ainsi perdre de précieux mois. Des troubles de la parole et de l'ouïe peuvent survenir simultanément ou être confondus avec les TSA, et il est essentiel que ces orientations soient faites simultanément à une orientation vers une équipe multidisciplinaire d'évaluation des TSA.

La période d'attente séparant l'orientation et l'évaluation diagnostique était particulièrement difficile pour les familles de notre comité puisqu'elles voulaient savoir ce qu'elles pouvaient faire pendant leur attente. Ces familles ont insisté sur l'importance d'avoir accès aux services pendant cette période de temps, ou au moins de recevoir quelques idées sur les façons d'aider leurs enfants.

Le Comité de cliniciens a convenu que la période d'attente entre l'orientation et l'évaluation était trop longue, causant ainsi du stress aux familles et créant des retards dans le processus d'accès aux services. Les cliniciens voulaient aussi être en mesure d'offrir aux parents sur la liste d'attente une sorte de services d'aide de façon à ce qu'ils n'aient pas à chercher eux-mêmes de l'information parmi tous les renseignements erronés disponibles sur Internet.

Le comité scientifique a souligné le besoin de flexibilité dans les processus de dépistage et d'orientation et ce, dans le but d'établir un certain processus de triage. Il ne fait aucun doute que l'ensemble des enfants susceptibles de présenter des TSA et leurs familles devraient avoir accès à une évaluation menée par une équipe d'experts; néanmoins, le comité scientifique est en faveur d'un processus de triage potentiel basé sur une combinaison de dépistage et de jugement clinique. Ils ont affirmé que certains enfants pourraient présenter des signes très évidents des TSA, nécessitant une orientation immédiate à des services spécialisés en TSA. Pour les cas où le diagnostic est plus clair, l'objet de l'évaluation interdisciplinaire devrait être axé davantage sur l'étude des forces et faiblesses pour la planification du traitement, plutôt que sur le diagnostic en soi. En revanche, pour les enfants dont les symptômes sont plus bénins ou moins évidents, ou dont le fonctionnement cognitif est plus intact, l'établissement d'un diagnostic juste nécessitera les efforts d'une équipe interdisciplinaire de professionnels d'expérience. Entre-temps, jusqu'à ce que le diagnostic soit confirmé, l'orientation à des programmes communautaires de développement général s'avérera utile.

Recommandations en matière de pratique, de recherche et de politique

Pratique

- Lorsque la présence d'un TSA est soupçonnée par la surveillance du développement, les observations des parents ou l'utilisation d'outils de dépistage, il faudrait immédiatement référer le cas pour une évaluation et des services. S'ils sont dans l'incertitude, les pédiatres et les omnipraticiens devraient référer davantage d'enfants au lieu de risquer d'en laisser pour compte.
- Une évaluation en audiologie devrait être demandée simultanément à une orientation vers une équipe interdisciplinaire d'évaluation des TSA, à moins qu'un audiologiste ne fasse partie de l'équipe.
- Une évaluation et une intervention en orthophonie devraient être demandées simultanément à une orientation vers une équipe interdisciplinaire d'évaluation des TSA, à moins que l'orthophoniste ne fasse partie de l'équipe.
- Tenir compte du niveau cognitif et de développement de l'enfant puisque les besoins de service peuvent différer selon le niveau de développement de l'enfant et la sévérité du retard cognitif.
- Dès que l'on suspecte un TSA ou un autre retard de développement, l'enfant devrait être orienté vers des services d'intervention ou de développement précoce.



- Les parents devraient recevoir une liste des ressources disponibles comprenant les organismes communautaires et les groupes de parents, de même que des informations sur les TSA et une liste de sites Internet pertinents.

Recherche

- Il est nécessaire d'effectuer des recherches sur les répercussions, à court et à long terme, de l'application de services de développement / intervention pour les enfants figurant sur la liste d'attente pour une évaluation. Ces recherches compareront les enfants qui, ultérieurement, seront et ne seront pas diagnostiqués avec un TSA.

Politique

- Des interventions fondées sur des données probantes devraient être disponibles pour les enfants ayant été identifiés à haut risque par un test de dépistage de second niveau et se trouvant sur la liste d'attente pour un diagnostic officiel par une équipe multidisciplinaire.
- Il est nécessaire de créer un réseau de spécialistes prêts à offrir leurs conseils aux praticiens de la communauté concernant l'utilisation d'outils de dépistage et d'options d'orientation.
- Un processus d'accréditation devrait être entrepris de façon à déterminer l'information et les ressources Internet précises et pertinentes sur les TSA.



3. Diagnostic

3.1

L'évaluation et le diagnostic des TSA chez les très jeunes enfants doivent être faits par des professionnels formés et expérimentés.

Contexte et Raison d'être

Différentes disciplines professionnelles sont impliquées dans l'évaluation et le diagnostic des enfants présentant des TSA. Le processus d'évaluation et le diagnostic nécessitent tous deux un niveau approprié de formation et d'expérience et sont réglementés de façon différente au sein des différentes organisations et associations professionnelles des différentes provinces.

Diagnostic

La capacité d'un professionnel à établir un diagnostic des TSA repose sur la réglementation de son ordre professionnel ainsi que sur sa formation spécifique concernant les troubles du développement. Puisque les diagnostics des TSA sont fondés sur des symptômes comportementaux et ne peuvent être identifiés par un examen médical, le diagnostic repose sur la capacité du diagnosticien à observer, à documenter et à évaluer de façon attentive une foule de symptômes dans le contexte du développement global de l'enfant.

En termes pratiques, tous les médecins au Canada ont le droit légal reconnu, en vertu de leur diplôme en médecine, d'établir un diagnostic du TSA chez un enfant. Cependant, tous les médecins n'ont pas reçu une formation spécifique sur le développement précoce, le développement atypique ou les symptômes des TSA. Les psychologues de la majorité des provinces (à l'exception du Québec) ont également le droit légal de diagnostiquer des TSA; toutefois, un grand nombre d'entre eux n'ont pas la formation spécifique requise pour émettre ce genre de diagnostic. Bien que les membres d'autres disciplines professionnelles (particulièrement les orthophonistes) puissent être en mesure d'identifier les symptômes des TSA chez les enfants en bas âge, leur formation et leur organisme de réglementation les empêchent de diagnostiquer des TSA.

Pour ce qui est du diagnostic en soi, la formation spécifique et l'expérience en matière des TSA sont deux éléments importants pour deux raisons. Premièrement, la formation et l'expérience indiquent que les cliniciens sont en mesure de mener et d'interpréter correctement des examens normalisés, comme le *PADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised)* et le *ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule)*. Ces instruments sont très spécifiques dans leurs méthodes d'administration et de cotation et nécessitent souvent une compréhension de niveau universitaire de la psychométrie et des statistiques, ainsi qu'une expérience approfondie dans un environnement encadré afin d'assurer que ces méthodes sont appliquées de façon appropriée et que les résultats sont interprétés de façon juste. Deuxièmement, une formation spécifique et de l'expérience pertinente mènent toutes deux au développement du jugement clinique. Bien que le *PADI-R* et le *ADOS* soient des outils normalisés, le jugement du clinicien constitue l'élément le plus important du diagnostic. On a montré aux cliniciens d'expérience comment établir des diagnostics précis de troubles autistiques pour des enfants de 2 ans avec une stabilité élevée jusqu'à l'âge de 9 ans¹¹¹.

Évaluation

D'autres groupes de professionnels, y compris les orthophonistes, les éducateurs spécialisés, les ergothérapeutes et d'autres professionnels de la santé, participent

activement au processus d'évaluation des enfants présentant des TSA, mais ne sont pas autorisés à poser le diagnostic. Ces professionnels doivent aussi être formés selon la réglementation de leur discipline, et leur formation et expérience doivent être spécifiques aux TSA.

Le domaine d'étude des TSA évolue rapidement étant donné que de nouveaux progrès scientifiques changent la façon dont nous percevons ces troubles et ont des répercussions sur les politiques et les pratiques dans les processus d'évaluation et de traitement précoces. La formation continue des professionnels est nécessaire pour maintenir et mettre à jour les habiletés et connaissances cliniques de la recherche actuelle ainsi que ses implications pour la pratique.

Rétroaction des comités

Les membres du comité de parents ont exprimé que leurs médecins de famille n'avaient pas une compréhension suffisante des TSA en général et qu'ils ne possédaient pas la formation ni les ressources nécessaires pour répondre à leurs inquiétudes ou faire un suivi adéquat. Ces parents ont affirmé que leur défi le plus important consistait à devoir consulter des professionnels difficiles d'approche et ceux ne possédant pas la formation spécifique en matière des TSA. Inversement, ils ont mentionné que leurs relations avec certains professionnels aimables et compétents leur procuraient beaucoup de réconfort et d'espoir.

Les membres de notre Comité de cliniciens ont reconnu que les psychologues et les médecins étaient les seuls professionnels à posséder la formation appropriée pour émettre un diagnostic de TSA. Ils ont de plus souligné que la formation spécialisée et l'expérience en matière des TSA sont toutes deux de la plus haute importance. Ils ont affirmé que le fait de détenir un diplôme en médecine ou un doctorat n'impliquait pas nécessairement une formation adéquate et de l'expérience pertinente pour diagnostiquer un TSA. Ils ont aussi recommandé la création de normes minimales de formation, précisant que ladite formation devrait comprendre une exposition adéquate à tous les éléments nécessaires pour établir des diagnostics de TSA pertinents et valides. Le Comité de cliniciens a mis l'emphase sur le fait que les formes plus bénignes des TSA, ou que les diagnostics complexes impliquant des comorbidités, exigeait un niveau d'expertise plus élevé en matière de diagnostic différentiel.

Le comité scientifique a convenu que les psychologues et les médecins ayant complété des études de doctorat devaient être les seuls professionnels à avoir le droit d'émettre des diagnostics, et il a aussi convenu qu'il était nécessaire pour cette population de détenir une formation et des expériences de travail spécifiques aux TSA. Cependant, le comité scientifique a mentionné qu'il fallait davantage de flexibilité dans les cas où le diagnostic ne fait aucun doute ou ceux où le praticien ne peut accéder à une orientation à des fins d'évaluation interdisciplinaire. La possibilité d'accorder à d'autres groupes de professionnels le droit d'émettre des diagnostics a été débattue, mais n'a pas été recommandée puisqu'on ne connaît pas à l'heure actuelle la fiabilité et la viabilité de ces diagnostics. Le comité scientifique a convenu qu'il était nécessaire que des spécialistes du domaine soient disponibles pour fournir des conseils à d'autres praticiens et qu'il fallait accroître de façon générale, au profit de tous les praticiens compétents en la matière, la quantité d'informations et le nombre de formations liées au développement de l'enfant et aux TSA.

Recommandations en matière de pratique, de recherche et de politique

Pratique

- Le diagnostic de TSA chez les enfants en bas âge ne devrait être posé que par un psychologue ou un médecin, à la condition toutefois :
 - Qu'il soit membre d'un ordre professionnel qui permet la transmission de diagnostics.
 - Qu'il ait obtenu un diplôme de troisième cycle (doctorat) ou suivi de hautes études universitaires comprenant une formation spécifique sur les TSA et le développement de l'enfant, ainsi que sur les troubles de développement chez les enfants en bas âge.
 - Qu'il ait acquis de l'expérience dans un environnement clinique supervisé en matière d'évaluation et de diagnostic des TSA chez les enfants en bas âge.
- La formation sur l'*ADOS* et l'*ADI-R* est encouragée pour les personnes participant au processus de diagnostic d'un TSA; cependant, elle n'est pas obligatoire étant donné que d'autres protocoles d'évaluation comprenant une description détaillée des antécédents médicaux, un entretien avec les parents, et des observations directes de l'enfant, peuvent être suffisants pour diagnostiquer des TSA.
- L'évaluation d'enfants en bas âge présentant des TSA ne devrait être effectuée que par des professionnels qui :
 - Sont membres d'un ordre professionnel.
 - Ont une formation postsecondaire, universitaire ou de hautes études supérieures comprenant une formation spécifique sur les TSA, l'évaluation des TSA ainsi que le développement de l'enfant.
 - Ont acquis de l'expérience dans un environnement clinique supervisé en matière d'évaluation des TSA et d'autres troubles de développement chez les enfants en bas âge.
 - Ont reçu une formation sur les TSA dans le cadre d'un programme d'éducation permanente.
- Les spécialistes dans le domaine des TSA devraient agir comme personnes ressources pour d'autres professionnels dans la communauté qui traitent, dans leur pratique, des cas d'enfants présentant des TSA.
- Les médecins et psychologues qui n'ont pas souvent l'occasion de voir des enfants présentant des TSA dans leur pratique ou qui n'ont pas reçu de formation directement liée à ce domaine devraient référer ces enfants à un spécialiste ou à une équipe multidisciplinaire ou, s'ils sont en région éloignée, consulter un spécialiste ou une équipe interdisciplinaire pour les aider à formuler leur diagnostic.

Recherche

- Il est nécessaire d'effectuer des recherches sur la fiabilité et la validité des diagnostics précoces faits par des spécialistes.
- Il est nécessaire d'effectuer plus de recherches sur la fiabilité et la validité des diagnostics précoces faits par les membres de diverses disciplines professionnelles.
- Il est nécessaire d'effectuer des recherches sur la fiabilité des diagnostics faits par des spécialistes utilisant des approches de télémédecine (consultation par vidéo, Internet) sans avoir accès à une équipe multidisciplinaire.



Politique

- Afin de minimiser les temps d'attente pour l'obtention d'un diagnostic d'un TSA, le diagnostic de TSA devrait être délégué à des psychologues titulaires d'un doctorat, en plus des médecins, dans la province de Québec.
- Il est nécessaire de créer un réseau de spécialistes prêts à offrir leurs conseils aux praticiens situés dans les régions rurales ou éloignées qui pourraient éprouver des difficultés à référer une famille à une équipe interdisciplinaire.
- Il est nécessaire de créer un système avec lequel les spécialistes pourront consulter les praticiens situés en région éloignée, par le biais de la vidéo, de la téléconférence et d'Internet.
- La participation à un programme de formation continue spécifique au domaine des TSA doit être obligatoire pour les professionnels actifs dans le domaine.
- Il est nécessaire de créer un plus grand nombre de programmes universitaires axés sur la formation de divers groupes de professionnels dans le domaine des TSA.
- Il est nécessaire d'encourager un plus grand nombre d'étudiants et de professionnels à suivre une formation dans leur domaine en établissant des incitatifs financiers (c.-à-d., subventions, bourses d'études, etc.) et en promouvant les postes disponibles pour les personnes formées.

Contexte et Raison d'être

À l'heure actuelle, les diagnostics peuvent être posés par une équipe interdisciplinaire, une équipe multidisciplinaire ou un praticien. Les approches d'équipes interdisciplinaires et multidisciplinaires ont toutes deux l'avantage d'incorporer des renseignements provenant de plusieurs points de vue différents permettant de représenter l'ensemble des habiletés, des forces et des faiblesses de l'enfant. Toutefois, alors que les membres de l'équipe interdisciplinaire travaillent ensemble afin d'établir un diagnostic, les membres de l'équipe multidisciplinaire évaluent l'enfant et tirent des conclusions indépendamment les uns des autres, sans tenir compte des points de vue des autres membres de l'équipe. Chaque équipe peut comporter les professionnels suivants : psychologues, psychiatres, neurologues, pédiatres, autres médecins, orthophonistes, audiologistes, ergothérapeutes, travailleurs sociaux et spécialistes du comportement et de l'éducation. Les praticiens agissent seuls ou consultent un professionnel au besoin, et sont généralement médecins ou psychologues.

Rétroaction des comités

Les parents ont affirmé que l'approche d'équipe interdisciplinaire les aidait à comprendre et à accepter le trouble de leur enfant. Ils ont également souligné l'importance d'avoir accès à des renseignements relatifs aux divers aspects du fonctionnement de l'enfant et l'avantage de discuter avec différents types de professionnels. Cependant, ils n'apprécient pas de devoir fournir les mêmes renseignements à plusieurs reprises.

Le comité de cliniciens a convenu que la participation de différents professionnels était importante pour l'obtention d'un diagnostic différentiel et de renseignements pertinents pour la planification du traitement. Les membres du comité ont mis l'emphase sur le fait que les contributions des différents professionnels doivent être respectées. Le comité scientifique a également souligné la nécessité de respecter la contribution essentielle des parents au processus de diagnostic.

Recommandations en matière de pratique, de recherche et de politique

Pratique

- Les équipes interdisciplinaires sont davantage recommandées que les équipes multidisciplinaires, mais toutes deux sont préférables à l'approche du praticien seul.
- Les membres de l'équipe peuvent inclure quelques-uns ou l'ensemble des professionnels suivants (classés par ordre alphabétique) :
 - Audiologistes
 - Spécialistes du comportement / spécialistes en intervention précoce
 - Diététistes



- Spécialistes de l'éducation
- Neurologues
- Personnel infirmier praticien
- Ergothérapeutes
- Pédiatres
- Psychiatres
- Psychologues
- Travailleurs sociaux
- Orthophonistes
- L'équipe devrait être dirigée par un professionnel autorisé à poser un diagnostic, c'est-à-dire un psychologue ou un médecin.
- La communication et la collaboration entre les membres de l'équipe sont essentielles à l'obtention d'un diagnostic précis, en plus d'éviter le dédoublement des efforts.
- Il est important de tenir compte des questions de confidentialité et d'obtenir un consentement légal écrit autorisant les communications entre les membres de l'équipe ainsi que les communications avec d'autres personnes ou organisations pertinentes.

Recherche

- La recherche est nécessaire pour déterminer avec exactitude la contribution de chaque discipline/domaine d'expertise au diagnostic précis.

Politique

- Augmenter le financement pour la création et la conservation d'équipes de diagnostic interdisciplinaires pour les TSA.
- Améliorer l'accès aux équipes interdisciplinaires pour les familles en régions éloignées.

3.3

Le diagnostic clinique doit être conforme aux critères de diagnostic du Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-IV-TR) ou de la Classification internationale des maladies (CIM-10).

Contexte et Raison d'être

Le DSM-IV-TR²⁵ et la CIM-10²⁷ représentent des perspectives catégorielles en ce qui concerne les TSA et proposent des frontières bien définies permettant de déterminer la présence ou l'absence d'un trouble. La perspective catégorielle, grâce à laquelle le diagnostic est posé à la suite de l'observation d'un certain nombre de symptômes, peut être comparée à la perspective dimensionnelle, qui soutient que les caractéristiques du trouble autistique sont présentes de façon continue chez l'ensemble des êtres humains, variant d'une absence totale du trouble à un trouble grave, et que les frontières catégorielles entre les sous-types des TSA ne sont pas définies avec précision et peuvent être inutiles d'un point de vue clinique.

Les approches dimensionnelles sont particulièrement utiles pour la recherche et pour l'évaluation des changements au niveau du développement. Par exemple, pour ce qui est de la transmission par voie héréditaire des traits relatifs aux TSA, les approches dimensionnelles ont offert une perspective plus large et potentiellement plus informative que ne le permettait le fait de se concentrer uniquement sur des cas plus étroits, définis de manière plus catégorique. Cependant, pour plusieurs objectifs de diagnostic (accès aux services, communication des besoins, financement), l'approche catégorielle est essentielle et pourrait être plus pratique et plus informative.

Le DSM-IV²⁵ a été élaboré en collaboration avec les créateurs de la CIM-10, d'où la forte ressemblance des deux documents, mise en lumière ci-dessous.

Le DSM-IV-TR

Le *Diagnostic and Statistical Manual, 4th edition, Text Revision*²⁵, fournit des listes de symptômes utilisées pour diagnostiquer divers troubles mentaux. À l'aide de jugement clinique, un professionnel de la santé mentale qualifié utilise cette liste afin de distinguer les TSA d'autres troubles psychologiques et de poser un diagnostic. Le DSM-IV emploie un système multiaxial conçu pour évaluer les nombreux axes de la vie d'une personne, ce qui permet d'obtenir une image complète de ses forces et faiblesses.

Système multiaxial

- Axe I : Troubles cliniques, incluant les principaux troubles mentaux, de même que les troubles du développement ou de l'apprentissage
 - Les TSA sont compris dans l'Axe I
- Axe II : Troubles envahissants ou troubles de la personnalité sous-jacents, de même que les retards mentaux
 - En présence d'une déficience intellectuelle combinée à un trouble envahissant du développement, le code utilisé correspondrait à l'Axe II
- Axe III : Troubles de santé aiguës et affections physiques

- En présence de troubles tels que les aberrations chromosomiques, les infections congénitales, les convulsions et les anomalies structurelles du système nerveux central, le code utilisé correspondrait à l'axe III
- Axe IV : Facteurs psychosociaux et environnementaux ayant contribué à déclencher le trouble
- Axe V : Évaluation globale du fonctionnement ou *Children's Global Assessment Scale* pour les enfants de moins de 18 ans (sur une échelle de 100 à 0)
 - La valeur de l'axe V traditionnel est limitée en ce qui a trait à son utilité pour les très jeunes enfants présentant des TSA. Cette échelle n'est pas adaptée aux jeunes enfants ou aux personnes présentant une déficience intellectuelle.

Les critères de diagnostic des TSA selon le DSM-IV-TR sont présentés **dans l'Annexe A**. En résumé, tous les TSA comprennent des déficiences de la réciprocité sociale et des communications, ainsi que la présence de comportements, d'activités et d'intérêts répétitifs et stéréotypés²⁵.

La CIM-10

La *Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé connexes* a été créée à titre de système de classification de tout problème de nature médicale et comporte une section sur les troubles psychiatriques et les troubles du développement. Elle fournit des codes permettant de classifier les maladies ainsi qu'un large éventail de signes, de symptômes, de résultats anormaux, de circonstances sociales et de causes externes de lésions et de maladies. Ce système est conçu pour promouvoir la comparabilité de la classification des maladies. La version la plus récente, la CIM-10, place les TSA dans la catégorie des troubles du développement psychologique et dans la sous-catégorie des troubles envahissants du développement. On y retrouve également les sous-types suivants : autisme infantile, autisme atypique, syndrome de Rett, autre trouble désintégratif de l'enfance, hyperactivité associée à un retard mental et à des mouvements stéréotypés, syndrome d'Asperger, autres troubles envahissants du développement et troubles envahissants du développement non précisés²⁷.

Différences entre les troubles du spectre de l'autisme

Établir les différences entre les sous-types des TSA s'est révélé tout aussi difficile du point de vue de la recherche¹¹⁵⁻¹¹⁷ que de celui de la pratique clinique. Les recherches de Cox et de ses collègues¹¹ ont prouvé que ni les diagnostics cliniques ni l'utilisation de l'ADI-R ne génèrent un diagnostic fiable en ce qui concerne les TED-NS ou le syndrome d'Asperger, alors que les diagnostics concernant les troubles autistiques étaient très stables et fiables dans les deux cas. D'autres chercheurs ont également démontré les frontières imprécises séparant le syndrome d'Asperger des TED-NS et des troubles autistiques⁹². Ils proposent d'utiliser le jugement clinique en association aux mesures normalisées afin d'établir les différences entre les TSA. Certains experts ont observé qu'il existait très peu de recherches permettant de différencier les sous-types des TSA^{118,119}.

Rétroaction des comités

Le comité scientifique a convenu que le diagnostic clinique des TSA doit être conforme aux symptômes décrits par les critères de diagnostic du *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM)-IV-TR*/de la *Classification internationale des maladies (CIM)-10*. Les comités scientifique et clinique ont tous deux soutenu que, d'un point de vue clinique, il est plus important de déterminer le statut de l'enfant par rapport au spectre de l'autisme que de différencier les TSA. Du point de vue de la recherche, cette différenciation demeure pourtant importante.

Recommandations en matière de pratique, de recherche et de politique

Pratique

- Les diagnostics des TSA doivent être établis en fonction des critères énoncés par le DSM-IV-TR ou la CIM-10.
- Les cinq axes du DSM doivent être analysés pour réaliser une évaluation diagnostique complète de la personne. Même si l'évaluation globale du fonctionnement traditionnelle ne s'applique pas nécessairement aux très jeunes enfants présentant de déficiences, il est nécessaire de faire des efforts pour évaluer le niveau général de fonctionnement de l'enfant afin d'obtenir une image plus complète de ce dernier et de fournir des renseignements pertinents pour la planification du traitement.
- Il est important de faire preuve de prudence lorsque les symptômes décrits par le DSM-IV-TR / la CIM-10 sont appliqués à de très jeunes enfants.

Recherche

- Des programmes de recherche sont nécessaires afin d'examiner de plus près l'opposition entre les conceptualisations catégorielle et dimensionnelle des TSA.
- Des recherches approfondies sont nécessaires afin d'examiner les différences entre les sous-types des TSA, tels que définis par les systèmes de classification actuels, et leur signification clinique ou pronostique.
- De plus amples recherches sont nécessaires afin d'examiner l'utilité des critères du DSM-IV-TR à l'égard des très jeunes enfants.

Politique

- Des services d'éducation et de développement devraient être mis à la disposition de tous les enfants présentant des TSA, peu importe le sous-type spécifique diagnostiqué.

3.4

Le diagnostic doit être basé sur l'ensemble des antécédents de problèmes de développement de l'enfant, les observations structurées sur son comportement, ainsi que le jugement clinique. Il est recommandé d'utiliser au moins une mesure normative normalisée observée par les parents et au moins une mesure normative normalisée obtenue par observation du comportement.

Contexte et Raison d'être

Le diagnostic des TSA nécessite un historique de diagnostic structuré et fondé sur le DSM-IV-TR ou la CIM-10, ainsi qu'une évaluation interactive visant l'observation des symptômes des TSA. Ces objectifs devront être réalisés au moyen de l'association de mesures normalisées et du jugement clinique. Plusieurs chercheurs se sont concentrés sur l'utilisation combinée de l'*ADI-R* et de l'*ADOS*. Dans une étude sur les enfants présentant des déficiences intellectuelles, de Bildt et ses collègues¹²⁰ ont démontré que ces deux instruments, lorsque combinés, entraînaient une prédiction plus précise du statut du TSA que l'un ou l'autre des instruments utilisé seul. Les recherches de Risi et de ses collègues¹²¹ ont également démontré que l'*ADI-R* et l'*ADOS*, utilisés en combinaison, entraînent un jugement clinique plus précis que l'un ou l'autre des outils utilisé seul. Dans le cadre de la recherche, l'*ADI-R*, l'*ADOS* et le jugement clinique sont souvent combinés et utilisés à titre d'étalon or auquel tous les nouveaux outils de dépistage et d'évaluation sont mesurés.

Mesures observées par les parents

Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)¹¹²

L'*ADI-R* est une entrevue semi-structurée destinée aux parents ou aux personnes soignantes de personnes susceptibles de présenter un TSA. L'entrevue comporte des questions portant sur la famille, l'instruction, l'historique de développement, la communication, le développement social et les jeux de l'enfant, ainsi que sur les comportements restreints, répétitifs et stéréotypés. L'*ADI-R* comporte un algorithme de cotation fondé sur les critères du DSM-IV et de la CIM-10 en matière de troubles autistiques. L'entrevue résulte en une cotation différente pour chacun des trois domaines de diagnostic (interactions sociales, communication et comportements répétitifs et stéréotypés) décrits par le DSM-IV-TR et la CIM-10. L'algorithme de cotation signifie que l'enfant doit avoir des résultats supérieurs aux notes de passage de chacun des trois domaines pour recevoir un diagnostic de trouble autistique. À l'heure actuelle, l'*ADI-R* ne fournit pas de notes de passage pour ce qui est du syndrome d'Asperger et des TED-NS.

Les résultats de la première étude utilisant l'*ADI-R*, effectuée par Lord, Rutter et LeCouteur¹¹², ont montré une sensibilité et une spécificité élevées, ainsi qu'un bon coefficient d'objectivité. Les études ont également montré un taux élevé de compatibilité entre l'*ADI-R* et le *CARS*^{122,123}. Une étude beaucoup plus récente a fourni davantage de soutien à l'*ADI-R* à titre d'outil valable et fiable pour l'évaluation des TSA^{92,121,123}.

L'*ADI-R* s'est révélé moins efficace pour le diagnostic d'enfants âgés de moins de 4 ans^{11,13,52}. C'est particulièrement le cas pour les enfants non verbaux qui ont un âge mental de moins de 18 mois¹²⁵ et ne présentent pas nécessairement certains des symptômes positifs représentant des excès comportementaux, comme les intérêts restreints, le maintien d'une routine ou les comportements répétitifs, en raison de leur niveau de développement moins avancé¹²⁶. En revanche, les symptômes négatifs représentant des déficiences comportementales, comme le manque d'attention conjointe et les retards de développement du langage, sont plus difficiles à déceler pour les parents au cours des premières années.

L'*ADI-R* et les documents connexes sont vendus au Canada :
<https://psycan.com/ShoppingCart/productdetail.aspx?pid=92>

Mesures d'observation du comportement

ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule)¹¹³

L'*ADOS* est une mesure d'observation semi-structurée conçue pour évaluer les habiletés de communication, de socialisation et de jeu d'enfants susceptibles de présenter un TSA. L'outil comporte quatre modules et l'application de chacun de ces modules nécessite seulement 35 à 40 minutes. Le module appliqué dépend du niveau de langage expressif et de l'âge chronologique de l'enfant évalué. Le processus comprend des activités conçues pour éveiller l'attention de l'enfant (ou de l'adulte) ou pour provoquer des comportements sociaux ou communicatifs. Afin de poser un diagnostic fondé sur l'*ADOS*, les enfants doivent dépasser les notes de passage de trois domaines : le domaine social, le domaine communicatif et le domaine associant les domaines social et communicatif. L'algorithme de cotation fournit des notes de passage pour l'autisme et l'autisme atypique/TSA.

En général, les recherches ont démontré que l'*ADOS* produisait une cohérence interne adéquate à élevée^{92,127}, ainsi qu'un coefficient d'objectivité et une fiabilité de test-retest élevés¹²⁷. Elles ont également démontré que l'*ADOS* était une mesure hautement spécifique et sensible, identifiant correctement 95 pour cent des troubles autistiques et 92 pour cent des troubles n'appartenant pas au spectre de l'autisme¹²⁷. Malgré le fait que l'*ADOS* fournit des notes de passage pour le diagnostic des deux troubles, il ne s'est pas révélé très efficace pour distinguer l'autisme atypique/TED-NES du trouble autistique, identifiant correctement 33 pour cent des personnes ayant reçu un diagnostic clinique de TED-NES comme présentant un TSA autre que le trouble autistique¹²⁷.

L'*ADOS* et les documents connexes sont vendus au Canada :
<https://www.psycan.com/ShoppingCart/productdetail.aspx?pid=675>

CARS (Childhood Autism Rating Scale)^{128,129}

Le *CARS* est un instrument d'évaluation par observation conçu pour les enfants et les adultes susceptibles de présenter un TSA. Le *CARS* comporte 15 sous-échelles composées d'éléments sur la socialisation, la communication, les réponses émotionnelles et les sensibilités sensorielles. Le manuel¹²⁹ bénéficie de bonnes cohérence interne et fiabilité test-retest et d'un bon coefficient de compatibilité. Le *CARS* a démontré un bon taux de compatibilité avec le diagnostic du DSM-IV, présentant une sensibilité (0,94) et une spécificité (0,85) élevées¹³⁰. Ventola et ses collègues¹²⁶ ont montré qu'il existait de hauts niveaux de compatibilité entre le *CARS*, l'*ADOS* et les critères du DSM-IV sur un échantillon de tout-petits. Les résultats de Perry et de ses collègues¹²⁵ suggèrent la

possibilité d'utiliser le *CARS* comme une échelle continue représentant la gravité du TSA. Toutefois, malgré d'importantes différences moyennes entre les enfants présentant un trouble autistique et ceux présentant un TED-NS, les distributions se chevauchaient tout de même de façon importante. Rellini et ses collègues¹³¹ ont toutefois découvert que le *CARS* identifiait les enfants de leur échantillon présentant un syndrome d'Asperger et de TED-NS comme n'étant pas autistes, démontrant ainsi une sensibilité limitée aux enfants présentant un TSA et un fonctionnement supérieur.

Le *CARS* et les documents connexes sont vendus au Canada :
<https://www.psyacan.com/ShoppingCart/productdetail.aspx?pid=172>

Jugement clinique

Le jugement clinique de cliniciens expérimentés est considéré essentiel au diagnostic d'un TSA^{132,133}, et nécessite une formation et une expérience appropriées de l'évaluation et du diagnostic des TSA. Lord et ses collègues¹¹¹ ont découvert que le jugement clinique d'un groupe spécialisé de cliniciens s'est révélé plus efficace que l'utilisation de mesures normalisées pour prédire le diagnostic de suivi qui aura lieu 7 ans après le premier jugement. Dans le cadre de cette étude, le jugement clinique était éclairé par l'utilisation de l'une ou l'autre des mesures d'entrevue ou d'observation normalisées (*ADI-R*, *ADOS*), ce qui laisse croire que les outils normalisés peuvent servir à organiser le jugement clinique. Par conséquent, le jugement clinique utilisé en combinaison avec les instruments d'évaluation normalisés, et non le jugement clinique seul, est recommandé comme étalon or.

Rétroaction des comités

Les parents ont jugé que l'utilisation des questionnaires normalisés lors du processus de diagnostic les a aidés à « affronter la réalité » du trouble dont souffre leur enfant. Ils affirment également que le fait de compléter une évaluation normalisée ajoutait foi aux résultats de l'évaluation. Plusieurs parents ont fait preuve d'une connaissance considérable en ce qui concerne les outils et les procédures qui ont servi à l'évaluation de leur enfant. Ils ont affirmé que le fait de remplir les questionnaires et de répondre aux entrevues leur a permis d'apprendre à connaître les symptômes des TSA et d'affronter la réalité du comportement de leur enfant.

Le Comité de cliniciens a suggéré que le manque d'instruments normalisés, que ce soit au sein des équipes ou entre les membres de l'équipe, a entravé la communication des résultats d'évaluation. Ils ont recommandé que les paramètres des pratiques exemplaires incluent de fortes recommandations pour l'utilisation combinée de l'*ADI-R* et de l'*ADOS* à des fins de diagnostic.

Le comité scientifique a souligné qu'il était important que le composant vital du diagnostic demeure le jugement clinique d'un professionnel formé et expérimenté. Les membres du comité étaient fortement d'accord pour dire que l'utilisation de l'*ADOS* et de l'*ADI-R* était recommandée. Cependant, la prudence est de mise puisque les outils ne peuvent être utilisés par des personnes qui n'ont pas été formées pour les mettre en œuvre ou les utiliser auprès des jeunes enfants présentant des TSA. Ils ont également discuté du fait que le *CARS*, lorsque utilisé de façon appropriée, peut être une mesure utile à des fins de diagnostic, et cela malgré les mises en garde exprimées lorsqu'il s'agit de l'utiliser auprès des enfants dont le fonctionnement est supérieur. Le *CARS* nécessite également une formation spécifique.

Recommandations en matière de pratique, de recherche et de politique

Pratique

- À l'heure actuelle, l'utilisation combinée de l'*ADI-R* et de l'*ADOS*, associée au jugement clinique, est l'exemple idéal pour le diagnostic des TSA. Cependant, un manque de données relatives à l'*ADI-R* et à l'*ADOS* ne devrait pas empêcher un enfant d'avoir accès à des services dont il a grandement besoin si un diagnosticien dirige l'évaluation.
- Le *CARS* peut également être utilisé dans le cadre d'évaluations diagnostiques.
- Le jugement clinique, qui nécessite une formation et une expérience considérables, est essentiel lors de l'interprétation des résultats issus des mesures normalisées et de la différenciation des types des TSA.
- Que des outils d'évaluation uniformisés empiriquement soient utilisés ou non pendant le processus de diagnostic, un processus officiel d'observation du comportement et une entrevue des parents, comprenant un historique approfondi du développement, doivent être menés et documentés.

Recherche

- Des recherches sont nécessaires pour le développement et l'évaluation d'outils d'observation par les parents et d'outils d'observation du comportement qui sont plus efficaces du point de vue temporel.
- Des recherches sont nécessaires en ce qui concerne le développement et l'évaluation d'algorithmes permettant de distinguer le trouble autistique des autres formes de TSA.
- Des recherches soutenues sont nécessaires pour déterminer la diversité, la fiabilité et la validité des diagnostics fondés sur le jugement clinique.

Politique

- L'*ADOS* et l'*ADI-R* devraient être reconnus comme le protocole d'évaluation normalisé dans les cliniques d'évaluation du Canada.

Contexte et Raison d'être

Développement cognitif

Les enfants présentant des TSA démontrent une importante variation dans leur développement cognitif. Aux États-Unis, de récentes estimations contenues dans le rapport 2007¹ sur la prévalence des TSA dans plusieurs régions des États-Unis, rédigé par le *Centre for Disease Control*, indiquait que le pourcentage de personnes ayant un TSA et une déficience intellectuelle variait de 33 à 59 %. La définition du syndrome d'Asperger spécifie que l'intelligence de la personne atteinte est normale. Cependant, plusieurs enfants ont un type quelconque de TSA présentent un profil intellectuel dysharmonieux¹³⁴. Plus précisément, les personnes atteintes de troubles autistiques ont tendance à obtenir des résultats plus faibles aux tests de QI verbal qu'aux tests de QI performance, tel qu'indiqué par l'examen méta-analytique de 23 études réalisées par Lincoln, Courchesne, Allen, Hanson et Ene¹³⁵.

Bien qu'une évaluation cognitive et développementale ne soit pas toujours essentielle au diagnostic des TSA, une évaluation précise du fonctionnement cognitif est vitale pour le pronostic et la planification de l'intervention¹³⁶. La connaissance des habiletés cognitives de l'enfant fournit des renseignements importants pour la planification du traitement, d'autant plus que les chercheurs ont établi que la réponse des enfants au traitement est liée à leur fonctionnement cognitif¹³⁷. L'évaluation des habiletés cognitives des enfants présentant des TSA nécessite une prise en compte particulière des diverses restrictions relatives à l'attention et au comportement qui pourraient affecter leur performance. Plus précisément, les difficultés langagières peuvent empêcher les enfants présentant des TSA d'atteindre leur véritable niveau lors de l'évaluation. Les recherches effectuées à l'aide de tests d'intelligence non verbaux ont indiqué que les enfants présentant des TSA avaient tendance à obtenir de meilleurs résultats que ne le laissaient présager les tests plus traditionnels, un écart qui n'a pas été observé chez les enfants ne présentant pas de TSA¹³⁸. Par ailleurs, même chez les enfants d'âge préscolaire se développant de façon normale, la valeur de prédiction de l'évaluation cognitive est remise en question par les divergences considérables existant chez les très jeunes enfants et l'éventail restreint d'habiletés pouvant être évaluées¹³⁹. Malgré ces obstacles, les habiletés cognitives des très jeunes enfants présentant des TSA ont démontré une certaine stabilité⁸⁸, en plus d'être très pertinentes lorsqu'il s'agit de planifier l'intervention.

Fonctionnement adaptatif

Les habiletés liées à la vie quotidienne des enfants présentant des TSA ont tendance à varier de façon considérable. Les personnes ayant un TSA sont généralement plus aptes aux activités motrices et de la vie quotidienne qu'aux activités relatives aux domaines de la socialisation et de la communication. Les enfants verbaux font généralement preuve d'un meilleur fonctionnement adaptatif que les enfants non verbaux. En outre, si l'on tient compte de leurs groupes normatifs respectifs, les plus jeunes obtiennent de meilleurs résultats que les plus vieux, ce qui laisse croire à une détérioration des habiletés liée à l'âge¹⁴⁰.

Rétroaction des comités

Les membres de notre comité de parents ont observé que les retards du fonctionnement cognitif et du niveau de développement général constituaient l'un des signes précoces des TSA qu'ils ont remarqué chez leur enfant. Plusieurs parents se considéraient en bonne position pour noter ces problèmes chez leur enfant et demandaient un moyen efficace de transmettre leurs inquiétudes à des professionnels de la santé.

Le comité scientifique a soutenu qu'une évaluation complète des fonctionnements cognitif et adaptatif devait être au centre de l'évaluation des TSA. Ils ont également souligné l'importance de ne pas inclure la déficience intellectuelle dans la liste des principaux symptômes des TSA puisque certains enfants présentant des TSA n'en présentent pas et que la présence d'une déficience intellectuelle est un critère exclusif au syndrome d'Asperger. Toutefois, le comité a convenu que, selon les résultats obtenus, une importante proportion des enfants présentant des TSA démontrent des difficultés de fonctionnement cognitif et adaptatif.

Recommandations en matière de pratique, de recherche et de politique

Pratique

- Bien que les évaluations cognitives ne soient pas essentielles au diagnostic d'un TSA, une évaluation rigoureuse du développement devrait avoir lieu pendant ou après le processus d'évaluation afin de déterminer s'il y a présence d'une déficience intellectuelle et de documenter les forces et les faiblesses de l'enfant. Cela sera particulièrement utile à des fins d'intervention puisque le type d'intervention et sa réussite peuvent dépendre de la présence et de la gravité d'un retard cognitif. Il est donc important d'adapter l'intervention au niveau de développement de l'enfant.
- L'évaluation du développement doit être menée à l'aide d'instruments normatifs et normalisés.

Recherche

- Des recherches sont nécessaires pour améliorer la fiabilité et la validité des évaluations cognitives menées auprès de très jeunes enfants, notamment auprès des enfants présentant des retards de développement.

Politique

- Il est essentiel d'inclure le financement de l'évaluation cognitive dans l'évaluation diagnostique.

3.6

Un processus de diagnostic différentiel doit être entrepris pour assurer la formulation d'un diagnostic complet et écarter les autres causes potentielles des symptômes.

Contexte et Raison d'être

Le processus de diagnostic différentiel comporte l'établissement d'une distinction entre deux ou plusieurs troubles dont les signes et symptômes se chevauchent en se basant sur leurs profils symptomatiques uniques. Les diagnostics différentiels doivent être entrepris pendant le processus d'évaluation afin de distinguer les différents types de TSA et d'établir les différences entre les TSA et les autres troubles tels que les autres troubles/retards du développement, les autres troubles psychiatriques, les troubles de l'ouïe, les autres troubles de la communication et les autres troubles de santé. Le processus de diagnostic différentiel répond au besoin en matière de coopération interdisciplinaire puisqu'aucune discipline n'est équipée pour évaluer tous les troubles possibles.

Déficience intellectuelle

Le taux de TSA concomitants à une déficience intellectuelle(DI) est élevé (35 à 59 %)¹. Dans le cadre d'une évaluation des TSA, une évaluation cognitive et développementale est donc recommandée. Toutefois, il faut également noter que les symptômes de DI peuvent se manifester d'une manière semblable aux symptômes des TSA, notamment chez les enfants non verbaux. Il est important que l'évaluation détermine si les symptômes constituent un véritable TSA, une déficience intellectuelle ou un TSA concomitant à une déficience intellectuelle. Cette tâche nécessite un jugement clinique associé à l'utilisation d'instruments normalisés. Lord et ses collègues¹¹¹ ont découvert que plusieurs des enfants âgés de 2 ans dans leur échantillon, qui avaient préalablement été identifiés incorrectement comme présentant un trouble autistique à l'aide d'instruments normalisés, présentaient en fait de graves déficiences intellectuelles. En outre, les comportements propres aux TSA et aux DI se chevauchent¹⁴¹ puisque que les enfants présentant une DI profonde présentent également des comportements répétitifs⁸¹.

Troubles de santé

Les évaluations médicales sont importantes lorsqu'il s'agit de déterminer si les symptômes observés correspondent davantage à d'autres troubles cérébraux organiques, excluant ainsi le diagnostic d'un TSA. De plus, la perte auditive, le syndrome de Landau-Kleffner et l'intoxication au plomb et au mercure doivent être exclus. La section suivante porte sur les questions d'évaluation complémentaire et inclut une description des troubles de santé qui peuvent éventuellement être concomitants aux TSA, mais qui n'excluent pas le diagnostic d'un TSA.

Diagnostics d'ordre psychologique / émotionnel / comportemental

D'autres diagnostics d'ordre psychologique présentant une similitude aux TSA au niveau des symptômes doivent être exclus, y compris les phobies sociales, le mutisme sélectif, le TDAH et les TOC, ainsi que les symptômes précoces de schizophrénie et de troubles comportementaux tels que le trouble des conduites. Ces troubles peuvent également être concomitants aux TSA.

Ouïe, parole et langage

Les enfants présentant un trouble spécifique du langage et une déficience auditive peuvent recevoir un diagnostic incorrect de TSA ou vice versa.

Rétroaction des comités

Plusieurs parents ont exprimé de la frustration par rapport à la variété de diagnostics que leurs enfants ont reçus de différents professionnels de la santé. Bien que les diagnostics différentiels soient difficiles à poser dans certaines circonstances, les parents qui ont reçu plusieurs diagnostics différents affirment ne plus faire autant confiance aux professionnels de la santé.

Le Comité de cliniciens a discuté de l'importance d'établir un diagnostic différentiel rigoureux avant de le transmettre à la famille. Cet argument a été appuyé par le comité scientifique, qui a souligné à maintes reprises l'importance d'utiliser une approche d'équipe interdisciplinaire afin d'exclure complètement tous les autres diagnostics possibles.

Recommandations en matière de pratique, de recherche et de politique

Pratique

- Une approche d'équipe interdisciplinaire est recommandée pour établir un diagnostic différentiel rigoureux.
 - Un examen médical complet est nécessaire afin de déterminer la présence de troubles de santé concomitants, tel qu'indiqué.
 - En présence de déficience intellectuelle ou d'antécédents familiaux du syndrome de l'X fragile, le sujet devrait être soumis à des examens génétiques.
 - En présence de signes cliniques et physiques probants (p. ex. : léthargie, vomissements cycliques ou convulsions précoces, présence de traits dysmorphiques ou grossiers, preuve de déficience intellectuelle ou impossibilité d'exclure la déficience intellectuelle, ou mise en doute de la survenue ou de la pertinence d'un dépistage chez le nouveau-né), des examens métaboliques sélectifs devraient être entrepris.
 - En présence de convulsions ou de doutes sur la présence d'autres troubles neurologiques, une évaluation neurologique peut être nécessaire.
 - Une consultation psychologique ou psychiatrique peut être nécessaire pour exclure les autres troubles d'ordre psychiatrique, émotionnel ou comportemental.
 - Une consultation audiologique est nécessaire pour déterminer ou pour exclure la présence de troubles auditifs.
 - Une évaluation orthophonique peut être nécessaire pour déterminer la présence d'autres troubles de la communication ou du langage.
 - Une évaluation ergothérapeutique peut être nécessaire pour déterminer la présence d'autres troubles moteurs ou sensoriels.
- L'équipe devrait comparer et opposer les résultats afin de parvenir à une décision diagnostique intégrée.



- Les praticiens agissant seuls devraient consulter ou référer à d'autres professionnels au besoin.

Recherche

- De plus amples recherches sont nécessaires en ce qui concerne le chevauchement des diagnostics de troubles dont les symptômes sont courants.
- Des recherches sont nécessaires en ce qui concerne le développement d'outils valables du point de vue de la psychométrie et aptes à différencier les troubles présents dont les symptômes sont courants.

Politique

- Les enfants susceptibles de présenter des TSA doivent subir des examens médicaux et audiolgiques avant ou pendant une évaluation de TSA.



4. Évaluation complémentaire

4.1

L'évaluation complète des forces et des faiblesses, de même que des autres pathologies associées et des inquiétudes qui en découlent, est importante pour déterminer les interventions à appliquer et à planifier.

Contexte et Raison d'être

Bien qu'il y ait plusieurs points communs à tous les enfants ayant reçu un diagnostic de TSA, ces enfants, comme tous les autres, sont uniques en ce qui a trait à leurs forces et faiblesses, à ce qu'ils aiment et n'aiment pas, à leurs personnalités et à d'autres aspects. Par ailleurs, les enfants présentant un TSA peuvent subir toute une série de troubles de santé, de déficiences sensorielles ou de problèmes de communication, reliés ou non. Ces troubles devraient être évalués afin de planifier le traitement le plus approprié et le plus efficace pour chaque enfant.

Préoccupations d'ordre médical

À l'heure actuelle, il n'existe aucun marqueur médical pour les TSA. Ni l'EEG ni les techniques de neuroimagerie cérébrale ne sont utiles au diagnostic. Toutefois, certains troubles médicaux ont tendance à se manifester en comorbidité avec les TSA¹⁴². Les troubles connexes incluent l'épilepsie (10 à 35 %), le syndrome de l'X fragile (1 %), la sclérose tubéreuse de Bourneville (0,2 à 0,8 %) et une dimension céphalique plus importante. L'*American Academy of Pediatrics*⁴⁶ suggère que les pédiatres utilisent leur jugement pour déterminer s'il est nécessaire d'effectuer un dépistage de plomb, un dépistage d'acides aminés pour déceler la phénylcétonurie, une analyse de l'ADN pour déceler le syndrome de l'X fragile, une analyse chromosomique à haute résolution et un électroencéphalogramme du sujet privé de sommeil pendant une période prolongée (chez les enfants présentant les symptômes de régression mentale ou de convulsions cliniques ou lorsqu'il y a un risque élevé de convulsions infracliniques).

Par ailleurs, les médecins doivent être vigilants à l'égard des préoccupations d'ordre médical régulières qui sont plus à risque de ne pas être détectées chez les enfants non verbaux ou démontrant de graves problèmes comportementaux. Les recherches montrent que les enfants présentant des TSA ont davantage de consultations externes, de consultations médicales et de médicaments prescrits que les enfants en général¹⁴³. Volkmar, Wiesner et Westphal¹⁴² suggèrent que les symptômes des TSA (difficultés sociales, problèmes de communication, difficultés à assimiler les nouveautés, difficultés à être organisés et attentifs) peuvent constituer des obstacles pour les médecins qui considèrent les enfants présentant des TSA comme une partie de leur pratique. De plus, on dénote une tendance vers le « masquage du diagnostic », qui signifie qu'au lieu d'évaluer d'autres possibilités, tous les problèmes sont attribués à l'autisme.

Habiletés sensorielles

Plusieurs problèmes sensoriels concomitants ont été décrits dans le groupe de personnes ayant un TSA. Le strabisme et la myopie sont courants chez les enfants présentant de déficiences. Bien que la surdit  puisse expliquer des symptômes de communication semblables aux TSA chez un enfant ne présentant pas de TSA, les enfants présentant des TSA peuvent également avoir des déficiences auditives concomitantes. De plus, les enfants ayant un TSA présentent souvent une défense sensorielle à l'égard de

l'assimilation des informations sensorielles perçues par l'ouïe, la vue, le toucher et le goût¹⁴⁴, y compris une intolérance aux lumières vives, aux grands bruits ou au toucher léger. La description générale du profil sensoriel d'un enfant peut aider à orienter les approches de traitement de manière plus efficace.

Parole-Langage-Communication

Les habiletés de communication verbale des enfants ayant des TSA sont très variées. D'un point de vue clinique, les enfants présentant un syndrome d'Asperger ne présentent aucun retard important des habiletés verbales, bien qu'ils puissent présenter de subtils problèmes de langage et que leur communication sociale soit mise à l'épreuve. Les habiletés langagières des enfants ayant des TSA varient d'une absence complète à une utilisation étrange ou idiosyncratique du langage. Il a été démontré que les communications préverbaux, par gestes et par sons, sont anormales chez les enfants présentant des TSA¹⁴⁵⁻¹⁴⁸.

Fonctionnements neuropsychologique, psychiatrique et comportemental

Filipek et ses collègues¹⁴⁹ ont examiné des recherches portant sur les différences neuropsychologiques des enfants présentant des TSA. Ils ont ensuite proposé une hypothèse selon laquelle ces enfants ont tendance à présenter des déficiences en matière de performance lors de tâches exigeant des processus conceptuels et des capacités de raisonnement, d'interprétation, d'intégration et d'abstraction évolués. En outre, des déficiences sous forme de dissociations entre l'assimilation simple et complexe dans les domaines du langage, de la mémoire, de la fonction exécutive, de la fonction motrice, de la lecture, des mathématiques et de la coordination des points de vue ont également été observées. Les enfants présentant des TSA ont démontré des difficultés liées à l'attention sélective, des problèmes liés à la réponse à de multiples aspects des stimuli et, surtout, aux stimuli auditifs¹⁵⁰. Matson et Nebel-Schwalm¹⁵¹ ont examiné des recherches traitant des comorbidités psychiatriques dont les troubles de l'humeur qui, selon eux, sont prévalents, bien que moins souvent étudiés au sein de groupes très jeunes. Les jeunes enfants présentant des TSA ont démontré une peur plus marquée des orages, des endroits sombres, des foules importantes, des pièces sombres ou des placards, d'aller au lit dans le noir et des endroits clos que les enfants ne présentant pas de TSA. Toutefois, Matson et Nebel-Schwalm¹⁵¹ soutiennent que certains troubles, incluant les troubles obsessionnels compulsifs et l'apparition précoce de la schizophrénie, peuvent être difficiles à différencier des TSA en raison d'une symptomatologie similaire. Dans leur examen des problèmes comportementaux des enfants ayant des TSA, Matson et Nebel-Schwalm¹⁵² citent l'agressivité, la destruction de propriété, les perturbations/crises, l'automutilation et les comportements répétitifs comme premiers problèmes comportementaux.

Fonctionnement sensori-moteur

Filipek et ses collègues¹⁴⁹ suggèrent que l'hypotonie, l'apraxie des membres et les comportements répétitifs sont courants chez les personnes ayant un TSA et sont plus susceptibles d'être présents chez des personnes atteintes de déficiences cognitives plus graves.

Rétroaction des comités

Les parents ont affirmé qu'il n'était pas suffisant de simplement savoir si leur enfant présentait ou non un TSA. Afin de comprendre leur enfant et d'être en mesure de planifier son avenir de façon adéquate, les parents veulent en savoir davantage à propos de leur enfant en tant que personne à part entière. Les parents ont ressenti que certaines de leurs autres inquiétudes concernant leur enfant ont été ignorées ou placées sous la coupe du TSA (c'est-à-dire, le masquage du diagnostic). Plus précisément, les parents ont affirmé que le simple fait d'être atteint d'un TSA ne signifie pas que leur enfant ne

peut pas être malade ou souffrir d'autres problèmes émotionnels ou comportementaux qui ne sont pas liés au TSA.

Le Comité de cliniciens et le comité scientifique ont convenu qu'une évaluation globale était importante aux fins de planification de l'intervention.

Recommandations en matière de pratique, de recherche et de politique

Pratique

- Considérations en matière d'investigations médicales complémentaires et de santé générale.
 - Tout enfant présentant un retard de développement ou un pica devrait être soumis à un premier dépistage.
 - Évaluation des troubles convulsifs.
- Une évaluation de l'ouïe et de la vue est nécessaire pour déterminer la présence de difficultés sensorielles concomitantes.
- Les enfants présentant des TSA doivent être soumis à une évaluation complète des habiletés de communication pour que le traitement soit planifié de manière appropriée.
- Une évaluation menée par un psychiatre ou un psychologue est nécessaire afin d'identifier tout problème psychologique, émotionnel ou comportemental comorbide.
- Une évaluation de la fonction sensori-motrice menée par un ergothérapeute peut être utile à la planification du traitement.

Recherche

- De plus amples recherches portant sur les théories des causes courantes sont nécessaires afin d'examiner les troubles concomitants courants.

Politique

- Les évaluations fonctionnelles font partie du processus d'évaluation général et doivent être financées.

4.2

Différentes sources d'information (parents, enseignants, etc.) devraient être consultées dans le processus d'évaluation.

L'évaluation devrait se tenir dans différents environnements (à la maison, à l'école, etc.) pour accroître sa validité.

Contexte et Raison d'être

Sources d'information

Les parents constituent la plus importante source d'information lors de l'évaluation des enfants présentant des TSA. Toutefois, il est recommandé de consulter d'autres personnes qui prennent soin ou sont en contact avec l'enfant de façon régulière. Les entrevues devraient inclure l'historique médicale, développementale et comportementale ainsi que les antécédents familiaux en matière de santé physique et mentale.

Environnement

La plupart des évaluations des TSA se déroulent dans un environnement clinique. Il en est généralement ainsi en raison de la simplicité et de l'efficacité offertes par les cliniques en ce qui a trait à la communication entre les membres de l'équipe, de l'accès aux documents requis, du coût et du contrôle sur l'environnement. Toutefois, les enfants ont tendance à subir des changements comportementaux lorsque confrontés à un nouvel environnement, et les enfants présentant des TSA ont tendance à être particulièrement sensibles aux changements de leur environnement. D'autre part, une observation naturaliste permet à l'évaluateur d'examiner le comportement de l'enfant dans des environnements naturels (p. ex. : à la maison ou au service de garde) et diminue ainsi l'impact d'un nouvel environnement sur l'évaluation. Toutefois, ce type d'observation implique des défis de nature pragmatique liés à une diminution du contrôle et de l'efficacité de l'accès aux autres membres de l'équipe et aux documents requis.

Recommandations en matière de pratique, de recherche et de politique

Pratique

- Examiner les informations fournies par les sources de référence et par toutes les autres évaluations menées par d'autres professionnels.
- Revoir l'historique détaillé avec les parents.
- Si l'enfant évolue dans un environnement éducatif ou dans un service de garde, interroger ou fournir des questionnaires aux professeurs ou aux responsables du service de garde. Lorsque possible, les observations directes sont préférables.
- Il est essentiel de mener des évaluations dans un environnement laboratoire ou clinique contrôlé et, si possible, d'inclure l'observation naturaliste à la maison et au service de garde ou à l'école.



Recherche

- Des recherches sur le diagnostic des TSA dans divers environnements (maison, école, clinique) sont nécessaires.

Politique

- Formaliser les liens entre le médecin de famille, le psychologue, l'équipe d'évaluation, la famille, le système éducatif et tout autre partie concernée afin de faciliter les communications.

4.3 Le délai entre l'apparition des symptômes, le dépistage, l'évaluation et le diagnostic doit être aussi court que possible pour éviter les retards dans le traitement.

Contexte et Raison d'être

Les chercheurs ont démontré que les professionnels de la santé hésitent à diagnostiquer un TSA chez les enfants de moins de trois ans¹⁵³. Gray et Tonge²⁸ ont proposé une hypothèse selon laquelle des retards de diagnostic existent pour plusieurs raisons, dont l'apparition tardive du développement social et de la communication, ce qui entrave l'identification des critères de diagnostic, la difficulté à distinguer les enfants présentant un trouble autistique ayant un âge mental de moins de 18 mois des enfants non verbaux ayant des retards de développement mais ne présentant pas de trouble autistique, ou encore des enfants présentant une déficience du langage, le manque de formation et de services spécialisés, le nombre peu élevé des procédures d'évaluation normalisées, les préoccupations en ce qui a trait au fait d'alarmer les parents ou d'identifier l'enfant prématurément, et la peur du litige.

Rétroaction des comités

Les membres de notre comité de parents ont qualifié les listes d'attente de « criminellement longues ». Il s'agit sans doute de la question la plus pertinente aux discussions que le comité de parents a tenues sur le diagnostic et l'évaluation de leur enfant. Notre Comité de cliniciens a également observé des frustrations concernant les enfants référés « trop tard », ce qui les a privés d'obtenir des services d'intervention précoces. Le comité scientifique a convenu que les listes d'attente pour les évaluations devraient être aussi courtes que possible et a également souligné le fait que cette action doit être suivie par un accès simplifié aux programmes de traitement. L'objectif de l'identification précoce d'un plus grand nombre d'enfants est remis en question par le fait que les programmes de traitement permettant de prendre en charge ces groupes plus populeux ne sont pas suffisamment accessibles. Mais quel que soit leur point de vue, tous les comités ont ressenti le besoin d'exercer des pressions pour diminuer les temps d'attente et ainsi réduire le stress parental et permettre aux familles qui ont besoin d'aide d'accéder plus rapidement à des services d'orientation et d'intervention.

Recommandations en matière de pratique, de recherche et de politique

Pratique

- Le délai entre la référence du médecin de premier recours et le début de l'évaluation interdisciplinaire ne devrait pas dépasser trois mois.
- Les résultats de l'évaluation devraient être transmis à la famille dans les deux mois suivant le début de l'évaluation.



Recherche

- Des recherches sont nécessaires pour évaluer des méthodes visant la réduction ou l'élimination des barrières entravant la diminution ou l'élimination des temps d'attente.

Politique

- Afin d'être en mesure de répondre à la demande croissante pour des services d'évaluation en temps opportun, des politiques doivent être mises en place pour encourager la création et la conservation d'équipes d'évaluation interdisciplinaires.
 - Augmentation du financement pour les équipes d'évaluation interdisciplinaires en milieu hospitalier.
 - Création d'équipes d'évaluation interdisciplinaires en milieu communautaire.

4.4

Le processus d'évaluation doit être centré sur la famille en se concentrant sur le caractère unique de chaque enfant et de sa famille ainsi qu'en assurant que les communications, tant écrites que verbales, soient faites de façon claire, compréhensible, utile et respectueuse.

Contexte et Raison d'être

Le Canada compte des familles appartenant à un large éventail de communautés ethniques, culturelles et religieuses. Il est essentiel que le protocole d'évaluation tienne compte des antécédents spécifiques à chaque famille qui pourraient avoir des répercussions sur les caractéristiques de l'enfant, la participation de la famille au processus d'évaluation, leur compréhension des résultats, et leur habileté à suivre les recommandations. Au Canada, il est essentiel de tenir compte de l'expression des symptômes, de l'applicabilité des signes diagnostiques observés, et de la réponse au diagnostic dans des groupes incluant les autochtones et les immigrants récents.

Malgré le fait qu'il n'existe que très peu de recherches empiriques concernant l'expression et l'identification des TSA au sein de groupes culturels différents, il a été observé que la plupart des recherches mettent l'emphase sur les TSA dans des familles anglo-saxonnes¹⁵⁴. Dyches et ses collègues¹⁵⁴ ont émis l'hypothèse que les cultures peuvent influencer sur l'interprétation que la famille fait de l'étiologie du trouble et ainsi affecter leur appréciation du facteur stressant, qu'il soit négatif (p. ex. une malédiction) ou positif (p. ex. un cadeau de Dieu). L'appartenance religieuse et le soutien social, familial et organisationnel varient également d'une culture à l'autre et peuvent influencer sur la réponse de la famille par rapport à leur enfant atteint d'un TSA et aux professionnels qui travaillent avec eux.

Rétroaction des comités

Les membres du comité de parents étaient fortement d'accord pour dire que les cliniciens et les chercheurs oublient parfois qu'ils traitent avec de véritables familles qui traversent des moments difficiles. Ils ont souligné le fait que le processus d'évaluation ne se limite pas aux symptômes et aux questionnaires, mais concerne également les larmes, les peurs, les joies, le soulagement, l'angoisse et l'espoir des familles concernées. Les parents ont également mis l'accent sur le fait qu'ils veulent être en mesure de prendre part au processus d'évaluation et qu'ils veulent s'impliquer plus activement dans les programmes de recherche conçus pour avoir des répercussions considérables sur leur vie. De plus, ils ont souligné l'importance de comprendre le diagnostic et de recevoir des documents écrits adaptés à leur niveau de connaissance et de compréhension. Il s'agissait là d'un aspect particulièrement important pour les parents, qui ont également parlé du fait d'être dépassé par les informations fournies au moment du diagnostic et d'avoir besoin de temps pour assimiler ce qu'on leur a dit.

Les cliniciens et les scientifiques ont convenu de l'importance de tenir compte des différences culturelles dans les domaines de la pratique et de la recherche.

Recommandations en matière de pratique, de recherche et de politique

Pratique

- Tenir compte du contexte culturel des observations parentales et de la relation avec les professionnels. Certains groupes culturels et d'immigrants peuvent trouver plus difficile de partager leurs inquiétudes avec des professionnels. En outre, la compréhension du développement d'un enfant varie considérablement d'un pays à l'autre.
- Tenir compte des appartenances culturelles, ethniques et religieuses des familles. Mener une évaluation et formuler des commentaires d'une manière sensible qui tient compte de leurs besoins uniques.
- Tous les documents écrits fournis aux parents doivent être rédigés dans un langage facile à comprendre, sans abus de jargon ou de formulations très techniques.
- Les résultats de l'évaluation devraient être présentés verbalement et, au besoin, dans la langue maternelle de la famille par le biais d'un interprète.
- Les parents devraient disposer d'un temps suffisant pour poser des questions sur des sujets incluant les visites de suivi ou le contact suivant la première séance de rétroaction, s'il y a lieu.
- Les professionnels devraient comprendre que les parents peuvent obtenir des renseignements provenant de nombreuses sources qui ne sont pas toutes crédibles et qu'ils devraient être préparés à discuter de ces renseignements avec les parents de façon respectueuse.

Recherche

- De plus amples recherches sont nécessaires pour examiner les variations culturelles de l'expression symptomatique.
- De plus amples recherches sont nécessaires pour certifier les mesures présentement disponibles dans des langues différentes et avec des groupes culturels différents.
- Des recherches sont nécessaires afin de définir des moyens d'intervention qui encourageront les divers groupes culturels à prendre part à l'identification précoce.

Politique

- En plus des programmes de recherche traditionnels, un financement devrait être fourni afin de soutenir les programmes innovateurs sur la recherche participative, d'impliquer les personnes ayant un TSA et leurs familles dans le développement de programmes de recherche appliqués visant la création de changements immédiats et pertinents à la culture au sein de la communauté, ou de politiques sociales ou organisationnelles.

Références

1. Centers for Disease Control and Prevention: Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network Surveillance. (2007). Prevalence of Autism Spectrum Disorders: Autism and developmental disabilities monitoring network, six sites, United States, 2000. *Morbidity and Mortality Weekly Report*, 56, 1 - 10.
2. Ouellette-Kuntz, H., Coo, H., Yu, C. T., Chudley, A. E., Noonan, A., Breitenbach, M., Ramji, N., Prosick, T., Bedard, A., & Holden, J. J. A. (2006). Prevalence of pervasive developmental disorders in two canadian provinces. *Journal of Policy & Practice in Intellectual Disabilities*, 3(3), 164-172.
3. Fombonne, E., Zakarian, R., Bennett, A., Meng, L., & McLean-Heywood, D. (2006). Pervasive developmental disorders in Montreal, Québec, Canada: Prevalence and links with immunizations. *Pediatrics*, 118(1), 139-150.
4. Fombonne, E. (2005). The changing epidemiology of autism. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 18(4), 281-294.
5. Shattuck, P. T. (2005). The contribution of diagnostic substitution to the growing administrative prevalence of autism in US special education. *Pediatrics*, 117, 1028-1037.
6. Taylor, B. (2006). Vaccines and the changing epidemiology of autism. *Child: Care, Health and Development*, 32(5), 511-519.
7. Ouellette-Kuntz, H., Coo, H., Lloyd, J.E.V., Kasmara, L., Holden, J.J.A. & Lewis, M.E.S. (2007). Trends in Special Education Code Assignment for Autism: Implications for Prevalence Estimates. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(10), 1941-1948.
8. Coo, H., Ouellette-Kuntz, H., Lloyd, J.E.V., Kasmara, L., Holden, J.J.A., Lewis, M.E.S. (accepted October 2007). Trends in Autism Prevalence: Diagnostic Substitution Revisited. *Journal of Autism and Developmental Disorders*.
9. Canada. Parliament. Senate. Standing Committee on Social Affairs, Science and Technology. *Pay Now or Pay Later: Autism Families in Crisis*. 39th Parliament, 1st session, 2006-2007. Ottawa:
10. Canadian Pediatric Society (2004). Position Statement: Early intervention for children with autism. *Paediatrics & Child Health*, 9(4), 267-270.
11. Cox, A., Klein, K., Charman, T., Baird, G., Baron-Cohen, S., Swettenham, J., Drew, A., & Wheelwright, S. (1999). Autism spectrum disorders at 20 and 42 months of age: Stability of clinical and ADI-R diagnosis. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 40(5), 719-732.
12. Gillberg, C., Ehlers, S., Schaumann, H., Jakobsson, G., et al. (1990). Autism under age 3 years: A clinical study of 28 cases referred for autistic symptoms in infancy. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 31(6), 921-934.
13. Lord, C. (1995). Follow-up of two-year-olds referred for possible autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 36(8), 1365-1382.
14. Lord, C., Pickles, A., McLennan, J., Rutter, M., Bregman, J., Folstein, S., Fombonne, E., Leboyer, M., & Minshew, N. (1997). Diagnosing autism: Analyses of data from the Autism Diagnostic Interview. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 27(5), 501-517.
15. Osterling, J., & Dawson, G. (1994). Early recognition of children with autism: A study of first birthday home videotapes. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 24(3), 247-257.
16. Stone, W. L., & Hogan, K. L. (1993). A structured parent interview for identifying young children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 23(4), 639-652.
17. Bryson, S., Zwaigenbaum, L., Brian, J., Roberts, W., Szatmari, P., Rombough, V., & McDermott, C., 2007, A prospective case series of high-risk infants who developed autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 37(1), 12-24.
18. Cassel, T., Messinger, D. S., Ibanez, L. V., Haltigan, J. D., Acosta, S. I., & Buchman, A. C. (2007). Early social and emotional communication in the infant siblings of children with autism spectrum disorders: An examination of the broad phenotype. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(1), 122-132.

19. Loh, A., Soman, T., Brian, J., Bryson, S. E., Roberts, W., Szatmari, P., Smith, I. M., & Zwaigenbaum, L. (2007). Stereotyped motor behaviors associated with autism in high-risk infants: A pilot videotape analysis of a sibling sample. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(1), 25-36.
20. Merin, N., Young, G. S., Ozonoff, S., & Rogers, S. J. (2007). Visual fixation patterns during reciprocal social interaction distinguish a subgroup of 6-month-old infants at-risk for autism from comparison infants. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(1), 108-121.
21. Watson, L. R., Baranek, G. T., Crais, E. R., Reznick, J. S., Dykstra, J., & Perryman, T. (2007). The First Year Inventory: Retrospective parent responses to a questionnaire designed to identify one-year-olds at risk for autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(1), 49-61.
22. De Giacomo, A., & Fombonne, E. (1998). Parental recognition of developmental abnormalities in autism. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 7(3), 131-136.
23. Werner, E., Dawson, G., Osterling, J., & Dinno, N. (2000). Brief report: Recognition of autism spectrum disorder before one year of age: A retrospective study based on home videotapes. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30(2), 157-162.
24. Werner, E., & Dawson, G. (2005). Validation of the Phenomenon of Autistic Regression Using Home Videotapes. *Archives of General Psychiatry*, 62(8), 889-895.
25. American Psychiatric Association 2000. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*, 4th edition, text revision (DSM-IV-TR). Washington, DC: American Psychiatric Press, Inc.
26. Johnson, C. P., Myers, S. M. & the Council on Children with Disabilities (2007). American Academy of Pediatrics: Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*, 120(5), 1183-1215.
27. World Health Organization. (1992). The ICD-10 Classification of Mental and Behavioural Disorders. Clinical Descriptions and Diagnostic Guidelines. Geneva, World Health Organization, 1992.
28. Gray, K.M., & Tonge, B. J. (2001). Are there early features of autism in infants and preschool children? *Journal of Paediatrics and Child Health*, 37(3), 221-226.
29. Kabot, S., Masi, W., & Segal, M. (2003). Advances in the diagnosis and treatment of autism spectrum disorders. *Professional Psychology: Research and Practice*, 34, 26-33.
30. Volkmar, F. R., Lord, C., Bailey, A., Schultz, R. T., & Klin, A. (2004). Autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 45(1), 135-170.
31. Tanguay, P.E. (2000). Pervasive developmental disorders: A 10-year review. *Journal of American Child and Adolescent Psychiatry*, 39, 1079-1095.
32. Freitag, C. M. (2007). The genetics of autistic disorders and its clinical relevance: A review of the literature. *Molecular Psychiatry*, 12(1), 2-22.
33. Bailey, A., Le Couteur, A., Gottesman, I., & Bolton, P. (1995). Autism as a strongly genetic disorder: Evidence from a British twin study. *Psychological Medicine*, 25(1), 63-77.
34. MacLean, J. E., Szatmari, P., Jones, M.B., Bryson, S. E., Mahoney, W. J., Bartolucci, G., & Tuff, L. (1999). Familial factors influence level of functioning in pervasive developmental disorder. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 38(6), 746-753.
35. Pickles, A., & Starr, E. (2000). Variable expression of the autism broader phenotype: Findings from extended pedigrees. *Journal of Child Psychology & Psychiatry & Allied Disciplines*. 41(4), 491.
36. Brimacombe, M., Ming, X., & Parikh, A. (2007). Familial risk factors in autism. *Journal of Child Neurology*, 22(5), 593-597.
37. Bernalova, I. N., & Buxbaum, J. D. (2003). Disease susceptibility genes for autism. *Annals of Medicine*, 35(4), 274-281.
38. Institute of Medicine (2004). *Immunization Safety Review: Vaccines and Autism*. The National Academies Press: Washington, DC.
39. Chen, W., Landau, S., Sham, P., & Fombonne, E. (2004). No evidence for links between autism, MMR and measles virus. *Psychological Medicine*, 34(3), 543-553.
40. Richler, J., Luyster, R., Risi, S., Hsu, W., Dawson, G., Bernier, R., Dunn, M., Hepburn, S., Hyman, S. L., McMahon, W. M., Goudie-Nice, J., Minshew, N., Rogers, S., Sigman, M., Spence, M. A., Goldberg, W. A., Tager-Flusberg, H., Volkmar, F. R. & Lord, C. (2006). Is there a 'regressive phenotype' of autism

- spectrum disorder associated with the measles-mumps-rubella vaccine? A CPEA study. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36(3), 299-316.
41. Dworkin, P. H. (2004). 2003 C. Anderson Aldrich Award lecture: Enhancing developmental services in child health supervision: An idea whose time has truly arrived. *Pediatrics*, 114, 827-831.
 42. Perry, A., Condillac, R., Freeman, N., Dunn-Geier, J., Belair, J. (2005). Multi-site study of the childhood autism rating scale (CARS) in five clinical groups of young children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35(5), 625-634.
 43. Schultz, R.T., Klin, A., & Lombroso, P. J. (2002). Genetics of childhood disorders: XLIII Autism, part 2: Neural foundations. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 41(10), 1259-1262.
 44. Noyes-Grosser, D.M., Holland, J.P., Lyons, D., Holland, C.L., Romanczyk, R.G., & Gillis, J.M. (2005). Rationale and methodology for developing guidelines for early intervention services for young children with developmental disabilities. *Infants & Young Children*, 18, 119-135.
 45. www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?rid=hstat1a.section.31161
 46. American Academy of Pediatrics: Committee on Children with Disabilities (2001). Technical report: The pediatrician's role in the diagnosis and management of autistic spectrum disorder in children. *Pediatrics*, 107, 1221-1226.
 47. Sices, L. (2007). Use of developmental milestones in pediatric residency training and practice: Time to rethink the meaning of the mean. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 28(1), 47-52.
 48. King, T. & Glascoe, F. (2003). Developmental surveillance of infants and young children in pediatric primary care. *Current Opinions in Pediatrics*, 15, 624-629.
 49. Chawarska, K., Klin, A., Paul, R., & Volkmar, F. (2007). Autism spectrum disorder in the second year: Stability and change in syndrome expression. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 48(2), 128-138.
 50. Baird, G., Charman, T., Baron-Cohen, S., Cox, A., Swettenham, J., Wheelwright, S. & Drew, A. (2000). A screening instrument for autism at 18 months of age: A 6-year follow-up study. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 39(6), 694-702.
 51. Goin, R.P. & Myers, B.J. (2004). Characteristics of infantile autism: Moving toward earlier detection. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 19, 5-12.
 52. Stone, W. L., Lee, E. B., Ashford, L., Brissie, J. Hepburn, S. L., Coonrod, E. E., & Weiss, B.H. (1999). Can autism be diagnosed accurately in children under 3 years? *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 40(2), 219-226.
 53. Glascoe, F. P. (1991). Developmental screening: Rationale, methods, and application. *Infants & Young Children*, 4(1), 1-10.
 54. Glascoe, F. P., Altemeier, W. A., MacLean, W. E. (1989). The importance of parents' concerns about their child's development. *American Journal of Diseases of Children*, 143, 955-958.
 55. Glascoe, F. P. (1999). Using parents' concerns to detect and address developmental and behavioral problems. *Journal of the Society of Pediatric Nurses*, 4(1), 24-35.
 56. Howlin, P., & Moore, A. (1997). Diagnosis in autism: A survey of over 1200 patients in the UK. *Autism*, 1(2), 135-162.
 57. Wimpory, D. C., Hobson, R. P., Williams, J. M.G., & Nash, S. (2000). Are infants with autism socially engaged? A study of recent retrospective parental reports. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30(6), 525-536.
 58. Rapin I. Neurological examination. In: Rapin I ed. *Preschool Children with Inadequate Communication: Developmental Language Disabilities, Autism, Low IQ*. Clinics in Developmental Medicine. High Holborn, London: Mac Keith Press, 1996:98-122. Vol 139, Ch 6.
 59. Adrien, J. L., Perrot, A., Sauvage, D., Leddet, I., et al. (1992). Early symptoms in autism from family home movies: Evaluation and comparison between 1st and 2nd year of life using I.B.S.E. Scale. *Acta Paedopsychiatrica: International Journal of Child & Adolescent Psychiatry*, 55(2), 71-75.
 60. Maestro, S., Casella, C., Milone, A., Muratori, F., & Palacio-Espasa, F. (1999). Study of the onset of autism through home movies. *Psychopathology*, 32(6), 292-300.

61. Maestro, S., Muratori, F., Cesari, A., Cavallaro, M.C., Paziente, A., Pecini, C., Grassi, C., Manfredi, A., & Sommario, C. (2005). Course of autism signs in the first year of life. *Psychopathology*, *38*(1), 26-31.
62. Osterling, J.A., Dawson, G., Munson, J. A. (2002). Early recognition of 1-year-old infants with autism spectrum disorder versus mental retardation. *Development and Psychopathology*, *14*(2), 239-251.
63. Lord, C., Shulman, C., & DiLavore, P. (2004). Regression and word loss in autistic spectrum disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *45*(5), 936-955.
64. Siperstein, R., & Volkmar, F. (2004). Brief report: Parental reporting of regression in children with Pervasive Developmental Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *34*(6), 731-734.
65. Werner, E., Dawson, G., Munson, J., & Osterling, J. (2005). Variation in early developmental course in autism and its relation with behavioral outcome at 3-4 years of age. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *35*(3), 337-350.
66. Baghdadli, A., Picot, M.C., Pascal, C., Pry, R., & Aussiloux, C. (2003). Relationship between age of recognition of first disturbances and severity in young children with autism. *European Child & Adolescent Psychiatry*, *12*, 122-127.
67. Siegel, B., Pliner, C., Eschler, J. & Elliott, G. R. (1988). How children with autism are diagnosed: Difficulties in identification of children with multiple developmental delays. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, *9*(4), 199-204.
68. Wiggins, L.D., Baio, J., & Rice, C. (2006). Examination of the time between first evaluation and first autism spectrum diagnosis in a population-based sample. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, *27*(Suppl2), S79-S87.
69. Skellern, C., Schluter, P., & McDowell, M. (2005). From complexity to category: Responding to diagnostic uncertainties of autistic spectrum disorders. *Journal of Paediatrics and Child Health*, *41*(8), 407-412.
70. Baron-Cohen, S., Allen, J., & Gillberg, C. (1992). Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *British Journal of Psychiatry*, *161*, 839-843.
71. Williams, J., & Brayne, C. (2006) Screening for autism spectrum disorders: What is the evidence? *Autism*, *10*(1), 11-35.
72. Baird, G., Charman, T., Cox, A., Baron-Cohen, S., Swettenham, J., Wheelwright, S., & Drew, A. (2001). Screening and surveillance for autism and pervasive developmental disorders. *Archives of Disease in Childhood*, *84*, 468-475.
73. Goldberg, W. A., Jarvis, K.L., Osann, K., Lulhere, T. M., Straub, C., Thomas, E., Filipek, P., & Spence, M. A. (2005). Brief report: Early social communication behaviors in the younger siblings of children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *35*(5), 657-664.
74. LeCouteur, A., Bailey, A., Goode, S., Pickles, A., Robertson, S., Gottesman, I., & Rutter, M. (1996). A broader phenotype of autism: The clinical spectrum in twins. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *37*, 785-801.
75. Zwaigenbaum, L., Szatmari, P., Mahoney, W., Bryson, S., Bartolucci, G., & MacLean, J. (2000). High functioning autism and childhood disintegrative disorder in half brothers. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *30*, 121-126.
76. Constantino, J. N., & Todd, R.D. (2005). Intergenerational transmission of subthreshold autistic traits in the general population. *Biological Psychiatry*, *57*(6), 655-660.
77. Constantino, J. N., Lajonchere, C., Lutz, M., Gray, T., Abbacchi, A., McKenna, K., Singh, D., & Todd, R.D. (2006). Autistic social impairment in the siblings of children with pervasive developmental disorders. *American Journal of Psychiatry*, *163*(2), 294-296.
78. Glascoe, F. P., & Dworkin, P. H. (1995). The role of parents in the detection of developmental and behavioral problems. *Pediatrics*, *95*(6), 829-836.
79. Dosreis, S., Weiner, C. L., Johnson, L., & Newschaffer, C. J. (2006). Autism spectrum disorder screening and management practices among general pediatric providers. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, *27*(Suppl2), S88-S94.

80. Krug, D. A., Arick, J., & Almond, P. (1980). Behavior checklist for identifying severely handicapped individuals with high levels of autistic behavior. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *21*(3), 221-229.
81. De Bildt, A., Sytema, S., Ketelaars, C., Kraijer, D., Volkmar, F. & 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. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *33*, 595-605.
82. Baron-Cohen, S., Cox, A., Baird, G., Swettenham, J., & Nightingale, N. (1996). Psychological markers in the detection of autism in infancy in a large population. *British Journal of Psychiatry*, *168*(2), 158-163.
83. Scambler, D., Rogers, S.J., & Wehner, E.A. (2001). Can the checklist for autism in toddlers differentiate young children with autism from those with developmental delays? *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, *40*, 1457-1463.
84. Scambler, D.J., Hepburn, S.L., Rogers, S.J. (2006). A two-year follow-up on risk status identified by the checklist for autism in toddlers. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, *27*, 104-110.
85. Scambler, D.J., Hepburn, S.L., Hagerman, R.J., & Rogers, S.J. (2007). A preliminary study of screening for risk of autism in children with fragile X syndrome: testing two risk cut-offs for the Checklist for Autism in Toddlers. *Journal of Intellectual Disability Research*, *51*, 269-276.
86. Swinkels, S. H. N., Dietz, C., van Daalen, E., Kerkhof, I. H. G. M., van Engeland, H., & Buitelaar, J. K. (2006). Screening for autistic spectrum in children aged 14 to 15 months. I: The development of the Early Screening of Autistic Traits Questionnaire (ESAT). *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *36*(6), 723-732.
87. Dietz, C., Swinkels, S., van Daalen, E., van Engeland, H., & Buitelaar, J. K. (2006). Screening for autistic spectrum disorder in children aged 14-15 Months. II: Population screening with the Early Screening of Autistic Traits Questionnaire (ESAT). Design and general findings. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *36*(6), 713-722.
88. Dietz, C., Swinkels, S. H. N., Buitelaar, J. K., van Daalen, E., & van Engeland, H. (2007). Stability and change of IQ scores in preschool children diagnosed with autistic spectrum disorder. *European Child & Adolescent Psychiatry*, *16*(6), 405-410.
89. Gilliam J.E. Gilliam Autism Rating Scale 2nd Edition (GARS-2; 2006). Austin, TX: Pro-Ed.
90. Gilliam, J. E. (1995) Gilliam Autism Rating Scale. Austin, TX: Pro-Ed.
91. South, M., Williams, B.J., McMahon, W.M., Owley, T., Filipek, P.A., Shernoff, E., Corsello, C., Lainhart, J.E., Landa, R., & Ozonoff, S. (2002). Utility of the Gilliam Autism Rating Scale in research and clinical populations. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *32*, 593-599.
92. Mazefsky, C.A. & Oswald, D.P. (2006). The discriminative ability and diagnostic utility of the ADOS-G, ADI-R, and GARS for children in a clinical setting. *Autism*, *10*, 533-549.
93. Lecavalier, L. (2005). An evaluation of the Gilliam Autism Rating Scale. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *35*(6), 795-805.
94. Robins, D.L., Fein, D., Barton, M.L., & Green, J.A. (2001). The modified checklist for autism in toddlers: An initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *31*, 131-144.
95. Robins, D.L., & Dumont-Mathieu, T.M. (2006). Early screening for autism spectrum disorders: update on the Modified Checklist for Autism in Toddlers and other measures. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, *27*, S111-119.
96. Eaves, L. C., Wingert, H., & Ho, H.H. (2006). Screening for autism: Agreement with diagnosis. *Autism*, *10*(3), 229-242.
97. Siegel B. (2004). The Pervasive Developmental Disorders Screening Test II (PDDST-II). San Antonio, TX: Harcourt Assessment.
98. Siegel, B. (1999). Pervasive Developmental Disorder Screening Test II. San Francisco: University of San Francisco, Langley Porter Psychiatric Institute, Pervasive Developmental Disorder Laboratory and Clinic.

99. Eaves, L.C., & Ho, H. H. (2004). The very early identification of autism: Outcome to age 41/2–5. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34(4), 367-378.
100. Zwaigenbaum, L., & Stone, W. (2006). *Early Screening for Autism Spectrum Disorders in Clinical Practice Settings*. In Charman, Tony; Stone, Wendy (Eds). Social & communication development in autism spectrum disorders: Early identification, diagnosis, & intervention. (pp. 88-113). New York, NY, US: Guilford Press.
101. Stone, W. L., & Ousley, O. Y. (1997). STAT manual: Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds. Unpublished manuscript, Vanderbilt University.
102. Stone, W.L., Coonrod, E.E., Ousley, O.Y. (2000). Brief report: Screening Tool for Autism in Two-year-olds (STAT): development and preliminary data. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30, 607-612.
103. Stone, W.L., Coonrod, E.E., Turner, L.M., & Pozdol, S.L. (2004). Psychometric properties of the STAT for early autism screening. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34, 691-701.
104. Berument, S. K., Rutter, M., Lord, C., Pickles, A., & Bailey, A. (1999). Autism screening questionnaire: Diagnostic validity. *British Journal of Psychiatry*, 175, 444-451.
105. Eaves, L.C., Wingert, H.D., Ho, H., & Mickelson, E.C.R. (2006). Screening for autism spectrum disorders with the Social Communication Questionnaire. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 27, S95-S103.
106. Corsello, C., Hus, V., Pickles, A., Risi, S., Cook, E. H., Leventhal, B. L., & Lord, C. (2007). Between a roc and a hard place: Decision making and making decisions about using the SCQ. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 48(9), 932-940.
107. Wiggins, L.D., Bakeman, R., Adamson, L.B., & Robins, D.L. (2007). The utility of the social communication questionnaire in screening for autism in children referred for early intervention. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 22, 33-38.
108. Halfon, N., Regalado, M. Sareen, H., Inkelas, M., Reulaand, C., Glascoe, F., Olson, L. Assessing development in the pediatric office. *Pediatrics*. 2004; 113(6): 1926-1933.
109. Glascoe, F. P. (2001). Are Overreferrals on Developmental Screening Tests Really a Problem? *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine*, 155, 54-59.
110. Committee on Children with Disabilities (2001). American Academy of Pediatrics: Developmental surveillance and screening of infants and young children. *Pediatrics*, 8(1), 192-195.
111. Lord, C., Risi, S., DiLavore, P. S., Shulman, C., Thurm, A., & Pickles, A. (2006). Autism From 2 to 9 Years of Age. *Archives of General Psychiatry*. Vol 63(6), Jun 2006, pp. 694-701
112. Lord, C., Rutter, M., & 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.
113. Lord, C., Rutter, M., DiLavore, P.C., & Risi, S. (2002). *Autism Diagnostic Observation Schedule*. Los Angeles, CA: Western Psychological Services.
114. American Psychiatric Association (1994). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*. 4th ed. Washington, D.C.: American Psychiatric Association.
115. Miller, J.N., & Ozonoff, S. (2000). The external validity of Asperger disorder: Lack of evidence from the domain of neuropsychology. *Journal of Abnormal Psychology*, 109(2), 227-238.
116. Klin, A., Pauls, D., Schultz, R., & Volkmar, F. (2005). Three diagnostic approaches to Asperger syndrome: Implications for research. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35(2), 221-234.
117. Mahoney, W. J., Szatmari, P., MacLean, J. E.; Bryson, S. E.; Bartolucci, G., Walter, S. D., Jones, M. B., & Zwaigenbaum, L. (1998). Reliability and accuracy of differentiating pervasive developmental disorder subtypes. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 37(3), 278-285
118. Verte, S., Geurts, Hilde, Roeyers, Herbert, Oosterlaan, Jaap, & Sergeant, Joseph A. (2006). Executive functioning in children with an autism spectrum disorder: Can we differentiate within the spectrum? *Journal of Autism & Developmental Disorders*,. 36(3), 351-372.

119. Szatmari, P. (2000). The classification of autism, Asperger's syndrome, and pervasive developmental disorder. *The Canadian Journal of Psychiatry / La Revue canadienne de psychiatrie*, 45(8), 731-738.
120. De Bildt, A., Sytema, S., Ketelaars, C., Kraaijer, D., Mulder, E., Volkmar, F. & Minderaa, R. (2004). Interrelationship between Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic (ADOS-G), Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R), and the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-IV-TR) classification in children and adolescents with mental retardation. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34, 129-137.
121. Risi, S., Lord, C., Gotham, K., Corsello, C., Chrysler, C., Szatmari, P., Cook, E.H., Leventhal, B.L., & Pickles, A. (2006). Combining information from multiple sources in the diagnosis of autism spectrum disorders. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 45, 1094-1103.
122. Pilowsky, T., Yirmiya, N., Shulman, C., & Dover, R. (1998). The Autism Diagnostic Interview-Revised and the Childhood Autism Rating Scale: Differences between diagnostic systems and comparison between genders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 28(2), 143-151.
123. Saemundsen, E., Magnússon, P., Smári, J., & Sigurdardóttir, S. (2003). Autism Diagnostic Interview-Revised and the Childhood Autism Rating Scale: Convergence and discrepancy in diagnosing autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 33(3), 319-328.
124. Lecavalier, L., Aman, M.G., Scahill, L., McDougle, C.J., McCracken, J.T., Vitiello, B., Tierney, E., Arnold, L.E., Ghuman, J.K., Loftin, R.L., Cronin, P., Koenig, K., Posey, D.J., Martin, A., Hollway, J., Lee, L.S., & Kau, A.S.M. (2006). Validity of the Autism Diagnostic Interview-Revised. *American Journal on Mental Retardation*, 111, 199-215.
125. Lord, C., Storoschuk, S., Rutter, M., & Pickles, A. (1993). Using the ADI--R to diagnose autism in preschool children. *Infant Mental Health Journal*, 14(3), 234-252.
126. Ventola, P.E., Kleinman, J., Pandey, J., Barton, M., Allen, S., Green, J., Robins, D., & Fein, D. (2006). Agreement among four diagnostic instruments for autism spectrum disorders in toddlers. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36, 839-847.
127. Lord, C., Risi, S., Lambrecht, L., Cook, E. H. Jr., Leventhal, B. L., DiLavore, P.C., Pickles, A., & Rutter, M. (2000). The Autism Diagnostic Observation Schedule--Generic: A standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30(3), 205-223.
128. Schopler, E., Reichler, R. J., DeVellis, R. F. & Daly, K. (1980). Toward objective classification of childhood autism: Childhood Autism Rating Scale (CARS). *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 10(1), 91-103.
129. Schopler E, Reichler RJ, Rothen Renner B. (1988). The Childhood Autism Rating Scale (CARS). Los Angeles, CA: Western Psychological Services.
130. Perry, A., Condillac, R.A., Freeman, N.L., Dunn-Geier, J., & Belair, J. (2005). Multi-site study of the childhood autism rating scale (CARS) in five clinical groups of young children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35, 625-634.
131. 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. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34, 703-708.
132. Klin, A., Lang, J., Cicchetti, D.V., & 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. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30(2), 163-167.
133. Spitzer, R. L.1 & Siegel, B. (1990). The DSM-III--R field trial of pervasive developmental disorders. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 29(6), 855-862.
134. Joseph, R. M., Tager-Flusberg, H., & Lord, C. (2002). Cognitive profiles and social-communicative functioning in children with autism spectrum disorder. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 43(6), 807-821.
135. Lincoln, A. J., Courchesne, E., Kilman, B. A., Elmasian, R., Allen, M. (1999). A study of intellectual abilities in high-functioning people with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 18, 505-523.
136. Vig, S., & Jedrysek, E. (1999). Autistic features in young children with significant cognitive impairment: Autism or mental retardation? *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29(3), 235-248.

137. Gabriels, R. L., Hill, D. E., Pierce, R. A., Rogers, S. J., & Wehner, B. (2001). Predictors of treatment outcome in young children with autism. *Autism. Special Issue: Early interventions*, 5(4), 407-429.
138. Dawson, M., Soulières, I., Gernsbacher, M. A., & Mottron, L. (2007). The level and nature of autistic intelligence. *Psychological Science*, 18(8), 657-662.
139. Rapin, I. (2003). Value and limitations of preschool cognitive tests, with an emphasis on longitudinal study of children on the autistic spectrum. *Brain & Development*, 25(8), 546-548.
140. Carter, A. S., Volkmar, F. R., Sparrow, S. S., Wang, J., Lord, C., Dawson, G., Fombonne, E., Loveland, K., Mesibov, G., & Schopler, E. (1998). The Vineland Adaptive Behavior Scales: Supplementary norms for individuals with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 28(4), 287-302.
141. DiLavore, P. C., Lord, C., & Rutter, M. (1995). Pre-linguistic autism diagnostic observation schedule. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 25(4), 355-379.
142. Volkmar, F. R., Wiesner, L. A., & Westphal, A. (2006). Healthcare issues for children on the autism spectrum. *Current Opinion in Psychiatry*, 19(4), 361-366.
143. Liptak, G. S., Stuart, T., & Auinger, P. (2006). Health care utilization and expenditures for children with autism: Data from U.S. national samples. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36(7), 871-879.
144. Kern, J. K., Trivedi, M.H., Garver, C. R., Grannemann, B. D., Andrews, A. A., Savla, J. S., Johnson, D. G., Mehta, J. A., & Schroeder, J. L. (2006). The pattern of sensory processing abnormalities in autism. *Autism*, 10(5), 480-494.
145. Wetherby, A. M., Yonclas, D. G. & Bryan, A. A. (1989). Communicative profiles of preschool children with handicaps: Implications for early identification. *Journal of Speech & Hearing Disorders*, 54(2), 148-158.
146. Sheinkopf, S. J., Mundy, P., Oller, D. K., & Steffens, M. (2000). Vocal atypicalities of preverbal autistic children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30(4), 345-354.
147. Shriberg, L. D., Paul, R., McSweeney, J. L., Klin, A., & Cohen, D. J. (2001). Speech and prosody characteristics of adolescents and adults with high-functioning autism and Asperger syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 44(5), 1097-1115.
148. Stone, W. L., Ousley, O.Y., Yoder, P. J., Hogan, K. L., & Hepburn, S. L. (1997). Nonverbal communication in two- and three-year-old children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders. Special Issue: Preschool issues in autism*, 27(6), 677-696.
149. Filipek, P. A., Accardo, P. J., Ashwal, S., 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. W., Tuchman, R. F., & Volkmar, F. R. (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*, 55(4), 468-479.
150. Burack, J. A., Enns, J. T., Stauder, J. E. A., Mottron, L., & Randolph, B. (1997). Attention and autism: Behavioral and electrophysiological evidence. In D. J. Cohen & F. R. Volkmar (Eds.), *Autism and pervasive developmental disorders: A handbook* (pp. 226-247). New York: John Wiley and Sons.
151. Matson, J.L., Nebel-Schwalm, M. S. (2007). Comorbid psychopathology with autism spectrum disorder in children: An overview. *Research in Developmental Disabilities*, 28(4), 341-352.
152. Matson, J.L., Nebel-Schwalm, M. S. (2007). Assessing challenging behaviors in children with autism spectrum disorders: A review. *Research in Developmental Disabilities*, 28(6), 567-579.
153. Skellern, C., Schluter, P., & McDowell, M. (2005). From complexity to category: Responding to diagnostic uncertainties of autistic spectrum disorders. *Journal of Paediatrics and Child Health*, 41(8), 407-412.
154. Dyches, T. T., Wilder, L. K., Sudweeks, R. R., Obiakor, F. E., & Algozzine, B. (2004). Multicultural issues in autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34(2), 211-222.

Critères de diagnostic

DSM-IV-TR : Troubles envahissants du développement

Réimprimé avec la permission du manuel *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition, Text Revision, (Copyright 2000). American Psychiatric Association.*

Critères de diagnostic du DSM-IV pour le trouble autistique 299.00

- A. Un total d'au moins six éléments de (1), (2) et (3), associé à un minimum de deux éléments de (1) et à un élément de (2) et de (3) :
- (1) Une déficience qualitative des interactions sociales, comme en témoignent au moins deux des éléments suivants :
 - (a) Déficience marquée de l'utilisation de comportements non verbaux multiples comme le contact visuel direct, l'expression du visage, la position du corps et les gestes régissant l'interaction sociale
 - (b) Échec du développement de relations sociales appropriées au niveau de développement
 - (c) Le sujet ne cherche pas spontanément à partager ses plaisirs, ses intérêts ou ses réussites avec d'autres personnes (par exemple, l'enfant ne montre pas, n'apporte pas ou ne pointe pas les objets éveillant son intérêt)
 - (d) Manque de réciprocité sociale ou émotionnelle
 - (2) Déficience qualitative de la communication, comme en témoigne au moins un des éléments suivants :
 - (a) Retard ou absence totale du développement du langage parlé (non accompagné d'une tentative de communication par le biais d'autres moyens comme les gestes ou le mime)
 - (b) Chez les personnes maîtrisant suffisamment le langage, déficience marquée de la capacité à entamer ou à soutenir une conversation avec les autres
 - (c) Usage stéréotypé et répétitif du langage, ou langage idiosyncratique
 - (d) Absence de jeux de « faire semblant » variés et spontanés ou d'imitations sociales appropriés au niveau de développement
 - (3) Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités, comme en témoigne au moins un des éléments suivants :
 - (a) Préoccupation circonscrite à un ou plusieurs centres d'intérêts stéréotypés et restreints, anormale au niveau de l'intensité ou de l'orientation
 - (b) Adhésion apparemment inflexible à des routines ou rituels spécifiques et non fonctionnels
 - (c) Maniérismes moteurs stéréotypés et répétitifs (par exemple, battements ou torsions des mains ou des doigts, ou mouvements complexes impliquant l'ensemble du corps)
 - (d) Préoccupations persistantes pour certaines parties d'objets
- B. Retards ou fonctionnement anormal s'étant déclaré avant l'âge de 3 ans dans au moins un des domaines suivants : (1) interactions sociales, (2) langage utilisé lors de la communication

sociale ou (3) jeux symboliques ou imaginatifs.

- C. Le trouble n'est pas mieux représenté en présence du syndrome de Rett ou du trouble désintégratif de l'enfance.

Critères de diagnostic du DSM-IV pour le syndrome d'Asperger 299.80*

- A. Une déficience qualitative des interactions sociales, comme en témoignent au moins deux des éléments suivants :
- (1) Déficience marquée de l'utilisation de comportements non verbaux multiples comme le contact visuel direct, l'expression du visage, la position du corps et les gestes régissant l'interaction sociale
 - (2) Échec du développement de relations sociales appropriées au niveau de développement
 - (3) Le sujet ne cherche pas spontanément à partager ses plaisirs, ses intérêts ou ses réussites avec d'autres personnes (par exemple, l'enfant ne montre pas, n'apporte pas ou ne pointe pas les objets éveillant son intérêt)
 - (4) Manque de réciprocité sociale ou émotionnelle
- B. Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités, comme en témoigne au moins un des éléments suivants :
- (1) Préoccupation circonscrite à un ou plusieurs centres d'intérêts stéréotypés et restreints, anormale au niveau de l'intensité ou de l'orientation
 - (2) Adhésion apparemment inflexible à des routines ou rituels spécifiques et non fonctionnels
 - (3) Maniérismes moteurs stéréotypés et répétitifs (par exemple, battements ou torsions des mains ou des doigts, ou mouvements complexes impliquant l'ensemble du corps)
 - (4) Préoccupations persistantes pour certaines parties d'objets
- C. D'un point de vue clinique, le trouble entraîne des déficiences importantes dans les domaines de fonctionnement social, professionnel et autre.
- D. D'un point de vue clinique, il n'y a aucun retard général important du langage (par exemple, mots simples employés à l'âge de 2 ans, expressions d'ordre communicatif employés à l'âge de 3 ans)
- E. D'un point de vue clinique, il n'y a aucun retard important du développement cognitif ou du développement approprié à l'âge d'habiletés autodidactiques, de comportements adaptatifs (autres que les interactions sociales) et de la curiosité par rapport à l'environnement propre à l'enfance
- F. Les critères d'un autre trouble envahissant du développement spécifique ou de la schizophrénie ne sont pas satisfaits

Critères de diagnostic DSM-IV pour le trouble envahissant du développement non spécifié 299.80 (incluant l'autisme atypique)*

Cette catégorie devrait être utilisée en cas de déficience grave ou envahissante du développement des interactions sociales réciproques ou des habiletés de communication verbale et non verbale, ou lorsque les comportements, les intérêts et les activités stéréotypés sont présents, mais que les critères d'un trouble envahissant du développement spécifique, de la schizophrénie, du trouble de la personnalité schizotypique et du trouble de la personnalité évitante ne sont pas satisfaits. Par exemple, cette catégorie inclut l'autisme atypique --- présentations ne satisfaisant pas aux critères

du trouble de l'autisme en raison de l'âge tardif d'apparition, de la symptomatologie atypique ou infraliminaire, ou de toutes ces raisons.

Critères de diagnostic de la CIM-10 : Troubles envahissants du développement

Réimprimé avec la permission la Classification internationale des maladies – 10 (Copyright 2000). Organisation mondiale de la Santé.

F84.0 Autisme infantile

Un type de trouble envahissant du développement défini par : (a) la présence d'un développement anormal ou déficient qui se manifeste avant l'âge de trois ans, et (b) le type caractéristique de fonctionnement anormal dans les trois domaines de la psychopathologie : interactions sociales réciproques, communication et comportements restreints, stéréotypés et répétitifs. En plus de ces aspects spécifiques du diagnostic, un éventail d'autres troubles non spécifiques, comme les phobies, les troubles du sommeil et de l'alimentation, les crises de colère et les comportements agressifs (envers soi-même).

F84.1 Autisme atypique

Un type de trouble envahissant du développement qui diffère de l'autisme infantile par l'âge d'apparition ou par l'absence de l'ensemble des trois critères de diagnostic. Cette sous-catégorie devrait être utilisée en présence d'un développement anormal ou déficient apparaissant uniquement après l'âge de trois ans, et d'une absence de déficiences suffisamment évidentes dans un ou deux des trois domaines de la psychopathologie nécessaires au diagnostic de l'autisme (à savoir, les interactions sociales réciproques, la communication et les comportements restreints, stéréotypés et répétitifs) en dépit de déficiences caractéristiques dans le ou les autre(s) domaine(s). L'autisme atypique se manifeste plus souvent chez des personnes profondément retardées et chez des personnes atteintes d'un trouble spécifique du développement du langage réceptif grave.

F84.5 Syndrome d'Asperger

Un trouble d'une recevabilité nosologique incertaine caractérisé par le même type de déficiences qualitatives relatives aux interactions sociales réciproques qui caractérise le trouble autistique et par un répertoire d'intérêts et d'activités restreint, stéréotypé et répétitif. Il se distingue principalement du trouble autistique par l'absence de retard général ou de ralentissement du développement du langage ou du développement cognitif. Ce trouble est souvent associé à une maladresse marquée. Les déficiences présentent une forte tendance à persister au cours de l'adolescence et de l'âge adulte. Des crises psychotiques se manifesteront parfois au début de l'âge adulte.

Synthèse des pratiques exemplaires

Voies de diagnostic

- Rapport des parents :
 - Les parents sont-ils précis lorsqu'ils notent des retards de développement chez les jeunes enfants?
- Surveillance courante du développement
 - Périodes recommandées pour la surveillance du développement (15, 18, 24 mois)
 - Noter l'incapacité à satisfaire aux stades du développement
 - Aucun large sourire ou autres expressions chaleureuses ou joyeuses à 6 mois
 - Aucun échange de sons, de sourires ou d'expressions du visage à 9 mois
 - Aucun babillage à 12 mois
 - Aucune gestuelle (p. ex. : pointer du doigt, saluer de la main) à 12 mois
 - Aucun mot simple à 16 mois
 - Aucune association de deux mots spontanée (pas seulement écholalique) à 24 mois
 - Perte de toute capacité langagière ou sociale à tout âge

Surveillance du développement :

- Dépistage systématique des TSA impossible
 - Est-ce que des outils ont démontré une sensibilité ou une spécificité pour le dépistage systématique?
 - Échelle australienne du syndrome d'Asperger (The Australian Scale For Asperger's Syndrome, A.S.A.S.)
 - ASQ (Autism Screening Questionnaire)
 - CHAT (Checklist for Autism in Toddlers)
 - Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile
 - (CSBS DP)
 - M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers)
 - PDDST II (Pervasive Developmental Disorder Screening Test-II)
 - STAT (Screening Test for Autism in Two-Year-Olds)
- La surveillance de premier niveau s'intéresse au niveau de développement général
 - Outils de dépistage des retards du développement général
 - Ages and Stages Questionnaire
 - BRIGANCE Screens
 - Child Development Inventories
 - Parents' Evaluation of Developmental Status
- Surveillance de second niveau
 - Utilisation d'outils spécifiques au dépistage de l'autisme

- Échelle australienne du syndrome d'Asperger (The Australian Scale For Asperger's Syndrome, A.S.A.S.)
- ASQ (Autism Screening Questionnaire)
- CHAT (Checklist for Autism in Toddlers)
- Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile (CSBS DP)
- M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers)
- PDDST II (Pervasive Developmental Disorder Screening Test-II)
- STAT (Screening Test for Autism in Two-Year-Olds)
- Les frères et sœurs d'enfants autistiques déjà diagnostiqués courent un risque plus élevé et devraient être suivis de près
- Recommandation de l'évaluation diagnostique complète effectuée en fonction des résultats aux tests

Évaluation et diagnostic

- Examen de renseignements pertinents provenant des sources de référence
- Pour exclusion / inclusion
 - En présence de déficience intellectuelle ou d'antécédents familiaux du syndrome de l'X fragile, le sujet devrait être soumis à des examens génétiques
 - En présence de signes cliniques et physiques probants tels que la présence évidente de léthargie, de vomissements cycliques ou de convulsions précoces, la présence de traits dysmorphiques ou grossiers, la preuve de retard mental ou l'impossibilité d'exclure le retard mental, ou la mise en doute de la survenue ou de la pertinence d'un dépistage chez le nouveau-né, des examens métaboliques sélectifs devraient être entrepris
 - Examen de l'ouïe visant à exclure une déficience de l'ouïe à titre de source des retards de langage et de communication
 - Tout enfant présentant un retard de développement ou un pica devrait être soumis à un premier dépistage.
 - Troubles convulsifs
- Examen médical complet
- Revoir l'historique de plusieurs sources, y compris la ou les entrevue(s) avec la personne soignante et les autres professionnels impliqués
- Évaluation directe du comportement
- Utilisation d'outils d'évaluation validés de façon empirique
 - ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised)
 - ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic)
 - CARS (Childhood Autism Rating Scale)
 - GARS (Gilliam Autism Rating Scale)
 - PIA (Parent Interview for Autism)
 - PDDST-III (Pervasive Developmental Disorders Screening Test-Stage 3)
 - STAT (Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds)
- Utilisation d'instruments multiples recommandée

- Une équipe multidisciplinaire est idéale
 - Psychologues
 - Neurologue
 - Orthophonistes et audiologistes
 - Pédiatres
 - Psychiatres pour enfants
 - Ergothérapeutes et physiothérapeutes
 - Éducateurs et éducateurs spécialisés
- Le diagnostic peut être posé seulement par un psychologue ou un médecin (au Québec, actuellement seulement les médecins sont autorisés à poser ce diagnostic).
- Les membres de l'équipe devraient être formés et expérimentés dans le domaine des TSA, et devraient continuer à tenir à jour leurs compétences en matière d'évaluation et de diagnostic précoces
- Le diagnostic clinique doit correspondre aux critères de diagnostic des manuels Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM)-IV / Classification internationale des maladies (CIM)-9
- Puisque la déficience intellectuelle sont courantes chez les personnes ayant un TSA, il est important d'évaluer le niveau cognitif et les habiletés relatives aux comportements adaptatifs à l'aide d'outils de mesure normalisés et normatifs
- L'évaluation complète des forces et des faiblesses est importante à des fins d'intervention
 - Évaluation sensori-motrice et d'ergothérapie
 - Évaluation neuropsychologique et comportementale
 - Évaluation orthophonique
 - Soins médicaux continus
- Réévaluation du diagnostic après un an, évaluation continue de l'enfant à des fins d'intervention

Recommandations générales

- Les évaluations doivent être personnalisées et adaptées en fonction de l'âge
- Le processus doit être efficace et bien organisé. Ne pas « attendre pour voir »
- Tenir compte des contextes culturels et familiaux
- Tenir compte de l'environnement de l'évaluation
 - Utiliser plusieurs contextes
- Rédiger les rapports dans un langage vulgarisé afin d'être compris des parents
- Transmettre des recommandations à jour aux groupes communautaires, aux programmes d'intervention et aux autres services, ainsi qu'une brochure de référence
- Les enfants ayant reçu un diagnostic de TSA ou susceptibles de présenter un TSA doivent avoir accès à des services d'intervention précoces
- Maintenir à jours ses connaissances des traitements non conventionnels afin de tenir des discussions objectives avec les parents
- La principale personne soignante est associée à d'autres personnes

Résumé des recommandations cliniques

Surveillance du développement

- Le médecin ou tout autre professionnel devrait remarquer l'incapacité de l'enfant à atteindre les stades du développement suivants.

N.B. Il n'y a pas nécessairement de raisons de s'inquiéter si l'enfant n'atteint pas un des stades de développement (à moins qu'il ne s'agisse de la perte du langage), mais portez une attention particulière lorsque plus d'un des stades suivants n'ont pas été présentant :

- Babillage restreint, atypique ou absent à 12 mois
- Gestuelle restreinte, atypique ou absente (p. ex. : pointer du doigt, saluer de la main) à 12 mois
- Aucune réaction à l'appel de son nom à 12 mois
- Aucun mot simple à 16 mois
- Association restreinte, atypique ou absente de deux mots spontanés (à l'exception de l'écholalie ou des répétitions) à 24 mois
- Perte de toute capacité langagière ou sociale à tout âge
- Manque d'attention conjointe

Pour visualiser sur vidéo des exemples de symptômes associés aux TSA, veuillez accéder au glossaire vidéo Video Glossary sur le site d'Autism Speaks :

www.autismspeaks.org/video/glossary.php

- Demander aux parents « Avez-vous des inquiétudes au sujet de votre enfant? »
- Faire votre enquête sur les antécédents familiaux des TSA.
- Engager des interactions avec l'enfant de façon à susciter des comportements sociaux et communicatifs; par exemple, appeler le nom de l'enfant ou pointer un objet du doigt afin de déterminer si l'enfant peut diriger son attention vers l'objet indiqué.
- Tenir compte du niveau de développement de l'enfant puisque l'expression d'un symptôme peut changer dans le contexte d'un développement normal.
- La décision de faire d'autres tests de dépistage ou d'orienter les parents vers une équipe d'évaluation interdisciplinaire devrait être fondée sur une combinaison d'inquiétudes des parents, de stades non atteints, de la présence de facteurs de risque et sur le jugement clinique.
- Si un parent exprime une préoccupation au sujet du développement de son enfant, particulièrement des préoccupations liées à la communication et au comportement social, des examens appropriés devraient être entrepris ou l'enfant devrait être référé vers des services appropriés.
- Les préoccupations des parents au sujet du développement de leurs enfants devraient être répondues sans délai. Une approche « attendons pour voir » n'est pas acceptable.
- L'absence de préoccupations des parents ne devrait pas écarter le besoin d'effectuer d'autres examens si des signes et des symptômes sont observés par le clinicien.
- Les parents devant subir le processus diagnostique devraient avoir accès à un guide qui les informerait sur les étapes à suivre, les ressources disponibles dans leur région

et qui comprendrait une liste des sites Internet fiables qu'ils pourraient consulter à des fins d'auto-éducation. Certaines recommandations comprennent (en ordre alphabétique) :

- Autism Central : www.autismecentral.ca
- Canadian Autism Intervention Network : www.cairn-site.com
- Site Internet sur l'autisme de Santé Canada : www.hc-sc.gc.ca/dc-ma/autism/index_f.html
- Société canadienne de l'autisme : www.autismsocietycanada.ca
- Autism Connects: www.autismconnects.com

Dépistage

- Cibler la surveillance du développement plutôt que le dépistage systématique des TSA.
- Faire passer un test de dépistage de second niveau aux enfants qui ont été identifiés par le processus de surveillance du développement ou par les parents, ou aux enfants qui ont des frères et sœurs présentant de TSA ou d'autres retards de développement.
- Les enfants devraient passer un test de dépistage officiel si les parents ont exprimé une inquiétude concernant leur développement ou si un professionnel a observé des signes et des symptômes des TSA.
- Le dépistage officiel des frères et sœurs d'enfants présentant un TSA ou d'autres troubles du développement devrait être réalisé régulièrement.
- Le M-CHAT est un bon outil pour recueillir les observations des parents dans le processus de dépistage de second niveau en raison de sa facilité d'application (peut être donné aux parents dans la salle d'attente du bureau du médecin).
- Il est recommandé d'effectuer un entretien de suivi en conjonction avec le questionnaire d'observations des parents pour accroître le niveau de sensibilité.
- Le CHAT est l'outil de dépistage le plus approfondi et peut être recommandé pour le dépistage de second niveau.
- La modification de Denver est timidement recommandée pour accroître le niveau de sensibilité sans diminuer le niveau de spécificité. Concernant ce critère de cotation, les parents peuvent adhérer à un des deux éléments essentiels, faire des situations de jeu Ou utiliser le pointage protodéclaratif.
- L'utilisation du STAT est recommandée comme outil de dépistage de second niveau par les professionnels formés pour distinguer le trouble autistique des autres retards de développement.
- L'utilisation du GARS et de l'ABC n'est pas recommandée.
- Il existe un besoin de développer et d'utiliser l'expertise d'autres professionnels (personnel infirmier de la santé publique, éducateurs de la petite enfance) afin de dépister les enfants présentant un TSA.
- Lorsque la présence d'un TSA est soupçonnée par la surveillance du développement, les observations des parents ou l'utilisation d'outils de dépistage, il faudrait immédiatement référer le cas pour une évaluation et des services. S'ils sont dans l'incertitude, les pédiatres et les omnipraticiens devraient référer davantage d'enfants au lieu de risquer d'en laisser pour compte.

- Une évaluation en audiologie devrait être demandée simultanément à une orientation vers une équipe interdisciplinaire d'évaluation des TSA, à moins qu'un audiologiste ne fasse partie de l'équipe.
- Une évaluation et une intervention en orthophonie devraient être demandées simultanément à une orientation vers une équipe interdisciplinaire d'évaluation des TSA, à moins que l'orthophoniste ne fasse partie de l'équipe.
- Tenir compte du niveau cognitif et de développement de l'enfant puisque les besoins de service peuvent différer selon le niveau de développement de l'enfant et la sévérité du retard cognitif.
- Dès que l'on suspecte un TSA ou un autre retard de développement, l'enfant devrait être orienté vers des services d'intervention ou de développement précoce.
- Les parents devraient recevoir une liste des ressources disponibles comprenant les organismes communautaires et les groupes de parents, de même que des informations sur les TSA et une liste de sites Internet pertinents.
- Le diagnostic de TSA chez les enfants en bas âge ne devrait être posé que par un psychologue ou un médecin (au Québec, actuellement seulement les médecins sont autorisés à poser ce diagnostic), à la condition toutefois :
 - Qu'il soit membre d'un ordre professionnel qui permet la transmission de diagnostics.
 - Qu'il ait obtenu un diplôme de troisième cycle (doctorat) ou suivi de hautes études universitaires comprenant une formation spécifique sur les TSA et le développement de l'enfant, ainsi que sur les troubles de développement chez les enfants en bas âge.
 - Qu'il ait acquis de l'expérience dans un environnement clinique supervisé en matière d'évaluation et de diagnostic des TSA chez les enfants en bas âge.
- La formation sur l'ADOS et l'ADI-R est encouragée pour les personnes participant au processus de diagnostic d'un TSA; cependant, elle n'est pas obligatoire étant donné que d'autres protocoles d'évaluation comprenant une description détaillée des antécédents médicaux, un entretien avec les parents, et des observations directes de l'enfant, peuvent être suffisants pour diagnostiquer des TSA.
- L'évaluation d'enfants en bas âge présentant des TSA ne devrait être effectuée que par des professionnels qui :
 - Sont membres d'un ordre professionnel.
 - Ont une formation postsecondaire, universitaire ou de hautes études supérieures comprenant une formation spécifique sur les TSA, l'évaluation des TSA ainsi que le développement de l'enfant.
 - Ont acquis de l'expérience dans un environnement clinique supervisé en matière d'évaluation des TSA et d'autres troubles de développement chez les enfants en bas âge.
 - Ont reçu une formation sur les TSA dans le cadre d'un programme d'éducation permanente.
- Les spécialistes dans le domaine des TSA devraient agir comme personnes ressources pour d'autres professionnels dans la communauté qui traitent, dans leur pratique, des cas d'enfants présentant des TSA.
- Les médecins et psychologues qui n'ont pas souvent l'occasion de voir des enfants présentant des TSA dans leur pratique ou qui n'ont pas reçu de formation directement liée à ce domaine devraient référer ces enfants à un spécialiste ou à une

équipe multidisciplinaire ou, s'ils sont en région éloignée, consulter un spécialiste ou une équipe interdisciplinaire pour les aider à formuler leur diagnostic.

- Les équipes interdisciplinaires sont davantage recommandées que les équipes multidisciplinaires, mais toutes deux sont préférables à l'approche du praticien seul.
- Les membres de l'équipe peuvent inclure quelques-uns ou l'ensemble des professionnels suivants (classés par ordre alphabétique) :
 - Audiologistes
 - Spécialistes du comportement / spécialistes en intervention précoce
 - Diététistes
 - Spécialistes de l'éducation
 - Neurologues
 - Personnel infirmier praticien
 - Ergothérapeutes
 - Pédiatres
 - Psychiatres
 - Psychologues
 - Travailleurs sociaux
 - Orthophonistes
- L'équipe devrait être dirigée par un professionnel autorisé à poser un diagnostic, c'est-à-dire un psychologue ou un médecin.
- La communication et la collaboration entre les membres de l'équipe sont essentielles à l'obtention d'un diagnostic précis, en plus d'éviter le dédoublement des efforts.
- Il est important de tenir compte des questions de confidentialité et d'obtenir un consentement légal écrit autorisant les communications entre les membres de l'équipe ainsi que les communications avec d'autres personnes ou organisations pertinentes.

Diagnostic

- Les diagnostics des TSA doivent être établis en fonction des critères énoncés par le DSM-IV-TR ou la CIM-10.
- Les cinq axes du DSM doivent être analysés pour réaliser une évaluation diagnostique complète de la personne. Même si l'évaluation globale du fonctionnement traditionnelle ne s'applique pas nécessairement aux très jeunes enfants présentant des déficiences, il est nécessaire de faire des efforts pour évaluer le niveau général de fonctionnement de l'enfant afin d'obtenir une image plus complète de ce dernier et de fournir des renseignements pertinents pour la planification du traitement.
- Il est important de faire preuve de prudence lorsque les symptômes décrits par le DSM-IV-TR / la CIM-10 sont appliqués à de très jeunes enfants.
- À l'heure actuelle, l'utilisation combinée de l'ADI-R et de l'ADOS, associée au jugement clinique, est le modèle de référence pour le diagnostic des TSA. Cependant, un manque de données relatives à l'ADI-R et à l'ADOS ne devrait pas empêcher un enfant d'avoir accès à des services dont il a grandement besoin si un diagnosticien dirige l'évaluation.

- Le CARS peut également être utilisé dans le cadre d'évaluations diagnostiques.
- Le jugement clinique, qui nécessite une formation et une expérience considérables, est essentiel lors de l'interprétation des résultats issus des mesures normalisées et de la différenciation des types des TSA.
- Que des outils d'évaluation uniformisés empiriquement soient utilisés ou non pendant le processus de diagnostic, un processus officiel d'observation du comportement et une entrevue des parents, comprenant un historique approfondi du développement, doivent être menés et documentés.
- Bien que les évaluations cognitives ne soient pas essentielles au diagnostic d'un TSA, une évaluation rigoureuse du développement devrait avoir lieu pendant ou après le processus d'évaluation afin de déterminer s'il y a présence d'une déficience intellectuelle et de documenter les forces et les faiblesses de l'enfant. Cela sera particulièrement utile à des fins d'intervention puisque le type d'intervention et sa réussite peuvent dépendre de la présence et de la gravité d'un retard cognitif. Il est donc important d'adapter l'intervention au niveau de développement de l'enfant.
- L'évaluation du développement doit être menée à l'aide d'instruments normatifs et normalisés.
 - Une approche d'équipe interdisciplinaire est recommandée pour établir un diagnostic différentiel rigoureux.
 - Un examen médical complet est nécessaire afin de déterminer la présence de troubles de santé concomitants, tel qu'indiqué.
 - En présence de déficience intellectuelle ou d'antécédents familiaux du syndrome de l'X fragile, le sujet devrait être soumis à des examens génétiques.
 - En présence de signes cliniques et physiques probants (p. ex. : léthargie, vomissements cycliques ou convulsions précoces, présence de traits dysmorphiques ou grossiers, preuve de déficience intellectuelle ou impossibilité d'exclure la déficience intellectuelle, ou mise en doute de la survenue ou de la pertinence d'un dépistage chez le nouveau-né), des examens métaboliques sélectifs devraient être entrepris.
 - En présence de convulsions ou de doutes sur la présence d'autres troubles neurologiques, une évaluation neurologique peut être nécessaire.
 - Une consultation psychologique ou psychiatrique peut être nécessaire pour exclure les autres troubles d'ordre psychiatrique, émotionnel ou comportemental.
 - Une consultation audiolinguistique est nécessaire pour déterminer ou pour exclure la présence de troubles auditifs.
 - Une évaluation orthophonique peut être nécessaire pour déterminer la présence d'autres troubles de la communication ou du langage.
 - Une évaluation ergothérapeutique peut être nécessaire pour déterminer la présence d'autres troubles moteurs ou sensoriels.
- L'équipe devrait comparer et opposer les résultats afin de parvenir à une décision diagnostique intégrée.
- Les praticiens agissant seuls devraient consulter ou référer d'autres professionnels au besoin.

Évaluation complémentaire

- Considérations en matière d'investigations médicales complémentaires et de santé générale.
 - Tout enfant présentant un retard de développement ou un pica devrait être soumis à un premier dépistage.
 - Évaluation des troubles convulsifs.
- Une évaluation de l'ouïe et de la vue est nécessaire pour déterminer la présence de difficultés sensorielles concomitantes.
- Les enfants présentant des TSA doivent être soumis à une évaluation complète des habiletés de communication pour que le traitement soit planifié de manière appropriée.
- Une évaluation menée par un psychiatre ou un psychologue est nécessaire afin d'identifier tout problème psychologique, émotionnel ou comportemental comorbide.
- Une évaluation de la fonction sensori-motrice menée par un ergothérapeute peut être utile à la planification du traitement.
- Examiner les informations fournies par les sources de référence et par toutes les autres évaluations menées par d'autres professionnels.
- Revoir l'historique détaillé avec les parents.
- Si l'enfant évolue dans un environnement éducatif ou dans un service de garde, interroger ou fournir des questionnaires aux professeurs ou aux responsables du service de garde. Lorsque possible, les observations directes sont préférables.
- Il est essentiel de mener des évaluations dans un environnement laboratoire ou clinique contrôlé et, si possible, d'inclure l'observation naturaliste à la maison et au service de garde ou à l'école.
- Le délai entre la référence du médecin de premier recours et le début de l'évaluation interdisciplinaire ne devrait pas dépasser trois mois.
- Les résultats de l'évaluation devraient être transmis à la famille dans les deux mois suivant le début de l'évaluation.
- Tenir compte du contexte culturel des observations parentales et de la relation avec les professionnels. Certains groupes culturels et d'immigrants peuvent trouver plus difficile de partager leurs inquiétudes avec des professionnels. En outre, la compréhension du développement d'un enfant varie considérablement d'un pays à l'autre.
- Tenir compte des appartenances culturelles, ethniques et religieuses des familles. Mener une évaluation et formuler des commentaires d'une manière sensible qui tient compte de leurs besoins uniques.
- Tous les documents écrits fournis aux parents doivent être rédigés dans un langage facile à comprendre, sans abus de jargon ou de formulations très techniques.
- Les résultats de l'évaluation devraient être présentés verbalement et, au besoin, dans la langue maternelle de la famille par le biais d'un interprète.
- Les parents devraient disposer d'un temps suffisant pour poser des questions sur des sujets incluant les visites de suivi ou le contact suivant la première séance de rétroaction, s'il y a lieu.
- Les professionnels devraient comprendre que les parents peuvent obtenir des renseignements provenant de nombreuses sources qui ne sont pas toutes crédibles et qu'ils devraient être préparés à discuter de ces renseignements avec les parents de façon respectueuse.

Résumé des recommandations de recherche

Surveillance du développement

- Continuer à étudier les signes précoces des TSA et les changements dans leur expression au cours du développement.
- Examiner les effets de l'application des paramètres sur la surveillance et l'identification des enfants présentant des TSA au Canada.
- Évaluer l'efficacité des programmes de sensibilisation pour les professionnels, autres que les médecins, travaillant avec des enfants en très bas âge.
- Continuer les recherches pour comprendre et surmonter les raisons expliquant les retards dans les évaluations et les références de diagnostic.
- Il est nécessaire de mener des recherches sur les répercussions des mesures éducatives visant à informer les parents des symptômes du trouble autistique.
- Il est nécessaire de mener d'autres tests sur la nature de la régression des TSA.
- Lorsqu'il y a lieu, les chercheurs devraient faire participer les parents activement dans le processus d'élaboration et d'application de certains programmes de recherche.

Dépistage

- Mener d'autres recherches pour mettre au point des outils de dépistage systématique des TSA fiables et valides dont les niveaux de sensibilité et de spécificité sont appropriés.
- Continuer l'évaluation des outils de dépistage existants à des fins de dépistage systématique.
- Il est nécessaire d'effectuer d'autres recherches au sujet des facteurs de risque pour les TSA afin d'identifier les enfants présentant un risque plus élevé.
- D'autres recherches sont nécessaires sur la modification de Denver du CHAT afin de déterminer si les taux plus élevés de sensibilité et de spécificité seront constants dans des échantillons plus importants au cours de périodes de suivi plus longues.
- D'autres recherches sont nécessaires concernant le M-CHAT, le PDDST-II, le STAT, et le SCQ.
- Des travaux de recherche novateurs sont nécessaires pour mettre au point des outils de dépistage qui identifieront les enfants présentant des symptômes plus bénins, des capacités cognitives supérieures, ou des variantes atypiques des TSA.
- Il existe un besoin de recherche continue sur la conception de nouveaux outils de dépistage sensibles et spécifiques.
- Il existe un besoin de recherche continue sur la conception de méthodes de dépistage plus rentables au niveau du temps.
- Il est nécessaire d'effectuer des recherches sur les répercussions, à court et à long terme, de l'application de services de développement / intervention pour les enfants figurant sur la liste d'attente pour une évaluation. Ces recherches compareront les enfants qui, ultérieurement, seront et ne seront pas diagnostiqués avec un TSA.
- Il est nécessaire d'effectuer des recherches sur la fiabilité et la validité des diagnostics précoces faits par des spécialistes.
- Il est nécessaire d'effectuer plus de recherches sur la fiabilité et la validité des diagnostics précoces faits par les membres de diverses disciplines professionnelles.

- Il est nécessaire d'effectuer des recherches sur la fiabilité des diagnostics faits par des spécialistes utilisant des approches de télémédecine (consultation par vidéo, Internet) sans avoir accès à une équipe multidisciplinaire.
- La recherche est nécessaire pour déterminer avec exactitude la contribution de chaque discipline/domaine d'expertise au diagnostic précis.

Diagnostic

- Des programmes de recherche sont nécessaires afin d'examiner de plus près l'opposition entre les conceptualisations catégorielle et dimensionnelle des TSA.
- Des recherches approfondies sont nécessaires afin d'examiner les différences entre les sous-types des TSA, tels que définis par les systèmes de classification actuels, et leur signification clinique ou pronostique.
- De plus amples recherches sont nécessaires afin d'examiner l'utilité des critères du DSM-IV-TR à l'égard des très jeunes enfants.
- Des recherches sont nécessaires pour le développement et l'évaluation d'outils d'observation par les parents et d'outils d'observation du comportement qui sont plus efficaces du point de vue temporel.
- Des recherches sont nécessaires en ce qui concerne le développement et l'évaluation d'algorithmes permettant de distinguer le trouble autistique des autres formes de TSA.
- Des recherches soutenues sont nécessaires pour déterminer la diversité, la fiabilité et la validité des diagnostics fondés sur le jugement clinique.
- Des recherches sont nécessaires pour améliorer la fiabilité et la validité des évaluations cognitives menées auprès de très jeunes enfants, notamment auprès des enfants présentant des retards de développement.
- De plus amples recherches sont nécessaires en ce qui concerne le chevauchement des diagnostics de troubles dont les symptômes sont courants.
- Des recherches sont nécessaires en ce qui concerne le développement d'outils valables du point de vue de la psychométrie et aptes à différencier les troubles présentant dont les symptômes sont courants.

Évaluation complémentaire

- De plus amples recherches portant sur les théories des causes courantes sont nécessaires afin d'examiner les troubles concomitants courants.
- Des recherches sur le diagnostic des TSA dans divers environnements (maison, école, clinique) sont nécessaires.
- Des recherches sont nécessaires pour évaluer des méthodes visant la réduction ou l'élimination des barrières entravant la diminution ou l'élimination des temps d'attente.
- De plus amples recherches sont nécessaires pour examiner les variations culturelles de l'expression symptomatique.
- De plus amples recherches sont nécessaires pour certifier les mesures présentement disponibles dans des langues différentes et avec des groupes culturels différents.
- Des recherches sont nécessaires afin de définir des moyens d'intervention qui encourageront les divers groupes culturels à prendre part à l'identification précoce.

Résumé des recommandations de politiques

Surveillance du développement

- Les médecins de famille ont besoin de plus de formation en matière de surveillance du développement et de plus d'informations sur les stades du développement; en particulier, la formation devrait cibler le 90^e percentile ainsi que le 50^e percentile.
- La formation médicale devrait contenir une formation spécifique traitant des signes précoces des TSA.
- Les professionnels impliqués dans les soins à la petite enfance (personnel infirmier de la santé publique, travailleurs des services de garderie, éducateurs de la petite enfance) devraient bénéficier d'une formation plus approfondie concernant les signes et les symptômes précoces des TSA.
- Créer des liens entre les soins / l'éducation à la petite enfance et les services diagnostiques à des fins d'information et de transfert entre spécialistes.
- Des campagnes de sensibilisation sont nécessaires pour fournir aux parents de plus amples renseignements sur les signes et les symptômes des TSA, ainsi que sur les mesures à prendre lorsqu'ils observent un problème de développement.
- Des programmes d'éducation soutenus par des associations médicales canadiennes sont nécessaires pour fournir aux médecins de plus amples renseignements au sujet des signes et des symptômes des TSA, des facteurs de risque dont il faudrait tenir compte, ainsi que des plans d'action spécifiques, afin que ces médecins sachent quelle procédure adopter lorsqu'ils doivent traiter un enfant présentant des symptômes d'un TSA.

Dépistage

- Le dépistage systématique n'est présentement pas recommandé pour les TSA étant donné les limitations des outils actuellement disponibles.
- Si les personnes en contact avec des enfants en bas âge connaissent les symptômes des TSA, il sera alors beaucoup plus facile de procéder à l'identification précoce des enfants à risque élevé; des campagnes de sensibilisation plus larges doivent donc être lancées afin d'informer les parents et les professionnels sur les symptômes précoces des TSA.
- Il est nécessaire de changer les modèles de financement ou d'établir de nouvelles approches pour soutenir le dépistage du développement par les médecins, ce qui comprend possiblement un remboursement plus élevé pour les rendez-vous de dépistage du développement.
- Les pédiatres et les omnipraticiens doivent être mieux formés pour identifier les enfants présentant un risque plus élevé et pour utiliser les outils de dépistage spécifiques au trouble autistique.
- D'autres groupes de professionnels ont besoin de plus de ressources liées à leur formation sur l'identification et le dépistage des TSA.
- La création de centres communautaires de dépistage du développement réduirait le fardeau des professionnels de la santé.
- Il est nécessaire de mettre sur pied un réseau de spécialistes prêts à offrir leurs conseils aux médecins moins expérimentés dans le processus de dépistage.

- Des interventions fondées sur des données probantes devraient être disponibles pour les enfants ayant été identifiés à haut risque par un test de dépistage de second niveau et se trouvant sur la liste d'attente pour un diagnostic officiel par une équipe multidisciplinaire.
- Il est nécessaire de créer un réseau de spécialistes prêts à offrir leurs conseils aux praticiens de la communauté concernant l'utilisation d'outils de dépistage et d'options d'orientation.
- Un processus d'accréditation devrait être entrepris de façon à déterminer l'information et les ressources Internet précises et pertinentes sur les TSA.
- Afin de minimiser les temps d'attente pour l'obtention d'un diagnostic d'un TSA, le diagnostic de TSA devrait être délégué à des psychologues titulaires d'un doctorat, en plus des médecins, dans la province de Québec.
- Il est nécessaire de créer un réseau de spécialistes prêts à offrir leurs conseils aux praticiens situés dans les régions rurales ou éloignées qui pourraient éprouver des difficultés à référer une famille à une équipe interdisciplinaire.
- Il est nécessaire de créer un système avec lequel les spécialistes pourront consulter les praticiens situés en région éloignée, par le biais de la vidéo, de la téléconférence et d'Internet.
- La participation à un programme de formation continue spécifique au domaine des TSA doit être obligatoire pour les professionnels actifs dans le domaine.
- Il est nécessaire de créer un plus grand nombre de programmes universitaires axés sur la formation de divers groupes de professionnels dans le domaine des TSA.
- Il est nécessaire d'encourager un plus grand nombre d'étudiants et de professionnels à suivre une formation dans leur domaine en établissant des incitatifs financiers (c.-à-d., subventions, bourses d'études, etc.) et en promouvant les postes disponibles pour les personnes formées.
- Augmenter le financement pour la création et la conservation d'équipes de diagnostic interdisciplinaires pour les TSA.
- Améliorer l'accès aux équipes interdisciplinaires pour les familles en régions éloignées.

Diagnostic

- Des services d'éducation et de développement devraient être mis à la disposition de tous les enfants présentant des TSA, peu importe le sous-type spécifique diagnostiqué.
- L'ADOS et l'ADI-R devraient être reconnus comme le protocole d'évaluation normalisé dans les cliniques d'évaluation du Canada.
- Il est essentiel d'inclure le financement de l'évaluation cognitive dans l'évaluation diagnostique.
- Les enfants susceptibles de présenter des TSA doivent subir des examens médicaux et audiologiques avant ou pendant une évaluation de TSA.

Évaluation complémentaire

- Les évaluations fonctionnelles font partie du processus d'évaluation général et doivent être financées.

- Formaliser les liens entre le médecin de famille, le psychologue, l'équipe d'évaluation, la famille, le système éducatif et tout autre partie concernée afin de faciliter les communications.
- Afin d'être en mesure de répondre à la demande croissante pour des services d'évaluation en temps opportun, des politiques doivent être mises en place pour encourager la création et la conservation d'équipes d'évaluation interdisciplinaires.
 - Augmentation du financement pour les équipes d'évaluation interdisciplinaires en milieu hospitalier.
 - Création d'équipes d'évaluation interdisciplinaires en milieu communautaire.
- En plus des programmes de recherche traditionnels, un financement devrait être fourni afin de soutenir les programmes innovateurs sur la recherche participative, d'impliquer les personnes ayant un TSA et leurs familles dans le développement de programmes de recherche appliqués visant la création de changements immédiats et pertinents à la culture au sein de la communauté, ou de politiques sociales ou organisationnelles.

Pour nous joindre

Fondation Miriam
8160 Chemin Royden,
Ville Mount Royal, QC
Canada, H4P 2T2

Pour un accès gratuit à ce document, à la "boîte à outils" destinée aux médecins, au poster et au guide de dépistage d'un trouble du spectre de l'autisme à l'intention des parents, veuillez visiter le site www.autismecentral.ca.

Pour commander des copies du Guide des pratiques exemplaires, de la "boîte à outils" destinée aux médecins, du poster et du guide de dépistage d'un trouble du spectre de l'autisme à l'intention des parents, veuillez joindre la Fondation Miriam au **(514) 345-1300** ou faire parvenir un courriel à : bestpractices@miriamfoundation.ca.

Veuillez joindre Jennifer Nachshen au **(514) 345-1300 x 368** ou à : jennifern@miriamfoundation.ca, pour toute question ou commentaire concernant ce document.





AU SUJET DE CE LIVRE

Le guide des pratiques exemplaires a été élaboré à partir de recherches empiriques et d'un consensus d'experts dans le but d'assurer la cohérence des processus utilisés pour le dépistage et le diagnostic des troubles du spectre autistique chez les très jeunes enfants.

Ce guide a été publié par la Fondation Miriam. Fondée en 1970, la Fondation Miriam est une fondation sans but lucratif qui appuie les services professionnels, résidentiels et de réadaptation au profit des enfants et des adultes vivant avec des déficiences intellectuelles, des troubles du spectre de l'autisme ou d'autres retards du développement.