



<http://portaildoc.univ-lyon1.fr>

Creative commons : Paternité - Pas d'Utilisation Commerciale -  
Pas de Modification 2.0 France (CC BY-NC-ND 2.0)



<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/2.0/fr>



UNIVERSITE CLAUDE BERNARD LYON 1

Année 2019 – N° 342

**Le diagnostic des troubles du spectre de l'autisme en médecine générale : enquête qualitative par entretiens individuels semi dirigés auprès de médecins généralistes en Rhône-Alpes.**

Thèse d'exercice de médecine générale

Présentée à l'université Claude Bernard Lyon 1  
Et soutenue publiquement le 5 Novembre 2019  
En vue d'obtenir le titre de Docteur en Médecine

Par

BARJON Charlotte

Née le 28 Septembre 1990 à Saint Priest en Jarez

Sous la direction du Docteur FERDINAND Amélie

**UNIVERSITE CLAUDE BERNARD – LYON 1**

Président Pr Frédéric FLEURY  
Président du Comité de Coordination des Etudes Médicales Pr Pierre COCHAT  
Directrice Générale des Services M. Damien VERHAEGHE

**Secteur Santé :**

Doyen de l'UFR de Médecine Lyon Est Pr Gilles RODE  
Doyen de l'UFR de Médecine Lyon Sud Charles Mérieux Pr Carole BURILLON  
Doyenne de l'Institut des Sciences Pharmaceutiques (ISPB) Pr Christine VINCIGUERRA  
Doyenne de l'UFR d'Odontologie Pr Dominique SEUX  
Directrice du Département de Biologie Humaine Pr Anne-Marie SCHOTT

**Secteur Sciences et Technologies :**

Administratrice provisoire de l'UFR BioSciences Pr Kathrin GIESELER  
Administrateur provisoire de l'UFR Faculté des Sciences Et Technologies Pr Bruno ANDRIOLETTI  
Directeur de l'UFR Sciences et Techniques des Activités Physiques et Sportives (STAPS) M. Yannick VANPOULLE  
Directeur de Polytech Pr Emmanuel PERRIN  
Directeur de l'I.U.T. Pr Christophe VITON  
Directeur de l'Institut des Sciences Financières Et Assurances (ISFA) M. Nicolas LEBOISNE  
Directrice de l'Observatoire de Lyon Pr Isabelle DANIEL  
Administrateur provisoire de l'Institut National Supérieur du Professorat et de l'Education (INSPé) M. Pierre CHAREYRON  
Directrice du département Composante Génie Electrique et Procédés (GEP) Pr Rosaria FERRIGNO  
Directeur du Département Composante Informatique Pr Behzad SHARIAT TORBAGHAN  
Directeur du Département Composante Mécanique Pr Marc BUFFAT

**Faculté de médecine Lyon Est**  
 Liste des enseignants 2018/2019

**Professeurs des Universités – Praticiens Hospitaliers**  
**Classe Exceptionnelle Echelon 2**

BLAY	Jean-Yves	Cancérologie ; radiothérapie
BORSON-CHAZOT	Françoise	Endocrinologie ; diabète et maladies métaboliques ; gynécologie médicale
COCHAT	Pierre	Pédiatrie
ETIENNE	Jérôme	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
GUERIN	Claude	Réanimation ; médecine d'urgence
GUERIN	Jean-François	Biologie et médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale
MORNEX	Jean-François	Pneumologie ; addictologie
NIGHOGHOSSIAN	Norbert	Neurologie
NINET	Jean	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
OVIZE	Michel	Physiologie
PONCHON	Thierry	Gastroentérologie; hépatologie; addictologie
REVEL	Didier	Radiologie et imagerie médicale
RIVOIRE	Michel	Cancérologie ; radiothérapie
THIVOLET-BEJUI	Françoise	Anatomie et cytologie pathologiques
VANDENESCH	François	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière

**Professeurs des Universités – Praticiens Hospitaliers**  
**Classe Exceptionnelle Echelon 1**

BOILLOT	Olivier	Chirurgie viscérale et digestive
BRETON	Pierre	Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie
CHASSARD	Dominique	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
CLARIS	Olivier	Pédiatrie
COLIN	Cyrille	Epidémiologie ; économie de la santé et prévention
D'AMATO	Thierry	Psychiatrie d'adultes ; addictologie
DELAHAYE	François	Cardiologie
DENIS	Philippe	Ophthalmologie
DOUEK	Philippe	Radiologie et imagerie médicale
DUCERF	Christian	Chirurgie viscérale et digestive
DURIEU	Isabelle	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement ; médecine générale, addictologie
FINET	Gérard	Cardiologie
GAUCHERAND	Pascal	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
GUEYFFIER	François	Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie
HERZBERG	Guillaume	Chirurgie orthopédique et traumatologique
HONNORAT	Jérôme	Neurologie

LACHAUX	Alain	Pédiatrie
LERMUSIAUX	Patrick	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
LINA	Bruno	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
MERTENS	Patrick	Anatomie
MIOSSEC	Pierre	Immunologie
MORELON	Emmanuel	Néphrologie
MOULIN	Philippe	Nutrition
NEGRIER	Claude	Hématologie ; transfusion
NEGRIER	Sylvie	Cancérologie ; radiothérapie
OBADIA	Jean-François	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
RODE	Gilles	Médecine physique et de réadaptation
TERRA	Jean-Louis	Psychiatrie d'adultes ; addictologie
ZOULIM	Fabien	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie

### Professeurs des Universités – Praticiens Hospitaliers

#### Première Classe

ADER	Florence	Maladies infectieuses ; maladies tropicales
ANDRE-FOUET	Xavier	Cardiologie
ARGAUD	Laurent	Réanimation ; médecine d'urgence
AUBRUN	Frédéric	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
BADET	Lionel	Urologie
BERTHEZENE	Yves	Radiologie et imagerie médicale
BERTRAND	Yves	Pédiatrie
BESSEREAU	Jean-Louis	Biologie cellulaire
BRAYE	Fabienne	Chirurgie plastique, reconstructrice et esthétique ; brûlologie
CHARBOTEL	Barbara	Médecine et santé au travail
CHEVALIER	Philippe	Cardiologie
COLOMBEL	Marc	Urologie
COTTIN	Vincent	Pneumologie ; addictologie
COTTON	François	Radiologie et imagerie médicale
DEVOUASSOUX	Mojgan	Anatomie et cytologie pathologiques
DI FILLIPO	Sylvie	Cardiologie
DUBERNARD	Gil	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
DUMONTET	Charles	Hématologie ; transfusion
DUMORTIER	Jérôme	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
EDERY	Charles Patrick	Génétique
FAUVEL	Jean-Pierre	Thérapeutique ; médecine d'urgence ; addictologie
FELLAHI	Jean-Luc	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
FERRY	Tristan	Maladie infectieuses ; maladies tropicales
FOURNERET	Pierre	Pédopsychiatrie ; addictologie
GUENOT	Marc	Neurochirurgie
GUIBAUD	Laurent	Radiologie et imagerie médicale
JACQUIN-COURTOIS	Sophie	Médecine physique et de réadaptation

JAVOUHEY	Etienne	Pédiatrie
JUILLIARD	Laurent	Néphrologie
JULLIEN	Denis	Dermato-vénéréologie
KODJIKIAN	Laurent	Ophthalmologie
KROLAK-SALMON	Pierre	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement ; médecine générale ; addictologie
LEJEUNE	Hervé	Biologie et médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale
MABRUT	Jean-Yves	Chirurgie générale
MERLE	Philippe	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
MICHEL	Philippe	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
MURE	Pierre-Yves	Chirurgie infantile
NICOLINO	Marc	Pédiatrie
PICOT	Stéphane	Parasitologie et mycologie
PONCET	Gilles	Chirurgie viscérale et digestive
RAVEROT	Gérald	Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques ; gynécologie médicale
ROSSETTI	Yves	Physiologie
ROUVIERE	Olivier	Radiologie et imagerie médicale
ROY	Pascal	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication
SAOUD	Mohamed	Psychiatrie d'adultes
SCHAEFFER	Laurent	Biologie cellulaire
SCHEIBER	Christian	Biophysique et médecine nucléaire
SCHOTT-PETHELAZ	Anne-Marie	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
TILIKETE	Caroline	Physiologie
TRUY	Eric	Oto-rhino-laryngologie
TURJMAN	Francis	Radiologie et imagerie médicale
VANHEMS	Philippe	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
VUKUSIC	Sandra	Neurologie

**Professeurs des Universités – Praticiens Hospitaliers  
Seconde Classe**

BACCHETTA	Justine	Pédiatrie
BOUSSEL	Loïc	Radiologie et imagerie médicale
BUZLUCA-	Yesim	Hématologie ; transfusion
DARGAUD		
CALENDER	Alain	Génétique
CHAPURLAT	Roland	Rhumatologie
CHENE	Gautier	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
COLLARDEAU-	Sophie	Anatomie et cytologie pathologiques
FRACHON		
CONFAVREUX	Cyrille	Rhumatologie
CROUZET	Sébastien	Urologie

CUCHERAT	Michel	Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie
DAVID	Jean-Stéphane	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
DI ROCCO	Federico	Neurochirurgie
DUBOURG	Laurence	Physiologie
DUCLOS	Antoine	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
DUCRAY	François	Neurologie
FANTON	Laurent	Médecine légale
GILLET	Yves	Pédiatrie
GLEIZAL	Arnaud	Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie
GUEBRE- EGZIABHER	Fitsum	Néphrologie
HENAINE	Roland	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
HOT	Arnaud	Médecine interne
HUISSOUD	Cyril	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
JANIER	Marc	Biophysique et médecine nucléaire
JARRAUD	Sophie	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
LESURTEL	Mickaël	Chirurgie générale
LEVRERO	Massimo	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
LUKASZEWICZ	Anne-Claire	
MAUCORT- BOULCH	Delphine	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication
MEWTON	Nathan	Cardiologie
MEYRONET	David	Anatomie et cytologie pathologiques
MILLION	Antoine	Chirurgie vasculaire ; médecine vasculaire
MONNEUSE	Olivier	Chirurgie générale
NATAF	Serge	Cytologie et histologie
PERETTI	Noël	Nutrition
POULET	Emmanuel	Psychiatrie d'adultes ; addictologie
RAY-COQUARD	Isabelle	Cancérologie ; radiothérapie
RHEIMS	Sylvain	Neurologie
RICHARD	Jean-Christophe	Réanimation ; médecine d'urgence
RIMMELE	Thomas	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
ROBERT	Maud	Chirurgie digestive
ROMAN	Sabine	Physiologie
SOUQUET	Jean-Christophe	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
THAUNAT	Olivier	Néphrologie
THIBAUT	Hélène	Physiologie
VENET	Fabienne	Immunologie
WATTEL	Eric	

### Professeurs des Universités – Médecine Générale

PERRU Olivier

**Professeurs des Universités – Médecine Générale**

FLORI	Marie
LETRILLIART	Laurent
ZERBIB	Yves

**Professeurs associés de Médecine Générale**

FARGE	Olivier
LAINÉ	Xavier

**Professeurs associés autres disciplines**

BERARD	Annick	Pharmacie fondamentale ; pharmacie clinique
LAMBLIN	Géry	Médecine palliative

**Professeurs émérites**

BAULIEUX	Jacques	Cardiologie
BEZIAT	Jean-Luc	Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie
CHAYVIALLE	Jean-Alain	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
CORDIER	Jean-François	
DALIGAND	Liliane	Médecine légale et droit de la santé
DROZ	Jean-Pierre	Cancérologie ; radiothérapie
FLORET	Daniel	Pédiatrie
GHARIB	Claude	Physiologie
LEHOT	Jean-Jacques	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
MARTIN	Xavier	Urologie
MAUGUIERE	François	Neurologie
MELLIER	Georges	Gynécologie
MICHALLET	Mauricette	Hématologie ; transfusion
MOREAU	Alain	Médecine générale
NEIDHARDT	Jean-Pierre	Anatomie
PUGEAULT	Michel	Endocrinologie
RUDIGOZ	René-Charles	Gynécologie
SINDOU	Marc	Neurochirurgie
TOURAINÉ	Jean-Louis	Néphrologie
TREPO	Christian	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
TROUILLAS	Jacqueline	Cytologie et histologie



**Maîtres de Conférence – Praticiens Hospitaliers**
**Hors classe**

BENCHAIB	Mehdi	Biologie et médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale
BRINGUIER	Pierre-Paul	Cytologie et histologie
CHALABREYSSE	Lara	Anatomie et cytologie pathologiques
GERMAIN	Michèle	Physiologie
KOLOPP-SARDA	Marie Nathalie	Immunologie
LE BARS	Didier	Biophysique et médecine nucléaire
NORMAND	Jean-Claude	Médecine et santé au travail
PERSAT	Florence	Parasitologie et mycologie
PIATON	Eric	Cytologie et histologie
SAPPEY-MARINIER	Dominique	Biophysique et médecine nucléaire
STREICHENBERGER	Nathalie	Anatomie et cytologie pathologiques
TARDY GUILLODET	Véronique	Biochimie et biologie moléculaire

**Maîtres de Conférence – Praticiens Hospitaliers**
**Première classe**

BONTEMPS	Laurence	Biophysique et médecine nucléaire
CHARRIERE	Sybil	Nutrition
COZON	Grégoire	Immunologie
ESCURET	Vanessa	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
HERVIEU	Valérie	Anatomie et cytologie pathologiques
LESCA	Gaëtan	Génétique
MENOTTI	Jean	Parasitologie et mycologie
PHAN	Alice	Dermato-vénéréologie
PINA-JOMIR	Géraldine	Biophysique et médecine nucléaire
PLOTTON	Ingrid	Biochimie et biologie moléculaire
RABILLOUD	Murielle	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication
SCHLUTH-BOLARD	Caroline	Génétique
TRISTAN	Anne	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
VASILJEVIC	Alexandre	Anatomie et cytologie pathologiques
VLAEMINCK-GUILLEM	Virginie	Biochimie et biologie moléculaire

**Maîtres de Conférences – Praticiens Hospitaliers**
**Seconde classe**

BOUCHIAT SARABI	Coralie	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
BUTIN	Marine	Pédiatrie
CALASEGNO	Jean-Sébastien	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
CORTET	Marion	

COUR	Martin	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
COUTANT	Frédéric	Réanimation ; médecine d'urgence
CURIE	Aurore	Immunologie
DURUISSEAU	Michaël	Pédiatrie
HAESEBAERT	Julie	Pneumologie
HAESEBAERT	Frédéric	Médecin de santé publique
JACQUESSON	Timothée	Psychiatrie d'adultes ; addictologie
JOSSET	Laurence	Anatomie
LACON REYNAUD	Quitterie	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
LEMOINE	Sandrine	Médecine interne ; gériatrie ; addictologie
MARIGNIER	Romain	Physiologie
NGUYEN CHU	Huu Kim An	Neurologie
ROLLAND	Benjamin	Pédiatrie Néonatalogie Pharmaco
ROUCHER BOULEZ	Florence	Epidémiologie
SIMONET	Thomas	Clinique Pharmacovigilance
		Psychiatrie d'adultes
		Biochimie et biologie moléculaire
		Biologie cellulaire

#### Maître de Conférences – Classe normale

CHABOT	Hugues	Epistémologie, histoire des sciences et techniques
DALIBERT	Lucie	Epistémologie, histoire des sciences et techniques
LECHOPIER	Nicolas	Epistémologie, histoire des sciences et techniques
NAZARE	Julie-Anne	Physiologie
PANTHU	Baptiste	Biologie cellulaire
VIGNERON	Arnaud	Biochimie Biologie
VINDRIEUX	David	Physiologie

#### Maître de Conférences de Médecine Générale

CHANELIERE	Marc
------------	------

#### Maîtres de Conférences associés de Médecine Générale

DE FREMINVILLE	Humbert
PERROTIN	Sofia
PIGACHE	Christophe
ZORZI	Frédéric

## Le Serment d'Hippocrate

Je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la Médecine.

Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans discrimination.

J'interviendrai pour les protéger si elles sont vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité.

J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences. Je ne tromperai jamais leur confiance.

Je donnerai mes soins à l'indigent et je n'exigerai pas un salaire au-dessus de mon travail.

Admis dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs.

Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement la vie ni ne provoquerai délibérément la mort.

Je préserverai l'indépendance nécessaire et je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences.

Je perfectionnerai mes connaissances pour assurer au mieux ma mission.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses.

Que je sois couvert d'opprobre et méprisé si j'y manque.



## Composition du jury

**Président :** Monsieur le Professeur Laurent LETRILLIART

**Membres :** Monsieur le Professeur Pierre FOURNERET  
Monsieur le Professeur Christian DUPRAZ

**Directrice de thèse :** Madame le Docteur Amélie FERDINAND

## Remerciements

### **A M. le Pr LETRILLIART,**

Merci de votre intérêt pour mon travail de thèse et merci de me faire l'honneur d'être Président de mon jury de thèse. Merci de votre présence.

### **A Mr le Pr FOURNERET,**

Merci d'avoir accepté d'être membre de mon jury de thèse, sans même me connaître. Merci d'apporter votre regard de pédopsychiatre afin de juger mon travail et merci de l'intérêt que vous avez porté à mon travail, soyez sûr de ma gratitude.

### **A Mr le Pr DUPRAZ,**

Merci d'avoir accepté au dernier moment d'être membre de mon jury de thèse, alors que vous ne me connaissez pas. Je vous suis très reconnaissante de me permettre de présenter mon travail aujourd'hui, soyez sûr de mon profond respect.

### **A Mme le Dr FERDINAND,**

Merci d'avoir accepté de diriger et d'accompagner mon travail de thèse, merci d'avoir participé à ma formation pédiatrique pendant mon cursus d'interne, recevez toute ma sollicitude.

Aux différents médecins qui ont croisé ma route pendant mon externat et mon internat :  
Merci d'avoir participé à ma formation et de m'avoir permis de devenir le médecin que je suis, je garde un souvenir ému de chacun d'entre vous.

**A mes parents, Isabelle et Patrice :**

Merci d'avoir toujours été présents pour moi, en toutes circonstances. Vous avez pleinement participé à celle que je suis devenue aujourd'hui, vous avez toujours été à l'écoute, soutenant et bienveillants envers moi. Vous m'avez montré, tout au long de mes études de médecine, à quel point vous étiez fiers de moi et vous avez toujours su trouver comment me remotiver.

Merci d'être restés soudés malgré tout pour nous, je suis très heureuse de la famille que nous formons, avec Pascal et Christine.

Je n'y serais jamais arrivée sans vous, merci pour tout !

**A mon frère, Nicolas :**

Merci d'être le garçon gentil et discret que tu es, je crois qu'on se complète bien à ce niveau ! Merci pour notre enfance, nos jeux, nos disputes et nos beaux moments de complicité. Merci de m'avoir changé les idées et de m'avoir fait relativiser parfois avec ta décontraction à toute épreuve : je resterai la stressée de la famille et toi le relax ! J'espère que nous resterons toujours soudés comme nous l'avons été au fil des épreuves de la vie. Ne change rien, mon petit frère.

**A ma famille,**

Merci d'avoir toujours été là pour moi, merci pour tous les souvenirs d'enfance, les moments magiques passés avec vous, les vacances au Lavandou, les virées au Parc de la Tête d'Or, ou à faire du lèche vitrine dans les rues de Saint Etienne. Merci pour tous les moments passés en famille, les repas du Dimanche, les balades en campagne.

Merci à vous d'avoir toujours cru en moi, de m'avoir soutenue et de m'avoir montré que vous étiez fiers de moi.

**A ma mamie,** partie trop tôt, je sais à quel point tu aurais aimé être là ce soir mais je suis certaine que tu me regardes de là où tu es, avec toute la bienveillance qui te caractérise. Ton absence me pèse, tu resteras à jamais un exemple pour moi. Tu me donnes des forces supplémentaires. Je ne t'oublie pas mamie. A jamais dans mon cœur.

**A mon chéri, Damien :**

Tu n'as pas eu à me supporter tout au long de mes études de médecine, mais tu auras quand même vécu l'une des périodes les plus stressantes : la thèse !

Merci d'être entré dans ma vie à une période où j'avais perdu espoir, merci de m'avoir redonné foi en l'amour, merci pour ton soutien sans faille, pour ta gentillesse, ta patience et ton honnêteté.

Merci pour toute cette complicité entre nous, merci pour tes bons petits plats et pour ton humour irrésistible.

Merci de m'avoir aidée à avancer tout au long de cette difficile année semée d'embuches.

L'avenir est à nous à présent, et à tes côtés, il ne peut être que merveilleux.

Merci pour tout, mon amour.

**A mes amies d'enfance :** Ludivine, Mélanie, Axelle, Angélique, Diane, Charlène et Justine. Merci pour tous les bons moments partagés ensemble depuis nos 3 ans, pour m'avoir changé les idées pendant toutes ces longues années d'études, merci d'être des amies fidèles envers et contre tout ! Merci pour votre soutien ! Vous m'avez beaucoup aidée et motivée. Vivement les prochaines aventures ensemble, j'ai hâte !

Vous êtes irremplaçables !

Une mention spéciale à ma Ludi, à ma voisine de toujours, merci pour cette année de colocation vécue ensemble en première année de médecine qui m'a aidée à tenir le choc, merci d'être présente dans ma vie pour tous les bons et les mauvais moments depuis maintenant 25 ans... Ne change rien, tu es comme une sœur pour moi.

**A mes amis de médecine,** Violaine, Gabrielle, Anaïs, Cécile, Lucie, Emma et Fabrice : merci pour toutes ces années d'études qui n'auraient pas eu la même saveur sans vous, merci de votre soutien sans faille, merci d'être toujours là aujourd'hui et pour longtemps. Tant de bons moments ensemble nous attendent ! Même si nos discussions médicales déroutent certaines personnes, je ne m'en lasse pas ! Merci pour les années coloc, les fous rires à la BU ou en amphï, les révisions, avec une mention spéciale au quatuor infernal pour le mois sans solde !

Vous êtes indispensables !

Une mention spéciale à Violaine, merci pour ton implication dans mon travail, pour la triangulation des données, merci pour ton soutien l'année dernière qui m'a permis de garder la tête hors de l'eau, merci pour tous ces bons moments partagés avec bébé Antonin qui m'ont permis de retrouver le sourire.

**A mes amis d'internat**, Jérémy, Hélène, Lorry, Elodie, Tiphonie, Cristina, Virginie :  
Merci d'avoir été là, pendant les stages d'internat qui n'ont pas toujours été simples.  
Merci pour notre travail d'équipe, pour vos nombreux conseils, votre bonne humeur et  
votre soutien pendant ces 3 ans d'internat, qui n'auraient pas été les mêmes sans vous.  
J'espère continuer de vous voir aussi souvent que possible. Merci pour tous les moments  
partagés et pour tous ceux à venir !

**A mes collègues de travail de la maison médicale :**

Merci pour votre soutien pendant mon stage d'interne, mes remplacements et mon  
installation. Ces moments n'auront pas toujours été faciles mais vous les avez rendus  
plus agréables et plus simples. Merci pour cette bonne entente qui facilite notre exercice  
au quotidien ! Merci pour les repas, les blagues, les fous rires, et pour tous ceux à venir !  
Longue vie à la MSP !

**A tous ceux qui sont présents ce jour**, merci d'être là pour un des moments les plus  
importants de ma vie de future médecin.

Si vous êtes invités aujourd'hui, c'est que vous comptez beaucoup pour moi. Que vous  
me suiviez depuis le début de mes études ou pas, vous avez été de réels soutiens.



## Table des matières

<b>1. INTRODUCTION – ETAT DES LIEUX .....</b>	<b>21</b>
<b>2. TSA : GENERALITES .....</b>	<b>24</b>
A. HISTORIQUE DE L’AUTISME : .....	24
B. CLASSIFICATIONS : .....	26
1) <i>DSM V (2013-2015)</i> .....	26
2) <i>CIM 10</i> .....	28
C. PREVALENCE .....	29
D. HYPOTHESES ETIOLOGIQUES : .....	30
1) <i>Facteurs génétiques</i> .....	30
2) <i>Facteurs environnementaux</i> .....	30
E. FACTEURS DE RISQUE .....	31
F. CLINIQUE .....	32
1) <i>Définition : dyade clinique</i> : .....	32
2) <i>Mode de début</i> : .....	34
3) <i>Signes précoces</i> : .....	34
4) <i>Cas particulier des TSA sans déficit intellectuel</i> : .....	35
G. COMORBIDITES/ PATHOLOGIES ASSOCIEES : .....	37
H. DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL .....	37
I. REPERAGE .....	38
1) <i>Réseau de repérage et diagnostic sur 3 niveaux</i> : .....	38
2) <i>Repérage en pratique</i> : .....	39
J. DIAGNOSTIC .....	41
K. PRISE EN CHARGE .....	44
1) <i>Interventions éducatives, comportementales et développementales</i> : .....	45
2) <i>Interventions rééducatives</i> : .....	46
3) <i>Interventions psychothérapeutiques</i> .....	47
4) <i>Interventions médicamenteuses</i> : .....	47
5) <i>Autres interventions</i> .....	48
6) <i>Organisation de la prise en charge en France</i> .....	48
<b>3. MATERIELS ET METHODE .....</b>	<b>52</b>
A. TYPE D’ETUDE .....	52
B. RECHERCHE BIBLIOGRAPHIQUE .....	52
C. POPULATION ETUDIEE .....	53
D. REGLEMENTATION .....	53
E. CRITERES DE SCIENTIFICITE .....	54
F. ENTRETIENS .....	54

1) Canevas :	54
2) Déroulement des entretiens :	55
3) Analyse des entretiens	56
<b>4. RESULTATS</b>	<b>57</b>
A. DONNEES SOCIODEMOGRAPHIQUES	57
1) Médecins généralistes	57
2) Enfants et contexte familial	58
B. DESCRIPTION DES ENTRETIENS	60
1) Entretien 1	60
2) Entretien 2	60
3) Entretien 3	60
4) Entretien 4	61
5) Entretien 5	61
6) Entretien 6	62
7) Entretien 7	62
8) Entretien 8	63
9) Entretien 9	63
10) Entretien 10	63
11) Entretien 11	64
12) Entretien 12	64
C. ANALYSE TRANSVERSALE	65
1) Connaissances théoriques des TSA	65
2) Repérage	73
3) Diagnostic	84
4) Prise en charge/ suivi	97
5) Rôle du médecin généraliste	107
6) Les autres sujets abordés : Sentiments des médecins généralistes	115
7) Pistes d'amélioration	120
D. ALEAS DES ENTRETIENS	123
1) Dans le cabinet des médecins :	123
2) Au domicile des médecins/ dans une salle neutre :	124
3) Problèmes autres :	124
1) Dans le cabinet :	125
2) Au domicile du médecin/ dans une salle neutre :	125
3) Autres problèmes	125
<b>5. DISCUSSION</b>	<b>126</b>
A. SYNTHÈSE DES PRINCIPAUX RESULTATS DE L'ÉTUDE	126
B. FORCES ET LIMITES DE L'ÉTUDE	132
1) Forces de l'étude	132

2) <i>Limites de l'étude</i> .....	133
C. PRINCIPAUX RESULTATS DE L'ETUDE : DISCUSSION.....	135
<b>6. CONCLUSION</b> .....	<b>144</b>
<b>7. BIBLIOGRAPHIE :</b> .....	<b>146</b>
<b>8. ANNEXES</b> .....	<b>151</b>
A. ANNEXE 1 : PLAQUETTE DE L'HAS.....	151
B. ANNEXE 2 : ECHELLE DE DENVER.....	152
C. ANNEXE 3 : QUESTIONNAIRE CHAT.....	153
D. ANNEXE 4 : QUESTIONNAIRE M-CHAT REVISE.....	154
E. ANNEXE 5 : PROCEDURE A SUIVRE POUR LE DIAGNOSTIC DE TSA.....	155
G. ANNEXE 6 : CANEVAS D'ENTRETIEN.....	156

## Liste des abréviations

ABA	Applied Behavior Analysis
ADBB	Alarme détresse Bébé
AEEH	Allocation de l'Education de l'Enfant Handicapé
ALD	Affection Longue Durée
ARS	Agence Régionale de Santé
BECS	Batterie d'évaluation cognitive sociale
CAMSP	Centre d'Action Médico-Sociale Précoce
CARS	Childhood Autism Rate Scale
CATTP	Centre d'Accueil Thérapeutique à Temps Partiel
CHAT	Checklist for Autism in Toddlers
CIM	Classification Internationale des Maladies
CLIS	Classe d'Inclusion Scolaire
CMP	Centre Médico-Psychologique
CMPE	Centre Médico-Psychologique Enfant et adolescent
CMPP	Centre Médico-Psycho-Pédagogique
CNSA	Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie
CRA	Centre de Ressources Autisme
DSM	Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders) ou manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux.
ECA – R	Evaluation des Comportements Autistiques version Révisée ; l'ECA-N : idem version nourrisson
ERCA	Echelle Résumée des Comportements Autistiques
ESDM	Early Start Denver Model
GARS-3	Gilliam Autism Rating Scale
HAS	Haute Autorité de Santé
IME	Institut Médico-Educatif
K-ABC	Kaufman-Assessment Battery for Children
M-CHAT	CHAT modifié
MDPH	Maison Départementale des Personnes Handicapées
NICE	National Institute for health and Care Excellence
OMS	Organisation Mondiale de la Santé
PCO	Plateforme de Coordination et d'Orientation
PDDST II et III	Pervasive Developmental Disorders Screening Test-II et III
PEP3	Profil psychoéducatif 3 <sup>ème</sup> édition, version adolescent-adulte : AAPEP (Adulte-Adolescent Profil Psycho-Educatif)
PIA	Plan Individuel d'Apprentissage
PMI	Protection maternelle et infantile
PPI	Projet Personnalisé d'Interventions
PPS	Projet personnalisé de Scolarisation

QI	Quotient intellectuel
RCIU	Retard de Croissance Intra Utérin
ROR	Rougeole-Oreillons-Rubéole
SCQ	Social Communication Questionnaire
SEGPA	Section d'Enseignement Général et Professionnel Adaptée
SESSAD	Service d'éducation spécialisée et de soins à domicile
STAT	Screening Tool for Autism in Toddlers and Young children
TDAH	Trouble du Déficit de l'Attention avec ou sans Hyperactivité
TDC	Trouble développemental de la coordination
TEACCH	Treatment and Education of Autistic and related Communication Handicapped Children
TED	Troubles envahissants du Développement
TND	Troubles du Neuro-Développement
TOC	Troubles obsessionnels compulsifs
TSA	Troubles du spectre de l'autisme
UEMa	Unité d'enseignement maternel autisme
ULIS	Unité Localisée pour l'Inclusion Scolaire
VABS II	Vineland Adaptive Behaviour Scales
WAIS	Wechsler Adult Intelligence Scale
WISC V	Wechsler Intelligence Scale for Children 5ème édition
WPPSI IV	Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence 4 <sup>ème</sup> édition

## **1. INTRODUCTION – ETAT DES LIEUX**

Nous constatons aujourd'hui que l'autisme, classé sous le terme de Troubles du Spectre de l'Autisme (TSA), constitue un réel problème de santé publique, au cœur de notre actualité médicale et politique (1).

L'autisme a été reconnu comme handicap en 1996 par la loi « Chossy » (2).

Ce groupe de troubles constitue un objectif de développement et de progrès, comme le prouvent les différents plans autisme développés depuis 2005 (3).

En effet, après condamnation de la France par la Cour Européenne pour le non-respect des droits des personnes autistes, un premier plan autisme a été rédigé (2005 – 2007), axé sur le développement des Centres de Ressource Autisme (CRA) et la formation des personnels de santé.

Le deuxième plan Autisme (2008-2010) axait ses mesures sur la formation des professionnels de santé, le développement de la recherche au sujet de l'autisme et la mise en place d'un dispositif d'annonce du diagnostic et d'accompagnement des familles et des enfants atteints.

Le troisième plan Autisme (2013-2017) (4), insiste sur la nécessité d'un repérage précoce (Réseau à 3 niveaux : alerte, diagnostic simple et diagnostic complexe), de la mise en place rapide d'interventions spécialisées, et d'un accompagnement adapté tout au long de la vie du patient. Il promeut la recherche sur les mécanismes moléculaires et cellulaires.

Le quatrième plan Autisme (5), présenté par Edouard Philippe, premier ministre et Sophie Cluzel, secrétaire d'Etat chargée des personnes handicapées le 6 Avril 2018, donne les objectifs nationaux pour l'autisme de 2018 à 2022.

Il insiste plus particulièrement sur 5 axes :

- Renforcer la recherche et les formations,
- Mettre en place les interventions précoces des Recommandations de Bonnes Pratiques,
- Garantir la scolarisation des enfants et des jeunes autistes,
- Favoriser l'inclusion des adultes,
- Soutenir les familles

Il compte donner des outils de repérage des TSA aux médecins de première ligne comme les généralistes et les pédiatres de ville.

Le médecin généraliste, en tant qu'acteur de soins primaires, occupe une place importante et a un rôle majeur à jouer dans le suivi du développement normal de l'enfant.

La Haute Autorité de Santé (HAS) rappelle dans ses recommandations récentes (6) le rôle des différents intervenants, en particulier celui du médecin généraliste dans la gestion des TSA.

En effet, le diagnostic de TSA est un réel bouleversement dans la vie de l'enfant et de sa famille, qui nécessite un soutien et un accompagnement solides.

Le médecin traitant est ainsi décrit comme l'acteur clé pour établir un premier bilan et initier les premières actions sans attendre la confirmation diagnostique, qui relève d'un processus pluri professionnel spécialisé souvent long.

Ces interventions permettront de limiter le sur-handicap des enfants pour leur garantir une meilleure intégration à la société.

Une plaquette a été faite par l'HAS, à destination des médecins généralistes, reprenant la place qu'ils doivent avoir dans le diagnostic, l'évaluation initiale, l'orientation, le projet personnalisé de soins et le suivi à long terme (Annexe 1).

Il a un rôle de repérage, en relevant les signes d'alerte de TSA, et doit être capable de réaliser une consultation dédiée d'identification en cas de doutes émis par les parents ou par un autre professionnel de santé / de la petite enfance.

Il doit savoir orienter l'enfant vers une équipe pluri professionnelle de diagnostic de 2<sup>nd</sup>e ligne et débiter la prise en charge de l'enfant sans attendre la confirmation diagnostique.

Il a également un rôle dans l'information, l'accompagnement des familles et participe à l'établissement d'un projet d'interventions personnalisées pour la prise en charge de l'enfant atteint de TSA, en collaboration avec la famille et les spécialistes.

Il poursuit ensuite le suivi du développement de l'enfant autiste, en coordination avec les professionnels assurant le suivi spécialisé (suivi somatique classique, vaccinations, accompagnement), et serait également l'intervenant privilégié pour être le chef d'orchestre du suivi pluridisciplinaire de l'enfant, afin de synchroniser les différentes interventions et de coordonner sa prise en charge.

Cependant, de nombreuses études montrent un état des connaissances des médecins généralistes insuffisant sur le thème des TSA (7) (8) (9) et d'autres montrent un important retard diagnostique des TSA en France (10) (11), malgré des politiques de santé publique visant le respect des recommandations : un diagnostic précoce des TSA avant 36 mois, si possible avant 18 mois pour les formes typiques.

Les TSA sont encore mal et trop tardivement diagnostiqués et les interventions demeurent quantitativement et qualitativement peu adaptées.

Pour exemple, le quatrième Plan Autisme parle d'un délai de 446 jours en moyenne pour obtenir un diagnostic de TSA en Centre de Ressources Autisme (5).

Nous avons donc trouvé intéressant d'interroger les médecins généralistes eux même, afin d'étudier leur ressenti, leurs difficultés et d'évaluer leurs besoins pour dégager des pistes de formations continues afin d'améliorer le repérage, le diagnostic et la prise en charge des TSA.

Il est bien de conclure à une insuffisance de formation et de connaissance, devant les exigences de la HAS vis à vis des performances médicales des médecins généralistes,

mais il est aussi important de s'intéresser aux réalités du terrain et de la pratique en cabinet de médecine générale.

Pour cela, nous avons décidé de réaliser une étude observationnelle descriptive qualitative à l'aide d'entretiens semi dirigés auprès de 12 médecins généralistes du Nord Isère et du Rhône.

Notre question de recherche est : quelles sont les représentations des médecins généralistes sur leur rôle dans le diagnostic et l'orientation d'un enfant atteint de troubles du spectre de l'autisme ?

Notre objectif principal est d'étudier leur ressenti vis-à-vis de leur rôle et de leurs compétences dans le repérage, l'orientation et la prise en charge des TSA, en se basant sur un cas concret d'enfant atteint de TSA issu de leur patientèle. Cela permettra d'élargir ensuite le propos pour faire état de la prise en charge des TSA en médecine générale à l'heure actuelle.

Nos objectifs secondaires sont :

- Dégager des pistes pour améliorer l'articulation entre la médecine de ville, les acteurs du diagnostic et de la prise en charge des TSA et les paramédicaux assurant les rééducations.
- Permettre de renforcer la légitimité des médecins généralistes dans le repérage des TSA en mettant à leur disposition des outils concrets et des formations régulières autour des TSA.



## 2. TSA : GENERALITES

### *A. Historique de l'autisme :*

Le terme autisme provient du grec ancien « autos » qui signifie « soi-même » (12) (13).

Il a été utilisé pour la première fois en 1911 par le psychiatre suisse Eugène Bleuler, pour décrire chez les patients adultes atteints de schizophrénie, le retrait sur le monde intérieur et l'évasion hors de la réalité.

Durant le XIXème siècle, la pathologie mentale de l'enfant en général, dont la pathologie autistique, était considérée comme le résultat d'une déficience du développement de l'intelligence, le retard mental occultant toute autre considération.

J.M.G Itard, médecin français, fit en 1799 une description de l'« enfant sauvage de l'Aveyron », Victor, un jeune garçon d'une dizaine d'années, retrouvé nu dans les bois par des paysans de l'Aveyron. Sans utiliser le terme d'« autisme », sa description était très proche de celle effectuée un peu plus tard par Kanner de certains enfants autistes.

En effet, c'est plus tard, en 1943, que Léo Kanner, psychiatre américain d'origine autrichienne, utilisera le terme d'« autisme » pour décrire l'autisme infantile précoce comme entité pathologique spécifique de l'enfant. Il s'inscrit dans le cadre nosographique des affections psychiatriques de la petite enfance, différent de la schizophrénie précoce.

Dans son article original « Autistic disturbances of affective contact », il décrivait chez 11 enfants âgés de 2 ans et demi à 8 ans un « syndrome autistique » qui comportait des caractéristiques cliniques communes, dont la plus importante était le trouble du contact social. Il parlait alors d'« inaptitude des enfants à établir des relations normales avec les personnes et à réagir normalement aux situations, depuis le début de leur vie ».

Les caractéristiques communes reconnues par Kanner sont toujours d'actualité :

- Le **retrait autistique** : isolement, trouble du contact social, absence de contact avec la réalité externe, et repli sur le monde intérieur.
- Le **besoin d'immuabilité** ou intolérance totale aux changements de son environnement direct, quel qu'en soit la nature.
- Les **stéréotypies** : gestes répétitifs et exécutés de manière rythmée fréquemment dans la journée : balancement du tronc, tapotage ou grattage, agitation des doigts devant les yeux...
- Les **troubles du langage** : du mutisme complet au retard de langage avec stéréotypies verbales et anomalies caractéristiques : inversion pronominale (incapacité d'utilisation du « je »), répétition écholalique plus ou moins différée (mots ou phrases entendus antérieurement dans un autre contexte), difficulté de l'accès au « oui ».
- **Intelligence** : la plupart des enfants atteint d'autisme infantile ont un déficit intellectuel (Enquête de E.R Ritvo et B.J Freeman : quotient intellectuel QI pour

50% des enfants inférieur à 50, pour 25% entre 50 et 70 et pour 25% supérieur à 70).

- **Développement physique normal** en général sans dysmorphie faciale.

Il faut néanmoins citer le rôle du psychiatre autrichien Hans Asperger, qui décrivait, indépendamment de Kanner, en 1946, la « psychopathie autistique » au travers de 6 cas d'enfants ayant des difficultés dans l'établissement des relations sociales.

Initialement, la psychiatrie, fortement inspirée de la psychanalyse à l'époque de Kanner et Asperger, a considéré l'autisme comme un mécanisme de défense développé par l'enfant pour se protéger de la froideur affective de sa mère, et donc comme un problème de relation mère enfant précoce, très culpabilisant pour les mères d'enfants autistes. Cette notion, abandonnée de nos jours, a pourtant du mal à s'effacer complètement.

Dans les années 1970-1980, les milieux scientifiques semblent manifester un intérêt croissant vis-à-vis de l'autisme infantile avec le développement des sciences cognitives et du développement, et on voit se développer des recherches (neurobiologiques, cognitives, psychanalytiques) à ce sujet, ainsi que des classifications incluant l'autisme infantile pour trouver un cadre nosographique adéquat. L'image initiale de l'autisme ne cesse d'évoluer car le syndrome comportemental « autisme », qui a pu paraître initialement assez homogène, montre en réalité un grand polymorphisme de présentations.

Cela amène à l'état des connaissances actuelles au sujet de l'autisme infantile tel que nous le connaissons aujourd'hui.

## **B. Classifications :**

A la suite de ces descriptions, et en l'absence de critères objectifs, de nombreux auteurs ont tenté de préciser le concept d'autisme, en se basant sur l'observation du comportement et du développement.

Dans le souci de trouver un cadre nosographique clair pour définir l'autisme infantile et ses troubles apparentés, il a été nécessaire d'établir des classifications pour tenter de trouver un consensus afin d'en faciliter le diagnostic (13).

En effet, en 1980, la troisième édition du DSM (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders) ou manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux, fait figurer l'autisme dans les troubles globaux du développement. C'est ici que le terme d'autisme infantile apparaît comme catégorie diagnostique à part entière pour la première fois.

Cependant, ces définitions ne cessent d'évoluer au fil des années.

Il existe de nombreuses classifications.

Les deux classifications les plus communes et internationalement reconnues sont le DSM, classification américaine et la CIM (Classification Internationale des Maladies) de l'OMS (Organisation Mondiale de la Santé).

Il existe aussi une classification française, la CFTMEA (Classification Française des Troubles Mentaux de l'Enfant et de l'Adolescent), qui définit l'autisme comme appartenant aux psychoses précoces. Cette classification est une approche plutôt psychanalytique, contrairement aux deux autres, et est moins couramment utilisée.

### **1) DSM V (2013-2015)**

Le DSM V est la cinquième et dernière édition du manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux, publié le 18 Mai 2013 aux Etats-Unis par l'APA (Association Américaine de Psychiatrie), et fait suite au DSM IV (publié en 1993) (14).

Il place l'autisme dans le cadre plus général des troubles du spectre de l'autisme (TSA), et les classe dans les troubles du neurodéveloppement (TND), qui comportent 6 entités :

- Les troubles du développement intellectuel,
- Les troubles de la communication,
- Les TSA,
- Le trouble déficitaire de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH),
- Les troubles spécifiques des apprentissages
- Les troubles du développement moteur.

Les TSA sont définis par des « déficits persistants de la communication et des interactions sociales observés dans des contextes variés » et par un « caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités ».

Les TSA dans le DSM V englobent quatre diagnostics issus du DSM IV:

- Le trouble autistique ou autisme
- Le syndrome d'Asperger
- Le trouble désintégratif de l'enfant
- Le trouble envahissant du développement non spécifié

Ces 4 diagnostics en sont en réalité un seul trouble (TSA) avec différents niveaux de sévérité. En effet, le DSM V introduit la notion de degré de sévérité, avec 3 niveaux selon le niveau d'aide requis par la personne dans ces différents domaines.

De plus, le DSM V ajoute des spécificateurs afin de préciser les caractéristiques du TSA (avec ou sans déficit intellectuel, avec ou sans déficit du langage...).

Le syndrome de Rett (15), maladie génétique rare altérant le développement du système nerveux central, touchant les filles, se manifeste par une régression rapide des acquis après 6 à 18 mois de développement psychomoteur normal. Il est responsable d'un polyhandicap avec déficience intellectuelle et infirmité motrice souvent sévères.

Il est exclu des TSA dans le DSM V (auparavant inclus dans le DSM IV dans les Troubles Envahissants du Développement, impliquant l'autisme (16)), du fait du caractère souvent transitoire des troubles de la communication sociale, qui passent ensuite au second plan face à d'autres caractéristiques de la maladie et d'une cause génétique retrouvée.

Le terme de TSA tend à rendre compte d'avantage de la diversité clinique et du continuum qu'il existe entre les différents troubles aux caractéristiques hétérogènes inclus dans cette catégorie.

C'est d'ailleurs ce terme de TSA qui est repris dans les nouvelles recommandations de l'HAS de Février 2018 et ce sera donc ce terme qui sera utilisé tout au long de ce travail de thèse.

## DIFFÉRENCES ENTRE LE DSM-IV ET LE DMS-V

### LES CHANGEMENTS

Le trouble du spectre de l'autisme aussi appelé TSA regroupe les conditions qui étaient connues sous les noms suivants :

- Autisme
- Syndrome d'Asperger
- TED non spécifié
- Trouble désintégratif de l'enfance

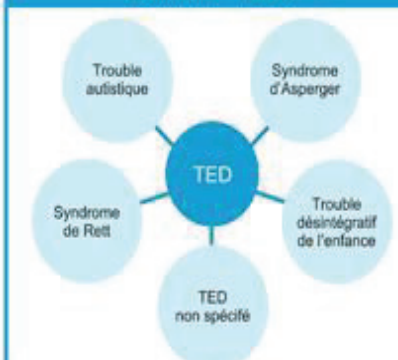
Le syndrome de Rett est une entité à part qui peut coexister avec le trouble du spectre de l'autisme.

Un nouveau diagnostic à fait son apparition : **le trouble de la communication pragmatique.**

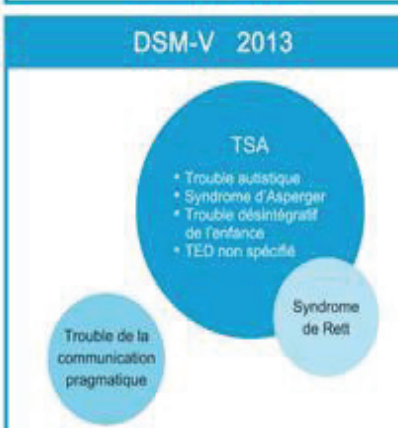
La 5<sup>e</sup> édition du DSM de l'Association Américaine de Psychiatrie a redéfini ce que l'on nommait auparavant les Troubles envahissants du développement.

Cette redéfinition de l'autisme est basée sur les recherches scientifiques menées au cours des dernières décennies, ce qui a permis une meilleure compréhension de cette condition et des troubles qui y sont associés.

### DSM-IV 1994



### DSM-V 2013



### NIVEAUX DE SÉVÉRITÉ DU TSA

NIVEAU DE SÉVÉRITÉ	COMMUNICATION SOCIALE	INTÉRÊTS RESTREINTS ET COMPORTEMENTS RÉPÉTITIFS
Niveau 3	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Défis graves dans les compétences de communication sociale verbale et non verbale, provoquant des déficiences graves dans le fonctionnement.</li> <li>• Initiation très limitée des interactions sociales.</li> <li>• Réponse minimale aux tentatives de socialisation d'autrui.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Des préoccupations, des rituels fixes et/ou des comportements répétitifs qui nuisent considérablement au fonctionnement dans tous les domaines.</li> <li>• Détresse marquée lorsque les rituels et/ou routines sont perturbés.</li> <li>• Il est très difficile de rediriger les intérêts puisque la personne y retourne rapidement.</li> </ul>
Niveau 2	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Défis marqués au niveau des compétences de communication sociale verbales et non verbales.</li> <li>• Altérations sociales manifestes, en dépit des mesures de soutien mises en place.</li> <li>• Initiation limitée des interactions sociales, avec réponses réduites ou déficientes aux tentatives de socialisation des autres.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Les comportements restreints et répétitifs et/ou les intérêts se manifestent assez souvent pour perturber le fonctionnement de la personne dans plusieurs contextes.</li> <li>• La détresse et la frustration se manifestent lorsque les comportements restreints et répétitifs sont interrompus, il est difficile de rediriger les intérêts de la personne.</li> </ul>
Niveau 1	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Sans soutien, les déficits au niveau de la communication sociale provoquent des déficiences notables.</li> <li>• Difficulté à initier des interactions sociales, manifestation concrète de réponses atypiques ou vaines aux ouvertures sociales d'autrui.</li> <li>• Manque d'intérêt apparent pour les interactions sociales.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Les rituels et comportements restreints et répétitifs nuisent considérablement au fonctionnement de la personne dans un ou plusieurs contextes.</li> <li>• Résistance lors des tentatives d'une personne tierce de mettre fin aux comportements restreints et nécessités ou la redirection des intérêts spécifiques.</li> </ul>



SOURCE: BARDIS, N & WOODS, K (2014) TRADUCTION LIBRE DES CRITÈRES DIAGNOSTIQUES DU TROUBLE DU SPECTRE DE L'AUTISME AU DSM-5 © 2014-2017 WWW.SPECTREDELAUTISME.COM - TOUS DROITS RÉSERVÉS

## 2) CIM 10

(Classification internationale des maladies et des problèmes de santé connexes 10<sup>ème</sup> édition). Cette classification a été publiée en 1993 et est régulièrement mise à jour (dernière mise à jour en 2006). C'est une classification statistique non exclusivement médicale, codant les maladies, signes, symptômes et causes externes de maladies ou de blessures, publiée par l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) (17).

Elle classe l'autisme dans un cadre plus large appelé Trouble envahissant du développement (TED).

Sa définition est la suivante :

**TED** : Groupe de troubles caractérisés par des altérations qualitatives des interactions sociales réciproques et des modalités de communication, ainsi que par un répertoire d'intérêts et d'activités restreint, stéréotypé et répétitif (3 domaines psychopathologiques distincts).



Ces anomalies qualitatives constituent une caractéristique envahissante du fonctionnement du sujet, en toutes situations.

Les TED comprennent plusieurs entités :

- Autisme infantile (synonymes : autisme ou psychose de la petite enfance, syndrome de Kanner, trouble autistique) ;
- Autisme atypique (en raison de l'âge de survenu, de la symptomatologie, ou les deux)
- Syndrome de Rett
- Autre trouble désintégratif de l'enfance
- Hyperactivité associée à un retard mental et à des mouvements stéréotypés
- Syndrome d'Asperger
- Autre trouble envahissant du développement
- Trouble envahissant du développement, sans précision

La CIM 10 est en cours de révision.

Ces classifications ne sont pas figées et changent au gré des avancées des connaissances. On tend tout de même à utiliser de plus en plus fréquemment le terme TSA au profit du terme TED.

### ***C. Prévalence***

La prévalence des TSA est proche de 1% de la population aux Etats Unis comme en France (14). Le 4<sup>ème</sup> plan Autisme révèle qu'il existe 700 000 personnes autistes en France, dont 100 000 enfants (5).

Selon les récentes recommandations de bonnes pratiques de la HAS (1), une analyse de la littérature avec méta analyse incluant 41 études dans 18 pays a estimé la prévalence des TSA chez les moins de 27 ans à 7,2/1000 en 2010, soit 1/132 personnes.

La prévalence mondiale de l'autisme typique est de 2,4/1000, avec une prédominance pour les hommes par rapport aux femmes, avec un sexe ratio de 4/1 (5) (18).

Par comparaison, la prévalence de l'autisme en 1960-1970, tel qu'il était défini à l'époque, était de 0,4/1000.

Cette augmentation de prévalence peut être expliquée par plusieurs paramètres : les modifications de la définition des troubles inclus sous le terme de TSA avec une plus grande précision des critères diagnostiques, une meilleure identification des troubles par les professionnels de santé mieux formés, le développement des structures spécialisées de référence qui encadrent le diagnostic et la prise en charge, et enfin une modification de l'environnement avec augmentation du risque environnemental entre autres.

## ***D. Hypothèses étiologiques :***

De nombreuses recherches tentent d'étudier les causes de l'autisme, mais à l'heure actuelle, elle demeure inconnue (19).

Le consensus actuel est de dire que les TSA sont d'origine plurifactorielle.

De nombreuses pistes sont données pour expliquer le développement des TSA dont les principales sont les suivantes :

### **1) Facteurs génétiques**

Il existe une forte prédisposition génétique dans la genèse des TSA, comme le montrent des études réalisées dans des populations de jumeaux (20) : il y a en effet entre 36 à 95% de concordance en fonction des études entre les jumeaux monozygotes (études Folstein et Rutter, Ritvo et Coll, Steffenburg et Coll, Bailey et Coll) pour le développement de l'autisme.

Pour les jumeaux dizygotes, il existe une concordance de 0 à 30%. En effet, ces jumeaux dizygotes présentent un patrimoine génétique non identique, comme l'est celui de deux membres d'une même fratrie, mais ils présentent des facteurs environnementaux semblables pour ce qui est de la vie intra utérine (13).

De plus, des études familiales réalisées montrent une fréquence supérieure des TSA dans la fratrie d'un enfant atteint de TSA, soit un risque plus grand qu'en population générale. Quand on s'éloigne au niveau des parents au second et au troisième degré d'un enfant autiste, cette fréquence baisse de manière importante, ce qui renforce l'idée de facteurs génétiques dans la genèse des TSA.

Enfin, l'association fréquente de l'autisme avec des pathologies génétiques (sclérose tubéreuse de Bourneville, neurofibromatose, phénylcétonurie, syndrome de Prader Willi...) ou chromosomiques (trisomie 21...) renforce l'argument de facteurs génétiques intervenant dans le développement des TSA (13).

Plus de 800 gènes ont pu être identifiés (5), avec des fonctions diverses, impliqués dans le développement de l'autisme mais non présents dans toutes les formes d'autisme.

Cela laisse présager que plusieurs gènes interagissent de manière variée et que la transmission est bien différente d'une transmission mendélienne classique.

Cependant, l'étiopathogénie de l'autisme ne peut pas être expliquée que par des facteurs génétiques et il existe bien d'autres facteurs associés.

### **2) Facteurs environnementaux**

Ils sont nombreux à être en cours d'étude car pouvant affecter le développement du système nerveux central de l'enfant : ils regroupent (13):

- **Facteurs pré conceptionnels** : l'exposition des parents à certains produits chimiques (benzène, phtalates, pesticides...), la pollution de l'air, l'hypothyroïdie chez les parents, la fréquence des avortements spontanés, les traumatismes physiques et l'âge parental par exemple.
- **Facteurs anté et péri-natals** : les métrorragies du premier trimestre, l'exposition maternelle à des médicaments/ drogues/ radiations pendant la grossesse, le stress, l'anoxie, l'âge maternel élevé, la prématurité, la post-maturité, les traumatismes physiques / psychologiques (dépression) de la mère pendant la grossesse...
- **Infections pré ou post natales** : infections virales comme la rubéole, le CMV, la toxoplasmose, la varicelle, la rougeole en pré natal, l'encéphalite herpétique, les oreillons, la méningite à Haemophilus Influenzae en post natal.
- **Facteurs post-natals** : traumatismes physiques / psychologiques, carence affective majeure...

Il existe donc probablement des relations complexes et réciproques entre facteurs environnementaux et génétiques dans la genèse des TSA, difficilement prévisibles. Cependant, tous ces facteurs environnementaux restent des hypothèses et sont en cours d'étude, sans validité scientifique établie.

Il existe de nombreuses autres théories non reconnues (19):

- Psychodynamiques : interactions précoces mère enfant
- Neurophysiologiques / Neurobiologiques : anomalie des neurotransmetteurs (sérotonine, catécholamines, hormone de stress, endorphines...)
- Cognitives / Neuropsychologiques : théorie de l'esprit, ...

Il est donc admis en consensus actuellement que les TSA sont l'expression clinique de troubles du développement du système nerveux central dont l'origine est plurifactorielle : facteurs génétiques et environnementaux associés.

## ***E. Facteurs de risque***

Les TSA sont présents dans toutes les classes sociales.

L'HAS reconnaît les principaux facteurs de risque suivants (1) (21):

- **Le sexe masculin** : en 2018, le sexe ratio est de 4 garçons pour 1 fille pour les TSA en général, avec des disparités selon les formes cliniques : il passe de 4 à 6/1 pour les formes d'autisme sans retard mental, alors qu'il baisse à 2/1 si l'autisme est associé à un retard mental modéré à sévère. Les TSA sont moins fréquents chez les filles mais sont plus fréquemment associés à un déficit intellectuel souvent plus sévère.
- **Les antécédents de TSA dans la fratrie** : en 2010, le risque de développer un TSA pour un nouvel enfant dans une fratrie où il existe déjà un enfant atteint est



de 4 à 7 % selon que l'enfant atteint est un garçon ou une fille. Ce risque augmente fortement si deux enfants d'une fratrie sont déjà atteints (25-30%)

- **Age parental** : la fréquence de l'autisme infantile augmente faiblement avec l'âge parental : risque multiplié par 1,3 pour une mère âgée de plus de 35 ans et risque multiplié par 1,4 pour un père âgé de plus de 40 ans.
- **Exposition in utero au Valproate de sodium et ses dérivés** : elle est reconnue comme fortement liée au développement d'un TSA : depuis 2017, toute consommation de Valproate de sodium ou autre antiépileptique par une femme enceinte doit être signalée par le médecin.

Certaines autres hypothèses ont été infirmées : aucun lien entre autisme et maladie cœliaque (intolérance au gluten), ni entre TSA et le vaccin contre la Rougeole-Oreillons-Rubéole (ROR), ni entre TSA et les caractéristiques psychologiques des parents ou dysfonctionnement relationnel.

D'autres facteurs de risque, notamment des facteurs environnementaux sont en cours d'études et nécessitent des confirmations ultérieures, comme les antécédents médicaux parentaux (obésité maternelle, diabète, maladies auto-immunes), les perturbateurs endocriniens et d'autres facteurs pré, péri et post-natals décrits précédemment.

## F. Clinique

### 1) Définition : dyade clinique :

Les TSA sont des troubles neurodéveloppementaux qui altèrent différents champs du développement psychomoteur de l'enfant, et ce dès la petite enfance.

Il existe des troubles qualitatifs du développement de l'ensemble des moyens de communication et de contact avec autrui et avec son environnement, ainsi qu'une atteinte des différents domaines d'acquisition de l'enfant et de son comportement (19). Des anomalies existent dans les diverses fonctions qui sous-tendent les relations sociales, les activités imaginatives, l'expression des émotions, les capacités cognitives, perceptives ou motrices.

Les TSA sont un ensemble de pathologies aux caractéristiques cliniques et aux degrés de sévérité variables. On remarque une grande hétérogénéité clinique (22).

Ils présentent des signes cliniques communs, qui sont représentés par une dyade symptomatique et définissent les critères diagnostiques dans le DSM V (14) :

- **Déficits persistants de la communication sociale réciproque et des interactions sociales observés dans des contextes variés (critère A) :**

- Déficit de réciprocité sociale ou émotionnelle (absence d'initiative et de réponse sociale, pas de conversation, pas de partage d'intérêts et d'émotions)
  - Anomalie du contact, déficit / pauvreté de la communication non verbale (absence de coordination des moyens de communication verbaux et non verbaux, absence d'intégration des moyens de communication au contexte, pauvreté des gestes à valeur sociale, défaut d'utilisation et de compréhension du contact visuel et gestuel, de la posture, des expressions faciales et des émotions d'autrui, rareté du contact oculaire)
  - Difficultés d'ajustement social, voire retrait social total (difficultés à développer et maintenir des relations sociales, à adapter son comportement aux contextes sociaux, à partager le jeu symbolique: jeux solitaires, absence d'intérêt pour autrui, manque d'empathie).
- **Caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts et des activités** (critère B) ;
- Mouvements répétitifs, stéréotypés motrices, utilisation particulière du langage (écholalie, répétition stéréotypées, phrases idiosyncrasiques, stéréotypées) et des objets (activité de rotation ou alignement d'objets... ) ;
  - Intolérance au changement, besoin d'immuabilité, rituels / routines ;
  - Intérêts persévérants, restreints ou atypiques, attachement à des objets insolites ;
  - Hypo ou hyperréactivité aux stimulations sensorielles (indifférence à la douleur / à la chaleur), intérêt inhabituel pour certains aspects sensoriels de l'environnement : lumière, flairage, objets en rotation...

Ces symptômes sont présents dès la petite enfance (avant 3 ans, entre 1 et 2 ans pour les formes sévères), mais peuvent se manifester seulement au moment où les demandes sociales dépassent les capacités individuelles de compensation et d'adaptation de l'enfant (formes légères) (critère C).

Ces symptômes altèrent le fonctionnement quotidien de l'enfant (critère D).

Ces perturbations ne sont pas mieux expliquées par une déficience intellectuelle ou un retard global de développement (critère E).

Les troubles du langage sont constants dans sa dimension pragmatique (usage du langage pour interagir) mais inconstants dans sa dimension structurelle (phonologie, syntaxe et lexique). Le langage n'est souvent pas utilisé dans un but de communication. Le déficit intellectuel est lui aussi inconstant et de niveau très variable d'un sujet à l'autre.

La sévérité des TSA est variable selon l'intensité des symptômes autistiques, les comorbidités et le retentissement fonctionnel qui en découle, et elle sera exprimée selon le niveau d'aide extérieure requis (3 niveaux de sévérité selon le DSM V).

## 2) Mode de début :

Il existe deux modes de début différents ainsi décrits (22) (23):

- Mode de début **initial**, dès la naissance, avec apparition progressive des symptômes ;
- Mode de début **secondaire** : rupture avec régression ou arrêt de la progression des acquisitions et du développement socio-communicatif, après une phase de développement normal entre 12 et 24 mois.

## 3) Signes précoces :

Le diagnostic de TSA est purement clinique (13) (20) (24).

On retrouve des **signes d'alerte majeurs/ absolus** devant particulièrement attirer l'attention du médecin de première ligne (6):

- Quel que soit l'âge :
  - L'inquiétude parentale vis-à-vis du développement de leur enfant, en particulier dans la communication sociale et du langage.
  - La régression des habiletés langagières et relationnelles, en l'absence d'anomalie à l'examen neurologique.
- Chez le jeune enfant : L'absence ou la pauvreté du développement des précurseurs du langage oral :
  - Pas de babillage, pas de pointage proto-déclaratif, pas ou peu de gestes à caractère social (au revoir, bravo, non de la main...) à 12 mois et au-delà.
  - Pas de mots à 18 mois et au-delà.
  - Moins de 10 mots et / ou pas d'association de deux mots non écholaliques à 24 mois et au-delà.
- Autres signes d'alerte de TSA : aucun signe n'est pathognomonique d'une évolution vers un TSA avant 18 mois, et aucun n'a de valeur s'il est pris de manière isolée.

On note l'absence ou la pauvreté des comportements précurseurs du développement social ainsi que des comportements spécifiques pouvant relever de signes positifs :

- **Avant 18 mois :** persistance de particularités de développement de l'enfant concernant son niveau de vigilance (sagesse excessive ou agitation désordonnée), son sommeil (insomnie calmes ou avec agitation), l'alimentation (troubles oro-alimentaires, défaut de succion), la régulation des émotions (colère, irritabilité, opposition), le développement du répertoire moteur (troubles du tonus et posturaux, asymétrie), l'exploration inhabituelle des « objets » de son environnement, l'absence

d'échanges de regards avec la mère, l'absence de sourire réponse, l'absence de réactivité aux bruits, l'absence d'attitude anticipatoire...

- **Autour de 18 mois** : association d'au moins deux signes parmi : difficultés d'engagement relationnel, d'attention, de réciprocité, de réactions sociales (absence d'initiation, de réponse et de maintien de l'attention conjointe, d'exploration visuelle du visage d'autrui pour chercher/ maintenir l'interaction sociale, de partage / maintien de l'attention sur un objet, de regard adressé, de sourire partagé, de pointage à distance coordonné avec le regard, de réponse au prénom), difficultés de langage réceptif et expressif, difficultés dans le jeu socio imitatif et symbolique ou dans les réponses sensorielles (pas d'imitation, de jeu de faire semblant ou de partage, recherche ou évitements de sensations), préférence du jeu solitaire...
- **Après 18 mois**: signes précédents ou difficultés relationnelles précoces et persistantes (difficultés à créer des liens amicaux, à engager, suivre ou participer à une conversation, à prendre des initiatives sociales, à comprendre ou interpréter des intentions, des expressions langagières, le second degré, troubles du langage pragmatique...) combinées à des particularités dans le comportement (balancement, autostimulations visuelles / auditives) et des intérêts prenant un caractère répétitif, restreint et stéréotypé, passivité, hyper ou hypo réactivité à des stimuli sensoriels, recherche d'immuabilité de l'activité, intolérance aux changements...

#### 4) Cas particulier des TSA sans déficit intellectuel:

Anciennement appelé syndrome d'Asperger, ce type de TSA est une forme d'autisme sans déficience intellectuelle et sans retard de langage. Il prédomine des troubles de la communication et des interactions sociales, avec des intérêts restreints particuliers (25). Il a été décrit pour la première fois par Hans Asperger, en 1943.

Les symptômes sont moins sévères et le pronostic est meilleur. Il existe fréquemment des antécédents familiaux (facteurs génétiques connus).

De ce fait, le diagnostic est souvent fait de manière bien plus tardive que l'autisme typique, en moyenne autour des 7 ans, car il passe inaperçu pendant la petite enfance. Les signes sont souvent repérés à l'âge scolaire.

Les signes cliniques sont (26):

- **Difficultés de communication**

- Difficultés de compréhension des notions abstraites malgré un vocabulaire étendu ;
- Difficultés de compréhension des jeux de mots, difficultés d'accès à l'humour / au second degré ;

- Difficultés dans l'expression des émotions / expression inappropriée ;
- Répétition d'un mot / une phrase de manière stéréotypée (écholalie) ;
- Persévérance excessive sur des sujets favoris / passions (fixation) ;
- Interprétation de consignes au pied de la lettre ;

Les difficultés se situent principalement dans la dimension pragmatique de la communication, avec des lacunes importantes dans l'utilisation des expressions faciales.

- **Difficultés de socialisation**

- Malaise en groupe, naïveté sociale (souffre-douleur à l'école et au travail).
- Difficultés à percevoir intuitivement les besoins et les émotions des autres,
- Conversations atypiques, unilatérales, uniquement sur quelques sujets restreints spécialisés,
- Difficultés à percevoir les règles informelles de la vie sociale et les nuances.

En lien avec cela, un enseignement des règles et des conventions sociales est donc à prévoir car elles ne s'acquièrent pas naturellement à partir des expériences vécues.

- **Atteintes neuro-sensorielles / troubles du comportement :**

- Hyper ou hyposensibilité sensorielle,
- Maladresses fréquentes / troubles de la coordination,
- Expression du visage figée et peu vivante, posture particulière,
- Difficultés à regarder l'interlocuteur dans les yeux,
- Mouvements anormaux en cas de stress (balancements...),
- Difficultés à reconnaître les visages (prosopagnosie),
- Difficultés à lire l'expression affective des visages,
- Difficultés à gérer les perceptions : l'environnement paraît imprévisible, effrayant,
- Intolérance aux changements, rituels / routine,
- Focalisation sur les détails et non sur l'ensemble.

Il est important de noter que ces personnes, sur le plan cognitif, ont un fonctionnement intellectuel se situant dans la moyenne ou dans la tranche supérieure de la population, avec une capacité mnésique excellente et une capacité à développer des passions et des talents remarquables.

## ***G. Comorbidités/ Pathologies associées :***

D'autres éléments participent à l'hétérogénéité clinique des TSA (1): ce sont tous les troubles/pathologies associés aux TSA plus ou moins fréquemment.

Les comorbidités associées aux TSA sont :

- Autres TND : Troubles du développement intellectuel ou retard mental dans 70% des cas (léger : 30%, modéré à sévère : 40%) ; TDAH dans 30% des cas ; Troubles moteurs : Trouble développemental de la coordination (TDC) dans 34 à 79% des cas ; Troubles spécifiques des apprentissages ;
- Troubles du comportement avec auto ou hétéro agressivité
- Troubles du sommeil
- Troubles du comportement alimentaire
- Troubles anxieux : phobies diverses, trouble anxieux généralisé, anxiété sociale
- Troubles obsessionnels compulsifs (TOC) et tic chroniques
- Episodes dépressifs caractérisés (adolescence surtout)
- Syndromes catatoniques (immobilité, mutisme, négativisme) (27)
- Déficits sensoriels : vision, audition
- Epilepsie dans 30% des cas : elle se développe souvent secondairement, dans l'enfance ou l'adolescence. Elle est corrélée au sexe féminin, à l'importance du retard mental associé et à l'existence d'une maladie génétique ou chromosomique associée au TSA ;
- Maladies génétiques : les plus fréquentes sont la sclérose tubéreuse de Bourneville, la neurofibromatose (phacomatoses), la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie congénitale (maladies métaboliques) et des syndromes génétiques rares (Syndrome de l'X fragile, d'Angelman, de Prader Willi...)
- Anomalies chromosomiques : trisomie 21, syndrome de Klinefelter (47 XXY).
- Pathologies somatiques (obésité, diabète, pathologie digestive, métabolique, dentaire...)

L'association des TSA à des comorbidités aggravera le pronostic et rendra la prise en charge plus complexe car nécessitant des traitements multiples, à la fois sur le plan somatique, psychologique et comportemental.

## ***H. Diagnostic différentiel***

Le diagnostic précoce des TSA est recommandé, mais reste souvent complexe car l'autisme peut être confondu avec d'autres troubles pouvant eux aussi altérer la communication et les interactions sociales.

On peut citer dans les **diagnostics différentiels des TSA** (1) (20) :

- Troubles sensoriels : surdité, cécité...
- Marasme : carences affectives graves avec troubles sévères de l'attachement ;



- Troubles de la communication : troubles du langage, par exemple la dysphasie sévère (troubles de la compréhension / expression du langage), et/ou troubles de la communication sociale (pragmatique), sans comportements/ intérêts restreints.
- Retard global de développement et troubles du développement intellectuel : pas de différence entre le niveau de compétences socio-communicatives et le niveau des autres compétences intellectuelles.
- TDAH isolé (Trouble du déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité)
- Troubles anxieux : anxiété sociale (phobie sociale) : pas de troubles du langage ni de la communication si isolés.
- Certaines formes d'épilepsie : Syndrome de Landau Kleffner (vers 3-7 ans : perte du langage et apparition de crises d'épilepsie)
- Mutisme sélectif : réciprocité sociale non altérée
- Syndrome de Rett
- TOC
- Schizophrénie à début précoce
- Dépression sévère du jeune enfant
- Exposition importante aux écrans

Certaines pathologies sont à la fois des diagnostics différentiels si elles existent de manière isolée, et des comorbidités potentielles associées aux TSA. Elles sont parfois difficiles à différencier de certains signes cliniques authentiques de TSA. Cela rend le diagnostic complet de TSA encore plus complexe, nécessitant l'expertise de professionnels spécialisés et formés à leur identification.

## **I. Repérage**

Le diagnostic doit être posé avant l'âge de 3 ans, avant 18 mois pour les formes typiques. Le 3<sup>ème</sup> Plan autisme identifie 3 réseaux pour le repérage/diagnostic des TSA (4):

### **1) Réseau de repérage et diagnostic sur 3 niveaux :**

Différents acteurs intervenant autour de la petite enfance peuvent repérer ces troubles, constituant le **réseau d'alerte (niveau 1) :**

Professionnels de la petite enfance (puéricultrices, assistantes maternelles), acteurs de la médecine de ville (généralistes, pédiatres, psychiatres), membres de la communauté éducative (instituteurs, infirmières et médecin de l'éducation nationale), centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP) et services de Protection Maternelle et Infantile (PMI).

Ensuite, le **réseau de diagnostic « simple » (niveau 2)** s'appuie sur les équipes hospitalières pluridisciplinaires de première ligne, les services de pédiatrie, de pédopsychiatrie, les CAMSP, les centres médico-psycho-pédagogiques (CMPP), les

PMI et les médecins généralistes, psychiatres et pédiatres libéraux, appartenant ou non à un réseau coordonné.

Une équipe pluridisciplinaire de diagnostic de proximité doit être identifiée dans chaque département pour favoriser le déploiement de ce réseau de niveau 2.

Enfin, le **réseau de diagnostic complexe (niveau 3)** est composé des Centres de Ressources Autisme associés à au moins une équipe hospitalière experte en CHU (centre hospitalo-universitaire).

Les médecins généralistes sont identifiés à la fois sur les niveaux 1 et 2 dans le 3<sup>ème</sup> Plan autisme. La HAS clarifie la situation en spécifiant que les professionnels de 2<sup>ème</sup> ligne (niveau 2) sont des professionnels formés aux TND et aux TSA (1). Le médecin généraliste, en fonction de sa formation, peut y être inclus ou non.

## 2) Repérage en pratique :

Comme le rappelle la HAS (1), le rôle du médecin généraliste, en tant qu'acteur en soins primaires, est de repérer le plus précocement possible les signes d'alerte de TSA, de prendre en compte l'inquiétude parentale ou d'un autre professionnel du repérage, afin d'orienter au mieux la famille auprès des centres de référence / équipes spécialisées pour poser le diagnostic de TSA.

Sans attendre que le diagnostic ne soit posé, il mettra en place des prises en charges adaptées, en collaboration avec la famille, pour tenter de limiter le handicap dû aux TSA. La précocité du repérage conditionne donc le pronostic du TSA.

Un dépistage systématique du TSA en population générale n'est pas recommandé du fait de l'absence d'outils suffisamment sensibles et spécifiques (4).

Cependant, l'exploration de la communication, de la motricité fine et du développement du langage doit être systématique par le médecin lors de tout examen médical de l'enfant, obligatoire (8<sup>ème</sup> jour, 9<sup>ème</sup>, 24<sup>ème</sup> mois) ou non.

« La recherche des signes d'alerte de TSA est recommandée dans le cadre de l'examen médical effectué à chaque examen obligatoire pour le suivi de l'état de santé des enfants de 0 à 6 ans par le médecin qui assure le suivi habituel de l'enfant, ou par le médecin de PMI ou le médecin scolaire dans le cadre des visites systématiques à l'école. » (6)

Une attention particulière doit être portée pour la / les :

- Fratrie d'un enfant atteint de TSA : recherche de signes dès la première année ;
- Enfants prématurés ou ayant été exposés à des facteurs de risque pendant la grossesse (médicaments : antiépileptiques, toxiques : alcool ...) ;
- Enfants présentant des TND dans un contexte de pathologies chromosomiques ou génétiques associées aux TSA ;
- Enfants présentant des signes d'alerte dans le champ de la communication, des relations sociales et du langage, avec prise en compte de l'inquiétude parentale.



Il faut savoir que les filles sont fréquemment dépistées plus tardivement que les garçons du fait d'une présentation clinique un peu différente (moins de troubles dans les comportements sociaux, moins de comportements répétitifs).

En cas de détection de signes d'alerte par un des acteurs du réseau d'alerte (niveau 1), une consultation dédiée de repérage des signes de TSA doit être effectuée par le médecin assurant le suivi habituel de l'enfant.

L'examen clinique approfondi de tous les domaines du développement psychomoteur peut alors être réalisé grâce à des outils de repérage adaptés à son âge.

Les différents items du carnet de santé représentent une aide dans ce sens. Les professionnels peuvent aussi s'aider des repères fournis par les échelles de développement : le **Brunet-Lézine**, l'**échelle de Denver** ([Annexe 2](#)) le **test simplifié de Gesell**, permettant de repérer une anomalie développementale (28) (29) (30).

Il existe de plus de nombreux questionnaires plus spécifiques des TSA, non obligatoires et non suffisants, utilisés à l'international, dont les principaux sont (18) (31):

- Le **questionnaire CHAT** (Checklist for Autism in Toddlers, pour les enfants de 18 à 24 mois), qui a été le premier test de repérage de l'autisme, mis au point en 1990 par une équipe de chercheurs (Simon Baron-Cohen). Il est séparé en 2 parties : une première avec 9 items destinés aux parents, et une deuxième avec 5 items destinés au médecin réalisant le test, basés sur l'observation du comportement de l'enfant en consultation. La sensibilité est de 20% et la spécificité est de 98%. ([Annexe 3](#))
- Le **questionnaire M-CHAT** ou CHAT modifié (entre 16 mois et 3 ans), avec une version révisée, qui a été établi en 2001 par une équipe de chercheurs américains, pour augmenter la sensibilité du CHAT. Sa sensibilité est de 87% et sa spécificité est de 99%. Il permet d'identifier des enfants à risque de TSA. Il comporte 20 items pour les parents et permet de calculer un risque. ([Annexe 4](#))
- Le **M-CHAT follow up**, qui est constitué de 2 étapes, avec un entretien de suivi en plus de l'auto-questionnaire, et permet de suivre l'évolution et de réduire le nombre de faux positifs.
- Le **listing des signes d'alerte de Filipek**, adressé au médecin, reprend les signes d'alerte des TSA en les séparant en 4 catégories : communication, socialisation, comportement, et signes d'alerte absolus déjà cités.
- Le **questionnaire parental sur le développement de Filipek** (1999), qui est posé aux parents par le médecin et reprend les 3 grands thèmes socialisation, communication et comportement.
- **L'ADBB** (Alarme détresse Bébé) : questionnaire non spécifique de l'autisme mais offrant une aide au repérage de troubles chez le nourrisson.

- Le **SCQ** (Social Communication Questionnaire, ancien ASQ : Autism Screening Questionnaire) est à destination des parents et permet d'aider au repérage des enfants atteints de TSA de plus de 4 ans. Il comporte 40 items basés sur l'ADI-R (Autism Diagnostic Interview).

Les plus couramment utilisés sont le CHAT et le M CHAT, les autres restent plus confidentiels.

## **J. Diagnostic**

A ce jour, les enfants atteints de TSA sont encore trop tardivement diagnostiqués, entre 3 et 5 ans en moyenne. Dans les dernières recommandations de l'HAS et de la NICE, on parle d'un délai de 3 mois maximum entre le repérage et la réalisation des investigations diagnostiques, mais en pratique, ce délai est beaucoup plus long (entre 6 mois et 1 an) (1).

Du fait de leur complexité et de leur hétérogénéité clinique, les TSA nécessitent l'expertise d'une équipe pluridisciplinaire et spécialisée, de manière coordonnée, avec un suivi sur plusieurs consultations.

Le médecin généraliste doit orienter sans attendre l'enfant et sa famille vers une consultation à visée diagnostique, auprès d'un spécialiste des troubles du neurodéveloppement (pédopsychiatre et/ou pédiatre en lien avec une équipe de 2ème ligne), si possible à proximité du lieu de vie de l'enfant, pour favoriser les liens entre les différents professionnels qui vont coordonner la prise en charge ensuite.

Le diagnostic de TSA est purement clinique, il n'existe aucun test biologique spécifique. Il se fait en combinant un interrogatoire précis des parents (anamnèse détaillée du développement de l'enfant, antécédents personnels et familiaux, observations parentales), une observation clinique de l'enfant, de son fonctionnement, et un examen clinique pédiatrique détaillé (poids taille, périmètre crânien, examen général morphologique et neurologique complet...).

Il comporte aussi des bilans paramédicaux et neuro-psychologiques.

C'est une évaluation clinique individualisée et multidimensionnelle, permettant le diagnostic positif du TSA, le diagnostic étiologique si présent et la recherche de pathologies associées (13) (19).

Il existe de nombreux tests, adressés aux professionnels de santé spécialisés dans le diagnostic des TSA, comme l'ADI, l'ADOS, le GARS 3, le PDDST III et le STAT, qui sont des outils recommandés au niveau international (pas tous disponibles en Français) (18). Ils permettent d'aider à confirmer le diagnostic de TSA en recueillant l'histoire

développementale, comportementale et de la communication sociale mais ne se substituent pas au jugement clinique du professionnel.

Il existe aussi des échelles de gravité comme la CARS, l'ECA-R, l'ECA-N (version nourrisson) et l'ERCA (24).

L'**ADI-R** (Autism diagnostic Interview – Revised) est un entretien semi structuré pour les parents et peut être utilisé pour les enfants à partir de 3 ans, ayant un âge développemental d'au moins 18 mois. Il étudie les 3 points de l'ancienne triade autistique de la CIM 10 et du DSM IV (devenue ensuite dyade dans le DSM V). Chacun des 93 items reçoit une note entre 0 et 3, produisant un algorithme correspondant au degré de variation par rapport au comportement normal. Il est long (entre 2 et 4 heures) et nécessite une formation spécifique pour le réaliser (32).

L'**ADOS** (Autism Diagnostic Observation Schedule) est un outil d'observation semi structurée, souvent combiné à l'ADI-R. Il permet une observation clinique standardisée de la communication, des interactions sociales réciproques, du jeu, des comportements stéréotypés et des intérêts restreints chez les enfants de plus de 2 ans.

La **CARS** (Childhood Autism Rating Scale) est une échelle d'évaluation basée sur le comportement. Elle regroupe 15 catégories et permet d'aboutir à un score de 15 à 60. Entre 30 et 37, il s'agit d'un autisme léger à modéré. Supérieur à 37, il s'agit d'un autisme sévère. Elle est utilisée avec d'autres outils d'évaluation afin d'évaluer l'intensité du comportement autistique des enfants. L'évolution de l'enfant peut être suivie par des passations régulières (33).

Le diagnostic de TSA doit être accompagné de bilans complémentaires, pouvant être prescrits par anticipation par le médecin généraliste ou réalisés par l'équipe spécialisée pluridisciplinaire (34) :

- Pour apprécier le fonctionnement cognitif, la communication verbale et non verbale, le comportement sensorimoteur :
  - Bilan orthophonique pour l'étude de toutes les composantes du langage (expressif et réceptif), de la parole et de l'oralité (orthophoniste).
  - Bilan psychomoteur pour l'étude du développement sensorimoteur (kinésithérapeute, psychomotricien ou ergothérapeute)
  - Bilan neuropsychologique pour l'étude du fonctionnement cognitif (intellectuel, neuropsychologique et adaptatif) : de nombreuses échelles d'évaluation psychologique existent.

Il permet d'une part la **mesure du niveau intellectuel** des enfants atteints de TSA, et d'autre part, il évalue par des tests plus projectifs les **capacités socio-adaptatives**.

Il permet également de rechercher d'autres TND associés fréquemment aux TSA (Retard mental, TDAH, troubles des apprentissages...).

Pour la mesure de l'intelligence, il existe plusieurs échelles psychométriques : les échelles de Wechsler (WPPSI-IV pour les 36 mois-7 ans et demi, WISC-V pour les 6-16 ans, WAIS pour les plus de 16 ans) pour calculer le QI (quotient intellectuel), ou encore le K-ABC.

On peut évaluer l'intelligence de manière indirecte par des outils comme l'**échelle de Vineland** ou VABS II: évaluation du comportement socio adaptatif, avec mesure de l'intensité du handicap intellectuel.

Des « **baby tests** » permettent de calculer un quotient de développement chez les tout petits.

Il existe 2 outils spécifiques et adaptés aux enfants autistes, utilisés au cours du bilan neuropsychologique pour préciser le diagnostic de TSA :

- **PEP-3** (Profil Psycho-Educatif) qui permet, au moyen d'un ensemble de jeux, de visualiser le développement des fonctions mentales de l'enfant entre 2 et 7 ans, dans 3 grands domaines : la communication, les habiletés motrices et les comportements problématiques.
  - **BECS** (Batterie d'évaluation cognitive sociale): échelle projective s'adressant aux enfants de 4 mois à 12 ans. Elle s'intéresse à 2 grands domaines : cognitif et socio émotionnel, pour évaluer les enfants suspects de TND, dont les TSA.
- Pour éliminer un trouble associé (maladie génétique, métabolique, psychiatrique, neurodéveloppementale, fonctionnelle et sensorielle), ou un diagnostic différentiel (22) (23), il existe des examens :

#### QUASI SYSTEMATIQUES :

- Examen de l'audition : examen ORL avec audiogramme, et si nécessaires : potentiels évoqués auditifs, oto émissions acoustiques, réactions d'orientations conditionnées...
- Examen de la vision (ophtalmologue, orthoptiste)
- Consultation de neuropédiatrie
- Consultation de génétique : elle permet l'examen approfondi et l'orientation si nécessaire vers des examens complémentaires, de manière individualisée selon la clinique : caryotype standard (trisomie 21...), études biomoléculaires plus poussées (X fragile...).

SELON LE CONTEXTE, si on soupçonne une pathologie associée ou un TSA atypique :

- IRM cérébrale morphologique avec spectroscopie
- Electroencéphalogramme (EEG) de veille / sommeil
- Bilans neuro-métaboliques (tests biologiques)
- Autres (électrophysiologie, tests génétiques, bilans malformatifs...)

Un recours aux équipes spécialisées de 3ème ligne est proposé en cas de situations complexes :

- Diagnostic différentiel difficile à établir ;
- Troubles associés multiples, développementaux, somatiques, sensoriels, comportementaux, psychiatriques ;
- Situations particulières : intrication importante avec des troubles psychiatriques ou un trouble du développement de l'intelligence grave ou profond ; présentation clinique atténuée ou repérée tardivement ; tableaux cliniques atypiques...
- Désaccord sur le plan diagnostique ;

Toute la démarche diagnostique des TSA est reprise par un algorithme fait par la HAS ([Annexe 5](#)), pouvant servir de guide pour les médecins généralistes.

L'annonce diagnostique doit être réalisée à l'issue des bilans pluri professionnels par le médecin qui coordonne la démarche diagnostique (pédopsychiatre, pédiatre ou neuropédiatre, compétent dans le domaine des TSA) (35).

### ***K. Prise en charge***

La prise en charge doit être débutée le plus rapidement possible. Elle est individualisée et non codifiée en France (5).

La procédure diagnostique doit être immédiatement articulée aux actions de prise en charge. Il est indispensable, face à l'urgence développementale de l'enfant et dans la mesure du possible, de mettre en place des interventions sans attendre les résultats de l'évaluation diagnostique complète, avant 4 ans, et l'HAS rappelle le rôle du médecin généraliste dans cette tâche.

Ces interventions sont personnalisées, globales et coordonnées. Elles sont fondées sur une approche éducative comportementale et développementale (36).

L'HAS rappelle également que le médecin généraliste de première ligne a un rôle important de coordination de la prise en charge et du processus diagnostique, ainsi que dans les démarches administratives.

L'établissement du Projet Personnalisé d'Interventions (PPI) éducatives et thérapeutiques sera ensuite réalisé par les professionnels de santé (2<sup>nd</sup>e ligne) à l'issue de l'évaluation diagnostique du TSA, afin qu'il soit adapté aux besoins de l'enfant (difficultés et compétences). Il nécessitera une réévaluation régulière pour adapter les interventions aux évolutions de l'enfant.

Il doit être établi en collaboration avec les parents et l'enfant pour faciliter l'alliance thérapeutique et l'adhésion aux soins, ainsi qu'avec tous les professionnels amenés à intervenir auprès de l'enfant.

Le but est de favoriser l'intégration sociale de l'enfant autiste et son autonomie, pour améliorer sa qualité de vie.

Il existe de nombreuses interventions possibles, non standardisées en France (36). Du fait de la persistance de conceptions diverses de l'autisme, les interventions proposées varient entre une approche psychothérapeutique (pour la plupart non recommandées) et une approche plus développementale et éducative.

### 1) Interventions éducatives, comportementales et développementales :

Parmi les différentes méthodes interventionnelles évaluées jusqu'en 2011 (36) (19) (37) (24), il existe 3 méthodes retenues comme ayant fait preuve de leur efficacité :

- **Méthode ABA** (Applied Behavior Analysis ou analyse comportementale appliquée) est une méthode développée en 1965 par Ivar Lovaas qui propose plusieurs types d'interventions. Cette méthode comportementale est fondée sur le conditionnement opérant de Skinner avec apprentissage par renforcement positif ou négatif en vue de modifier le comportement et de développer des compétences. Plusieurs séances sont répétées quotidiennement et consistent à faire reproduire une tâche autant de fois que nécessaire jusqu'à sa parfaite réalisation, sans guidance. Les thérapeutes interviennent à domicile ou à l'école et renforcent, avec des sourires ou des friandises, les comportements adéquats.
- **Modèle de Denver ou ESDM** (Early Start Denver Model) : partage les mêmes principes théoriques d'apprentissage que la méthode ABA : établir des séances de stimulation par le jeu selon le niveau développemental de l'enfant autiste pour améliorer ses comportements et accroître ses capacités sociales, motrices et de communication. Cette méthode est personnalisée à chaque enfant et s'applique entre 1 et 5 ans, par des séances répétées, entre 15 et 20 heures/semaine. Elle utilise la stimulation et l'affect.
- **Méthode TEACCH** (Treatment and Education of Autistic and related Communication Handicapped Children, ou traitement et éducation des enfants autistes et souffrant de handicaps apparentés de la communication) : créée aux Etats Unis par Schopler et Mesibov en 1966. Cette approche vise à élaborer des projets éducatifs individualisés et à former les parents. Elle est fondée sur la mise en œuvre d'activités structurées dans le temps et l'espace. Plusieurs systèmes alternatifs à la communication verbale sont utilisés pour faciliter les apprentissages (gestes, manipulations motrices, images représentant des supports visuels utiles). Ces structurations permettent de réduire l'angoisse de l'enfant.

Il existe de nombreuses autres méthodes, utilisées par certains centres et adaptées en fonction des enfants, qui ne sont pas recommandées en France pour la plupart (thérapie d'échange et de développement, mixte psychoéducative, la TECA : thérapie d'étayage cognitif et affectif, la thérapie par le jeu ou FloorTime...).



On peut également citer des interventions éducatives ciblées (autonomie à la vie quotidienne, socialisation en milieu ordinaire, prévention des comportements problématiques, éducation sexuelle à l'adolescence...), et une adaptation de l'environnement avec structuration du temps et de l'espace (planning individuel, repères visuels ...).

## 2) Interventions rééducatives :

(19) (24)

### • **L'orthophonie :**

Cette rééducation est remboursée par la Sécurité Sociale sur prescription médicale. Elle permet de travailler sur les précurseurs à la communication orale, le langage oral, la communication non verbale et les troubles de l'oralité (déglutition, phonation, respiration...). Elle utilise des modèles de rééducation classiques ou moins classiques :

- **Langue signée française :** elle permet de pallier l'absence de langage oral, mais elle nécessite des capacités d'imitation, de planification motrice, de contact visuel et de motricité fine. De plus, certains auteurs ont décrit des symptômes autistiques se développant à partir de la langue des signes (stéréotypies, utilisation répétitive à des fins non communicatives).
- **Système PECS (Picture Exchange Communication System) :** utilise des moyens de communication visuels à l'aide d'images, de pictogrammes, de photographies ou de dessins pour créer des phrases. Il est transportable, utilisable partout et s'adresse à toute personne présentant des troubles de communication verbale.
- **Système Makaton :** outil de communication multimodal pour aider à développer le langage, à l'aide de moyens visuels (image, pictogrammes...), gestuels (expressions du visage, gestes symboliques, langue des signes) et verbaux. Il a été créé initialement pour les personnes sourdes.

Pour les enfants ayant accès au langage, la prise en charge orthophonique peut se faire de manière individuelle ou au sein d'un groupe de socialisation (37).

### • **Kinésithérapie :**

Cette rééducation est également remboursée par la Sécurité Sociale sur prescription médicale. Elle peut être utile pour la rééducation de tous les troubles moteurs associés aux TSA, de coordination, de motricité globale et du tonus.

### • **Psychomotricité et ergothérapie :**

Ces rééducations ne sont pas remboursées en libéral. Elles sont accessibles dans le cadre des structures pluridisciplinaires s'inscrivant dans une prise en charge globale.

Elles permettent la rééducation de la communication non verbale, des troubles de la motricité, à la fois globale et fine et des troubles du tonus, avec une approche

sensorimotrice. L'ergothérapie peut permettre l'adaptation matérielle à certains types de handicaps moteurs.

### 3) **Interventions psychothérapeutiques**

Les psychothérapies sont multiples (24), de plusieurs types possibles : psychothérapies de soutien, psychanalytiques (Holding therapy...), systémiques et institutionnelles. Les approches psychanalytiques et institutionnelles, globales, sont non consensuelles. L'absence de données sur leur efficacité et la divergence des avis exprimés ne permettent pas de conclure à la pertinence de ces interventions (36).

Elles peuvent être centrées sur l'enfant (individuelles), en groupes, ou encore familiales, et doivent être adaptées à l'âge et au niveau de langage de l'enfant. Elles peuvent également être destinées aux familles, aux aidants, à des fins de soutien psychologique et d'aide à la gestion du quotidien.

Elles permettent d'améliorer la régulation des émotions, des affects et des troubles du comportement, et limitent le développement de psychopathologies associées (troubles anxieux, phobies, dépressions, TOC...).

Elles aident l'enfant et sa famille à accepter la maladie, et à vivre avec.

### 4) **Interventions médicamenteuses :**

Les traitements médicamenteux agissent seulement sur les symptômes, dans le cadre des troubles associés aux TSA. Il n'existe aucun médicament curatif des TSA (19).

Ils permettent la réduction des troubles du comportement (auto ou hétéro agressivité), de l'anxiété, de l'angoisse et des troubles du sommeil. Ils sont indiqués également dans le traitement des pathologies associées aux TSA (épilepsie, maladies somatiques...).

Les plus couramment utilisés sont des psychotropes : les neuroleptiques pour leur action anti-dopaminergique (classiques : Halopéridol ; Atypiques : Risperidone), le Méthylphénidate, psychostimulant dopaminergique, qui est utilisé dans le TDAH ou encore les inhibiteurs spécifiques de la recapture de la sérotonine (ISRS) pour leur action anti-compulsive (Sertraline, Fluoxétine).

On note aussi l'utilisation de la Clonidine, du Propanolol (action sur le système noradrénergique), ou encore de thymorégulateurs comme le Valproate de sodium ou la Carbamazépine.

Ils induisent de nombreux effets secondaires et la plupart de ces médicaments comporte des restrictions d'utilisation chez les jeunes enfants (moins de 5-6 ans).



## 5) Autres interventions

(19) (36) (37)

- **Les régimes** : Très en vogue dans les milieux associatifs et largement diffusés sur Internet, les plus connus sont le régime sans gluten et le régime sans caséine. D'autres apparaissent, partant du concept « d'intoxication exogène », avec interventions de facteurs d'environnement précipitant l'expression de gènes et perturbant le fonctionnement du système nerveux central. Aucune étude n'a pu prouver l'efficacité clinique de ces régimes.
- **Vitaminothérapie** : la supplémentation en vitamine B6 et en magnésium a pu apporter des améliorations chez certains enfants dans des études ouvertes, mais les excès et les raccourcis méthodologiques nuisent à l'utilisation raisonnée des vitamines (on parle aussi de la vitamine B12, B9, fer, probiotiques...).
- **Méthodes éducatives** venant de l'étranger non reconnues et non évaluées scientifiquement en France : méthode des 3i, programme Son Rise, méthode Feuerstein, méthode Padovan...
- **Thérapies diverses** défendues par quelques individualités, sans preuve scientifique à ce jour : politiques antivaccins, hypothèses naturopathes, chélation de métaux lourds, musicothérapie, kinésiologie (issue de différents courants de la chiropraxie), acupuncture, massages, packing, recours au mélange gazeux dioxyde de carbone-oxygène...

Aucune de ces thérapeutiques n'a été évaluée scientifiquement pour conclure à une efficacité dans la prise en charge des TSA. On ne peut donc pas les recommander dans une prise en charge raisonnée. Il faut recommander aux familles la plus grande prudence face à ces pratiques.

## 6) Organisation de la prise en charge en France

### a) Démarches administratives

Les TSA sont pris en charge à 100% au titre de l'Affection Longue Durée 23 (ALD 23). Une demande de prise en charge doit être réalisée auprès de la Sécurité Sociale. De plus, une demande de reconnaissance du handicap par la rédaction d'un certificat médical adressé à la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) permet aux parents de percevoir une allocation d'éducation pour enfant handicapé (AEEH). Cette allocation peut permettre de soutenir financièrement la mise en œuvre du PPI, de mettre en place une aide scolaire et d'aider à la formation des parents au sujet des TSA (36).

Toutes ces démarches doivent être réalisées par le médecin traitant.

## b) Scolarisation

La scolarisation des enfants autistes, au même titre que pour tous les enfants, est obligatoire à partir de 3 ans et ce jusqu'à l'adolescence, en milieu ordinaire ou adapté (36). Or, en pratique, seuls 30% des enfants autistes sont scolarisés en maternelle, en moyenne moins de 2 jours par semaine (5).

Il est donc nécessaire d'établir un PPS (Projet Personnalisé de Scolarisation) afin de définir les conditions d'accueil de l'enfant selon ses difficultés et selon le planning des interventions déjà mises en place. Le GEVA-Sco (guide d'évaluation des besoins de compensation en matière de scolarisation) est utilisé lors de l'élaboration du PPS.

**En milieu scolaire ordinaire**, une adaptation des horaires de présence peut être nécessaire, avec l'objectif d'une augmentation progressive du temps de scolarisation pour atteindre le volume horaire classique d'un « enfant ordinaire ».

Un accompagnement peut être nécessaire, soit par une AVS (Auxiliaire de Vie Scolaire), soit par un professionnel accompagnant l'enfant dans une structure médico-sociale ou sanitaire. Il existe aussi un système de tutorats par d'autres élèves volontaires et sensibilisés, encadrés par l'équipe éducative, pour tendre vers une école inclusive.

**En milieu scolaire adapté**, il existe tout d'abord pour les 3 à 5 ans des unités d'enseignement maternel autisme (UEMa), qui sont de création récente et donc encore peu développées.

Ensuite, pour les 6-12 ans, ces classes sont appelées ULIS-école (Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire, anciennes CLIS : Classe d'Intégration Scolaire) et pour les 11-16 ans, ce sont des ULIS ou des Sections d'Enseignement Général et Professionnel Adaptées (SEGPA).

Ces orientations nécessitent une notification spécifique par la MDPH.

## c) Structures ambulatoires

La prise en charge des enfants autistes en France est non codifiée et peut se faire en ambulatoire (36).

Des paramédicaux libéraux, comme les orthophonistes, les psychomotriciens, les psychologues peuvent effectuer le suivi et la rééducation régulière des enfants, d'autant plus que certains se spécialisent dans les TSA.

Il existe des prises en charge plus coordonnées dans des structures médico-sociales adaptées comme les **CAMSP** (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce) pour les enfants entre 0 et 6 ans, les **CMPP** (Centre Médico-Psycho-Pédagogique) pour les enfants de 0 à 16 ans, les **CMP** (Centre Médico-Psychologique) et les **CATTP** (Centre d'Accueil Thérapeutique à Temps Partiel) (38) (39).

Les **SESSAD** (Service d'Education Spécialisée et de Soins à Domicile) (40), sont des structures gérées par une association de parents d'enfants handicapés, rattachées à l'Education Nationale, autonomes ou attachées à des établissements spécialisés, qui permettent une prise en charge pluri hebdomadaire d'éducation et de soins sur les différents lieux de vie de l'enfant. Le personnel est spécialisé dans le handicap, avec des établissements plus ou moins orientés sur telle ou telle pathologie. L'orientation nécessite une notification de la MDPH.

Cas particulier des **CRA** (Centres Ressources Autisme) (41) : Centre de référence sur l'autisme, central, défini par un ensemble de moyens matériels et d'équipes pluridisciplinaires spécialisées, chargé de plusieurs missions : l'accueil des enfants autistes et de leur famille, le diagnostic précoce, l'évaluation et l'orientation des enfants, adolescents et adultes atteints de TSA, l'animation d'un réseau régional de professionnels pluridisciplinaires autour de l'autisme, la formation et l'information des professionnels ainsi que des familles, le développement de la recherche sur l'autisme et l'information du grand public par une base de données spécifique de documentation ouverte à tous. Il en existe un par région française.

Par contre, ils possèdent des antennes départementales, avec un centre de diagnostic de 3ème niveau par département.

#### d) Structures hospitalières/ Institutions

Les **hôpitaux de jour** (pédopsychiatrie) permettent l'accueil des enfants sur la journée, avec un rythme variable défini par le PPI, à temps complet ou partiel, et proposent des activités éducatives, thérapeutiques, des moments scolaires, en alternance avec une scolarisation en milieu ordinaire ou le plus souvent en milieu adapté. Ils permettent une prise en charge par des équipes pluridisciplinaires spécialisées sur certaines pathologies selon les établissements. Ils dépendent du système de soins infanto-juvénile en psychiatrie ou d'associations (39).

Les **IME** (Instituts Médico Educatifs) regroupent plusieurs catégories de structures qui fonctionnent en internat, semi-internat, externat. Ils proposent aux élèves orientés par la MDPH des prises en charge éducatives, thérapeutiques et pédagogiques organisées dans le cadre du PPI/PPS. Ces établissements sont spécialisés suivant le type de déficience principale.

Les **ITEP** (Instituts thérapeutiques, éducatifs et pédagogiques) sont des établissements d'accueil d'enfants ou d'adolescents présentant des troubles du comportement importants, sans pathologie psychotique ni déficience intellectuelle. Lorsque leurs troubles ne permettent pas la scolarité en milieu ordinaire en totalité, il est possible que la scolarité soit organisée en temps partagé entre l'ITEP et l'établissement scolaire (38).

e) Associations de parents

Les associations de parents d'enfants autistes sont nombreuses et quadrillent le territoire français. Elles jouent un rôle primordial depuis de nombreuses années, pour soutenir et guider les familles d'enfants atteints de TSA, créer des structures médico-sociales, de soins et d'accompagnement. Elles participent également à la formation des professionnels et des familles, et prennent part aux décisions politiques concernant l'autisme (18) (42).

### **3. MATERIELS ET METHODE**

#### ***A. Type d'étude***

La méthode de recherche qualitative semblait être la plus appropriée pour répondre au sujet, à savoir l'étude du ressenti des médecins généralistes vis-à-vis de leurs compétences dans le diagnostic et la prise en charge des TSA. Ces données de ressenti ne peuvent en effet pas être quantifiées (43) (44).

Dans cette méthode, l'intérêt porte sur l'expérience du médecin généraliste interrogé lors d'un entretien individuel semi-dirigé, avec une analyse d'abord individuelle, puis transversale des différents entretiens.

Les entretiens semi dirigés permettent à la fois de laisser une liberté de parole et d'expression des sentiments, mais également de cadrer les réponses pour répondre au sujet de l'étude.

#### ***B. Recherche bibliographique***

La recherche bibliographique a été réalisée à la bibliothèque universitaire de la Faculté de Médecine de Lyon Est, avec consultation de nombreux livres.

Des bases de données ont également été consultées : le SUDOC, la Banque de Données de Santé Publique BDSPP, le CAIRN, le CISMEF, Pubmed, Google Scholar et Google. Le site web de la bibliothèque universitaire Lyon 1 a également été très utile.

Les mots clés utilisés ont été : « autisme », « Troubles du spectre de l'autisme », « Médecine générale », « dépistage », « diagnostic précoce », « prise en charge » (traduits en anglais par le MeSH grâce au CiSMef : « Autistic disorder », « Autism spectrum disorder », « Autism », « General Practice », « screening », « early diagnosis », « management », « patient care »).

Les sites web de l'HAS, du CRA Rhône Alpes, d'Autisme France et les différents plans autisme ont également été consultés.

Les ateliers de méthodologie à la recherche qualitative ont été un guide indispensable.

## ***C. Population étudiée***

De nombreuses études ont été réalisées auprès de médecins généralistes, avec des méthodes d'analyses quantitatives sur leurs connaissances des TSA, mais aucune étude qualitative n'a été retrouvée lors de mes recherches, pour connaître leur point de vue et leur ressenti concernant le repérage et la prise en charge des TSA en médecine générale. Nous avons donc choisi d'interroger des médecins généralistes de la région Rhône Alpes, situés dans 2 départements (Isère et Rhône).

Ils ont été sélectionnés à partir de 3 mailings listes :

- Celle du réseau de formation continue organisée par le service de pédiatrie de l'hôpital de Bourgoin Jallieu, adressée aux médecins généralistes de proximité,
- Celle du réseau de formation continue des médecins généralistes autour de Vienne,
- Celle du Collège Universitaire de Médecine Générale de la Faculté de Médecine de Lyon.

Un premier message électronique, avec présentation succincte du sujet de thèse et invitation à la participation avec énoncé des critères d'inclusion a été envoyé. Puis, des réponses individuelles électroniques ont été transmises à ceux ayant répondu favorablement.

Nous avons envoyé environ 300 mails au total.

Nous avons interrogé 11 médecins généralistes installés en libéral et une médecin généraliste combinant une activité de médecine générale libérale et une activité de médecin de PMI.

Les critères d'inclusion étaient : être un médecin généraliste libéral, et avoir au moins un enfant atteint de TSA dans sa patientèle pour servir d'exemple clinique concret.

Les critères d'exclusion étaient : pédiatre libéral ou toute autre spécialité libérale ou hospitalière, ou non maîtrise de la langue française.

## ***D. Règlements***

Après présentation de mon projet de thèse lors de la commission d'éthique du 11/12/2018, présidée par le Pr De Fréminville à la faculté de médecine Lyon Est, un avis favorable nous a été accordé, nous autorisant à débiter nos travaux de recherche.

Le protocole de recherche est inscrit au n° IRB : 2018-12-11-03.

En matière de règles de protection des données, j'ai demandé avis auprès de Mr Eric HIBST, de la direction des Affaires Juridiques et Institutionnelles de l'université Claude Bernard Lyon 1, qui a enregistré mon protocole de traitement de données au registre de l'établissement sous la référence 2019/010.

## ***E. Critères de scientificité***

(43) (45)

Pour garantir la meilleure qualité possible d'une étude qualitative, il faut être rigoureux à tous les niveaux, de la méthode à la présentation et à l'analyse des résultats.

Pour garantir la validité interne de l'étude (vérifier si les données recueillies reflètent la réalité et sont fiables), nous avons procédé à la triangulation des données sur deux entretiens, c'est-à-dire comparer le point de vue du chercheur principal avec un autre chercheur extérieur, pour vérifier la validité des informations recueillies et limiter le risque d'erreur aléatoire et de subjectivité.

Pour garantir la validité externe de l'étude (généraliser les données recueillies au-delà de la situation expérimentale de l'étude), nous avons tenté d'avoir un échantillon large et représentatif de la problématique étudiée, par un échantillonnage en variation maximale (médecins généralistes comme enfants atteints de TSA pris en exemple).

## ***F. Entretiens***

### **1) Canevas :**

Le canevas d'entretien est présenté en [Annexe 6](#).

Il a été élaboré à la suite d'une bibliographie étayée et diversifiée au sujet des TSA, afin de répondre au mieux à la question de recherche (44) (46).

Il comporte 11 questions ouvertes dans sa version définitive, avec deux premières questions portant sur les caractéristiques socio-démographiques respectivement du médecin et de l'enfant atteint de TSA choisi comme exemple pour illustrer l'entretien (ainsi que de sa famille).

Puis nous nous intéressons aux connaissances générales sur les TSA du médecin.

Nous étudions ensuite le parcours de l'enfant exemple, des premiers soupçons à l'orientation actuelle, en s'intéressant au rôle du médecin généraliste au cours de ce parcours, ainsi qu'à son rôle actuel dans la prise en charge de l'enfant.

Nous élargissons le propos pour parler de la gestion des TSA en général, le ressenti et les difficultés rencontrées.

Il y a ensuite une question sur la formation du médecin au sujet des TSA, puis une question sur le nombre d'enfants atteints de TSA dans sa patientèle, et enfin, une question d'ouverture sur l'évolution de la prise en charge des TSA au fil du temps selon son expérience.

Il a été modifié après les deux premiers entretiens, essentiellement dans l'ordre des questions. Nous avons aussi ajouté quelques questions de relance et une question sur les



attentes des autorités de santé au sujet du rôle du médecin généraliste dans le diagnostic et la prise en charge des TSA.

L'ordre des questions n'a pas été respecté à la lettre (structure souple), mais le cheminement voulu, de partir de l'exemple concret d'un enfant suivi par le médecin, afin d'élargir le propos sur les TSA en général a été respecté.

## 2) Déroulement des entretiens :

Nous avons réalisé 12 entretiens, entre début Mars et début Juillet 2019.

Ils étaient organisés à la convenance des médecins, souvent le soir après leur journée de travail, ou pendant la pause de midi, ou encore en journée sur un jour non travaillé.

La plupart des entretiens s'est déroulée au cabinet du médecin généraliste (pour 9 entretiens sur 12), un entretien a été réalisé à la faculté et les deux entretiens restants ont été réalisés au domicile des médecins généralistes.

Sur certains sujets, nous avons eu rapidement des redondances (rôle du médecin dans la prise en charge actuelle de l'enfant témoin, formation et connaissances au sujet des TSA), alors que d'autres thèmes ont mis plus de temps à arriver à saturation de données (difficultés du repérage, du diagnostic, du suivi et leurs causes...).

Nous sommes arrivés à une redondance globale au 9<sup>ème</sup> entretien, et nous avons réalisé 2 entretiens de plus pour la confirmer.

Nous avons décidé d'inclure en dernier un médecin généraliste ayant la double casquette de médecin généraliste libéral et de PMI (sachant que ses expériences cliniques d'enfants autistes provenaient exclusivement de son poste en PMI), car nous trouvions intéressant d'avoir son point de vue, afin de voir les similitudes et les différences de ressenti au sujet de la gestion des TSA en PMI.

Les entretiens ont été enregistrés intégralement par dictaphone (application d'Apple sur l'iPhone), avec l'accord préalable des participants, et moi seule ai eu accès à ces enregistrements.

Ils ont été ensuite retranscrits intégralement manuellement, mot à mot, sur le logiciel informatique Word, puis anonymisés.

J'ai distingué les participants par des initiales et des codes couleurs différents.

Ils ont été détruits à la fin de l'analyse (enregistrements et retranscriptions).



### 3) **Analyse des entretiens**

Une fois la retranscription des entretiens à l'identique mot à mot terminée et l'entretien anonymisé, deux analyses ont été réalisées :

Une première analyse longitudinale, entretien par entretien, a permis de séquencer les entretiens en citations pertinentes issues directement du texte retranscrit ou « verbatims », puis de classer ces verbatims en étiquettes représentant l'idée qu'il véhicule (sous thèmes), eux même regroupés en thèmes plus généraux ou occurrences. Il s'en suit une arborescence de concepts, pour chaque entretien, qu'on appelle le codage. Il a été fait manuellement en utilisant le logiciel Excel.

Cette analyse longitudinale observationnelle descriptive a également permis de faire émerger le contexte de chaque entretien, et de donner des informations tant sur le médecin généraliste interrogé que sur mon ressenti pendant l'entretien.

Une deuxième analyse transversale thématique permet de croiser les idées et les thèmes dégagés par les différents entretiens, afin de mettre en évidence des ressemblances et des différences selon les propos. On regroupe ainsi les différents thèmes évoqués pendant les entretiens, pour ensuite interpréter toutes les idées collectées.

La qualité d'enregistrement des entretiens m'a permis de ne perdre aucune information.

## 4. RESULTATS

### A. *Données sociodémographiques*

#### 1) Médecins généralistes

	Sexe	Age	Mode et lieu d'exercice	Spécialisations autres	Activité de pédiatrie	Nombre d'enfants TSA suivis
Médecin 1	Homme	53 ans	MSP (2001) dans le 38	Urgences	10%	1
Médecin 2	Femme	32 ans	MSP (2015) dans le 38	Aucune	20%	2
Médecin 3	Femme	45 ans	MSP (2006) dans le 38	Aucune	30%	1
Médecin 4	Femme	35 ans	MSP (2015) dans le 38	Planning familial/IVG	15%	2 + 2-3 suspicions
Médecin 5	Femme	50 ans	MSP (2009) dans le 38	Gynécologie/RÉPPOP	50%	5
Médecin 6	Femme	58 ans	Cabinet de groupe (1989) dans le 38	Planning familial / Présidente Association de FMC	35%	4
Médecin 7	Homme	58 ans	Cabinet de groupe (1987) dans le 38	Aucune	55%	7
Médecin 8	Femme	60 ans	Cabinet seul (1980) dans le 38	Aucune	20%	5
Médecin 9	Femme	42 ans	Cabinet de groupe (2009) dans le 38	Aucune	35%	3
Médecin 10	Homme	65 ans	Cabinet seul/MSP (1983) dans le 38	Aucune	25%	2
Médecin 11	Homme	47 ans	Cabinet de groupe dans le 69	Urgences/ médecin pompier /RÉPPOP/CUMG	20%	0
Médecin 12	Femme	32 ans	MSP (2017) dans le 69	Assistante médecine polyvalente/ PMI	> 60%	3

**Tableau 1 :** Données sociodémographiques des médecins

MSP : Maison de Santé Pluridisciplinaire

CUMG : Collège Universitaire de Médecine Générale

RÉPPOP : Réseau de Prise en charge Pluridisciplinaire de l'Obésité Pédiatrique

On remarque que les médecins interrogés sont hétérogènes, préférentiellement des femmes, l'âge varie de 32 à 65 ans et ils travaillent principalement en MSP et en cabinet de groupe.

Leur activité de pédiatrie va de 10 à 60% et le nombre d'enfants atteints de TSA dans leur patientèle varie de 0 à 7.

## 2) Enfants et contexte familial

	Sexe	Age	Début du suivi	Age premiers soupçons	Age du diagnostic	Mode de début
Enfant 1	garçon	10 ans 1/2	4 ans	4 ans	6 ans	progressif
Enfant 2	garçon	6 ans	2-3 ans	2-3 ans	4 ans	progressif
Enfant 3	garçon	6 ans	Naissance	Naissance	3 ans	progressif
Enfant 4	garçon	5 ans	2 ans	18 mois	3 ans	progressif
Enfant 5	garçon	7 ans 1/2	3 ans 1/2	3 ans	4 ans	régressif
Enfant 6	fille	12 ans	6 mois	2 ans	5 ans	progressif
Enfant 7	garçon	34 mois	1 an 1/2	2 ans 1/2	Pas de diagnostic	progressif
Enfant 8	garçon	5 ans	1 an 1/2	18 mois	2 ans	progressif
Enfant 9	garçon	11 ans	7 ans	10 ans	Pas de diagnostic	progressif
Enfant 10	garçon	6 ans	Naissance	Naissance	2 ans 1/2 - 3 ans	progressif
Enfant 11	fille	6 ans 1/2	6 premiers mois	?	?	?
Enfant 12	garçon	35 mois	2 ans	18 mois	2 ans 1/2	progressif

	<b>Diagnostic/ Maladies associées</b>	<b>Statut parental</b>	<b>Fratric</b>	<b>Origine ethnique</b>
Enfant 1	Autisme typique	En couple	Aîné, 1 petit frère, 1 petite sœur	Tunisie
Enfant 2	Autisme typique sévère	En couple	Dernier, 1 grand frère	France
Enfant 3	Retard global syndromique	En couple	Dernier, 1 grand frère, 1 grande sœur	Europe
Enfant 4	Autisme typique	Séparés	Aîné, 1 petit frère	Europe
Enfant 5	Autisme typique régressif	En couple	Cadet, 1 grande sœur, 1 petit frère	Maroc / France
Enfant 6	Autisme typique	séparés	Dernière, 3 grandes sœurs	Togo
Enfant 7	Autisme typique (suspecté)	En couple	Dernier, 1 grand frère	Europe
Enfant 8	Autisme typique	En couple	Dernier, 1 grand frère	Europe
Enfant 9	TSA léger (suspecté) + dyspraxie	Mère isolée	Aîné, 1 petit frère	France
Enfant 10	Autisme typique	En couple	Aîné, 2 petites sœurs, 1 petit frère	Europe
Enfant 11	Autisme typique	En couple	Dernière, 1 grand frère, 1 grande sœur	Mali / France
Enfant 12	Autisme typique sévère	En couple	Aîné, 1 petit frère	Kosovo

**Tableaux 2** : Données sociodémographiques des enfants

On retrouve des profils d'enfants choisis comme exemples très variés, au niveau de l'âge (de 35 mois à 10 ans et demi), de l'origine ethnique et du contexte familial. On remarque une grande majorité de garçons (10 garçons pour 2 filles).

## ***B. Description des entretiens***

### **1) Entretien 1**

Le premier entretien s'est déroulé le 6 Mars 2019, dans le cabinet du médecin interrogé, en soirée, après nos journées de travail. Il a duré 23 minutes, le lieu a permis des échanges dans le calme, sans dérangement.

Je connaissais le médecin interrogé car il a été mon maître de stage praticien pendant mon internat. Cela m'a permis d'être plus détendue et spontanée, d'autant plus que c'était mon premier entretien. Lui était plutôt détendu aussi, le discours a été fluide, avec peu de silences, des rires et des plaisanteries, parfois pour tenter de cacher le malaise ressenti lorsqu'on lui parle de TSA, sujet qu'il dit ne pas maîtriser. Cependant, on se rend compte qu'il a beaucoup de choses à dire, et des connaissances certaines au sujet des TSA, avec un point de vue parfois bien tranché.

Il s'est constitué un réseau solide autour de lui et connaît bien le paysage médical qui l'entoure.

Etant peu à l'aise avec les techniques d'entretien et ne maîtrisant pas encore bien mon canevas, j'ai probablement manqué de réactivité pour le pousser à en dire plus, par manque de questions de relance et par manque de fluidité, ce qui explique la durée relativement courte de ce premier entretien.

### **2) Entretien 2**

Le deuxième entretien s'est déroulé le 29 Mars 2019, dans le cabinet de la médecin interrogée, en soirée, après nos journées de travail. Il a duré 46 minutes. Le lieu était très calme, sans dérangement extérieur (nous étions les deux dernières sur les lieux).

La médecin était très dynamique, volontaire pour l'entretien. Elle semblait à l'aise avec le suivi pédiatrique et avait de bons repères sur le développement psychomoteur de l'enfant. Elle est dans une démarche active de formation médicale continue (FMC locale, lecture de « Prescrire », colloques de pédiatrie et de spécialités organisés par l'hôpital de proximité).

Elle a de bonnes connaissances sur les TSA bien qu'elle dise le contraire, ainsi que sur les structures de diagnostic de proximité. Elle a une bonne vue d'ensemble sur le réseau médical et paramédical à disposition et privilégie la proximité géographique pour faciliter le suivi.

Elle avait beaucoup de choses à dire, avait des fois du mal à finir ses phrases et à aller au bout de ses idées. Le dialogue ressemblait parfois plus à un monologue, elle parlait vite et j'ai eu quelques difficultés à recadrer le propos quand elle s'éloignait du sujet.

Cet entretien, malgré son heure tardive, m'a semblé plus fluide et a été très riche.

### **3) Entretien 3**

Le troisième entretien s'est déroulé le 05 Avril 2019, dans le cabinet du médecin, pendant sa pause de midi, un jour où je ne travaillais pas. Il a duré 33 minutes.

Je connaissais la médecin interrogée, nous travaillons dans la même maison de santé. Le fait de réaliser l'entretien entre midi et deux a contraint un peu la durée de l'entretien. De plus, la médecin semblait stressée par l'enregistrement, par soucis de perfectionnisme. Au début, elle avait du mal à détourner le regard de son ordinateur, où le dossier médical de l'enfant choisi pour illustrer l'entretien était ouvert, et vérifiait les informations qu'elle me donnait, rendant le discours moins fluide et moins spontané (lecture de parties de comptes rendus). Elle parlait vite, ne semblait pas à l'aise avec le sujet des TSA et se dévalorisait beaucoup, alors qu'en réalité, elle avait des connaissances très intéressantes.

Je n'ai pas vraiment réussi à la mettre en confiance et j'ai eu tendance à poser des questions fermées lorsque je sortais un peu du canevas d'entretien, ce que n'a pas permis d'ouvrir le dialogue, et a entraîné des réponses fermées en retour.

Lorsque j'ai arrêté l'enregistrement, nous avons discuté beaucoup plus librement au sujet des TSA.

#### 4) Entretien 4

Le quatrième entretien s'est déroulé le 18 Avril et le 24 Avril 2019. En effet, j'ai eu un problème d'enregistrement du premier entretien, qui s'est arrêté en plein milieu. Nous avons donc organisé un deuxième entretien pour reprendre les thèmes non enregistrés lors du premier.

Il a duré en tout 41 minutes et a été effectué dans le cabinet médical du médecin, pendant sa pause de midi, à deux reprises. Nous n'avons pas été dérangées pendant ces entretiens. Je connaissais aussi cette médecin, travaillant dans la même maison de santé qu'elle.

Le discours a été facile, fluide, avec une médecin qui s'intéresse à tout, qui se forme par les organismes de FMC et qui lit beaucoup. Elle est très volontaire pour participer aux travaux de thèse des internes et avait l'air motivée par le sujet des TSA.

Elle possède de bonnes connaissances à propos des signes de TSA, des centres de références, des tests de repérage. Elle est à l'aise à l'oral mais a tendance à ne pas finir ses phrases. Elle avait beaucoup de choses à dire et avait du mal à ordonner ses idées.

Elle regardait parfois des éléments du dossier médical de l'enfant sur son ordinateur, mais cela est resté rare et court.

Je me suis sentie à l'aise pendant cet entretien, réussissant mieux à recadrer le propos.

Néanmoins, le fait de devoir enregistrer un deuxième entretien a retiré de la richesse et de la spontanéité au discours.

#### 5) Entretien 5

Le cinquième entretien s'est déroulé le 25 Avril 2019, dans le cabinet médical du médecin, en soirée à la fin de nos journées de travail. Il a duré 33 minutes.

J'ai remplacé cette médecin de Novembre 2018 à Juin 2019, je la connaissais ce qui a facilité la fluidité de l'échange. Je me suis sentie détendue pendant cet entretien, avec une médecin très à l'aise avec la pédiatrie (activité importante) et le suivi du

développement de l'enfant. Elle est dynamique, s'intéresse à beaucoup de sujets et ne cesse de faire évoluer sa pratique. Elle est active sur sa formation médicale continue et a suivi plusieurs formations sur les TSA. Elle reconnaît être plutôt à l'aise avec ces pathologies. L'ordinateur n'a pas été utilisé.

Elle avait également du mal à finir ses phrases.

L'entretien a cependant été interrompu pendant 2 minutes du fait d'un coup de téléphone d'une collègue. La médecin interrogée est ensuite revenue au sujet où nous l'avions laissé et cela n'a que peu perturbé le déroulement de l'entretien.

## 6) Entretien 6

Le sixième entretien s'est déroulé le 07 Mai 2019, dans le cabinet médical de la médecin interrogée, en soirée, après nos journées de travail. Il a duré 36 minutes. Le lieu était calme, nous n'avons pas été dérangés.

Au début de l'entretien, je l'ai sentie un peu crispée, dans une volonté de bien faire. Elle avait initialement les yeux rivés sur l'écran d'ordinateur pour la partie concernant la description du parcours de l'enfant servant d'exemple (pour pallier le biais de mémoire), puis elle s'est rapidement détendue et a été bien plus dans l'interaction avec moi.

J'ai senti une médecin à l'aise avec le suivi du développement de l'enfant, impliquée dans la formation médicale continue (ancienne présidente d'une association de FMC locale) et plutôt à l'aise avec le sujet des TSA dans sa pratique. Elle est installée depuis de nombreuses années et connaît très bien le paysage médical et paramédical autour d'elle. Son réseau est étoffé.

Son discours était abouti et construit. Ce fut un bon moment de partage d'expérience.

## 7) Entretien 7

Le septième entretien s'est déroulé le 15 Mai 2019, dans le cabinet médical du médecin, en soirée à la fin de nos journées de travail. Il a duré 33 minutes.

Le médecin interrogé était mon ancien maître de stage praticien, je connaissais sa patientèle et sa pratique. Il était très motivé et me l'a dit d'emblée en début d'entretien. Il avait spontanément répertorié au sein de sa patientèle tous les enfants atteints de TSA, afin de choisir celui qui conviendrait le mieux pour illustrer le propos. Nous étions seuls dans les locaux et nous n'avons eu aucune perturbation pendant l'entretien.

Ce médecin expérimenté est très organisé et méthodique dans son travail. Il a de plus un réseau étoffé autour de lui, il voit beaucoup d'enfants et est à l'aise avec le suivi pédiatrique. Il sait prendre le temps de réévaluer les choses. Il est également investi dans sa formation médicale continue et est lecteur de la revue « Prescrire ».

Il possède des connaissances sur les TSA en général et des idées précises sur certaines difficultés rencontrées et leurs causes. Il s'est exprimé avec conviction et l'échange a été très intéressant. Le discours a été fluide et j'ai réussi à bien cadrer le propos sans trop de digressions.



## 8) Entretien 8

Le huitième entretien s'est déroulé le 23 Mai 2019, dans le cabinet médical du médecin, dans la matinée, un jour où nous ne travaillions pas.

Il a duré 42 minutes, et a été entrecoupé par un patient venu directement frapper à la porte du cabinet.

C'est une médecin d'expérience, avec un franc parler et des idées bien arrêtées, ayant toujours travaillé seule. Le discours a été très fluide, avec un réel échange. Elle est à l'aise sur le suivi pédiatrique et tire ses compétences sur les TSA de son expérience clinique personnelle. C'est quelqu'un de direct, nous avons beaucoup ri pendant l'entretien. Elle aussi est bien ancrée dans le paysage médico-paramédical local et elle connaît les ressources à sa disposition. Elle n'a pas utilisé son ordinateur qui était pourtant allumé. Elle a toujours participé à des FMC depuis le début de sa carrière.

## 9) Entretien 9

Le neuvième entretien s'est déroulé le 28 Mai 2019, dans le cabinet médical de la médecin, pendant sa pause de midi, un jour où je ne travaillais pas. Il a duré 43 minutes, dans le calme, sans aucun dérangement.

La médecin interrogée était accueillante, joviale et sympathique. Elle avait choisi un enfant dont le contexte familial difficile l'amenait à en parler avec une émotion palpable. Elle a beaucoup ri et fait quelques plaisanteries pendant l'entretien, le rire étant utilisé aussi pour dédramatiser sur des sujets difficiles, ou pour cacher des moments de gêne vis-à-vis de certaines questions (lorsqu'elle ne savait pas trop comment répondre). Elle a également utilisé son ordinateur comme pense bête pour consulter des détails dont elle ne se rappelait plus au sujet de l'enfant exemple.

Elle ne paraissait pas très à l'aise avec le sujet des TSA, mais est restée concentrée et motivée tout au long de l'entretien.

## 10) Entretien 10

Le dixième entretien s'est déroulé le 12 Juin 2019 et a duré 50 minutes. Il a été effectué au domicile du médecin, qui m'a reçue dans son salon. Nous étions chacun installés dans un fauteuil confortable, un jour où il ne travaillait pas et où il était seul chez lui.

Le médecin interrogé, à un an de la retraite, était détendu, gentil et soucieux de bien faire pour que l'entretien se déroule bien. L'enfant qu'il avait choisi pour illustrer le sujet des TSA n'était autre que son petit fils. Il a essayé d'en parler le plus possible du point de vue du médecin généraliste traitant, mais l'émotion du grand père était palpable. Son discours, passionné, a parfois été difficile à recadrer pour moi, mais a été très riche en informations. Il m'a proposé à deux reprises de téléphoner à sa fille (mère de l'enfant exemple) pendant l'entretien pour qu'elle me donne des informations plus précises au sujet des TSA, proposition que j'ai déclinée en lui expliquant que c'était son point de vue de médecin généraliste qui m'intéressait.

L'entretien a été agréable et empreint d'émotions.



### 11) Entretien 11

Le onzième entretien s'est déroulé le 27 Juin 2019, dans un bureau du Collège Universitaire de Médecine Générale, à la faculté de médecine Lyon Est. Il a duré 1 heure 6 minutes, et a été entrecoupé par un collègue du médecin qui s'était trompé de salle alors qu'il avait une réunion. L'endroit était par ailleurs calme.

L'entretien a été particulier, car le médecin interrogé, intéressé par les TSA, a désiré participer malgré le fait qu'il n'ait pas d'enfants autistes dans sa patientèle, détail que j'ai découvert le jour de l'entretien. Il a choisi comme exemple une enfant atteinte d'un TSA qu'il a suivie jusqu'à ses 6 mois, bien avant que les TSA ne soit suspecté. Néanmoins, il suit sa maman depuis longtemps et est attaché à cette famille. Ainsi, il ne pouvait pas répondre aux questions sur son parcours diagnostique et sa prise en charge. Il avait cependant beaucoup à dire, l'échange ressemblait plus à un monologue et j'ai parfois eu du mal à intervenir pour mener l'entretien. Il y a eu de nombreuses digressions que je n'ai pas su recadrer.

Malgré cela, l'entretien a apporté des informations intéressantes et un point de vue bien arrêté sur certains sujets comme les attentes des autorités de santé vis-à-vis des compétences des généralistes. En effet, ce médecin, touché dans sa vie privée par le handicap infantile et avide de nouvelles compétences, toujours enclin à renouveler sa pratique, s'intéresse à beaucoup de choses et est impliqué dans la formation des externes et des internes.

### 12) Entretien 12

Le douzième entretien s'est déroulé le 04 Juillet 2019. Il a duré 42 minutes et a été effectué au domicile de la médecin me recevant, en soirée après nos journées de travail. Son mari et son fils étaient là et ont été très discrets, nous permettant de nous isoler dans une des chambres pour enregistrer l'entretien, dans une ambiance calme.

Cet entretien a été ajouté en accord avec ma directrice de thèse, pour avoir le point de vue d'un médecin généraliste tirant son expérience des TSA exclusivement de son poste en PMI.

L'entretien s'est déroulé de manière fluide, sous la forme d'un véritable échange. Les idées étaient claires, bien construites, de la part d'une médecin jeune et dynamique, très intéressée par les TSA (sujet de sa thèse d'exercice). J'ai senti dans son discours une médecin motivée mais qui se heurte à certaines difficultés inhérentes à la structure de notre système de santé et à la persistance de conceptions obsolètes au sujet des TSA (psychanalyse encore très présente).

Les difficultés rencontrées sont du même ordre en médecine générale libérale et en PMI, et peu de différences ont été retrouvées. Cet entretien a été riche et très intéressant.

## ***C. Analyse transversale***

L'analyse transversale reprend les données issues de chaque entretien pour les regrouper et en tirer une analyse générale des propos des médecins interrogés. Voici les principaux résultats obtenus :

### **1) Connaissances théoriques des TSA**

#### **a) Définition des TSA**

- Pour la plupart des médecins interrogés, le TSA est un trouble de la relation aux autres, du contact et de la communication, correspondant à un trouble neurodéveloppemental.

*Médecin 3* : « ben c'est tout ce qui est trouble de la relation euh, à autrui ».

*Médecin 7* : « ça m'évoque un petit peu tous les troubles, les troubles de la relation, c'est des troubles relationnels. Troubles de la communication, enfin pas dans le sens instrumental quoi. »

*Médecin 8* : « je pense que c'est un symptôme qui est essentiellement centré sur euh, les troubles relationnels. »

*Médecin 9* : « moi je dirais que c'est un trouble neuro développemental. »

*Médecin 12* : « ça m'évoque surtout, en relation, des troubles relationnels et basés sur le rapport à l'autre. »

- Pour certains, ce terme de TSA est vague, peu précis et regroupe un ensemble de pathologies hétérogènes : cela complexifie la compréhension des parents et du public.

*Médecin 5* : « Vague, très vague, (...) en fait c'est euh spectre, c'est déjà une déclinaison qui fait euh que les, les choses ne sont pas bien positionnées, qu'on englobe beaucoup de, euh, beaucoup de pathologies, mais pas que (...) C'est pas encore clair, parce que ben, les spécialistes d'accordent à dire que c'est encore vaste. »

*Médecin 7* : « Alors c'est un, un ensemble, je dois avouer que, dans cet ensemble, j'aurais du mal à... à distinguer euh, les, les pathologies, enfin à faire une classification précise. »

*Médecin 9* : « Pour moi l'autisme ça doit être très très large. Je trouve que c'est pas facile à définir. »

*Médecin 10* : « ça m'évoque une hétérogénéité de patients très importante, hein, le terme spectre est là pour le rappeler. »

*Médecin 11* : « Ben comme technicienne de surface... c'est une façon de ne pas dire les choses (...) Après on utilise des mots compliqués : spectre. Ah bon, mais ça veut dire quoi ? Enfin, moi je pense que pour un patient, euh, qui a un niveau de littérature moyen, entendre : « Vous avez un trouble du spectre autistique », il n'entend pas autisme. On a mis trois mots, pour dire votre enfant, il souffre d'une forme d'autisme. Et ben, ce serait vachement plus clair (...) parce que, quand on pose un diagnostic, on donne un nom, ça veut dire que c'est une maladie. Mais là, le nom de la maladie, il est curieux, c'est un trouble du spectre autistique. Ah donc c'est pas une maladie alors ! (...) cette façon de ne pas dire les choses, en utilisant finalement une sémantique qui noie le poisson, elle ne me convient pas tant que ça. »

## b) Age du diagnostic

- Pour tous les médecins interrogés, il faudrait faire le diagnostic de TSA le plus tôt possible, avant l'entrée à l'école, même si c'est parfois compliqué surtout dans les formes frustes. Certains connaissent les recommandations de la HAS avec l'âge de 18 mois pour les formes typiques, mais en pratique, les réponses sont plutôt entre 2 et 3 ans.

*Médecin 2* : « Alors, très tôt. C'est-à-dire que je pense que, dès la deuxième, entre la deuxième et la troisième année (...) déjà on a des prémices. »

*Médecin 4* : « Alors c'est vrai que j'ai lu qu'il fallait dépister à partir de 18 mois - 2 ans. »

*Médecin 6* : « Ben, 2-3 ans, 2 ans c'est bien hein... il me semble, c'est déjà... disons que concrètement, ça me paraîtrait difficile de faire plus tôt, après bon, entre 2 et 3 ans. »

*Médecin 7* : « Alors, à quel âge, je dirai le plus tôt possible (...) alors des fois on perçoit des premiers signes chez des tous petits enfants, dès quelques mois, et souvent, il faut attendre quand même (...) l'âge où l'on commence à communiquer avec un tiers chez l'enfant, euh, disons à partir de deux ans à peu près quoi.

*Médecin 8* : « Euh, ben, le plus tôt possible, mais le diagnostic n'est pas facile quand ils sont tout petits donc je dirai... ce serait bien avant trois ans, ce serait encore mieux avant deux ans.»

*Médecin 12* : « Je trouve que déjà, si on arrive, avant 3 ans, à avoir fait quelque chose, on a déjà gagné, et c'est déjà pas facile ! Mais en théorie, c'est à 18 mois qu'il faut commencer à poser vraiment les questions ! Si déjà à 3 ans à l'entrée en maternelle, on a une prise en charge et un accompagnement c'est déjà ça ! »

- Pour un des médecins interrogé, l'âge du diagnostic dépend du niveau de gêne et des plaintes exprimées par la famille vis-à-vis des symptômes de l'enfant.

*Médecin 11* : « Donc moi je dirai que c'est vraiment en fonction du niveau de symptômes qui est dans la famille quoi (...) Donc, après voilà, si c'est vraiment pas un problème pour la famille, que tout se passe très très bien, on va être plus prudent. Si c'est une famille qui est en souffrance, qui dit : « non, mais nous, on a besoin de savoir ce qu'il se passe » ben oui là, on va tout remuer pour essayer de faire le diagnostic. »

## c) Sexe ratio / origine ethnique / Prévalence

- Les TSA touchent préférentiellement les garçons.

*Médecin 8* : « C'est des garçons, maintenant que je regarde, bizarrement c'est des garçons, c'est marrant. »

- Ils peuvent toucher de manière indifférente toutes les origines ethniques.

*Médecin 6* : « la petite elle venait du Togo, euh, l'autre auquel je pense il vient de Turquie, euh, j'en ai un qui est bien français. »

- Le médecin 12 stipule que la prévalence augmente et qu'il s'agit d'un sujet incontournable à connaître s'il on veut suivre des enfants :

« Parce que j'avais quand même fait aussi un peu de PMI pendant mon internat, et ça me paraissait quand même être un sujet majeur et en grosse augmentation de fréquence, donc ne pas du tout connaître, c'était un peu compliqué. »

#### d) Causes des TSA

- La plupart des médecins interrogés ne peuvent pas donner de cause précise et en concluent spontanément que les causes sont inconnues et multiples : les TSA sont multifactoriels :

*Médecin 5* : « Pas du tout parce que je pense que, aussi bien le spectre que la, que les causes euh, peuvent être variées. »

*Médecin 6* : « Ben je serai bien incapable de vous le dire... on va dire multi factorielle peut-être ? »

*Médecin 9* : « Très bonne question ! Je ne suis pas sûre qu'on la connaisse..., moi je dirais que c'est un trouble neuro développemental mais dont les causes sont in... inconnues, multiples. »

*Médecin 10* : « on ne sait pas la vraie raison, il y a plein de raisons ! Mais on ne sait pas, en tous cas ce cas-là, il n'est pas héréditaire, ça a été regardé. Mais c'est multi factoriel. »

- Certains médecins évoquent la participation d'une composante génétique dans la genèse des TSA, associée à une composante environnementale (toxique, alimentaire).

*Médecin 4* : « je me pose la question en fait si le papa lui-même il n'a pas un peu un trouble autistique en fait, très léger, mais euh, lui-même en fait, on voit ça dans les familles. »

*Médecin 7* : « alors, d'après ce que je sais, il y a probablement une composante génétique, peut-être une composante euh, toxique, à un moment il me semble qu'il y avait certains colorants qui étaient impliqués. »

*Médecin 8* : « Je pense qu'il y a plusieurs causes, sûrement des causes génétiques, sûrement des causes toxiques, je pense à l'environnement, et probablement des causes qu'on ne connaît pas. »

*Médecin 10* : « Donc on ne connaît pas, mais il y a, il y a une relation entre ça et l'alimentation. »

- Deux médecins ont parlé d'une grossesse compliquée et/ou d'un accouchement difficile, avec prématurité ou hospitalisation en période néonatale, pouvant ou non jouer un rôle.

*Médecin 10* : « Donc grossesse compliquée, et les deux cas que j'ai eus, c'est aussi une grossesse compliquée, je ne pense pas que ça ait un rapport, mais en tous cas c'étaient des grossesses compliquées. »

*Médecin 9* : « dans le cas de B, le fait qu'il y ait un RCIU... euh voilà, qu'il soit un très grand prématuré, qu'il y ait eu une... une intubation, et à côté de ça des aspects psychologiques de rester 4 mois à l'hôpital séparé de, séparé de ses parents, de sa sœur, euh, je pense que là aussi, il peut y avoir des facteurs... psychologiques... qui viennent renforcer tout ça. »

### e) Signes cliniques

Voici les signes cliniques de TSA décrits par les médecins interrogés :

- Troubles du contact oculaire/ regard fuyant/ impossibilité d'attirer l'attention par le regard ;
- Troubles de communication verbale : Retard de développement ou régression du langage/ troubles du langage (écholalie, cris, bruitages...) / langage non utilisé à des fins de communication/ atteinte dans sa dimension pragmatique (compréhension) ;
- Troubles de la communication non verbale : troubles du contact et des interactions sociales, troubles relationnels avec autrui (difficultés pour nouer contact, contact étrange, pas d'attention conjointe, manque d'empathie, absence de compréhension et d'adaptation aux émotions et au langage corporel d'autrui, absence d'adaptation au contexte social, incompréhension des normes sociales, absence d'accès au symbolisme, isolement / retrait social, enfant dans son monde, désintérêt des autres) ;
- Troubles du comportement :
  - Agitation/ hyperactivité motrice ou au contraire calme excessif
  - Auto ou hétéro-agressivité (mutilations...)
  - Comportements atypiques, stéréotypés, ritualisés, avec intérêts restreints, mouvements répétitifs (TOC, TIC, marche sur la pointe des pieds, main d'autrui utilisée comme outil, manipulations d'objets anormales...)
  - Troubles de concentration / troubles de l'attention
- Intolérance aux changements et à la frustration, recherche d'immuabilité
- Troubles de l'humeur : angoisse, anxiété, tristesse, irritabilité, labilité émotionnelle ;
- Troubles de l'oralité : troubles du comportement alimentaire (rituels alimentaires, refus des morceaux, sélection alimentaire selon la couleur de l'aliment...), troubles de déglutition, troubles du transit ;
- Troubles du développement moteur : troubles du tonus, asymétrie motrice, retard de l'acquisition de la marche ;
- Anomalie du jeu : jeux pauvres, rares, stéréotypés, atypiques, préférences des jeux solitaires ;
- Troubles sensoriels : hypo-réactivité / insensibilité à la douleur, hyperréactivité aux stimuli sensoriels (bruits, lumière, odeurs), hypersensibilité tactile (intolérance au toucher) et à l'environnement (vision des détails, déficit de la vision globale d'ensemble) ;
- Troubles du sommeil : insomnies, calmes ou agitées ;
- Retard mental inconstant, intelligence préservée parfois ;
- Retard des apprentissages : propreté, apprentissages scolaires (dyslexie, dyscalculie...)
- Troubles dus aux pathologies associées : convulsions, dyspraxie...

Un des médecins rappelle que le diagnostic repose sur un faisceau de signes cliniques associés :

*Médecin 4* : « je dirai que c'est un faisceau de signes, parce qu'en fait on pourrait tous en avoir, des signes isolés. »

## f) Formation théorique au sujet des TSA

- De manière générale, les médecins interrogés ont déclaré ne pas avoir suivi de formation facultaire au sujet des TSA, et ce quel que soit leur âge.  
Pour la plupart, ils n'ont pas suivi de formation médicale continue sur les TSA non plus.

- Pour les médecins les plus anciens :

Médecin 5 : « Je suis trop âgée, pour avoir eu, euh en fait une formation, de cours, dans mon cursus. »

Médecin 6 : « Oh, à la fac, c'est passé vite fait je crois, j'ai plus beaucoup... j'ai pas d'immenses souvenirs de ma formation initiale autisme, mais bon c'est vieux. »

Médecin 10 : « J'en ai pas, de formation. J'ai aucune formation. Non, à la fac, on ne nous en parlait pas, et il y a 25 ans, je ne savais pas ce que c'était... ce que ça voulait dire ! »

« On pourrait en avoir, il suffit de s'y intéresser et de, d'aller faire une formation, ça c'est euh je pense que si j'en ai pas eu, c'est que je suis un peu responsable, j'aurais pu y aller et me former ! ».

Médecin 11 : « Oh, ben ça, on n'en a pas du tout parlé ! (rire) Ah bah... je ne me souviens même pas avoir eu un cours la dessus quoi ! »

- Pour les jeunes médecins :

Médecin 3 : « Parlez-moi de votre formation concernant les TSA ? » « Il n'y en a pas... (rires) » « Aucune ? » « Non ! » « Que ce soit sur les bancs de la fac ou même après ? » « Ben j'en ai pas de souvenirs et après, non. »

Médecin 4 : « Euh, j'ai eu une formation un peu pendant l'externat il me semble, une heure ou deux, mais pas tellement plus. Et après pendant l'internat, en médecine générale, oui on commence à en parler. »

Médecin 9 : « je ne sais... même pas si à la fac on a eu des petites bribes dessus... certainement pas beaucoup, si c'était une heure à mon avis c'était bien le grand maximum... et j'ai pas fait d'autres formations depuis. »

Médecin 12 : « pendant mon externat-internat, j'ai rien fait du tout sur les troubles autistiques. Je pense que notre formation théorique, ça doit être une double page d'une annexe d'un cours de pédiatrie hein ou de pédopsychiatrie, si je me souviens bien ! »

- Certains médecins citent des formations continues suivies au sujet des TSA, sous plusieurs formes : lectures (revues, livres, comptes rendus, recommandations HAS), films, internet, cycles de FMC (conférences, cours...), groupes de pairs...

Médecin 4 : « et après en formation personnelle, j'ai vu qu'il y avait d'autres tests, sur internet pour les adultes, et ça aide à comprendre un peu mieux leur fonctionnement, il y a pas mal de ressources sur internet. »

Médecin 5 : « J'ai fait plusieurs formations à ce titre, pour essayer de, de comprendre, mieux cerner en fait les troubles, pour mieux les diagnostiquer, mieux les prendre en charge et mieux les adresser (...) On a le Dr R., qui est donc pédopsychiatre à Lyon, donc qui nous a fait



bénéficiaire de plusieurs formations, parce qu'il en faisait à peu près une fois tous les ans avec euh, les nouvelles directives. »

*Médecin 6* : « J'ai eu des... en formation médicale continue, j'ai dû faire deux soirées de formation, en plus c'est moi qui l'avais organisée, euh, avec le centre expert justement.

Ils ont une bibliothèque aussi donc j'avais pas mal bouquiné, et puis oui c'est des, c'est des lectures, beaucoup de lectures. »

*Médecin 11* : « j'ai vu un film, qui passe en ce moment où c'est un petit enfant qui est Asperger (...) ça dit tellement de choses, simples, sur quelles adaptations on met en place euh, ouais le film est chouette. »

« Si à un moment je m'étais posé la question, j'aurais pris le temps d'en parler à mon groupe de pairs, savoir un petit peu finalement comment ils feraient, parce que moi, c'est un peu ma principale ressource hein, mon groupe de pairs... »

« Et puis, j'avais lu les recommandations HAS sur le diagnostic. »

### g) Retard diagnostique et de prise en charge en France

- On retrouve selon les dires de plusieurs médecins que la France est en retard dans le domaine des TSA (diagnostic et prise en charge) par rapport à d'autres pays européens :

*Médecin 1* : « je sais que la France est un des pays en Europe, où le déficit de diagnostic précoce est criant. »

*Médecin 2* : « alors je crois que par rapport aux pays Scandinaves, on est très très en retard »

*Médecin 3* : « ils ont fini par déménager, euh en Belgique, où à priori, on aurait une prise en charge plus adaptée qu'en France. »

*Médecin 11* : « je me souviens d'une émission de téléchose que j'avais vue, où il y avait une dame qui disait : « mon enfant est autiste, et si j'étais pas allée en Belgique, en Belgique, il y a toutes les structures, on sait qu'il y a tant de pourcents d'autisme, il y a des structures de soins, il y a des prises en charge, c'est prévu, ça existe, il n'y a plus qu'à y aller ! Et en France, il n'y en a pas ! »

- Certains médecins relatent aussi le retard diagnostique existant entre le moment des premiers soupçons et le moment où le diagnostic est posé, entraînant un retard de prise en charge.

*Médecin 1* : « il y a eu un retard de prise en charge chez cet enfant de plus de 2 ans (...) trop de délai entre le moment où on a un doute sur un trait autistique chez un enfant et le moment où il y a une prise en charge véritablement et un diagnostic posé (...) Et donc cet enfant, entre l'âge de 4 ans et l'âge de 6 ans, pendant plus de 2 ans, n'a pas eu de diagnostic précis d'établi. »



## h) Fausse croyances véhiculées par la Société, contre lesquelles il faut lutter

- On retrouve à plusieurs reprises dans les entretiens la mise en cause de la vaccination (en particulier le ROR) dans le développement des TSA, souvent amenée par les parents, mais aussi par certains professionnels de santé.

*Médecin 5* : « parce qu'il y a eu une scission euh, dans la compréhension de cette pathologie, les parents ont attribué en fait la survenue de l'autisme à la vaccination. »

« Ils ont depuis été complètement réticents à un quelconque complément de vaccination. »

*Médecin 10* : « la maman m'a dit, mais bon ça c'est la maman qui l'a dit, après le vaccin ROR, quelques mois après, ça a commencé. »

*Médecin 12* : « sa maman a commencé à s'inquiéter vers 18 mois, à peu près à l'âge du ROR, parce que ça a été une très grosse discussion avec elle, la place de la vaccination dans la problématique de son fils (...) le côté antivaccin me gonfle un peu venant de professionnels de santé (en parlant d'un psychiatre du CMP). »

- On parle aussi de la théorie psychanalytique en France, aujourd'hui obsolète mais toujours présente, qui accuse les parents, en particulier la mère, d'être responsable de l'autisme de leur enfant du fait d'un trouble du lien mère enfant précoce.

*Médecin 6* : « Parce qu'on a aussi vu toute cette évolution, en trente ans, c'était, c'était encore la faute des parents il y a trente ans. »

*Médecin 12* : « Les recommandations, elles ne sont pas suivies donc euh..., ben les plans autisme, les recommandations, ils disent quand même que la psychanalyse, elle n'a pas lieu d'être dans l'autisme hein, c'est marqué noir sur blanc ! »

- Les TSA étaient considérées comme des maladies exclusivement psychiatriques en France, et cette notion n'est encore pas effacée pour certains.

*Médecin 10* : « c'était une maladie psychiatrique ! C'était pris en charge par les psychiatres ! Les TSA, encore maintenant, alors je vais dire ça, peut être que ça a changé, mais c'était considéré jusqu'à l'instant présent comme une maladie psychiatrique. Et géré par les psychiatres ! Alors que c'est une maladie organique ! Ben on était complètement à côté ! »

*Médecin 11* : « Et puis, on a beaucoup de retard aussi, il y a eu beaucoup... une longue période où on a considéré que l'autisme c'était psychiatrique, et on s'est un peu trompé je crois, là-dessus. »

- a) Définition des TSA :**
  - Troubles de la relation aux autres, troubles du contact et de la communication, troubles du neurodéveloppement.
  - Terme vague, peu précis
- b) Age du diagnostic :**
  - Entre 2 et 3 ans, avant l'entrée à l'école
  - A moduler selon le degré de plainte des parents/ de l'enfant
- c) Sexe ratio/ origine ethnique/ prévalence :**
  - Sexe ratio : touche plus les garçons que les filles
  - Origine ethnique : touche toutes les origines ethniques sans exception
  - Prévalence : prévalence des TSA en augmentation
- d) Causes des TSA :**
  - Inconnues, plurifactorielles
  - Combinaison de facteurs génétiques et environnementaux
- e) Signes cliniques : bien répertoriés dans l'ensemble**
- f) Formation :**
  - Formation théorique insuffisante (facultaire comme continue)
  - Formation continue existe, dépendante de l'intérêt porté aux TSA par les médecins
- g) Retard diagnostique et de prise en charge en France par rapport à d'autres pays européens**
- h) Fausses croyances véhiculées par la société :**
  - Vaccination mise en cause dans la genèse des TSA (ROR surtout)
  - Psychanalyse obsolète mais encore présente
  - TSA longtemps considérés comme une maladie psychiatrique exclusivement

1. Tableau des occurrences pour le thème : **Connaissances théoriques des TSA**

## 2) Repérage

### a) Acteurs du repérage : Qui ?

Les médecins généralistes interrogés ont cité les acteurs du repérage, capables d'identifier en pratique les premiers signes suspects de TSA chez les enfants exemples choisis et en général :

- Les parents et en particulier la maman : ils sont cités en première ligne, par 6 médecins.

*Médecin 5* : « A partir réellement de 4 ans, tout a été interrompu, de façon euh donc assez progressive mais qui a alerté quand même les parents, qui ont consulté plusieurs médecins. »

*Médecin 6* : « les parents signalaient, ils se plaignaient qu'il ne parle pas (...) ben faut se mettre à la place des parents, ils voient bien qu'il y a un problème, souvent, ils sont très inquiets (...) en général, ils voient bien qu'il y a quelque chose qui, qui cloche quoi. »

*Médecin 9* : « c'est la maman qui, une fois, m'en a parlé, parce qu'elle était allée voir sur internet, elle s'était renseignée, et elle trouvait qu'il y avait beaucoup de signes qui faisaient que B. pouvait présenter un TSA ! »

*Médecin 12* : « on a une maman qui est arrivée avec son bébé dans les bras un jour et qui nous a dit : « mon fils est autiste, j'ai besoin d'aide ! »

- Le médecin généraliste, qui identifie les signes anormaux en premier, avant les parents ou d'autres professionnels : 5 des médecins interrogés ont identifiés les premiers signes d'alerte.

*Médecin 2* : « j'ai sonné la sonnette d'alarme. »

*Médecin 7* : « les premiers signes d'alerte, moi j'ai constaté ça lors d'une consultation, et j'en ai parlé aux parents. »

*Médecin 8* : « c'est vrai que quand j'ai commencé à dire à la maman, euh, S., il est un petit peu bizarre, c'est quand même étonnant (...) Oui, c'est un peu moi qui l'ai dit... »

J'avais déjà marqué s'il est contrarié, il se tape, enfin, j'avais déjà noté un petit quelque chose. »

*Médecin 10* : « Les premiers soupçons, euh, comment je vais dire ? Je les ai eus à la naissance ! Parce que je l'ai suivi tout de suite à la naissance. »

- Les pédiatres libéraux ont également les compétences pour identifier les TSA.

*Médecin 4* : « il était suivi aussi par un pédiatre, le Dr T., qui suspectait déjà quelque chose. »

- Les paramédicaux qui s'occupent des bilans et du suivi des enfants participent au repérage des enfants atteints de TSA, comme les orthophonistes :

*Médecin 4* : « Je pense que c'est plus l'orthophoniste qui en fait, qui a orienté vers le TSA quoi ! »

- Le personnel de crèche peut avoir un rôle dans le repérage.

*Médecin 7* : « La directrice de la crèche avait conseillé une consultation auprès de, euh, une psychologue. »

Médecin 8 : « j'ai eu un peu d'aide du médecin de la crèche, qui euh, m'a conseillée... euh enfin, j'ai téléphoné au médecin de la crèche, on était assez d'accord tous les deux. »

- Le personnel/ médecin scolaire peut aussi jouer un rôle dans le repérage des TSA.

Médecin 4 : « les médecins scolaires à l'école, s'ils ont des bons liens avec les instits, je pense que c'est plus simple, ils peuvent avoir peut-être plus de temps. »

## b) Repérage : Comment ? Outils

Nous avons ensuite abordé la démarche adoptée par les médecins généralistes au cabinet lorsqu'ils suspectent un TSA (ou un TND). Les outils à leur disposition sont :

- Observation clinique de l'enfant en consultation : son comportement, son développement psychomoteur détaillé, son contact, ses jeux, comparaison avec la fratrie : expérience / sens clinique du médecin généraliste dans le suivi du développement de l'enfant : identifier des signes anormaux, suivi dans le temps : leur persistance signe le côté pathologique.

Médecin 1 : « Le contact, je me rappelle très bien l'enfant dont on parle, donc c'est vrai qu'une fois qu'on l'a vu, je pense qu'en règle générale on est assez sensible si ça se reproduit. »

Médecin 3 : « je soupçonnais un problème neuro, psychomoteur, c'était un enfant qui se comportait bizarrement, déjà tout petit avec une tonicité qui ne me paraissait pas normale. »

Médecin 5 : « très tôt chez l'enfant, déjà quand il devrait commencer à balbutier, on voit qu'il y a des façons de communiquer qui sont très différentes selon les enfants, donc on ne va pas toutes les attribuer à un TSA. » « Ça c'est important, pour moi c'est dans l'évolution du développement pendant le suivi des enfants que je, que je vais dire ou pas s'il y a à un moment donné une indication pour un avis spécialisé. »

Médecin 7 : « Ce que je fais quand j'ai l'impression qu'il peut y avoir un trouble du spectre autistique, j'essaie de lister euh, dans différents secteurs, ce qui se passe chez l'enfant, pour essayer d'explorer chaque chose. »

« Evolution des relations sociales à surveiller, parce que bien sur chez l'enfant, on est conduit à surveiller ça dans le temps, puisque que, bien sur les choses évoluent... »

« Et puis le reste c'est de l'expérience. Il y a des enfants qui sont très euh, très atteints, et le diagnostic, il semble évident, il saute aux yeux. »

Médecin 8 : « c'est plus dans le ressenti, et puis c'est surtout, je ne sais pas, l'expérience, quelques dossiers que j'ai lus comme ça. Je pense que j'ai appris un petit peu sur le tas. »

Médecin 10 : « pour cet enfant, dès la naissance pratiquement, pour lui, euh, il était particulier, il y avait quelque chose qui n'allait pas, c'est difficile de nommer, mais on sentait que... c'était différent. » « Non, le diagnostic, on va y aller, on le ressent, on le suspecte, on sent qu'il y a quelque chose. »

- Ecoute et prise en compte des doutes et des observations des parents : légitimer leurs inquiétudes.

*Médecin 6* : « on va dire que c'est moi qui ai entendu la plainte des parents, l'inquiétude des parents. »

*Médecin 7* : « ce qui est aussi important, c'est euh, ce que nous rapportent les parents et le ressenti des parents et très souvent, ce sont les parents aussi parfois, assez souvent, qui nous alertent en nous disant, mais est-ce que c'est bien normal ? »

*Médecin 9* : « mais après voilà la mère est venue, m'en a, m'en a parlé, donc j'ai, voilà, je lui ai demandé qu'on se voie vraiment en consultation, euh toutes les deux pour qu'elle m'en parle. »

- Elimination d'un diagnostic différentiel : trouble sensoriel (trouble auditif ou visuel) ou d'une pathologie associée (somatique ou autre), avec recours à un interrogatoire et un examen clinique précis, aux bilans sanguins, et à l'avis de spécialistes d'organes.

*Médecin 1* : « je me disais bon on va essayer de voir d'abord s'il n'y a pas une anomalie ORL donc je l'ai envoyé voir un ORL vérifier qu'il n'y ait pas de trouble de l'audition. »

*Médecin 2* : « quand je sens des petites choses, je fais d'emblée quand même l'examen ORL pour me dire qu'il n'y a pas de troubles auditifs (...) quand je suspecte un TSA, j'envoie chez l'orthoptiste. »

« Je demande d'emblée les antécédents de euh, cet enfant, à priori il n'aurait eu aucun souci de santé (...) et après je regarde la courbe de croissance, si je vois vraiment qu'il y a des cassures ou des trucs comme ça, là ça peut corroborer aussi un trouble somatique... voilà l'examen clinique global, et puis neurologique en particulier (...) On fait toujours une petite prise de sang, être sûr qu'il n'y a pas de problème endocrinien, somatique vraiment à proprement parler, voilà je fais volontiers une TSH.»

*Médecin 6* : « Alors après bon, il y a tout ce qui peut être pédiatres et spécialistes aussi pour la recherche de pathologies associées (...) troubles de l'audition, intérêt de faire des PEA ? Dysphasie ? Intérêt d'un électroencéphalogramme ou d'une IRM ? »

*Médecin 10* : « Ils ont fait tout un tas de bilans, poussés, maximum, mais on ne trouve rien. Ils ont tout essayé ! D'éviter plein de choses, de rechercher des allergies. »

« Au début, il faut se méfier ! Ça peut être un enfant qui n'entend pas ou je ne sais pas quoi ? »

- Consultation dédiée, si on a des doutes sur un TSA, pour prendre le temps d'explorer les signes de TSA et d'étudier les atteintes associées, les difficultés des parents, avec parfois réalisation de tests de dépistage en consultation : test M-CHAT cité, autres tests.

*Médecin 1* : « voilà c'est le questionnaire autisme de M-CHAT, il y a à peu près 23 lignes qui, qu'on doit donner aux parents, qui nous aide un petit peu à savoir si on est dans le cadre d'un trait autistique ou pas. »

*Médecin 3* : « Là pour celle pour qui je suspecte, j'ai fait revenir la maman, je lui ai dit : là il va falloir qu'on parle sérieusement de la petite parce que là, il y a quelque chose qui ne me va pas dans son comportement. »

*Médecin 4* : « Je fais faire le test m-CHAT là, j'en ai un autre, qui a, qui n'est pas forcément un test validé, mais qui donne déjà des idées que j'ai trouvé dans une revue, du coup je fais comme ça. Après j'ai un autre test, que j'utilise plus vers 18 mois pour les troubles du langage. »

*Médecin 9* : « c'est pour ça, voilà, qu'on avait pris une consultation dédiée à ça, pour qu'elle m'explique quels étaient, quels étaient les, les symptômes qu'il présentait qui lui faisait dire que... il y avait peut-être un TSA. »

- Bilans paramédicaux demandés par le médecin généraliste pour étudier les différents champs du développement psychomoteur de l'enfant. Cela permet d'avancer en parallèle de la démarche diagnostique.
  - Bilan orthophonique : étayage des soupçons du médecin généraliste et bilan précis des troubles du langage et de l'oralité.

*Médecin 4* : « faire un premier bilan orthophonique, souvent, quand même, je commence par un premier bilan orthophonique, pour m'appuyer dessus pour ensuite envoyer vers le CEDA. »

*Médecin 6* : « Je prescris également un bilan d'orthophonie (...) si c'est entre deux et trois ans, j'irai assez vite euh, demander l'avis de ma collègue orthophoniste. »

*Médecin 11* : « on se rend compte qu'il y a un problème de langage, (...) et puis ensuite, le confier à l'orthophoniste pour faire une exploration un petit peu, un petit peu large. »

- Bilan de psychomotricité
- Bilan neuropsychologique
- Bilan par un ergothérapeute

*Médecin 8* : « j'envoie faire des bilans. Mais j'envoie pas tout de suite dans un centre de l'autisme, j'envoie plutôt d'abord voir..., alors ça dépend de l'âge de l'enfant, mais, voir avec le psychomot, avec l'ergo, s'il y a besoin (...) Je commence un petit peu à faire des bilans, pour voir si les gens vont être de mon avis (...) au départ, je demande toujours des bilans avec des psychologues, des psychomot, des orthophonistes s'ils peuvent, s'ils ne sont pas trop petits. »

### c) Difficultés du repérage

Toutes les difficultés du repérage précoce des TSA (dans les conditions citées par la HAS et les différents plans Autisme : repérage avant 18 mois dans l'idéal) citées par les médecins généralistes interrogés sont à l'origine d'un sentiment d'incompétence, d'inefficacité et de manque de légitimité du médecin généraliste dans cette tâche.

- La grande diversité des formes cliniques de TSA, avec un polymorphisme de présentations rend parfois difficile l'identification du TSA : les formes typiques sont globalement facilement identifiées, les formes frustes plus difficiles à remarquer.

*Médecin 1* : « moi je, je suis capable de diagnostiquer un spectre autistique je pense sévère avec un trouble de contact important (...) lorsque ce sont des troubles mineurs, je suis absolument pas en état de, enfin je ne me sens pas capable de les détecter précocement. »



*Médecin 7* : « Euh, la difficulté c'est que c'est quand même très polymorphe. »  
« Parfois c'est beaucoup plus discret, et je pense que c'est là que c'est plus difficile pour le diagnostic. »

*Médecin 9* : « Il doit y avoir des formes graves d'autisme que l'on repère facilement (...) Autant pour B., qui est quand même relativement intégré, peut-être qu'il y a une petite forme d'autisme (...) Je pense que ça peut se dépister très tôt, mais si c'est des signes à minima, il peut y avoir des diagnostics beaucoup plus tardifs. »

*Médecin 10* : « Il y a tellement de niveaux d'autisme différents, il y a des formes plus sévères et moins sévères (...) Et sans parler des Asperger, on ne les voit pas au début, ils parlent complètement normalement et on les voit souvent beaucoup plus tard ! »

*Médecin 12* : « ça m'évoque une hétérogénéité de patients très importante (...) ça concerne aussi bien des autismes francs et type de Kanner, quoi, très marqués, et puis après, toute la sévérité et la graduation que peut présenter le trouble autistique. »  
« En pratique, j'ai rarement vu des enfants où à 18 mois, il y avait déjà grand-chose de fait, parce que sur le langage, 18 mois, c'est à peine l'âge où on se pose la question, donc c'est beaucoup plus subtil chez le petit, hors présentation extrêmement marquée et caricaturale. »

- Le mode de survenue des TSA est variable selon les cas, ce qui complexifie le repérage pour les médecins généralistes.

*Médecin 5* : « puisque que j'ai d'autres enfants autistes aussi qui n'ont pas du tout la même, euh, la même survenue, euh, le même mode de survenue (...) Il s'agissait d'un autisme régressif. »

*Médecin 10* : « Et puis, quelquefois, ça n'apparaît pas tout de suite ! Euh, par exemple, un autre cas que j'ai eu, jusqu'à deux ans, il avait un développement complètement normal (...) Donc il s'est mis à ne plus prendre le regard, il s'est mis à ne plus parler, il s'est mis à régresser. »

- Le TSA est un diagnostic clinique fin, difficile à repérer, sans pathologie organique visible ou mesurable et sans signes pathognomoniques. Les médecins regrettent le manque de formation sur les signes cliniques, ils ne connaissent pas les tests de dépistage utilisables. Cela entraîne selon eux un défaut et un retard de repérage:

*Médecin 1* : « on est peu formé, on est d'ailleurs un peu désarçonné, on ne connaît pas exactement les symptômes particuliers (...) on voit les enfants en premier et on a probablement un manque de formation de ce côté-là. »

*Médecin 4* : « peut-être que je ne les dépiste pas assez (...) ben à deux ans un enfant qui ne parle pas on y pense pas forcément. En fait c'est très aspécifique. »

*Médecin 5* : « pour nous médecins généralistes, c'est une pathologie qu'on ne connaît pas, que je n'ai pas apprise dans mon cursus. »

« Le manque de formation personnelle, parce qu'ils n'ont pas les éléments clés, pour les détecter. »

*Médecin 8* : « Non, j'ai pas d'échelles, je sais qu'il y en a, mais j'ai pas d'échelle. »

« Le manque de formation hein, probablement, vu que nous on n'était pas formés à la fac, et que peut-être, il y a des gens qui sont moins intéressés, et qui posent moins de questions. »

*Médecin 10* : « quand on les voit, euh, on passe facilement à côté parce qu'ils n'ont pas une pathologie particulière qui fait qu'ils sont autistes. »



*Médecin 11* : « C'est pas un diagnostic très évident (...) C'est des observations assez fines sur la communication et la relation, c'est difficile à voir ! »

« Alors soit j'ai un énorme scotome, ce qui est possible, mais je ne suis aucun enfant atteint de TSA. »

Le médecin 4 remarque que le repérage est plus difficile pour les filles que pour les garçons car les critères diagnostiques sont plus adaptés aux garçons selon elle :

« On dépiste beaucoup les garçons, et on dépiste beaucoup moins les filles parce que les critères diagnostiques de l'autisme sont plus faits pour les garçons que pour les filles. »

- Le TSA est une pathologie rare à l'échelle d'une patientèle de médecin généraliste : ils ne sont pas souvent confrontés à cette pathologie au cours de leur carrière.

*Médecin 3* : « Ben j'ai pas eu d'autres cas. Euh..., j'ai, j'ai pas des tas d'exemples en fait, je crois que j'ai rarement suspecté euh, j'ai pas d'autres exemples en fait. »

*Médecin 7* : « ma maigre expérience hein (...) c'est toujours pareil, c'est dans les quelques cas que j'ai vus hein, c'est pas, je ne suis pas un référent en matière de troubles du spectre autistique. »

*Médecin 9* : « déjà, les cas de TSA, ne sont pas si fréquents que ça en médecine générale. Donc voilà, déjà des TSA, on n'en voit pas. »

*Médecin 10* : « Alors, j'ai pas une grosse expérience (rire) parce que j'ai que deux autistes, alors que d'autres choses où j'ai, où j'en ai des dizaines voire des centaines, des diabétiques j'en ai des centaines presque. Et c'est vrai que c'est pas évident, parce que..., on n'a pas l'habitude. »

*Médecin 11* : « J'étais embarrassé quand vous m'avez demandé de réfléchir à une situation d'enfant qui a des troubles autistiques, parce que, dans ma pratique, c'est pas un truc super prévalent. »

- Les pathologies associées peuvent apparaître au premier plan et cacher le TSA. Il existe de plus de nombreux diagnostics différentiels proches pouvant être confondus avec les TSA, ainsi que des situations frontalières entre le normal et le pathologique.

*Médecin 2* : « On commençait à parler de troubles du développement avec des crises convulsives fébriles (...) Il faisait des crises d'épilepsie. »

*Médecin 4* : « je me demande si, enfin c'est entre les deux, il a une hyperactivité, mais il a des troubles de l'attention aussi alors après est ce qu'il a un TSA aussi, je ne sais pas, mais c'est vrai qu'il a des troubles de l'attention assez marqués. »

*Médecin 6* : « Mais voilà alors euh, après ça va être des diagnostics différentiels des fois, avec euh, des enfants très timides, des enfants TDAH, des enfants précoces, euh, voilà, c'est un peu tous les points d'interrogation qui vont défiler. »

*Médecin 7* : « ça peut être confondu avec d'autres pathologies, je parlais tout à l'heure de la précocité intellectuelle peut être, euh, des déficits d'attention avec hyperactivité, des dyspraxies (...) les choses peuvent être entremêlées aussi, c'est ça qui est difficile, c'est que souvent les choses sont enchevêtrées. »

*Médecin 12* : « Et puis, il y a tellement d'autres cas de retard de langage ! Enfin, je sais que nous, on a une population avec des gros retards de langage, ben ils n'ont pas tous des troubles autistiques et majoritairement ils n'en ont pas d'ailleurs ! »

« Après, c'est vrai qu'on parle beaucoup de troubles autistiques « éducatifs » (...) Je ne suis pas certaine que ce soit un trouble autistique, mais par contre, on est dans de la carence éducative majeure, une exposition massive aux écrans et une pauvreté, une précarité sociale monstrueuse, et pour le coup... j'y pense, peut-être qu'il y a ça en dessous. »

- Le nomadisme médical des parents est cité, avec changement de médecin traitant au cours de la petite enfance. Il rend le repérage difficile et plus long du fait de la multiplication des interlocuteurs pendant cette période clef où l'alerte pourrait être donnée.

*Médecin 4* : « Il était suivi ailleurs au début. Non, à la naissance, il était suivi par une collègue et moi je l'ai vu après. »

*Médecin 5* : « il était suivi euh, par un autre médecin. Moi j'ai commencé à le suivre à partir du moment où le diagnostic d'autisme a été posé (...) Et donc c'est dans le, dans cette étape là qu'ils ont décidé de changer de médecin traitant, ils sont venus me voir. »

*Médecin 7* : « c'est un enfant que je vois de façon relativement récente, je ne l'ai pas vu énormément. »

*Médecin 8* : « Moi je le suis depuis qu'il a euh... un an, je vais dire un an et demi, à peu près. »

*Médecin 11* : « il me semble oui... que je l'avais vu quelques fois nourrisson, mais après ils ont déménagé, donc je l'ai vue arriver cette enfant et puis après c'est pas... c'est pas moi qui ai posé le diagnostic. »

- Le suivi de l'enfant se limite parfois au suivi des maladies infectieuses, une fois les vaccinations obligatoires effectuées, avec un défaut de prévention global dans le système de santé Français (du côté médical et parental). Il existe une insuffisance du suivi du développement psychomoteur des enfants en France à partir de 18 mois et la consultation des 24 mois est rarement réalisée.

*Médecin 2* : « je pense qu'il y a une histoire de vaccination, au niveau des vaccins, en fait on les voit bien, très régulièrement (...) Il y a un laps de temps où on ne les voit plus trop quand l'enfant, il marche, il a fait tous ses vaccins, et s'il est pas un peu enrhumé, et ben on peut le perdre de vue jusqu'à l'examen de ses 24 mois, donc ça fait pratiquement 8 mois, 8 mois où on ne voit pas les acquis..., et je pense qu'il y a des ratés à ce moment-là. »

*Médecin 4* : « le dépistage est difficile en médecine générale, parce qu'ils veulent les dépister vers un an et demi, mais c'est une période où on commence à moins les voir, les vaccinations sont quasiment toutes finies vers un an et demi (...) Donc c'est vrai que les vaccins c'est, c'est le moment où on peut faire un peu de prévention, mais le dernier il est à 18 mois.

« Les parents, ils ont encore du mal à venir euh, par exemple, l'examen des deux ans en fait est très rarement fait (...) Les patients sont eux-mêmes pas très conscients qu'il y a de la prévention à faire, ils ne vont pas venir euh, pour ça quoi. »

« On fait plus de pathologie aigue que de la prévention. »

- La pression démographique à laquelle sont soumis les médecins généralistes entraîne une altération de la qualité du suivi du développement de l'enfant. Le manque de temps en consultation ne permet parfois pas un examen de qualité et peut expliquer le retard et le défaut de repérage. L'identification des TSA nécessite du temps et un suivi régulier.

*Médecin 4* : « Je veux dire, le problème c'est aussi la répétition et la persistance des signes, et ça c'est difficile à le voir sur 20 minutes de consultation quoi (...) Parce que ça prend du temps de faire le dépistage, de poser les questions (...) le premier problème d'abord c'est qu'on ne les voit pas beaucoup, et sur un temps très court (...) on voit les enfants très peu de temps. »

*Médecin 8* : « ça peut être le temps, le manque de temps, parce que c'est vrai que si on fait des consultations très rapides et qu'on n'est pas très à l'écoute, on peut passer à côté. »

*Médecin 11* : « Il n'y a pas assez de médecins (...) Il y a une pression démographique, et que... la façon de répondre à la pression démographique, ça peut être de travailler un peu plus vite pour essayer de satisfaire un peu plus de patients, et si on essaye de travailler un peu plus vite, et ben forcément, les petites choses subtiles, on ne les voit pas, et je sens bien moi cette pression démographique. »

- Banalisation des signes anormaux de l'enfant par ses parents : pour plusieurs raisons évoquées : ils tardent donc à alerter / à consulter leur médecin, alors que leur participation est primordiale pour le bon déroulement du repérage.
  - **Par inexpérience** : l'enfant atteint de TSA est l'aîné, ils ont peu de repères sur ce qu'est un développement normal ou non pour leur enfant.

*Médecin 1* : « Elle ne s'inquiétait pas vraiment des problèmes de comportement, ou de, d'agitation, ou de manque de contact. C'était son premier enfant, je le rappelle. »

*Médecin 10* : « C'était son premier enfant oui ! (...) et à ce moment-là, au bout d'un an un an et demi, ben il ne parlait pas, donc à ce moment-là, on s'est dit il y a quand même quelque chose. »

- **Par attention détournée / négligence** : autre personne de la famille malade, grande fratrie / famille qui compense les troubles.

*Médecin 2* : « comme ils s'occupaient de la grand-mère qui était très malade, l'état du petit C. n'avait pas été, n'avait pas suscité plus de, enfin n'avait pas nécessité qu'il soit vu par un médecin (...) d'où le fait qu'il soit passé au second plan, la mamie qui vivait avec eux était Alzheimer, elle accaparait vraiment toute l'attention. »

« C'est même bizarre que ce soit moi, enfin, qui ai fait le diagnostic en fait, que ce ne soit pas vu avant, par euh, les membres de la famille. »

*Médecin 6* : « Donc euh, je pense que... la fratrie et la famille dans laquelle elle a grandi fait qu'il y avait quand même un certain niveau d'intégration et de compréhension, qui compensait. »

- **Par déni des troubles** : refus d'admettre le diagnostic / peur du diagnostic de TSA :

*Médecin 4* : « que le papa il disait : non c'est un petit garçon comme les autres, il lui faut du temps (...) les troubles du comportement, il va avoir tendance à les banaliser. »

*Médecin 9* : « Effectivement, il y a des parents qui vont avoir la puce à l'oreille... et d'autres qui vont peut-être être un peu dans le déni. »

*Médecin 10* : « moi je l'ai suspecté beaucoup avant, mais pour que sa maman réalise qu'il y avait vraiment quelque chose, il a fallu à peu près un an (...) Parce que la maman n'était pas euh, comment je vais dire ? Elle ne pouvait pas l'entendre ! Le gros problème, c'était de convaincre les parents qu'il y a quelque chose, qu'il faut aller plus loin (...) il leur faut le temps de cheminer. »

*Médecin 12* : « Le troisième est compliqué avec un déni parental important (...) C'est beaucoup plus compliqué, la maman elle n'est pas avec nous, elle minimise beaucoup ! Donc là, on n'en est à rien du tout ! »

- **Par culpabilité** : les parents se sentent responsables par leur éducation, des signes présentés par l'enfant. Ils culpabilisent aussi de trouver leur enfant « anormal ».

*Médecin 1* : « la maman, elle était dans un sentiment, assez puissant de culpabilité; elle se sentait vraiment coupable du comportement de son enfant (...) elle pensait que c'était à cause de la façon dont il avait été éduqué qu'il se comportait de cette façon-là. »

*Médecin 8* : « ils s'en aperçoivent mais ils ne savent pas comment le dire, et puis ils se sentent, ils se sentent mauvais parents s'ils le disent, c'est-à-dire qu'ils se disent : « mais c'est pas possible, je ne peux pas dire que mon enfant n'est pas normal » Je pense que les premiers soupçons, c'était les parents mais qu'ils n'osaient pas le dire. »

- Banalisation des signes anormaux de l'enfant par le médecin : par manque de connaissance et d'expérience au sujet des TSA. Le repérage prend donc du retard.

- Les signes présentés sont attribués **au contexte de l'examen** : les enfants malades (infections aiguës) sont moins en lien et plus agités ; le cabinet médical, lieu peu familier et angoissant pour l'enfant ; la peur du médecin, à l'âge de la peur de l'étranger et corroborée par les souvenirs négatifs associés par l'enfant (vaccins) :

*Médecin 2* : « Il y a aussi les enfants qui sont toujours malades, c'est-à-dire qu'on se focalise que sur la virose. »

*Médecin 4* : « c'est vrai qu'on les voit beaucoup quand ils sont malades alors on se dit bon c'est peut-être parce qu'ils sont malades qu'ils sont comme ça, il y a des enfants quand ils sont malades, ils sont très difficiles à examiner et puis quand ça va mieux, ça va mieux. »

« A deux trois ans, bon un enfant qui ne parle pas beaucoup, euh, qui a peur de nous... c'est vrai que n'importe quel enfant qui a reçu plusieurs vaccins à la suite, quand ils viennent ici, ils ont pas envie de nous voir, donc euh, différencier un enfant autiste d'un enfant qui a peur de nous, c'est pas simple. »

« Le cabinet c'est un milieu inhabituel pour eux, je pense qu'il y a plein d'autres enfants qui peuvent avoir des, des difficultés à venir chez nous sans que ça soit un TSA ! »

- Les signes anormaux sont attribués **au contexte de l'enfant** : son âge, ses habitudes prises en consultation, son contexte familial parfois complexe, pouvant expliquer des troubles du comportement et des particularités.

*Médecin 2* : « Parce que finalement, on le voit tout le temps et on s'y habituerait presque : ah ben lui il est comme ça... ah ben elle, elle va venir et elle va tout me casser ! »

*Médecin 4* : « mais il y a l'âge aussi, hein c'est vrai qu'à deux-trois ans, ils bougent beaucoup. »

*Médecin 9* : « moi quand j'ai connu B., son père venait d'être incriminé dans une affaire de pédophilie, ... donc voilà, le contexte familial (...) alors certes c'était un enfant un petit peu particulier, mais euh, vu le contexte, voilà, je mettais ça aussi sur le dos du contexte, l'histoire de cette famille qui est quand même lourde (...) je pense que la maman, elle ne m'en aurait pas parlé, euh pour moi, je n'aurais pas mis ça sur le compte d'un TSA, j'aurais plus mis ça voilà sur le versant psychologique, pur. »

- **Les signes de TSA sont minimisés, cachés par le médecin**, qui temporise par peur d'annoncer le diagnostic de TSA, peur du handicap, et peur de faire souffrir la famille.

*Médecin 6* : « peut-être que c'est la peur, la peur d'annoncer un handicap à la famille aussi, qui peut jouer un rôle (...) c'était peut-être de la peur que le diagnostic ne soit vécu comme une accusation par la famille, oui c'était presque comme faire un, un signalement. »

*Médecin 8* : « est ce qu'on n'ose pas dire aux parents, est ce qu'il y en a qui n'osent pas dire les choses, qui du coup euh, euh, prennent du temps, et puis le temps il passe ? »

*Médecin 9* : « Je pense que c'est délicat d'en parler aux parents (...) Donc déjà, voilà, dans un premier temps, je pense que, avant de leur dire tout de suite : je vous envoie dans le centre de référence de l'autisme, déjà... voilà, dire aux parents qu'on a des petits doutes, revoir l'enfant régulièrement. »

- Manque de communication et de collaboration entre les acteurs du repérage de niveau 1.

*Médecin 2* : « j'en ai une autre, mais voilà, c'est difficile, mais j'essaie de lui dire que si ça ne va pas, et là si vraiment l'école corrobore un peu ça, on ira un peu plus loin dans les investigations. »

**a) Acteurs du repérage :**

- Parents
- Médecins généralistes
- Pédiatres libéraux
- Paramédicaux
- Personnels de la petite enfance : personnel de crèche, personnel scolaire

**b) Repérage, comment ? Outils :**

- Observation clinique/ expérience du médecin généraliste
- Prise en compte des doutes des parents
- Eliminer les diagnostics différentiels / recherche de pathologies associées
- Consultation dédiée à la recherche d'un trouble du neurodéveloppement
- Bilans paramédicaux : orthophoniste, psychomotricien, neuropsychologue, ergothérapeute

**c) Difficultés du repérage :**

- Diversité des présentations / polymorphisme clinique des TSA : formes frustes difficiles à identifier
- Mode de survenue variable : progressif ou régressif
- Diagnostic clinique fin, difficile, non mesurable, signes non pathognomoniques
- TSA : pathologie rare à l'échelle d'une patientèle de médecin généraliste
- Pathologies associées pouvant cacher le TSA / Diagnostics différentiels proches, sources de confusion
- Nomadisme médical des parents à l'âge du repérage
- Insuffisance du suivi du développement psychomoteur des enfants à partir de 18 mois/ défaut de prévention en France
- Pression démographique : manque de temps en consultation
- Banalisation des troubles de l'enfant par les parents :
  - Par inexpérience : absence de repères du développement normal de l'enfant
  - Par attention détournée / négligence
  - Par déni des troubles / peur du diagnostic de TSA
  - Par culpabilité
- Banalisation des troubles de l'enfant par le médecin généraliste : manque de connaissances / d'expérience
  - Troubles attribués au contexte de l'examen
  - Troubles attribués au contexte de l'enfant
  - Peur d'annoncer le diagnostic / le handicap
- Manque de communication entre les acteurs de niveau 1 (repérage)

2. Tableau des occurrences pour le thème : **Repérage**



### 3) Diagnostic

#### a) Acteurs du diagnostic : Qui ?

Les médecins généralistes interrogés ont pu citer les différents acteurs / structures ayant permis de poser le diagnostic de TSA des enfants choisis comme exemples pour illustrer les entretiens.

Ce diagnostic ne peut être posé avec certitude par un médecin généraliste, il nécessite un avis pluridisciplinaire spécialisé.

- En premier lieu, ils ont identifié les services de neuropédiatrie / les neuropédiatres (de l'hôpital femme mère enfant surtout), comme acteurs principaux du diagnostic des TSA :

*Médecin 1* : « Ben évidemment, je pars euh, directement vers un avis neuropédiatrique (...) A l'époque j'avais essayé de l'adresser sur l'hôpital femme mère enfant de Lyon.

*Médecin 2* : « L'hôpital femme mère enfant, service de neuropédiatrie (...) Et ensuite, je crois qu'il y a des interliens avec la psychiatrie, la pédopsychiatrie justement pour le bilan neuropsychiatrique. »

*Médecin 3* : « En fait, il a été suivi rapidement euh, par le Dr C. qui est neuropédiatre (...) c'est peut-être plus facile de l'envoyer vers un neuropédiatre. »

*Médecin 8* : « Il a été vu en neuropédiatrie, pour poser vraiment le diagnostic, ce serait plutôt le neuropédiatre... le médecin de l'HFME. »

- Les médecins adressent aussi leurs patients suspects de TSA auprès des CMP / CMPE.

*Médecin 6* : « le diagnostic a été établi plus tard, plutôt à 5-6 ans, et... je pense au CMPE. »

*Médecin 11* : « j'aurais tendance à orienter un peu sur le CMP enfant. »

*Médecin 12* : « Donc nous, on a, on l'a orienté vers le CMP, qui parle de trait autistique. »

- Les Centres de Référence de l'autisme sont utilisés par certains pour accéder au diagnostic :

*Médecin 4* : « Ils sont allés au Centre de dépistage de référence de l'autisme... à Bron : Le CEDA oui. »

*Médecin 7* : « Je l'avais adressé vers un centre de référence de l'autisme, euh qui est à Saint Egrève. »

*Médecin 9* : « j'ai fait un courrier, la maman avait d'elle-même, regardé où s'adresser, au Centre de Référence, donc au, au CADIPA de Grenoble. »

- On parle aussi des pédopsychiatres / services de pédopsychiatrie, pour poser le diagnostic de TSA :

*Médecin 5* : « prendre en charge donc en pédopsychiatrie, c'est ce qu'on a fait. Un bilan a été fait, le diagnostic a été posé. »

*Médecin 10* : « ils sont allés voir le pédopsychiatre, et puis petit à petit, on est allé vers des choses comme ça. »



- Le CAMSP a été utilisé une fois comme structure de diagnostic :

*Médecin 10* : « On a démarré par le CAMSP, par tout un tas de, de suivis, qui a abouti au bout de 6 mois à un diagnostic de trouble autistique (...) le diagnostic a été fait par le CAMSP. »

- Les services de pédiatrie générale des hôpitaux périphériques sont aussi cités :

*Médecin 5* : « La plupart du temps, je les envoie à l'hôpital de Bourgoin, le plus proche, en pédiatrie d'abord, le Dr F. fait le bilan et euh, ils ont une psy... une pédopsychiatre dans le service donc qui complète ce bilan. »

*Médecin 6* : « Ensuite, j'avais fait un courrier donc en demandant un avis à un pédiatre hospitalier (...) je l'avais sûrement adressé au service du Dr F. mais à l'époque, il n'y avait pas de neuropédiatre. »

- La consultation spécialisée de génétique permet de spécifier le diagnostic si on suspecte une forme syndromique génétique.

*Médecin 3* : « il a été vu aussi au centre de référence Génopsy... mais ça c'est par rapport à son... autisme syndromique (...) Remaniement du chromosome 2 avec une délétion. »

## b) Difficultés du diagnostic

Les médecins généralistes interrogés ont soulevé un certain nombre de difficultés pour aboutir au diagnostic, entraînant une perte de chance et une errance diagnostique difficile à vivre pour l'enfant et sa famille.

- Déni des parents : refus de pousser les investigations menant au diagnostic :

*Médecin 4* : « Le problème dans le dépistage et tout ça c'est que si les parents, comme là il y a quelques jours, j'avais un bébé qui ne parlait quasiment pas à un an et demi, la mère était pas trop inquiète, elle ne voulait pas l'envoyer chez l'orthophoniste, elle ne voulait pas de bilans plus poussés, bon ben... on ne peut pas, on ne peut pas... mais, oui c'est un peu dommage quoi. »

*Médecin 9* : « c'est ce qui s'est passé avec le petit L., c'était pas moi qui le suivait à l'époque, mais euh, on leur avait dit qu'il y avait une suspicion (...) mais du coup les parents n'ont jamais voulu aller jusqu'au bout et n'ont jamais voulu aller consulter le Centre de Référence. »

- Méconnaissance des acteurs du diagnostic / manque de visibilité du parcours diagnostique qui n'est pas codifié : confusion des différents spécialistes, errance diagnostique, difficultés d'orientation par manque de formation / d'information des médecins généralistes :

*Médecin 3* : « Structures que je ne connais même pas (sourire gêné). J'ai fait des courriers au CEDA, je ne sais même plus ce que c'est (...) On n'a pas toujours les connaissances nécessaires pour euh, pour orienter les gens, ni les connaissances, enfin sûrement les connaissances même médicales suffisantes et aussi les connaissances des, des parcours et des structures adaptées. »

*Médecin 4* : « Enfin c'est surtout euh, le manque de connaissances du médecin généraliste, enfin, je pense que le CEDA n'est pas toujours connu.

« C'est pas très connu le réseau de prise en charge. »

*Médecin 5* : « c'est le manque d'informations, sur les possibilités de prise en charge des institutions qui nous sont offertes (...) et le manque de formation personnelle, parce qu'ils n'ont pas donc les éléments clés, pour les, les adresser au bon spécialiste. »

« A Bourgoin on a une euh neuropédiatre, donc qui fait les bilans, c'est une neuropsychiatre, donc qui nous fait les bilans, euh, c'est une neuropsychologue pardon qui nous fait les bilans. »

*Médecin 7* : « peut-être qu'ils ne sont pas assez, euh, ils ne sont pas assez identifiés les... parce qu'il faut quand même aller chercher par exemple le centre de référence de l'autisme, il faut aller le chercher quoi ! A Saint Egrève, il faut le trouver, il faut retrouver les coordonnées, c'est pas... c'est pas très exposé quoi ! »

*Médecin 9* : « donc c'est sûr que quand on a un cas, savoir où l'adresser euh..., moi les centres de référence, je ne les connais pas... je ne les connais pas forcément. »

- Délais de rendez-vous très longs avec les spécialistes ou dans les structures / Centres Experts : découragement des familles et du médecin généraliste.

*Médecin 1* : « c'est la croix et la bannière pour obtenir un rendez-vous rapidement ; il y a un problème euh de délai de rendez-vous (...) Le soucis c'est d'avoir un rendez-vous avec un neuropédiatre. »

*Médecin 2* : « moi je pense que c'est toute une question de délai, si on pense à quelque chose et qu'il faut 4 mois pour voir le pédiatre, et comme il a fallu 4 mois pour voir le pédiatre et pour faire les neuropsych qu'il faut encore 6 mois. »

*Médecin 6* : « les délais d'attente même quand il y a un pédopsychiatre sur V. et même pour des cas graves, c'est plus de 6 mois, donc voilà (...) Les délais de rendez-vous sur Lyon, euh, en hospitalier, les délais d'attente sont de plus d'un an. »

*Médecin 7* : « Il faudrait faire mention quand même de la grande difficulté qu'on a à adresser un enfant à un pédopsychiatre ou à un service de pédopsychiatrie, avec des délais qui sont vraiment très longs. »

« Et souvent ça décourage les parents, parce que quand ils prennent un rendez-vous et qu'on leur dit mais c'est dans six mois ils se disent, bon c'est vraiment très long on verra plus tard. »

- Inaccessibilité / difficultés de communication avec les spécialistes et les Centres Experts : démarches complexes, chronophages pour accéder aux spécialistes, inaccessibilité des structures, blocage de l'accès des niveaux 3 aux médecins généralistes niveaux 1, démographie médicale inégale avec manque de spécialistes / structures : ceci entraîne un sentiment d'isolement du médecin généraliste, seul avec les parents face aux troubles de l'enfant.

*Médecin 1* : « Ça va être encore une galère pas possible parce qu'il va falloir passer des heures au téléphone pour essayer de trouver un service susceptible de prendre en charge. »

*Médecin 6* : « le fait qu'on aie pas, en tant que médecin généraliste, accès direct au centre expert. C'est-à-dire qu'il y a des niveaux 1, niveaux 2, niveaux 3, ... C'est dans les textes ! Les centres experts, il faut passer par le niveau 2 pour accéder au niveau 3. »

*Médecin 7* : « d'autre part, l'espèce de tour d'Ivoire que constituent les CMPE, avec lesquels c'est absolument impossible d'échanger. Moi j'ai essayé d'écrire, euh, j'ai exceptionnellement eu une réponse. »

*Médecin 8* : « On est un peu isolés par rapport au système hospitalier, on a du mal à avoir la bonne personne au bout du fil, même à l'avoir au bout du fil, et des fois, on a du mal à avoir la secrétaire au bout du fil ! »

« Parce que les centres de l'autisme, je trouve que c'est compliqué pour les avoir, quand on les appelle, ils nous disent : « ben on a besoin d'un bilan, on a besoin de si », faut faire des tas de courriers. »

*Médecin 11* : « Ben, la principale difficulté c'est la démographie médicale. Aujourd'hui, si vous voulez un neuropédiatre, et ben salut quoi (rire)! (...) Il n'y a pas assez de médecins, il se forme peu de spécialistes. »

*Médecin 12* : « On est quand même très bloqués par le CMP, c'est le premier stade, et si on ne fait pas ça, derrière, on n'a rien, tout ce qui est CATTTP c'est des orientations par le CMP. »

« C'est très difficile d'avoir accès à la pédopsychiatrie hospitalière, parce que normalement, ça nous est interdit ! On est sur un niveau 3, donc un niveau expert, et normalement, il n'y a que le niveau 2 donc le CMP qui a le droit d'orienter vers le niveau 3, c'est inaccessible aux médecins généralistes et aux médecins de PMI. J'ai appelé plusieurs fois, et je me suis faite fermer la porte en disant que non, j'étais niveau 1 et donc je devais passer par le niveau 2 ! »

- Parcours diagnostique complexe, long : il nécessite un avis pluridisciplinaire avec plusieurs intervenants successifs, et cela prend du temps : le médecin généraliste a parfois du mal à suivre le chemin pour accéder au diagnostic.

*Médecin 1* : « au bout de ces deux ans effectivement le diagnostic a été posé après avoir consulté à deux reprises des pédopsychiatres, des neuropédiatres sur Lyon et sur l'hôpital de B. »

*Médecin 4* : « L'orthophoniste elle les a envoyés vers un neuropédiatre, et le neuropédiatre les a envoyés vers un pédopsychiatre. Et après, c'est, c'est lui qui les a, qui leur a parlé du CEDA. »

*Médecin 7* : « les parents m'ont dit, ça fait plusieurs fois qu'on y va, ils ont demandé à le revoir, donc je pense qu'ils ont vu plusieurs intervenants mais pour l'instant, je ne sais pas. »

*Médecin 8* : « c'est toujours un peu compliqué, et puis il a eu toute une série de bilans, il a quand même été vu par plusieurs intervenants hospitaliers et extra hospitaliers. »

*Médecin 10* : « On a démarré par le CAMSP, par tout un tas de suivis (...) il a fait le tour de tout le monde, il y avait tout un groupe, il y avait le psychologue, le pédopsychiatre, l'ergothérapeute, enfin ils étaient 6 ou 7, donc ça a duré 6-8 mois (...) ça passe quand même par plusieurs spécialités, c'est pas si simple hein ! »

- Non identification des signes de TSA par certain(s) spécialiste(s) consulté(s) / méconnaissance des TSA par les spécialistes : certains réfutent à tort les doutes du médecin généraliste, expertise non légitimée, nécessité de prendre plusieurs avis :

*Médecin 3* : « parce que je l'ai adressé plusieurs fois en fait, cet enfant, avant qu'on se pose des questions (...) et à ce moment-là, on n'a pas fait de diagnostic particulier (...) mais ça, ça n'avait pas choqué les pédiatres à qui je l'avais envoyé. »

*Médecin 10* : « Après, elle voyait de temps en temps un pédiatre, donc elle en a parlé à son pédiatre, le pédiatre lui a dit : « mais non, il n’y a rien du tout, il est un petit peu en retard, ne vous inquiétez pas, il est comme tous les autres, ça va venir, il faut lui laisser le temps ! »

« Il lui disait que les diagnostics d’autisme, on ne peut les faire qu’à partir de 8 ans. »

« Ben le diagnostic, il faut y penser, les pédiatres, maintenant j’espère qu’ils y pensent plus, parce qu’eux aussi ils ne connaissaient pas bien. »

*Médecin 12* : « Là où je travaille, les relations avec le CMP sont assez compliquées, donc on est très fort bloqués par une vision complètement différente. On a une vision du trouble autistique qui est complètement différente, et donc un degré d’inquiétude qui n’est pas du tout le même. »

- Réticence de certains spécialistes à poser le diagnostic de TSA : peur de poser le diagnostic, ne pas stigmatiser l’enfant, surtout chez certains pédopsychiatres (psychanalyse).

*Médecin 6* : « au CMPE, moi les expériences que j’ai eues, c’était qu’il ne fallait pas faire de diagnostic (...) j’ai croisé dans ma carrière beaucoup de psychiatres, ou de pédopsychiatres qui disaient, ben non, on ne va pas lui mettre d’étiquette (...) il y a une partie des psychiatres qui n’aiment pas poser ce diagnostic, alors, c’est peut-être en train de s’améliorer, mais j’ai quand même vécu depuis mon installation il y a trente ans, beaucoup de résistances à l’établissement d’un diagnostic.»

*Médecin 8* : « on n’a pas posé vraiment le diagnostic à ce moment-là, ... j’ai l’impression que c’est toujours des mots qu’on n’ose pas dire quoi, que ce sont toujours des choses... qu’on ne dit pas. »

*Médecin 11* : « Le diagnostic n’est pas réellement posé certaines fois (...) Ils m’ont envoyé un courrier de 4 pages, où j’ai tous les examens, les évaluations qu’ils ont faites, mais il n’y a pas de synthèse, pas de diagnostic posé. Donc ça me questionne beaucoup sur comment ça se fait qu’on ne pose pas ce diagnostic, de manière aussi claire ? » « Enfin voilà, un diabète de type 1, on dit : « vous êtes diabétique. » Mais un autiste, on ne lui dit pas alors ? De quoi on a peur finalement ? »

### c) Conséquences du diagnostic de TSA

- Pour l’enfant : reconnaissance de sa maladie, déblocage des aides financières, administratives: adaptation des aides au handicap, lancement des prises en charge :
  - Reconnaissance / acceptation de sa maladie et donc de la prise en charge qui en découle :

*Médecin 9* : « Je pense que oui, que c’est important pour lui aussi d’avoir un diagnostic, parce que, il se rend peut-être compte qu’il n’est pas comme les autres, et que de le savoir aussi ça l’aide... ça aide de savoir que, certes on est différent, que cette différence voilà, peut être effectivement la source de rejet, mais que ce sont des différences qui peuvent aussi être des, des forces. »

Médecin 11 : « C'est son problème ! C'est quand même la moindre des choses, qu'on lui rende quand même le pouvoir de, je dirai, de savoir quel est ce problème et puis qu'est-ce qu'il veut en savoir ? »

« Et puis, comment est-ce qu'on peut s'engager dans un soin si on n'a pas de diagnostic ? Les enfants ne sont pas des poupées, si on veut qu'il voie un psychologue, ou un ergothérapeute, à un moment il faut que lui, il sache quelle est la raison qui fait que ? Qu'est-ce qu'on attend de ce professionnel ? En quoi ça peut l'aider ? Et s'il sait tout ça et ben il va peut-être y aller. »

- Reconnaissance du handicap associé : elle permet de mettre en place des aides financières et humaines : monter le dossier MDPH, faciliter la prise en charge et les progrès de l'enfant :

*Médecin 2* : « avoir le diagnostic ça apporte beaucoup... et pour mettre en place les aides, et pour mettre en place euh tout, parce que tout découle de ce diagnostic et pour le déclenchement ben comme on disait, l'ergothérapeute, les aides financières, et pour le CMPE. »

*Médecin 6* : « Je ne vois pas comment on peut proposer une aide tant qu'on n'a pas posé un diagnostic (...) On a bien besoin d'un diagnostic quand même, quand on veut faire un dossier MDPH, euh, on va nous demander un diagnostic. »

*Médecin 8* : « Ben pour l'école, ça permet d'avoir euh... des aides, euh, l'AVS. »

*Médecin 12* : « les SESSAD, quand on les demande, il faut quand même qu'ils soient un peu orientés autisme... et pour avoir accès aux structures, c'est pareil ! Et après, aux classes spécialisées, à tout ça, on a besoin d'un diagnostic. »

« Moi, je trouve cela fondamental, je trouve que c'est le point de départ à réaliser ce qu'il faut faire. Enfin, moi j'ai l'impression qu'il y a ce côté caricatural et stigmatisant comme si une fois qu'on a dit, il ne va rien se passer ! Ben non, moi je pense l'inverse, une fois qu'on a dit, ben là, on peut y aller quoi, puis, plus on y va et plus on est actif, plus les symptômes se calment. »

« Pour l'administratif, c'est très important, parce que je vois encore les dossiers MDPH avec marqué : troubles du développement, ben oui, mais quand on met le mot trouble du spectre autistique, on peut adapter, y associer un degré de handicap. »

- Apaisement de l'enfant :

*Médecin 6* : « Le diagnostic va permettre à tout le monde de se poser (...) pour euh, calmer tout le monde, calmer l'enfant (...) une fois qu'on a posé le diagnostic et proposé du soutien, euh, les parents arrêtent de, de se cogner contre les murs, et les enfants se posent. »

#### - Pour la famille :

- Meilleure compréhension des troubles présentés par l'enfant / apaisement :

*Médecin 3* : « pour mettre un nom sur les choses (...) j'imagine que les parents doivent quand même se poser des questions et peut être mal vivre certains troubles du comportement de leurs enfants, euh, mettre un nom sur les choses c'est toujours euh, c'est toujours rassurant. »

*Médecin 6* : « Ça donne du sens, à ce qui se passe, et, et ça évite de dramatiser (...) Le diagnostic va permettre à tout le monde de se poser, et de s'organiser (...) calmer les parents. »

*Médecin 8* : « ben les parents ont été soulagés en fait. »



« Donc pour sa famille, c'est important, ça les rassure, ils savent où ils vont, ils n'ont plus la peur de l'inconnu. Ils savent que quand cet enfant s'énerve, c'est pas uniquement... enfin je veux dire, qu'il a une raison. »

*Médecin 9* : « Le fait voilà d'avoir un diagnostic permet de comprendre pourquoi tel enfant va agir comme ça (...) de se dire mon enfant n'est pas capricieux parce qu'il ne veut pas que je lui coupe les ongles, mais c'est plus de comprendre que pour lui, c'est compliqué quand même d'être touché. »

« Ça peut apporter de la compréhension par exemple dans, dans l'éducation. »

*Médecin 11* : « Quand au bout de deux ans d'errance diagnostique, on vous donne un diagnostic, oh mais il y a un soulagement ! Le fait d'enfin savoir ! « Ah d'accord, on sait contre quoi on se bat maintenant ! »

- Acceptation de la maladie, aide au processus de deuil de l'enfant « parfait » et compréhension de la nécessité des prises en charge :

*Médecin 2* : « d'avoir le diagnostic, ça permet de, d'avoir un changement mais complet de la vision de l'enfant, et de se dire que c'est un enfant malade. Et qu'un enfant malade, ça ne se prend pas tout à fait en charge comme un enfant normal. »

*Médecin 10* : « Et ben déjà, on sait que c'est ça, les parents savent ça, et voilà... on ne va pas dire qu'ils font le deuil de ça, mais, ils l'acceptent comme un problème, comme un handicap, qu'il va falloir gérer. »

*Médecin 12* : « Tant qu'on n'a pas mis des mots sur ce qui se passe, je trouve qu'il n'y a pas de déclic, donc tout le monde est en souffrance, tout le monde sait qu'il y a une difficulté, mais je trouve qu'il y a un avant et un après (...) Je pense que pour les parents, c'est une étape d'acceptation et d'appropriation de leur enfant qui est énorme ! »

- Obtention d'aides financières :

*Médecin 2* : « Quand on a fait le diagnostic... et après c'est financé (...) alors je crois qu'ils ont l'AEEH. »

*Médecin 10* : « Une fois qu'il est posé, il y a quand même une aide, c'est des... des familles..., parce qu'un autiste coûte très très cher, et qu'il soit, comment dire, considéré comme un handicap, et qu'il va et qu'ils vont toucher quelque chose. »

- Diagnostic vécu comme une stigmatisation, difficile à accepter pour certains parents :

*Médecin 4* : « pour sa famille... c'est pas toujours vraiment un bénéfice, parce qu'ils ont peur de l'étiquette, surtout le papa. »

#### - Pour le médecin généraliste :

- Adaptation de son discours, de son attitude et de son suivi au TSA de l'enfant : cela permet une cohérence de prise en charge de l'enfant avec les autres intervenants et avec les parents : savoir expliquer et guider les parents une fois le diagnostic posé.

*Médecin 2* : « ça permet de savoir comment on les soigne parce qu'un TSA, c'est pas un enfant qui euh, qui a juste des troubles de l'écriture ou du langage, c'est plus global. »

*Médecin 5* : « C'est important, pour nous aussi, de savoir comment parler, adapter notre discours avec l'enfant mais aussi avec les parents (...) pour dire qu'il y ait une cohérence dans le discours entre les spécialistes, les paramédicaux qui s'occupent de l'enfant et le médecin généraliste. »

*Médecin 6* : « et pour le coup c'est très utile pour la guidance parentale (...) de faire face à des parents qui, qui font face à des situations et qui consultent à bon escient (...) ils savent qu'il y a un problème, on en parle ensemble, on fait des bilans, on avance ensemble.»

*Médecin 9* : « pour le médecin généraliste, euh, pouvoir si besoin, adapter sa consultation en prenant en compte... les particularités de cet enfant. »

- Valorisation du médecin généraliste, impression d'avoir été utile.

*Médecin 8* : « Pour moi ça valorise, hein, c'est tout, je suis contente d'avoir fait le diagnostic, comme d'autres diagnostics où on se dit : voilà, j'ai pu aider quoi. »

- Cela ne change rien d'avoir le diagnostic pour le médecin 10, car il n'a pas plus de solutions à apporter pour l'enfant et sa famille :

« Pour moi, ça ne change pas grand-chose non. Parce que j'ai un enfant devant moi qui a un problème, et qu'est-ce qu'on peut en faire ? Et comment on peut le faire évoluer ? Et comment, comment va-t-il devenir adulte et autonome ? Comment les parents vont pouvoir arriver à le gérer sans exploser ? »

- Pour l'école / personnel de la petite enfance : Meilleure compréhension des troubles de l'enfant : adapter leur attitude au contexte et garantir une meilleure insertion avec les autres enfants, aménager le programme de ces enfants.

*Médecin 4* : « Plus facile aussi à l'école (...) il y aura une meilleure insertion. »

*Médecin 8* : « Peut-être que les maitresses sont plus, euh, à l'écoute, qu'elles sont plus euh..., voilà aguerries à cela, voilà qu'elles s'en intéressent, qu'elles essaient de comprendre. »

*Médecin 9* : « Au niveau de la scolarité, pareil, ça me semble important, pour qu'il y ait des aménagements euh, si besoin. »

#### d) Impact du TSA sur le quotidien de la famille :

- Coup de tonnerre, choc terrible, inquiétude, peur : pathologie incurable :

*Médecin 5* : « parce que le diagnostic c'est un couperet pour eux, et donc quand il tombe, il tombe. »

*Médecin 7* : « Pour les parents, c'est un véritable traumatisme quand on leur dit que l'enfant est atteint d'un trouble envahissant du développement ou un trouble du spectre autistique. »

« Je pense qu'il y a un petit peu de peur dans le diagnostic parce que, ça passe largement pour une pathologie dans laquelle il n'y a pas de, il n'y a pas de traitement. »



*Médecin 12* : « C'est un enfant qui a un problème, qui a un handicap ! Donc oui, c'est terrible, c'est une nouvelle horrible, c'est un bouleversement dans la vie de tout le monde. »

- Souffrance parentale, culpabilité, dépression, suicide :

*Médecin 3* : « le papa qui était devenu alcoolique (...) La maman a eu un gros passage de dépression. »

*Médecin 10* : « Enfin ça a été très très compliqué, il y a eu des moments très durs (...) d'ailleurs, il y a des taux de suicide très importants dans les couples où il y a des... des enfants autistes. »

*Médecin 11* : « Moi ce que je vois, c'est des parents et des enfants qui n'arrivent pas à communiquer correctement, et qui sont en souffrance là-dessus. »

« Il y a une forme de violence absolue, pour ces familles-là, qui est qu'on leur inflige une attente importante (...) c'est d'une violence rare quand même hein... c'est d'une violence rare ! »

*Médecin 12* : « La maman, elle avait énormément de questions, énormément de culpabilité et de souffrance (...) c'était une maman qu'on voyait dépérir de semaines en semaines. »

- Déséquilibre familial :

- Fratrie délaissée au profit de l'enfant malade, surprotection de l'enfant malade, relation mère-enfant malade exclusive :

*Médecin 3* : « Le frère et la sœur, qui ont beaucoup souffert de, euh, du fait que la maman s'occupait que du petit dernier, et qui ont un petit peu été laissé à l'abandon. »

*Médecin 4* : « J'ai l'impression que c'est plus simple avec son papa, parce que son papa va euh, va moins tenir compte de ses handicaps, il va l'autonomiser mais comme les autres et sans trop marquer de différence (...) mais c'est vrai que le lien avec la mère est un peu particulier je crois... la mère elle est... elle est dans une place un peu particulière aussi. »

*Médecin 5* : « Les autres enfants sont assez déséquilibrés par rapport à ça, on voit bien dans la fratrie, il y a beaucoup d'anxiété, ils sont mis en deuxième catégorie par rapport à l'enfant (...) le reste de la fratrie est mis en seconde catégorie et donc euh, souffre aussi d'un problème de rejet ressenti. »

- Difficultés de gestion des troubles par les parents (souvent le papa) : enfant délaissé :

*Médecin 3* : « avec un papa en plus que je ne voyais pas mais dont je savais qu'il, euh, qu'il n'acceptait pas la situation et qu'il avait du mal à s'occuper de son fils. »

*Médecin 8* : « la mère en avait parlé en disant : « ben voilà, on ne comprend pas, quand il s'énerve, mon mari ne comprend pas, il ne le supporte plus, il ne sait plus comment faire, il le rejette. »

- Familles séparées du fait de la prise en charge du TSA :

*Médecin 3* : « En fait la maman est partie toute seule, en quittant le reste de la famille, parce qu'en fait elle était complètement tournée sur son petit dernier hein, elle est partie en Belgique pour pouvoir lui fournir une, une prise en charge plus adaptée et le papa est resté avec les deux

grands, et il doit rejoindre la maman une fois que les deux grands seront en âge de se débrouiller.  
»

*Médecin 5* : « Il est suivi depuis 2 ans à Barcelone, il fait des allers retours puisque la famille vit quand même en France. »

- Isolement des familles, défaut de guidance parentale : peu d'interlocuteurs, en particulier du domaine médical.

*Médecin 4* : « Les parents, ils se sont beaucoup débrouillés tout seul quand même, et moi j'ai fait... j'ai fait les ordonnances à leur demande. »

*Médecin 6* : « ils ne savent pas sur qui s'appuyer, ils tournent dans tous les sens. »

*Médecin 10* : « Les deux autistes que j'ai, les mamans, elles ont toutes galéré, (...) elles se sont débrouillées un peu par elles-mêmes, c'est par les réseaux sociaux, c'est par des gens qui ont eu les mêmes problèmes, qui ont fait telles et telles choses (...) Il n'y a personne qui aide ! Les gens sont seuls, isolés ! Les parents sont très isolés et il n'y a rien pour prendre en charge les parents ! »

« Le nombre de parents d'enfants autistes qui sont complètement désarmés, qui sont paumés, qui sont euh... et qui ne savent pas comment faire ! Et nous, on n'a pas la réponse au niveau médical, on n'a pas de réponse. »

*Médecin 12* : « Les parents n'ont pas bien compris, moi ils reviennent me dire : « de toute façon, je ne comprends pas, je ne comprends pas ce qu'on me dit, je ne comprends pas ce qu'on fait. »

- Variabilité de l'acceptation de la maladie par les parents :

- Dénier des troubles et du diagnostic, recherche absolue d'une cause :

*Médecin 4* : « Le papa a mis beaucoup plus de temps à accepter le diagnostic que la maman (...) pour le papa, oui c'est plus difficile d'accepter la maladie, d'accepter les troubles du comportement. »

*Médecin 5* : « Les vaccins n'ont pas impliqué cet autisme, chose qui est très difficile à accepter par les patients parce qu'ils ont vu leur enfant évoluer normalement et ils l'ont vu régresser. »  
« Il faut qu'ils, qu'ils admettent la pathologie de leur, de leur enfant et ça c'est très difficile. »

- Acceptation du diagnostic :

*Médecin 12* : « Oui, ils ont tous les deux accepté le diagnostic pour le coup ! »

- Variabilité d'implication des deux parents dans le diagnostic et la prise en charge de l'enfant autiste : la maman est souvent plus impliquée que le papa.

*Médecin 4* : « C'est surtout la mère qui demandait des choses (...) La maman poussait beaucoup plus à... à faire le diagnostic, à refaire des recherches. Mais ils ont des points de vue différents. »

*Médecin 12* : « Oui, il y a un papa, qu'on voit de temps en temps, qui est... il est à l'écoute mais il pose quand même moins de questions, il est moins là quand même, c'est surtout la maman qu'on voit en fait. »

- Impacts sur le couple :

- Tensions / désaccords au sein du couple ; décalage d'acceptation de la maladie entre les parents (maman acceptant plus facilement que les papas), séparation / divorce :

*Médecin 4* : « Ils se sont séparés, il y a un an et demi, deux ans là, un peu avant, enfin autour du diagnostic, enfin, pas que suite à ce diagnostic, ça allait déjà un peu mal avant, et c'est vrai que ça aide pas les choses d'avoir ce diagnostic. »

*Médecin 6* : « les parents se sont séparés. »

*Médecin 8* : « Il y avait beaucoup de tension au niveau des parents (...) peut être que si on avait rien fait, ils auraient pu finir par divorcer, parce que vraiment ça créait une grosse tension dans le couple. »

*Médecin 10* : « D'ailleurs, il y a des taux de divorces très importants dans les couples où il y a des... des enfants autistes. »

- Renforcement du couple, recentrage sur la famille, modification radicale de leur vision des choses :

*Médecin 10* : « L'autisme a modifié complètement sa façon de vivre et de voir les choses (...) Ils veulent vivre autour de leur enfant autiste, et de leur famille, et retrouver des vraies valeurs, pouvoir s'en occuper, ils veulent se retrouver en campagne, redonner de la valeur aux choses de la vie (...) quand elle parle de son gamin, elle dit que c'est une chance finalement, parce que ça les a fait évoluer énormément. »

- Impact financier : un des deux parents arrête de travailler ou réduit son temps de travail pour s'occuper de l'enfant malade (souvent la maman), coût des prises en charge...

*Médecin 2* : « le papa travaille beaucoup donc il essaie financièrement de pouvoir subvenir à toutes les dépenses de son fils. »

*Médecin 5* : « le papa travaille, la maman ne travaille pas, elle reste donc auprès de son petit depuis qu'il a eu sa, sa pathologie. »

*Médecin 7* : « une autre difficulté, c'est euh..., le coût financier pour les familles... parce qu'il y a une partie des soins qui ne sont pas pris en charge..., qui ne sont pas remboursés. »

*Médecin 8* : « si la maman peut s'occuper de l'enfant, s'arrêter de travailler, et euh... l'aider au quotidien, je pense que déjà c'est un atout. »

*Médecin 10* : « Elle a été obligée d'arrêter son travail pour s'occuper de son enfant autiste, donc c'est une vie à plein temps pour elle (...) Il faut qu'un des parents arrête de travailler. »

- Impact temporel : prise en charge complexe très chronophage pour les parents : c'est un travail à temps plein, aucun répit : difficultés de gestion du quotidien avec un enfant autiste :

*Médecin 2* : « Il est pris super bien en charge, super bien en charge parce qu'il a des supers parents, une mère qui ne travaille pas et qui s'investit à 600 pour cent pour son fils. »

« Et puis c'est des enfants en fait qui poussent à bout leurs parents, qui poussent à bout dans le sens euh... c'est des enfants qui ne dorment pas bien, ou très peu et les parents sont parfois exténués. »

*Médecin 9* : « mais bon, vu que c'est une maman solo, qui est déjà plutôt débordée parce qu'il faut gérer ses deux enfants : donc B., qui est dyspraxique et qui a des rééducations, de l'ergothérapie, de la psychomotricité, il doit en plus faire de la musique, le petit frère qui a un TDAH, qui est lui aussi suivi en orthophonie pour une dyslexie, qui a des rendez-vous à l'hôpital neurologique pour le renouvellement de son traitement. »

*Médecin 10* : « c'est des gamins, on ne peut rien en faire, jamais une nourrice ne va le prendre, à l'école, on ne le met pas comme ça au début, c'est compliqué, c'est un gamin qu'on a 24 heures sur 24, qu'il faut gérer, c'est infernal (...) C'est vraiment un problème 24 heures sur 24 et 365 jours sur 365. »

*Médecin 11* : « la maman est... est très sollicitée en tant qu'aidante principale finalement. »

- Famille proactive, qui s'implique et devient experte en TSA : souvent la maman : recherches, création d'associations, de classes spéciales.

*Médecin 5* : « Maintenant que leur enfant s'est vu porter le diagnostic d'autisme, ils sont très axés sur les nouvelles publications et la prise en charge de nouvelles alternatives de l'autisme. »

*Médecin 6* : « Souvent, ils ont déjà fait plein de démarches, ils sont allés voir sur internet, des fois ils ont parlé avec d'autres parents. »

*Médecin 9* : « la maman avait d'elle-même regardé où s'adresser, un Centre de Référence, au CADIPA de Grenoble. »

*Médecin 10* : « Les parents ont créé une association pour les parents d'enfants autistes, pour qu'ils puissent se poser pendant une semaine plus ou moins, et en même temps, ils s'occuperaient des enfants, ils récupéreraient les enfants autistes. »

« La maman, qui est institutrice, elle crée une école en Septembre, elle commence une école hors contrat (...) avec inclusion d'un autiste qui sera son fils. »

« Je pense que les parents sont devenus beaucoup plus compétents que moi, ils sont plongés là-dedans depuis 4 ans maintenant. »

**a) Acteurs du diagnostic :**

- Neuropédiatres hospitaliers
- CMP – CMPE
- Centres Ressources Autisme
- Pédopsychiatres hospitaliers
- CAMSP
- Services de pédiatrie générale hospitaliers de proximité
- Consultation de génétique

**b) Difficultés du diagnostic :**

- Dénis des parents : refus des investigations
- Méconnaissance des acteurs du diagnostic / manque de visibilité du parcours diagnostique qui n'est pas codifié
- Délais de rendez-vous très longs
- Inaccessibilité / difficultés de communication entre médecin généraliste et acteurs du niveau 2 et 3
- Parcours diagnostique long et complexe, avec nombreux intervenants : pluridisciplinaire
- Méconnaissance des TSA par certains spécialistes/ non-identification du TSA
- Réticence pour poser le diagnostic de TSA par certains spécialistes

**c) Conséquences du diagnostic de TSA :**

- Pour l'enfant : reconnaissance de la maladie et acceptation de la prise en charge ; reconnaissance du handicap associé avec mise en place des aides et des prises en charge ; apaisement de l'enfant ;
- Pour la famille : meilleure compréhension des troubles de l'enfant / apaisement ; acceptation du diagnostic de TSA ; obtention d'aides financières ; diagnostic vécu comme une stigmatisation ;
- Pour le médecin généraliste : adaptation de son discours / sa prise en charge au diagnostic ; valorisation ; aucun changement ;
- Pour l'école/ personnel de la petite enfance : meilleure compréhension / adaptation aux troubles de l'enfant

**d) Impact du TSA sur le quotidien de la famille :**

- Choc / coup de tonnerre
- Souffrance parentale / dépression / suicide
- Déséquilibre familial : fratrie délaissée au profit de l'enfant malade ; enfant malade délaissé ; familles séparées par la prise en charge du TSA ;
- Isolement des familles, défaut de guidance
- Variabilité de l'acceptation de la maladie par les parents : déni ; acceptation
- Variabilité d'implication des parents dans la prise en charge : maman plus impliquée
- Impact sur le couple : Tension / séparation / divorce ; Renforcement du couple / recentrage sur la famille
- Impact financier : coût des prises en charge, arrêt / réduction du temps de travail d'un des parents
- Impact temporel : prise en charge de l'enfant chronophage, demande une implication à temps plein
- Famille proactive, impliquée, devenant experte sur les TSA

3. Tableau des occurrences pour le thème : **Diagnostic**

#### 4) Prise en charge/ suivi

##### a) Interventions / prises en charge possibles

Les interventions possibles à proposer aux enfants atteints de TSA ont été résumées au fil des réponses données par les médecins généralistes. Elles sont nombreuses et très variables d'un enfant à l'autre.

- Ambulatoires : bilans, rééducations et suivi de l'évolution

- **Orthophonie**
- **Psychomotricité**
- **Ergothérapie**
- **Psychologue**
- **Neuropsychologue**

Ces 5 interventions sont cités par tous les médecins interrogés. Deux exemples seront donnés :

*Médecin 2* : « Il est suivi très régulièrement par un ergothérapeute, une orthophoniste, une psychomotricienne ; une neuropsychologue. »

*Médecin 8* : « Et puis des prises en charge psychologiques (...) psychologue une fois par semaine. »

- **Kinésithérapie / Balnéothérapie (médecin 3 et 4)**
- **Kinésologue (médecin 9)**
- **Guidance parentale par une assistante sociale : aide éducative.**

*Médecin 6* : « Il va y avoir éventuellement une intervention d'une travailleuse familiale au niveau de la guidance parentale, au niveau du comportement à la maison. »

- Suivi spécialisé : structures hospitalières, Centres experts ou structures spécialisées : consultations de suivi et prises en charge spécialisées, aide médicamenteuse si nécessaire.

- **Services hospitaliers spécialisés en CHU** (neuropédiatrie, pédopsychiatrie, ...)

*Médecin 5* : « Prendre en charge donc en pédopsychiatrie, c'est ce qu'on a fait. Un bilan a été fait, le diagnostic a été posé, un suivi puis une prise en charge a été entamée. »

*Médecin 8* : « Il est suivi par les neuropédiatres (...) neuropédiatre tous les 6 mois. »

- **Services de pédiatrie générale en hôpital périphérique** : permet une proximité du domicile parental pour faciliter le suivi

*Médecin 2* : « c'est surtout qu'après, à un moment, c'est embêtant de devoir aller sur Lyon, donc je les préviens tout de suite que ça peut être chronique et donc qui dit chronique dit rendez-



vous récurrents, euh et donc c'est plus simple d'être sur Bourgoin quoi, quand on peut, maintenant qu'on a une neuropédiatre. »

- **Hôpital de jour** (psychiatriques, groupe d'habilités sociales)

*Médecin 3* : « relais en hôpital de jour prévu. »

- **Centres experts** (suivi espacé avec étude ADENA au CEDA, suivi rapproché pour les formes sévères).

*Médecin 4* : « Les parents ont accepté de participer à l'étude ADENA, qui leur permettra d'avoir un premier bilan et d'être réévalué dans 18 mois par téléphone puis dans 3 ans sur le CEDA. »

- **Structures extra hospitalières autres** : CMP, CAMSP (jusqu'à 6 ans), CATTP (Centre d'Activité Thérapeutique à Temps Partiel).

*Médecin 3* : « suivi spécialisé au CPM, avec une prise en charge psychologique hebdomadaire. »

*Médecin 12* : « Le premier est déjà dans une prise en charge, avec déjà une orientation en CATTP. »

- Soutien médicamenteux :

*Médecin 3* : « Il était sous dépakine mélatonine (...) un soutien médicamenteux complémentaire peut être discuté... enfin bon, c'est là qu'il a été mis sous Tercian (...) il a été mis sous Ritaline. »

- Interventions non médicamenteuses : régimes alimentaires d'éviction, désintoxication :

*Médecin 5* : « Ils lui ont retrouvé un excès de métaux lourds euh, dans le sang et donc c'est la raison pour laquelle ils ont choisis de le prendre en charge par une, une désintoxication euh... c'est le mot qui a été employé par les parents, euh des métaux lourds.

*Médecin 10* : « Ils ont tout essayé ! Ils font très attention, tout ce qui est lait ils ne donnent pas, tout ce qui est gluten, ils ne donnent pas, le sucre, interdit complètement, le sucre c'est le plus mauvais, ne surtout pas donner d'hydrates de carbone. Interdit complètement. »

- Scolarisation : variable selon l'âge de l'enfant et selon la sévérité du TSA.

- **Milieu ordinaire**, avec mise en place d'une AVS souvent :

*Médecin 3* : « Il a été à un moment scolarisé dans une classe euh... dans une classe classique en maternelle mais avec une AVS. »

*Médecin 9* : « C'est un enfant qui doit être maintenant en cinquième, ou en quatrième, qui a une AVS. »

- **Programme GEVA-Sco** (guide d'évaluation des besoins de compensation en matière de scolarisation) utilisé lors de l'élaboration du PPS.



*Médecin 2* : « Une scolarisation en milieu ordinaire, et avec le projet GEVASCO, un investissement des parents avec la scolarité. »

- **Enseignants référents** : adaptation du PPS au handicap, formation des professeurs.

*Médecin 11* : « J'ai découvert aussi, dans le milieu du handicap, le fait qu'il y avait des gens qui étaient un peu référents, experts sur comment on gère un public handicapé, et notamment, il y a les enseignants référents pour tout ce qui est intégration à l'école. »

- **Milieu adapté** avec ou sans AVS : CLIS (ancienne dénomination), ULIS, SESSAD...

*Médecin 1* : « N est scolarisé en classe, enfin en CLIS et puis bénéficie d'une AVS à ses côtés. »

*Médecin 5* : « en fait il est en SESSAD. »

*Médecin 6* : « Je pense qu'elle a fait encore une année en maternelle, et après elle a été orientée en ULIS. »

- **Absence de scolarisation** :

*Médecin 10* : « Comme il n'était pas scolarisé. »

- **Ecoles « parallèles »** : hors contrat :

*Médecin 8* : « Si c'est pas possible, peut-être une scolarité dans d'autres formes d'écoles, je pense... enfin, des écoles un peu genre euh, ces écoles un peu parallèles. »

*Médecin 10* : « elle crée une école en Septembre, une école hors contrat (...) avec inclusion d'un autiste qui sera son fils, cette année dedans, et sans, sans AVS. Mais il y aura une salle pour l'isoler, comme c'est fait dans la méthode 3i, où il puisse avoir le calme, où voilà il pourra aller parfois pendant la classe. »

- Aides administratives : certificats MDPH, demande de prise en charge en ALD, bons de transports, demande d'aides financières (AEEH), citées également par plusieurs médecins.
- Suivis autres, hors « recommandations françaises » : hôpital en Espagne avec service spécialisé, suivi spécialisé en Belgique, médecin généraliste qui traite les TSA par antibiothérapie, méthodes éducatives importées de l'étranger non reconnues en France (méthode 3i) :

*Médecin 3* : « La maman (...) elle est partie en Belgique pour pouvoir lui fournir une, une prise en charge plus adaptée. »

*Médecin 5* : « Ils ont préférés suivre un médecin généraliste qui faisait une étude sur les troubles autistiques, qui soignaient les patients atteints de ce trouble par des antibiotiques (...) il a été suivi pendant près de trois ans (...) devant l'inefficacité du traitement et l'absence d'évolution de l'enfant... »

« Ils avaient pris contact avec un hôpital en Espagne, à Barcelone, qui s'est spécialisé, sur euh, justement sur la recherche des causes de l'autisme, et donc qui ont bilanté le petit (...) Non, ils

ont choisi de ne pas avoir donc de prise en charge ici. Donc il est exclusivement suivi à Barcelone pour ses TSA. »

*Médecin 10* : « Méthodes qui ne sont pas conventionnelles, qui ne sont pas reconnues en France. »

« La méthode des 3i (...) elle est basée sur la stimulation de l'enfant, c'est basé sur des bénévoles (...) il y a deux séances le matin et trois séances le soir d'une heure et demi, tous les jours Dimanche inclus (...) chapoté par une psychologue qui est formée la dessus (...) Et le but, c'est d'aller dans son monde, c'est-à-dire de faire comme lui, de copier tout ce qu'il fait, et puis l'enfant va s'intéresser, il va se lier, et après, petit à petit, on le ramène un peu dans notre monde. »

## b) Difficultés du suivi :

- Absence de norme/ d'harmonisation dans la prise en charge des TSA : médecins généralistes désarmés, perdus devant la multitude des possibilités, manque de visibilité du réseau de prise en charge des TSA.

*Médecin 10* : « Et puis, les prises en charge... ben il n'y a pas vraiment de prises en charge, quoi faire ? Il n'y a pas de route euh tracée hein. »

*Médecin 12* : « Une des difficultés majeures dans le domaine de l'autisme c'est de connaître les ressources locales, parce que c'est éclaté, qu'il y a un problème d'harmonisation de prise en charge, qu'on ne sait pas où orienter (...) Savoir dans un univers aussi... le bazar (rire), comment faire pour ponctuellement, un patient de temps en temps, ben ça me paraît un peu utopique hein, on est à des années lumières d'être... que ce soit harmonisé (...) Il y a 36 méthodes ! »

- Suivi complexe avec acteurs multiples : suivi pluridisciplinaire, pathologies associées : complexifie le suivi du médecin généraliste.

*Médecin 1* : il dénombre les acteurs de la prise en charge : « A l'origine au niveau du diagnostic de, de N des neuropédiatres, et, j'ai eu les courriers bien sûr de l'orthophoniste (...) la neuropsychologue, de la psychologue, de la pédopsychiatre qui a suivi N. »

*Médecin 5* : « La prise en charge en milieu hospitalier ici est devenue nécessaire aussi puisque l'enfant a développé un diabète donc de type 1, et donc, il est, il est suivi aussi en endocrinologie. »

« Ils ont choisi de ne pas avoir de prise en charge ici. Donc il est exclusivement suivi à Barcelone pour son TSA. »

- Nomadisme médical des parents : rend la prise en charge difficile à suivre pour les médecins généralistes :

- Perdus de vue / déménagements / divorces des parents :

*Médecin 3* : « c'est des gens du voyage en fait donc on ne les voit pas tout le temps (...) elle a été vue quelques mois plus tard par un, par un pédopsychiatre, ... mais apparemment pas ici. »

*Médecin 4* : « Après euh, est ce qu'il est encore dans ma patientèle, ça fait un moment que je ne les ai pas vu, je crois, je ne sais plus. »

*Médecin 6* : « Alors, les données sur l'orientation actuelle, ça va être un peu limité puisqu'il y a quelque temps que je l'ai perdue de vue (...) Elle, je ne la vois plus depuis 2013, mais j'ai revu son papa régulièrement... les parents se sont séparés, et j'ai des nouvelles par le papa. »

*Médecin 10* : « Ils avaient déménagé, donc ils n'étaient plus tout à fait sur place, bien que je les suivais toujours (...) Non, il n'a pas continué de le suivre, et puis son papa était à l'armée, donc ils bougeaient beaucoup, donc c'était très compliqué, pour les rendez-vous. »

- Nombreux intervenants consultés / avis divers sollicités par défaut de guidance des parents :

*Médecin 3* : « elle consulte à droite à gauche. »

*Médecin 6* : « ils vont aller consulter, euh, à dix mille endroits. »

- Prises en charge interrompues, déstructurées, gérées par les parents, sortant des recommandations, recherche de solutions alternatives par rejet / perte de confiance des parents envers le système de santé Français. Attention aux risques de déviance et d'escroquerie :

*Médecin 3* : « « La maman est partie toute seule, en quittant le reste de la famille (...) elle est partie en Belgique pour pouvoir lui fournir une euh, une prise en charge plus adaptée et le papa est resté avec les deux grands. »

*Médecin 5* : « La prise en charge classique a été en partie interrompue volontairement par les parents, parce qu'ils, ils n'étaient pas satisfaits de leur prise en charge »

« Ils ont préférés suivre un médecin généraliste qui faisait une étude sur les troubles autistiques, qui soignaient les patients atteints de ce trouble par des antibiotiques. »

« Ils sont en quête justement d'une solution alternative justement à la prise en charge classique qu'on leur a proposée en France (...) Il est suivi depuis 2 ans à Barcelone, il fait des allers retours puisque la famille vit quand même en France. »

*Médecin 10* : « c'était tellement compliqué la prise en charge, qu'ils ont décidé de le faire eux-mêmes. »

« Normalement, il devrait être en hôpital de jour, euh..., donc ce qu'ils ont refusé complètement, donc euh... sa maman a arrêté de travailler, elle s'en occupe, et ils ont pris une méthode, qui vient des Etats Unis ou du Canada, qui s'appelle la méthode des 3i. »

- Prise en charge lourde, chronophage pour le médecin généraliste : dossiers administratifs lourds, manque de temps, rémunération peu stimulante par rapport aux efforts et au temps demandés.

*Médecin 2* : « alors il faut faire des gros dossiers (...) La prise en charge elle est très très vite lourde. »

*Médecin 8* : « moi ça me fait faire beaucoup de travail de, d'envoyer tout ça, j'ai pas de secrétaire, donc ça me fait perdre du temps d'envoyer tous ces trucs. »

*Médecin 10* : « Et puis ça demande du temps, de l'investissement et... et ça on l'a pas nous. »

*Médecin 12* : « C'est peut-être un peu terre à terre, mais sur le plan rémunération euh c'est, c'est compliqué de, en vingt minutes, une demi-heure, même si on prend un peu de retard, pour trente euros, il faut vraiment avoir une implication très importante, et une sensibilité là-dedans. »

- Modification des codes de la consultation : plus longue, nombreuses difficultés pour canaliser l'enfant, l'examiner, capter son attention, discuter avec ses parents, augmentation du risque d'erreurs diagnostiques : rend le suivi plus complexe et oblige le médecin généraliste à adapter sa consultation.

*Médecin 7* : « Il y a un autre enfant que j'ai en tête où les consultations sont à chaque fois très très compliquées quoi parce que, quand on lui demande de se déshabiller, il ne veut pas, euh... regarder la gorge, c'est des fois impensable, regarder les oreilles c'est difficile (rire). »

*Médecin 8* : « La consultation, on sait qu'elle va être forcément un petit peu plus longue, il faut l'apprivoiser par la parole, et puis après, il faut l'apprivoiser avec le, avec le toucher, et puis après il faut l'examiner (rires), voilà, donc c'est une consultation qui est, qui demande plus de temps, plus de patience. »

*Médecin 10* : « ce qu'il faut, c'est qu'il se sente en sécurité, s'il ne se sent pas en sécurité, on ne peut rien en tirer. On ne peut pas l'obliger à quoi que ce soit, il faut bien lui expliquer ce qu'on va faire, et puis qu'il y ait peu de choses, qu'il n'y ait rien qui l'agresse ! »

« Une consultation autisme c'est compliqué ! D'ailleurs, on est tous mal à l'aise avec. »

*Médecin 12* : « Pour le moment, je n'arrive pas encore à le toucher, donc on s'apprivoise mais... je n'arrive pas, il hurle et je n'ai pas envie d'être dans la contrainte et dans la violence, pour le moment ben on fait tout doucement, je pense que ça prend beaucoup de temps, beaucoup de patience (...) C'est très violent une consultation avec un enfant autiste qui ne veut pas qu'on le touche et qui ne peut pas qu'on le touche. »

« Mais c'est forcément source de méconnaissances diagnostiques, d'erreurs (...) Là moi je... à ce stade-là, si j'avais un doute sur une fièvre... mettons une otite, je ne sais pas si je ne traiterai pas un peu à l'aveugle. »

- Manque de communication et de coordination entre les différents acteurs de la prise en charge : médecins généralistes, paramédicaux, spécialistes, structures de prise en charge : suivi non harmonieux, médecin généraliste exclu du suivi.

*Médecin 1* : « Au niveau de la neuropsychologie, de la psychologue, et de la pédopsychiatre qui a suivi N., je n'ai eu aucun courrier, je ne sais pas du tout ce qu'elle a travaillé avec lui, parce qu'elle l'a vu quand même pas mal de temps. »

« La coordination entre la pédopsychologie et les neuropédiatres, à mon avis euh, ne s'est pas faite, il y a un manque de coordination certaine, euh, dans pas mal de branches de la profession, ça c'est sûr. »

*Médecin 2* : « il y a des courriers que je ne reçois pas, euh... l'ergothérapeute par exemple, les gros bilans comme ça, on les a pas, le GEVASCO on ne me l'envoie pas. »

*Médecin 5* : « Il n'y a pas de communication entre l'hôpital de Barcelone et l'hôpital d'endocrinologie ici. »

*Médecin 8* : « il avait été vu par une psychomotricienne, mais j'ai pas le bilan, donc c'est un petit peu dommage. »

*Médecin 11* : « et puis les psys ne communiquent pas. »

*Médecin 12* : « c'est tellement pas complémentaire, c'est tellement tout le monde dans son coin (...) Vous trouvez qu'il y a un défaut de communication ? Enorme ! Enorme ! »

- Inégalité d'accès aux soins selon les ressources financières des familles : certaines rééducations non remboursées, coût financier ++, suppression des aides pour ceux qui suivent des parcours non reconnus en France et qui ne respectent pas la loi : difficultés du suivi :

*Médecin 4* : « la psychomot ça peut être utile, l'ergo aussi, mais le problème, tout ça c'est que c'est pas remboursé, donc on peut dire aux parents de faire (...) le problème c'est le remboursement. »

*Médecin 10* : « c'est à voir avec les parents, comment ils peuvent s'investir, s'ils ont un petit peu d'argent, voilà, parce que ça a un coût énorme, on ne le dit pas assez, mais il y a un coût énorme. »

« Et puis, quand on ne suit pas les recommandations, il y a des sanctions (...) Comme il n'était pas scolarisé, pendant un an, ils n'ont rien touché comme aides. »

*Médecin 11* : « Quand on leur dit : « Ce serait bien de faire des bilans. » Et ben ces bilans, ils vont coûter une tonne (...) Parce que quand il faut aller payer un bilan psychomot, ben tout le monde ne peut pas. »

*Médecin 12* : « Ça dépend quand même beaucoup des ressources financières des parents, parce que c'est pas la même chose de travailler dans une population qui est très précaire et où il n'y a pas du tout de ressources que de travailler dans une population qui peut se permettre du libéral pas forcément pris en charge. »

- Inégalités d'accès aux soins selon les localisations géographiques : démographie médicale inégale, défaut d'accessibilité, pauvreté des ressources, délais de rendez-vous longs : certains médecins trouvent des ressources plus facilement que d'autres.

*Médecin 2* : « Trouver une orthophoniste, même sans.., je parle même sans autisme, tout simplement pour une rééducation simple du langage, des troubles du langage ou de l'écriture, c'est la galère sur Bourgoin donc clairement c'est très très difficile. »

*Médecin 6* : « C'est-à-dire que les moyens sont tellement variables d'un lieu de, d'un lieu d'exercice à l'autre hein, il n'y a qu'à voir, la maman a déménagé de 10 kilomètres et la prise en charge n'est pas la même ! » en parlant de deux CMPE voisins.

*Médecin 8* : « Ben les difficultés, c'est les dates de rendez-vous ! Pas tellement avec les paramédicaux, parce que ça pullule les paramédicaux maintenant (...) Il y a des zones qui sont plus au moins dépourvues. »

*Médecin 11* : « j'aurais tendance à orienter... un peu sur le CMP enfant, parce que nous, ça fonctionne pas trop mal le CMP enfant là où je suis. »

*Médecin 12* : « On a cette pauvreté de ressources hein pour être honnête, on a peu de filière franchement, c'est très pauvre et les délais sont importants : le CMPP, on peut aussi orienter mais il est un peu loin et les délais sont monstrueux (...) Un ITEP et qui a aussi un SESSAD, mais finalement, géographiquement, ça ne colle pas vraiment, on n'est jamais sur le bon secteur. »

« C'est tellement différent d'un endroit à un autre ! »

### c) Evolution possible des enfants atteints de TSA : variable

- Progrès sensibles retrouvés : Réduction de l'intensité des troubles liés au TSA : Efficacité des interventions mises en place associée à l'évolution naturelle des troubles :

*Médecin 2* : « Et ce petit arrive à avoir des acquisitions intellectuelles par rapport aux enfants de son niveau, quasi normales (...) l'AVS est juste là pour le chapoter mais le petit arrive à se canaliser. »

« A chaque fois que je le vois, je m'émerveille, il va de mieux en mieux (...) on arrive à le regarder, à capter son attention, il arrive à rester sur les genoux de ses parents quelques minutes. »

*Médecin 4* : « Une altération des interactions sociales, même si celles-ci sont en nette progression. »

« Une année d'orthophonie avait été faite, donc il avait fait pas mal de progrès au niveau du langage. »

*Médecin 5* : « J'ai revu l'enfant, euh, effectivement, donc je ne sais pas si c'est le fait de la, de la prise en charge, ou l'évolution avec l'âge, mais je le retrouve plus calme, et d'après les parents, il dort mieux, il a moins de crises. Il commence à, à dire des mots, et la communication, elle n'est pas optimale encore, mais d'après les parents, il euh, aurait justement des échanges avec la fratrie et avec ses parents. »

*Médecin 10* : « Depuis qu'ils ont fait cette méthode, trois semaines 1 mois après, il prenait le regard, alors qu'il ne l'avait jamais pris avant, et il a évolué très vite, il évolue bien. »

« Au niveau du langage, maintenant il s'exprime, il commence à faire des phrases. »

« Maintenant c'est un gamin heureux. Avant, on ne le voyait jamais sourire, maintenant il éclate de rire (...) Il est beaucoup plus dans l'interaction, il commence à chercher ses frères et sœurs pour jouer. »

- Pas de guérison possible : l'enfant conservera des troubles de l'ordre du TSA, il ne sera jamais « normal » :

*Médecin 6* : « Il faut faire la différence entre progresser et euh, faire un enfant qui rentre dans le moule et qui est conforme à la norme sociale, donc effectivement il va y avoir des progrès, mais il ne faut pas attendre forcément un enfant qui va avoir une scolarité classique. »

*Médecin 10* : « Mais il fonctionne différemment, il ne sera jamais..., il aura une vie normale, je pense qu'il sera capable d'être autonome, mais... il est différent. »

- Peu ou pas d'amélioration : prises en charges peu efficaces, troubles très sévères ou au contraire, troubles légers avec capacité d'amélioration plus limitée.

*Médecin 3* : « Non. (Elle réfléchit un moment) Et je ne sais même pas si je l'ai entendu parler cet enfant... vraiment au cabinet. »

*Médecin 8* : « La communication reste euh, reste primaire quoi (...) il dit quelques phrases mais très courtes, très, comment dirai-je... peu informatives. »

« C'est compliqué parce qu'il grandit et la maman elle ressent ça, elle dit : " ben il est de plus en plus fort, et c'est de plus en plus compliqué de le retenir". »



*Médecin 9* : « Dans le cas de B., pour le moment, je ne vois pas d'évolution, mais euh, je ne sais pas s'il peut y en avoir plus non plus, parce que pour moi, voilà, il est adapté malgré tout. »

*Médecin 10* : « l'autre gamin que j'ai, qui a 19 ans, il fait 80 kilos, maintenant sa maman n'en est plus maître, et c'est comme un homme maintenant, il a des pulsions sexuelles, des choses comme ça, donc c'est très difficile à gérer, pour les familles ! »

- Adaptation de l'environnement autour de l'enfant : permet une amélioration des troubles :

*Médecin 10* : « Leurs troubles, ils s'améliorent s'ils sont en confiance, s'ils sont au calme. »

« On ne peut pas l'emmener, par exemple dans un grand magasin, tout de suite, il reprend ses mouvements, ses flappings... dès qu'il y a trop de stimulations, c'est une catastrophe. Il n'est pas en état de le supporter. »

*Médecin 11* : « Peut-on vraiment limiter le handicap ? L'amélioration, elle passe par l'adaptation des gens, de l'environnement aux problèmes qu'a l'enfant (...) l'adaptation c'est envisageable, la limitation euh..., le handicap il est ce qu'il est, c'est à l'enfant de s'adapter, de trouver comment faire avec son handicap quoi. »

« C'est ça, la difficulté, s'il y a un environnement qui est très résistant, ben les adaptations seront difficiles à mettre en œuvre, et si on a un environnement qui est plutôt souple, et bien ça va très bien se passer. »



**a) Interventions/ prises en charge possibles :**

- Ambulatoires : rééducations de type orthophonie, psychomotricité, ergothérapie, suivi psychologique, suivi neuropsychologique, kinésithérapie, kinésiologie ; guidance parentale éducative par une assistante sociale.
- Suivi spécialisé :
  - Services hospitaliers spécialisés en CHU (neuropédiatrie, pédopsychiatrie)
  - Services de pédiatrie générale en hôpitaux périphériques
  - Hôpitaux de jour
  - Centres experts (CRA)
  - Structures extra hospitalières autres : CMP/ CMPE, CAMSP (jusqu'à 6 ans), CATTP
- Soutiens médicamenteux
- Interventions non médicamenteuses : régimes d'évictions alimentaires, désintoxications
- Scolarisation :
  - En milieu ordinaire : avec ou sans AVS
  - En milieu adapté : CLIS, ULIS, SESSAD
  - Absence de scolarisation
  - Ecoles parallèles hors contrat
- Aides administratives / financières
- Suivis autres, hors « recommandations Françaises »

**b) Difficultés du suivi :**

- Absence de norme / d'harmonisation de la prise en charge des TSA
- Suivi complexe avec multiples acteurs
- Nomadisme médical des parents :
  - Perdus de vue / déménagements / divorces
  - Nombreux intervenants sollicités par les parents / défaut de guidance
  - Prises en charges interrompues, déstructurées, gérées par les parents par perte de confiance envers le système de santé Français
- Prise en charge lourde, chronophage pour le médecin généraliste
- Modifications des codes de la consultation/ adaptation aux troubles de l'enfant
- Manque de coordination/ communication entre les différents acteurs de la prise en charge
- Inégalités d'accès aux soins selon les ressources financières des parents
- Inégalités d'accès aux soins selon les localisations géographiques : démographie médicale inégale

**c) Evolutions possibles des enfants atteints de TSA :**

- Progrès sensibles retrouvés
- Pas de guérison possible
- Peu ou pas d'amélioration
- Adaptation de l'environnement autour de l'enfant permet une amélioration des troubles

**4. Tableau des occurrences pour le thème : Prise en charge/ suivi**

## 5) Rôle du médecin généraliste

### a) Repérage/ alerte : OUI

Rôle primordial comme acteur de soins de premier recours, mais difficile pour les formes frustes : il faut alerter sur les anomalies décelées même si on n'a pas d'idée précise du diagnostic.

*Médecin 1* : « c'est nous qui les voyons en premier ces enfants-là (...) moi, je suis capable de diagnostiquer un spectre autistique je pense sévère avec un trouble de contact important. »

*Médecin 2* : « Alors, moi j'ai rien fait à part être un peu le starter. »

*Médecin 6* : « C'est moi qui ai constaté du coup, qu'il n'y avait pas de mots ni de langage (...) Ben c'était le rôle de confirmer qu'il y a un problème. »

« C'est facile d'avoir une suspicion (...) Je pense qu'on n'a pas de difficultés pour évoquer ce diagnostic. »

*Médecin 8* : « On n'est pas obligé de faire le diagnostic, il faut juste euh... attirer l'attention pour pas que cet enfant reste dans son truc quoi... reste dans son monde. »

« Je pense que déjà, on devrait être bien formé pour le dépistage, enfin, l'important c'est surtout le dépistage. »

*Médecin 9* : « Les bébés, on est censé vérifier... voilà, s'ils suivent bien du regard, s'il existe un contact. »

*Médecin 11* : « Après, on est là pour dire : « tiens, regardez, il ne me regarde pas votre enfant, .. je trouve ça bizarre ! » (...) Oui, ben repérer déjà ! Repérer le fait qu'il y a quelque chose qui se passe autour de cet enfant. »

### b) Annonce du diagnostic de TSA ou de la suspicion diagnostique aux parents

Opinions divergentes selon les médecins avec la moitié favorable et l'autre moitié non favorable :

- Favorables : évoquer le diagnostic avec les parents appartient au rôle du médecin généraliste, cela permet d'établir une relation de confiance, basée sur l'honnêteté et facilite l'orientation ensuite.

*Médecin 6* : « Je vais choisir un moment où ils me tendent une perche en général, pour dire, ben oui on peut se poser la question euh, et alors, j'appelle pas TSA hein, je parle bien de spectre autistique, en disant il se peut qu'il se trouve quelque part dans ce spectre, il va falloir euh, voilà, confirmer ! »

*Médecin 11* : « Si on sait et qu'on ne le dit pas, c'est très violent ! C'est prendre les gens pour des cons ! »

« Je vais dire aux parents : « Je pense qu'il peut y avoir quelque chose de l'ordre de l'autisme, mais en même temps, je ne peux pas du tout l'affirmer, j'ai besoin d'un avis et je vous propose qu'on voie un spécialiste, et je vais lui écrire un courrier (...) Bien sûr, un courrier, il doit être validé par le patient, donc si j'écris en disant : « Je me demande s'il n'y a pas un problème

d'autisme ? » Il faut bien que je l'aie dit au moins aux parents et à l'enfant aussi en fonction de son âge. »

« De quoi on a peur finalement ? Enfin, les patients ils ont des soucis, nous on est là pour poser un diagnostic. »

*Médecin 12* : « Selon vous, qui a ce rôle d'annonce diagnostique ? Il faut être suffisamment en lien et bien connaître. Donc que ce soit le généraliste s'il accompagne, pourquoi pas hein, enfin je veux dire, il peut tout à fait avoir cette place-là ! »

« Ce serait bien d'orienter les parents en l'ayant déjà évoqué, parce que j'ai déjà entendu : « on m'a dit d'appeler et je suis tombé sur le Centre de l'Autisme alors qu'on ne m'avait pas dit que c'était pour ça ! »

- Non favorables : manque de légitimité ressenti par les médecins généralistes pour annoncer ce diagnostic aux parents, peur de se tromper, besoin de l'appui des spécialistes pour les conforter sur leur suspicion, peur d'inquiéter inutilement les parents s'ils se trompent.

*Médecin 3* : « Pas d'emblée, parce que j'ai besoin d'avoir des certitudes, je ne peux pas leur dire euh je pense qu'il euh, qu'il a sûrement un trouble du spectre autistique (...) Je ne suis pas assez compétente en fait pour le dire. »

*Médecin 4* : « Parlez-vous aux parents du diagnostic suspecté ? Non, pas avant qu'on ait vraiment des euh (...) ça peut être totalement faux, donc autant qu'ils aient quand même déjà un premier bilan, plutôt que de mettre une étiquette à un enfant qui en fait n'en a peut-être pas. »

*Médecin 5* : « Je ne pose jamais de diagnostic, j'attends toujours en fait de voir l'avis du spécialiste (...) parce que ben, d'un côté, on n'en sait rien. »

« Si on se trompe, ben, on, on est décrédibilisé, et euh donc, la maman se sera inquiétée pour rien aussi. »

*Médecin 7* : « C'est très très difficile de, d'établir le diagnostic formellement, et de l'asséner entre guillemets (...) je ne voudrais pas asséner un diagnostic euh voilà, un petit peu trop, trop tôt. »

« Non... j'ai pas prononcé ces mots là... mais, je leur ai dit que le comportement de leur enfant n'était pas normal entre guillemets quoi, que ça évoquait une pathologie et qu'il fallait poursuivre. »

*Médecin 10* : « De dire... euh, qu'un enfant est autiste, à une maman, c'est compliqué, on ne peut pas le dire comme ça (...) Je ne vais pas dire autiste (...) Ça fait peur ! Enfin, maintenant, peut-être moins, mais être autiste, ça fait vraiment peur aux gens. »

### c) Orientation des enfants : pour le diagnostic, les bilans et la prise en charge : OUI

*Médecin 2* : « Je l'ai juste envoyé enfin, au bon professionnel au bon moment, et en fait à partir de là ça s'est tout déclenché. »

*Médecin 5* : « Je ne vais pas attendre en fait euh, le diagnostic si je vois par exemple euh, qu'il a des troubles de la communication et de l'élocution, donc à ce moment-là, j'entame une demande de prise en charge orthophonique, et si les troubles du comportement sont plus patents, là je vais demander un bilan euh, neuropsychiatrique. »

*Médecin 8* : « J'ai fait des courriers, j'ai envoyé, j'ai dû peut-être passer des petits coups de fil pour prendre les rendez-vous à l'HFME parce que c'est un peu compliqué. »

« Oui j'ai un petit peu orienté l'enfant vers l'orthophoniste, et euh, les psychomots que je connaissais. »

*Médecin 9* : « Donc ensuite, j'ai fait, voilà, j'ai fait un courrier (...) au Centre de Référence, donc au..., au CADIPA de Grenoble. »

« Par contre si c'est un enfant qui présente vraiment des troubles du comportement ou euh, là c'est sûr qu'on va adresser au centre plus rapidement. »

*Médecin 12* : « Alors moi, euh, à part faire de l'orientation vers les bonnes structures, je ne pense pas pouvoir faire grand-chose. Je me vois plutôt comme quelqu'un qui va articuler et, et orienter vers les bonnes personnes (...) les aider à appeler le CMP (...) L'orientation neuro-pédiatrique, c'est moi qui l'ai faite. »

Pour le médecin 10, ce n'est pas le repérage des TSA qui pose problème, mais une fois l'alerte donnée, l'orientation pour le diagnostic et la prise en charge de l'enfant est très compliquée, il ne se sent pas compétent pour le faire, il ne sait pas vers qui orienter, il a un sentiment d'impuissance :

« Non, le diagnostic, on va y aller, on le ressent, on le suspecte, on sent qu'il y a quelque chose. » « Et après, ce qui est compliqué, c'est que je fais quoi maintenant ? Je les envoie où ? Je les envoie à un pédopsychiatre ? Je les envoie à qui ? Et comment ? Et quoi ? (...) »

« Moi je trouve que c'est bien, mais je ferai quoi devant un enfant qui est atteint d'un trouble, je ferai quoi ? Je proposerai quoi ? Ben je ne sais pas ! Je veux bien, mais j'ai quoi à ma disposition ? »

#### d) Suivi de l'enfant :

Les médecins généralistes interrogés ont des rôles très divers dans le suivi des enfants atteints de TSA :

##### - Suivi somatique classique ou limité aux viroses :

*Médecin 1* : « Ben moi, actuellement, je le prends en charge dans la pathologie pédiatrique quotidienne, habituelle. »

*Médecin 2* : « Nous on les voit pour les, les viroses quoi (...) Vu qu'il est suivi par des neuropédiatres, moi je le vois euh, une fois pour qu'il me serre la pince, je crois que j'en profite toujours pour le peser, le mesurer pour dire que quand même je fais quelque chose. »

*Médecin 5* : « Actuellement, mon rôle est très limité (...) Je le vois assez rarement au final, euh, pour son suivi euh, de base, d'autant plus que les parents refusent de lui réaliser les vaccins. »

*Médecin 8* : « moi maintenant, ben, ce petit garçon, je le vois quand il est enrhumé (...) Oui, voilà, il y a toujours le suivi somatique. »

*Médecin 11* : « c'est faire le suivi global, c'est-à-dire, on s'occupe d'un enfant qui a un problème d'autisme de la même façon que les autres, c'est-à-dire qu'on le pèse, on le mesure, on le vaccine, on lui demande comment ça va à l'école, comment ça va à la maison ? Quand il est plus grand, on lui demande comment il aborde la sexualité. On s'en occupe comme les autres quoi ! »

- Aide pour démarches administratives: monter le dossier MDPH, demande d'aides financières, bons de transport, courriers, renouvellement des rééducations : parfois, le rôle du médecin généraliste se retrouve réduit à cela : un rôle administratif.

*Médecin 3* : « On a fait un dossier MDPH pour troubles du comportement, retard de langage, crises convulsives (...) pour avoir une AVS et un plan de compensation. »

« Elle revenait vers moi souvent pour faire un papier, un dossier, euh et point barre. »

*Médecin 4* : « Et puis, si, s'il y a besoin de courriers, de prises en charge particulières, de remplir le dossier MDPH euh... l'administratif quoi aussi. »

*Médecin 7* : « Il y a un rôle aussi qui n'est pas négligeable, et qui est important en tous cas pour les parents, c'est tout ce qui est euh, administratif et ... assurantiel, c'est-à-dire, faire une demande de prise en charge à cent pour cent, faire des ordonnances pour que les soins soient remboursés... euh voilà, quand il faut obtenir une AVS à l'école, quand il faut établir un protocole de soins pour la sécurité sociale. »

- Aucun rôle: médecin dépossédé du suivi au profit de la prise en charge spécialisée :

*Médecin 2* : « Je ne le vois quasi jamais (...) Ah ben là maintenant, je ne fais plus rien ! »

« Parce qu'à un moment ils sont pris en charge par les services spécialisés et que en fait ils sortent de notre circuit (...) Il y a des rendez-vous chez les spécialistes qui sont fixés (...) c'est le neurologue, neuropédiatre qui le revoit, qui refait le point, qui refait le dossier MDPH quand il doit être fait. »

*Médecin 3* : « moi j'étais sortie un peu du euh, du suivi de l'enfant (...) même sur le suivi somatique, en fait, elle revenait peu vers moi (...) et puis il était vu par des spécialistes. »

*Médecin 8* : « Je sais bien que dans le soin, je ne suis pas le, enfin je ne suis pas aux premières loges. »

- Suivi de la prise en charge spécialisée et de l'évolution de l'enfant : peu de médecins mentionnent ce rôle.

*Médecin 9* : « Voilà, après j'ai un rôle dans le suivi des rééducations, dans le suivi de la, de la scolarité. »

*Médecin 12* : « Enfin je suis le seul médecin de ce petit garçon en fait, toute la prise en charge, elle se fait avec nous jusque-là ; ... Et on suit tous les 3 mois là où ça en est. »

- Le médecin 12 parle de son lien étroit avec l'école, afin d'accompagner l'enfant et de participer à l'élaboration de son PPS, rôle qui est propre à son poste de médecin de PMI :

« Comme je suis aussi dans l'école qui va l'accueillir, j'ai prévenu la directrice, je l'ai accompagné pour faire le rendez-vous avec la directrice, pour se mettre d'accord, comment on peut l'accueillir, combien de temps... Ça c'est vraiment particulier au médecin de PMI parce que j'ai la chance de bien travailler avec les écoles, mais en tant que médecin généraliste, j'aurais jamais pu faire ça, là, on est vraiment sur l'intérêt de ce poste. »

### e) Accompagnement des familles : relation de confiance :

#### - Aide à l'acceptation du diagnostic/ respect du déni :

*Médecin 1* : « A leur expliquer effectivement que leur enfant euh, présente un trouble autistique, leur expliquer qu'ils n'y sont pas pour grand-chose (...) Une fois que les choses ont été acceptées et qu'elle a été prise en charge ensuite par les équipes spécialisées, euh, ben j'ai l'impression que le suivi, en fait, se fait couramment sans problème, la maman a tout à fait accepté les problèmes. »

*Médecin 6* : « Oui ! Peut-être une acceptation aussi hein, acceptation de la situation telle qu'elle est, euh, un essai d'en tirer le meilleur possible. »

*Médecin 9* : « Je pense que si les parents ne sont pas prêts à... entendre, parce que pour eux, ils n'en mentionnent pas la difficulté, je pense voilà, à ces autismes un peu légers, aux parents à qui on a évoqué le diagnostic d'autisme mais qui n'ont jamais voulu aller..., voilà, qui n'ont jamais voulu aller au bout du diagnostic, je respecte. »

#### - Informer sur les TSA et la prise en charge : guidance parentale, explications médicales :

*Médecin 4* : « Oui d'explication de la maladie... surtout avec le papa (...) La mère, j'ai pas eu trop de soucis à lui expliquer ce que c'était, le père, il a fallu du temps... »

« Donc maintenant c'est vrai qu'ils s'en remettent plus à moi pour savoir euh, comment faire. »

*Médecin 6* : « C'est effectivement expliquer l'autisme, expliquer ce qui va pouvoir et ce qui est, ce qui est inhérent à l'autisme et que, qu'il faut accepter, et puis ce qui va pouvoir progresser. »

*Médecin 11* : « C'est vérifier ce qu'ils ont compris, avec eux, c'est apporter des informations, parce que des fois le spécialiste à l'hôpital, il est un peu pressé et qu'il est allé vite et qu'on n'a pas très bien compris. Et ben on va décoder, on va expliquer. »

*Médecin 12* : « A mon stade moi, toute seule dans mon cabinet, à part faire de la guidance parentale (...) les aider à appeler le CMP. »

« Comme elle ne parle pas très bien français la maman, on a aussi fait venir un interprète pour qu'elle comprenne ce que c'était que l'autisme (...) elle avait énormément de questions, énormément de culpabilité et de souffrance, et du coup, on a fait venir une interprète pour reprendre ce que c'était, d'où ça venait. »

#### - Ecoute/ soutien psychologique des parents et de la fratrie :

*Médecin 2* : « Le papa, euh, et la maman, je les rebooste (...) je les rassure dans le fait qu'on ne peut pas aller plus vite que la musique (...) Oui, de soutien, à oui oui oui, soutien psychologique. »

*Médecin 3* : « J'ai essayé d'accompagner tant bien que mal le frère et la sœur (...) Et la maman un petit peu, parce que la maman a eu un gros passage de dépression. »

*Médecin 7* : « pour les parents c'est un rôle de soutien... de réassurance, voilà. »

*Médecin 8* : « je pense qu'au niveau famille, c'est important, parce que du coup euh..., il y a aussi au niveau psychologique, c'est-à-dire que... ben quand ils ont besoin de souffler un peu, ils viennent en parler. »



*Médecin 11* : « Le médecin généraliste parce que nous, on est le professionnel de l'écoute et de l'adaptation aux problèmes, donc, enfin voilà, on peut toujours apporter au moins une écoute, voilà, comprendre quels sont les problèmes (...) et on va être dans le soutien. »

- Suivi somatique et global de la famille :

*Médecin 5* : « Je suis le médecin généraliste aussi de l'ensemble de la famille, donc euh, je traite donc aussi bien les pathologies euh, de la, de la fratrie ou de sa maman ou de son papa. »

*Médecin 9* : « Alors, je, je suis la maman, je suis le petit frère, donc effectivement je suis le médecin de famille, qui connaît tous les petits secrets de famille. »

*Médecin 10* : « Je suis leur médecin traitant à tous, donc je fais le suivi somatique de toute la famille. »

f) Rôle de coordonnateur de la prise en charge :

**Avis divergents** : la moitié pense oui et l'autre moitié pense non :

- Oui : médecin intégré à la prise en charge par les parents et les acteurs du suivi, médecin avec une place centrale, qui reçoit les courriers des intervenants pour être au fait de l'évolution de l'enfant, qui fait le lien entre les parents et les différents professionnels :

*Médecin 2* : « A chaque fois, les parents m'apportaient les, les comptes rendus, me tenaient au courant (...) des parents qui sont dans la rigueur, même si je ne le vois pas, les parents m'envoient par mail tous les comptes rendus, tout ce qui se fait, tout ce qui se dit. »

*Médecin 4* : « *Rôle de coordonnateur de la prise en charge des TSA ?* Oui, mais à égalité avec les parents en fait (...) Ben si je peux aider un peu à faire le lien euh, entre la famille et les structures. »

« Les paramédicaux, ils m'envoient leurs courriers, donc non ça va, c'est bien ! »

*Médecin 5* : « Oui je pense puisque je reçois les courriers, je suis l'enfant, on parle avec les parents, ils me rapportent les retours et le, et leur ressenti, et donc, à fortiori pour ce patient-là (...) je suis un peu la pierre tournante. »

« Oui, on est réellement une, une plaque tournante, oui bien sûr, on doit être coordonnateur. »

*Médecin 6* : « Oh ben on est coordinateurs de tout je dirai (rire) (...) Effectivement, on est peut-être ceux qui connaissent le, le mieux euh, le tissu soignant du secteur quoi. »

*Médecin 7* : « Et ensuite, le, le rôle je trouve qu'on a souvent, c'est d'essayer de coordonner un petit peu tous les intervenants. »

« Des correspondants hospitaliers, ça se passe souvent bien, des orthophonistes, ça se passe bien, ou des psychologues euh, libérales, ça se passe bien aussi, oui. »

- Non : Manque de compétences spécifiques, manque de légitimité, exclusion du parcours de soin de l'enfant par les acteurs de la prise en charge (le médecin ne reçoit pas les courriers du suivi), prise en charge non codifiée des TSA.

*Médecin 1* : « *Est-ce que vous vous sentez coordonnateur de la prise en charge du TSA de N ?* Absolument pas ! (...) Moi je veux bien être coordonnateur administratif hein. Mais la



coordination médicale, non, on n'a absolument pas les bagages pour le devenir ! C'est pas notre rôle (...) Je pense que le coordinateur du problème de trouble autistique ça doit être euh le service de neuropédiatrie qui s'occupe de lui. »

*Médecin 3* : « La situation actuelle ne nous permet pas d'être le coordinateur qu'on devrait être, que ça soit pour euh, dans ce sujet-là ou dans un autre. »

« On n'a pas toujours les retours dans les temps et j'ai même pas eu le courrier moi. »

*Médecin 11* : « Aujourd'hui, réussir à coordonner les choses, euh..., moi très honnêtement, je pense que c'est un vœu pieux (...) C'est un grand foutage de gueule ! Moi, je vais coordonner un neuropédiatre ? On est sérieux là ? Donc euh, enfin c'est une blague quoi ! »

« Être coordonnateur, ça veut dire qu'on tient les rênes, et on ne tient que dalle là ! »

« Et ça c'est pas coordonné du tout, c'est pas constructif quoi ! Donc j'envoie à un confrère, et il n'écoute pas ma demande ! Il n'en tient pas compte ! »

*Médecin 12* : « Je pense qu'ils attendent qu'on fasse une orchestration des prises en charge individualisées de nos patients qui ont ces problèmes autistiques (...) Ben ce serait bien que ça soit possible en fait, que ça soit ça. Dans les faits je ne suis pas sûre que ce soit toujours le cas... »

« Il faudrait comprendre comment ça marche concrètement, et en fait c'est tellement différent d'un endroit à un autre ! »

« Idéalement, je pense que c'est la place du médecin généraliste de faire ça, mais avec des moyens différents. »

- a) Repérage/ alerte : OUI (médecin de premier recours)**
- b) Annonce du diagnostic / suspicions aux parents : avis partagés à 50%**
- Oui : indispensable avant d'orienter, relation basée sur la confiance et l'honnêteté
  - Non : manque de légitimité du médecin généraliste, peur de se tromper et d'inquiéter inutilement les parents
- c) Orientation des enfants : pour le diagnostic, les bilans et les prises en charge : OUI, même si certains se retrouvent en difficultés dans cette posture.**
- d) Suivi de l'enfant :**
- Suivi somatique classique
  - Aide pour les démarches administratives
  - Aucun rôle : médecin généraliste dépossédé du suivi au profit de la prise en charge spécialisée
  - Suivi coordonné de la prise en charge spécialisée et suivi de l'évolution de l'enfant : peu mentionné
  - Rôle de lien avec l'école : exclusivement lié au poste en PMI
- e) Accompagnement des familles : OUI**
- Aide à l'acceptation du diagnostic/ respect du déni
  - Informer sur les TSA et les prises en charge
  - Soutien psychologique des parents et de la fratrie
  - Suivi somatique et global de la famille
- f) Rôle de coordonnateur de la prise en charge ? Avis partagés à 50%**
- Oui : médecin généraliste intégré à la prise en charge, au fait de l'évolution de l'enfant, place centrale dans le suivi.
  - Non en pratique (car en théorie, ce rôle devrait être celui du médecin généraliste) : manque de compétences, manque de légitimité dans ce rôle, manque de moyens avec une prise en charge non codifiée, défaut de communication des intervenants, sentiment d'exclusion du suivi de l'enfant.

5. Tableau des occurrences pour le thème : **Rôle du médecin généraliste**

## 6) Les autres sujets abordés : Sentiments des médecins généralistes

### a) Médecin généraliste : médecin de premier recours, premier interlocuteur des parents, et acteur d'une prise en charge globale :

*Médecin 9* : « Coordinateur ou au moins, maintenant, on nous appelle de plus en plus, médecin de premier recours ! (...) C'est vrai que les parents ne vont pas voir directement le grand Centre, ils viennent voir leur médecin traitant, leur médecin de famille, pour avoir déjà une première idée, une première approche ! »

*Médecin 11* : « si je suis médecin généraliste, je vais être tellement sur l'approche globale, je ne vais pas forcément accorder suffisamment de poids à l'argument expertal de : il faudrait tel médicament ou tel machin, parce que pour le symptôme, la maladie, il faut ça ! Pfff, ouais, ok tu penses ça, mais moi je m'en fous, moi ce que je regarde, c'est l'approche globale et la famille. »

### b) Sentiment de malaise, médecins inconfortables avec le sujet des TSA en général, manque de connaissances, manque de pratique, manque de confiance/ incertitude :

Je l'ai ressenti dans l'attitude corporelle également de certains médecins :

*Médecin 1* : « En pratique, si demain vous êtes amené à suspecter un TSA, que faites-vous ? (Hésitations...), Je me suicide (rires) Non on coupe ! (Rires !) Et ben, qu'est-ce que je fais ? Ben évidemment, je (se racle la gorge) ... »

*Médecin 2* : « Alors je vous avoue que je ne suis pas très calée (...) Là euh c'est super compliqué, j'ai tout à apprendre, je ne connais rien (...) »

*Médecin 3* : « Aucune idée ! (Rire gêné) ; ... mais si je dois te donner un âge, euh pfff; ... Ben je me demande si ce ne serait pas..., non en fait, je ne sais, en fait je ne sais pas très bien, je ne suis pas très bien documentée sur tout ça (...) (Hésitation)... euh, des interventions diverses, euh... des, des, des... hum. »

« (continue de lire le dossier, en se rongant les ongles) ; ... (souple). »

« Non, mais je suis un peu gênée pour répondre là. »

« Hum, euh... bah... ; ... (mimique en haussant les épaules) ; ... non je ne sais pas te répondre. »

*Médecin 10* : « Et puis j'ai l'impression que tout le monde est un peu mal à l'aise là-dedans. »

### c) Importance du réseau de soins du médecin généraliste :

Il possède un réseau d'interlocuteurs privilégiés pour l'aider à prendre en charge ses patients : dans le domaine des TSA, certains ont développé un réseau de spécialistes et paramédicaux pour aider à poser le diagnostic de TSA et à les prendre en charge :

*Médecin 5* : « J'ai pas trop de difficultés, parce que, euh, notre service de pédiatrie est quand même assez ouvert (...) nous avons toujours vu, euh, nos patients, euh, être pris en charge. »

*Médecin 6* : « Il y a une orthophoniste sur notre cabinet, ce qui aide, et qui a... euh, une formation particulière sur les troubles de l'oralité (...) Maintenant qu'on travaille en binôme

avec l'orthophoniste, on a chacun nos ressources qu'on met en commun, et ça, ça m'a permis de débloquer certaines choses (...) j'irai assez vite euh, demander l'avis de ma collègue orthophoniste, et puis euh, quand on était bien d'accord toutes les deux jusqu'à présent, on trouvait un pédiatre sur Bourgoin, à qui on faisait toutes les deux un courrier. »

« J'ai mis des années à trouver un chemin pour trouver quelqu'un qui va pouvoir poser le diagnostic. »

*Médecin 7* : « En fait souvent, c'est par expérience quoi, c'est des psychologues qui ont déjà pris en soin d'autres enfants, à qui j'adresse des nouveaux patients, ou les orthophonistes, s'il y a des orthophonistes qui sont plus euh, enfin déjà qui sont accessibles (rire), et puis qui, qui ont plus une orientation dans ce type de pathologies. »

*Médecin 12* : « Avec la neuropédiatrie, on a de très bons contacts, de très bons liens hein, on travaille beaucoup avec l'HFME. »

#### d) Isolement/ impuissance du médecin généraliste, non prise en compte de son avis par certains spécialistes

*Médecin 3* : « Parce que je l'ai adressé plusieurs fois en fait, cet enfant, avant qu'on se pose des questions... je l'ai adressé une première euh, assez rapidement... et on n'a pas trouvé grand-chose (...), on n'a pas fait de diagnostic particulier (...) Je l'ai adressé plein de fois (...) Je l'ai renvoyé plusieurs fois, euh..., c'est à force d'avoir des... c'est finalement une fois qu'il a fait ses convulsions qu'il est rentré dans le système. »

*Médecin 8* : « Moi je dirai que je me sens un peu seule (...) Je pense qu'on est un petit peu isolés par rapport à... euh, par rapport au système hospitalier, on nous, on n'est pas dedans quoi, donc du coup... on a toujours du mal à, à avoir la bonne personne au bout du fil, même à l'avoir au bout du fil. »

*Médecin 11* : « La réponse du neuropédiatre, c'est pas qu'est-ce qu'on fait, c'est qu'est-ce que lui, il fait ? C'est pas : « on n'en parle quoi ! » C'est : « démerdez-vous ! » (...) Et ça c'est pas coordonné du tout, c'est pas constructif quoi ! Donc j'envoie à un confrère, et il n'écoute pas ma demande ! Il n'en tient pas compte ! »

#### e) Parents plus experts que le médecin généraliste sur le sujet :

C'est l'inversion des rôles, le médecin généraliste va demander conseil aux parents, ou faire à la demande des parents qui se sont bien renseignés au préalable, et qui l'aiguillent sur les démarches à faire.

*Médecin 2* : « C'est les parents qui me disent : ah il y a l'association ci ça ça ça. »

*Médecin 3* : « La maman s'est beaucoup débrouillée toute seule, en fait j'ai fait beaucoup à la demande de la maman. »

*Médecin 9* : « la maman avait d'elle-même euh, regardé où s'adresser, un Centre de Référence, donc au..., au CADIPA de Grenoble. »

*Médecin 10* : « Je pense que les parents sont devenus beaucoup plus compétents que moi, ils sont plongés là-dedans depuis... 4 ans maintenant, et... c'est moi qui leur demanderais des conseils si j'en ai un nouveau cas d'autisme. »

f) Le système de Santé et le système scolaire Français inadaptés à prendre en charge des TSA :

Les structures sont peu nombreuses et les prises en charge proposées ne sont pas assez efficaces pour permettre des progrès suffisants, ou sont inadaptées. La scolarisation en milieu ordinaire n'est pas adaptée pour un enfant autiste :

*Médecin 2* : « Les structures CMPE, c'était, enfin pour eux c'était pas assez efficace, c'était pas assez dynamique, c'était long... tout était long au ralenti. »

*Médecin 10* : « Surtout à partir de cette année, l'école est obligatoire à 3 ans, autistes comme les autres ! Donc on en fait quoi ? On les met où ? »

« Dans le village en dessous, il y a un autiste, et il en est déjà à sa 5ème AVS, et c'est plus possible, à l'école, ils n'en veulent plus l'année prochaine, c'est ingérable (...) Un gamin avec une AVS à l'école qui est autiste, qui est en période où il ne va pas bien, c'est une ineptie pour moi. »

« Alors, c'est sûr qu'il y a des orthophonistes, mais les orthophonistes, une heure... une heure deux fois par semaine, on ne va pas changer quoi que ce soit ! (...) Ergothérapeute : voilà, donc ils ont fait ça au début, ils ont proposé ça ! Mais, ça ne pouvait rien changer ! »

« Il faut les mettre sous neuroleptiques pour qu'ils puissent suivre ? (...) Donc on est très très démunis, si on suit ce que nous dit l'HAS, c'est une catastrophe ! Il faut les mettre en hôpital de jour, on ne sait pas trop ce qu'il faut faire ! On les met tous entre eux, et puis comme c'est infernal, on leur met des calmants. »

« Je pense qu'il y a tout à faire ! Il y a tout à faire parce que rien n'est prévu pour eux ! »

*Médecin 12* : « Et puis, les recommandations, elles ne sont pas suivies donc euh..., ben les plans autisme, les recommandations, ils disent quand même que la psychanalyse, elle n'a pas lieu d'être dans l'autisme hein, c'est marqué noir sur blanc ! »

g) Les retards dans le diagnostic et la prise en charge des TSA sont en parti dus à de mauvaises décisions politiques et au peu de moyens alloués au handicap et à l'enfance en France :

*Médecin 11* : « Donc je pense que la pression démographique, ça va loin hein, ça veut dire que les décisions politiques en 1970 sur le numerus clausus, aujourd'hui, sont la cause... d'après moi, c'est ma théorie, donc je vais la défendre (rire), sont la cause du retard au diagnostic de ces maladies-là, parce que du coup, euh, ben comme il n'y a pas suffisamment de temps à consacrer au patient, et bien on ne voit pas les choses subtiles. »

« Je pense qu'il y a une responsabilité politique là-dedans, c'est-à-dire que... c'est la loi Debray finalement, où on crée des spécialistes d'organes, et donc chaque spécialiste d'organe s'est occupé de ce qui était le plus prévalent dans sa spécialité (...) et puis, les trucs un peu rares... ben personne ne s'en occupe finalement ! »

*Médecin 12* : « C'est un grand ras le bol (...) le handicap, la petite enfance, on n'investit rien, c'est que de la souffrance ! Et voilà, on met des plans des trucs et puis, pfff, c'est toujours la galère (rire) et pour tout le monde et concrètement, ça n'avance pas. Moi je suis effarée de ce qui est investi dans la petite enfance et dans le handicap (...) ça désespère, moi ça me fait me poser des questions sur mon poste de médecin de PMI, parce que tout le travail qu'on déploie, je ne sais pas trop ce que ça change en fait, tellement c'est pauvre derrière. »

## h) Attentes de l’HAS vis-à-vis du rôle du médecin généraliste dans les TSA :

Attentes irréalistes, éloignées de la réalité de la pratique en cabinet et des connaissances des médecins sur le sujet des TSA : les médecins généralistes ne peuvent pas être spécialistes de tout, tout connaître sur tout, les moyens à disposition des médecins sont pauvres et variables d’un endroit à l’autre, les prises en charge sont non codifiées :

*Médecin 6* : « C’est intéressant mais c’est déclaratif (...) on peut bien décrire des parcours globaux, mais après il va bien falloir s’adapter aux possibilités de chaque secteur (...) c’est mettre sur nos épaules beaucoup de choses, (rire) euh, beaucoup de responsabilités sans beaucoup de moyens, c’est nous mettre sur le dos la moitié d’une responsabilité ou une responsabilité sans les moyens de l’assumer. »

*Médecin 8* : « La réalité est autre, c’est-à-dire qu’on a un mal fou à avoir des rendez-vous, qu’il faut se battre, qu’il faut téléphoner, qu’on n’a pas le temps (...) donc ça me fait un peu rigoler quoi, quand on est tout seul, c’est pas possible. »

*Médecin 9* : « Ce qui fait qu’on ne les connaît pas, c’est qu’on est médecin généraliste, et qu’il faudrait connaître les Centres de référence de toutes les maladies ! C’est quelque chose de compliqué ! (Rire) »

*Médecin 11* : « Ben en fait, ils ont des attentes qui montrent qu’ils ne savent pas comment on travaille quoi ! (...) Donc voilà, moi je pense que, ils attendent qu’on fasse notre travail, tout en sachant pertinemment qu’on n’a pas forcément le temps et l’énergie pour le faire ! »

*Médecin 12* : « Les recommandations de la HAS, elles finissent toujours un peu toutes pareil hein, c’est-à-dire que les compétences des médecins généralistes, elles s’additionnent et puis il n’y a pas grand-chose qui se passe par ailleurs. »

« Dans une vie de médecin généraliste, on ne sera pas confronté à des dizaines et des dizaines de patients autistes, donc savoir dans un univers aussi... le bazar (rire), comment faire pour ponctuellement, un patient de temps en temps, ben ça me paraît un peu utopique hein ! Ça nécessite une connaissance et un temps de formation qui est... en inadéquation avec la fréquence de cette problématique. »

Le médecin 12 explique qu’il a trouvé les recommandations de l’HAS difficiles à comprendre :

« J’avais lu les recommandations HAS sur le diagnostic, mais j’avais trouvé ça difficile à comprendre. »

## i) Amélioration de la prise en charge au fil des années :

Citée par l’un des médecins interrogés :

*Médecin 7* : « Oui, j’ai l’impression qu’il est plus diffusé le fait que euh, on peut apporter des aides, j’ai l’impression qu’il y a même une dizaine d’années, c’étaient des enfants qui étaient... enfin, à qui on n’apportait pas de soins et les parents étaient très très perdus, très isolés avec la pathologie de leur enfant. Je trouve qu’il y a une évolution plutôt positive sur les dix dernières années. »



- a) **Médecin généraliste : premier recours**, prise en charge globale
- b) **Médecins généralistes inconfortables** avec le sujet des TSA / Sentiment de malaise
- c) **Importance du réseau de soins du médecin généraliste** : facilite l'orientation
- d) **Sentiment d'isolement / d'impuissance du médecin généraliste**, non prise en compte de son avis par les spécialistes
- e) **Parents deviennent plus experts que les médecins généralistes** au sujet des TSA : inversion des rôles
- f) **Systemes de Santé et Scolaires Français inadaptés** à la prise en charge des enfants autistes
- g) **Retards du diagnostic et de prises en charge en France dus à de mauvaises décisions politiques**
- h) **Attentes de l'HAS envers les médecins généralistes : Utopiques**, trop exigeantes, éloignées de la réalité pratique en cabinet et des connaissances des médecins généralistes au sujet des TSA
- i) **Amélioration de la prise en charge au fil des années** : recul de 10 ans

6. Tableau des occurrences pour le thème : **Autres sujets abordés**

## 7) Pistes d'amélioration

### a) Améliorer les connaissances théoriques des médecins généralistes : causes, signes cliniques, troubles présentés et leurs conséquences sur l'avenir des enfants autistes :

- Meilleure formation facultaire et continue sur le sujet des TSA :

*Médecin 1* : « J'espère que les choses ont évolué dans les études actuelles hein. »

*Médecin 7* : « Là je suis en train de me dire que j'aimerais bien euh, mieux connaître le démembrement, euh, TSA qu'est-ce que c'est, alors il y a le syndrome d'Asperger hein c'est ça ? (...) voilà, je ne connais pas précisément, et là je me dis que tiens, ça fait partie des scotomes qu'il faudrait que je sache plus. »

*Médecin 8* : « on devrait être bien formé pour le dépistage. »

*Médecin 9* : « ben, faut nous faire des formations ! Faites-nous des formations (rire). »

- Accélérer la recherche scientifique au sujet des TSA :

*Médecin 8* : « Moi, ce que j'aimerais, c'est euh, essayer de... de mieux comprendre la cause, l'origine (...) ça m'intéresse de savoir un peu, euh, ouais, l'origine... et la finalité en fait... le début et la fin quoi (...) Et puis ce qu'on va arriver à faire à la fin avec euh, avec ses enfants. »

### b) Trouver une échelle d'aide au repérage : simple courte et reproductible, réalisable en consultation au cabinet :

*Médecin 1* : « Il faudrait qu'on ait euh, des méthodes simples, reproductibles et efficaces, euh, qui nous permettent de faire des diagnostics précoces pour les enfants. »

« La M CHAT c'est bien, mais je vais vous dire, c'est un ensemble de questions, ça fait beaucoup. »

*Médecin 2* : « s'il y a un test euh, bien fait, vite fait bien fait à poser à la famille qui nous orienterait... »

« Je suis beaucoup échelles, échelle Hamilton, tout ça, s'il y avait un truc où j'ai à cliquer euh, à dire un score, juste pour orienter les parents, pour faire prendre conscience aux parents. »

*Médecin 3* : « Peut-être une échelle, un questionnaire (rires) pour évaluer. »

### c) Augmenter le nombre et la capacité des structures de diagnostic et de prise en charge :

*Médecin 1* : « Je pense qu'effectivement ce sont des structures d'accueil et de diagnostic qui sont à développer hein, parce qu'il y a un grand manque. »

### d) Augmenter le nombre de médecins : spécialistes et généralistes :

*Médecin 8* : « Après, voilà, s'il y a plus de médecins, si on peut travailler en groupe, s'il y a une pléthore de médecins, ce sera sûrement mieux. »

e) Réunions pluridisciplinaires de suivi entre tous les intervenants pour parler de l'évolution de l'enfant atteint de TSA : utopique :

*Médecin 8* : « Bon c'est pas possible, j'en suis consciente, mais ce qui faudrait c'est qu'on ait une réunion un petit peu euh, tu vois... un petit peu tous ensemble, pour dire, voilà, où c'est qu'il en est..., en même temps, je sais bien qu'entre l'orthophoniste, le médecin, le neuropsychologue, enfin c'est compliqué de se retrouver tous ensemble hein, avec les emplois du temps qu'on a. »

f) Coordonnateur non-médecin pour coordonner la PEC des TSA : impartial, objectif :

*Médecin 11* : « Il faudrait nous coordonner, mais à mon avis, on ne peut pas demander à un médecin de coordonner une équipe de médecins, il faut que ce soit un autre professionnel, qui puisse entendre ce que chaque médecin a à dire, finalement, et puis qui dise : « ok, ben moi je propose que maintenant, on fasse une solution qui soit un peu consensuelle, où qu'on trouve un compromis qui soit ça ! ».

« Coordonner une équipe, ça veut dire accorder la même attention à chacun. »

g) Plateformes avec centralisation pour réduire le temps diagnostique : meilleure visibilité des intervenants pour le diagnostic, optimisation des ressources :

*Médecin 2* : « S'il y avait une plateforme super calée, où euh, déjà le médecin, quand il sent que ça sent le, la patate, on a une structure qui fait tout en 5-5. »

h) Adaptation des conditions de scolarisation : fractionnement, salle au calme : écoles hors contrat :

*Médecin 10* : « Il ne peut pas y aller comme ça à l'école ! Ou alors, il faut qu'il y aille euh, un petit moment, des petits moments comme ça, certains moments et puis qu'il ait un endroit pour se retrouver au calme, avec son AVS, tout seul, dans un coin où il y a peu de choses, et à ce moment oui ! »

i) Ouverture du système de santé sur d'autres méthodes globales de prise en charge : développement de la recherche / étude d'efficacité de méthodes étrangères (éducatives, rééducations) :

*Médecin 10* : « Qu'est-ce qu'il faudrait faire, alors faire bouger la sécurité sociale, ou je ne sais pas qui... euh, pour qu'ils acceptent qu'il y a d'autres méthodes qui fonctionnent quoi ! Et que le médicament, ne fait rien (...) qu'il y a d'autres alternatives, oui. »

- a) **Améliorer les connaissances théoriques des médecins généralistes :** meilleure formation facultaire et continue, accélérer la recherche ;
- b) **Trouver une échelle de dépistage simple courte reproductible**
- c) **Augmenter le nombre et la capacité des structures de diagnostic et de prise en charge des TSA**
- d) **Augmenter le nombre de médecins (généralistes et spécialistes)**
- e) **Réunions pluridisciplinaires de suivi des enfants**
- f) **Coordonnateur de la prise en charge des TSA non-médecin**
- g) **Plateformes avec centralisation** pour réduire le temps diagnostique
- h) **Adaptation de la scolarisation**
- i) **Ouverture du système de santé à d'autres méthodes globales de prise en charge des TSA**

7. Tableau des occurrences pour le thème : **Pistes pour amélioration**

## D. Aléas des entretiens

Nous allons à présent citer les différents aléas qui sont venus interférer pendant les entretiens.

### 1) Dans le cabinet des médecins :

#### - Gênes sonores :

##### • **Coups de téléphones :**

*Médecin 5* : La sonnerie du téléphone retentit « Allo ? Ouais, ouais L. est-ce que, dis-moi juste si c'est urgent, parce que là je suis avec C. pour l'intervention là, (...) voilà, mais de rien... Aurevoir ! (Clic du bouton pour raccrocher). Excuse-moi hein ! »

##### • **Sonnerie de la porte d'entrée :**

*Médecin 8* : « (sonnerie de l'interphone) (...) (nouvelle sonnerie de l'interphone : un patient sonne en bas de l'immeuble à l'interphone, alors que le cabinet est fermé) (...) (coupure de l'enregistrement, le Dr est allé répondre au patient devant la porte et l'a orienté vers un cabinet médical ouvert). »

#### - Gênes visuelles, attentionnelles :

Présence de l'ordinateur allumé sur le bureau. Plusieurs médecins avaient le dossier informatique de l'enfant choisi comme exemple ouvert sur l'écran et jetaient par moment des petits coups d'œil sur le dossier pendant l'entretien :

*Médecin 1* : « Tout à fait, c'était, c'était c'était euh, je vais vous le dire hein faut que je revienne dessus (cherche sur son ordinateur dans son dossier informatique) : le 26 Septembre 2012 exactement. »

*Médecin 4* : « Je vais regarder un peu le dossier parce que c'est vrai que ça date un peu (pianote sur le clavier et clics de souris), alors... ça, est ce que c'est lui ou c'est son frère... non c'est son frère, (clic), c'est le petit... oui... alors (clics). »

Une autre médecin gardait les yeux rivés sur l'écran, le dialogue a été interrompu pendant quelques secondes, car elle était plongée dans la lecture du dossier de l'enfant :

*Médecin 3* : « Euh (clic puis bruit de souris, pour faire défiler le dossier informatique sur l'écran d'ordinateur), alors il faut que je regarde quand même parce que je ne me souviens pas de tout..., il aurait peut-être fallu que je regarde au départ... (semble gênée et mal à l'aise). »  
« Et... le diagnostic a été fait... (clic de souris) (Soupire), je risque de trainer un peu... tu veux arrêter l'enregistrement au milieu ? Non ? »

Cela partait d'un bon sentiment car les médecins interrogés souhaitaient pouvoir répondre au mieux à mes questions et cela permettait de réduire le biais de mémoire car

certaines exemples remontaient à quelques années. Cependant, cela enlevait de la spontanéité et du dynamisme à l'entretien, d'autant plus que mes questions ne nécessitaient pas de connaître en détail tout le parcours et toutes les dates.

## 2) Au domicile des médecins/ dans une salle neutre :

### - Gêne sonore :

Bruit de l'horloge du salon qui s'est mise en route deux fois pendant l'entretien chez le médecin 10.

### - Gêne visuelle et attentionnelle :

Pendant l'entretien avec le médecin 11, un de ses collègues a fait irruption dans la pièce par une porte dérobée, au milieu de l'entretien :

« Une porte grince et s'ouvre, un homme passe la tête par la porte et dit : « Quoi, qu'est-ce qu'il y a ? »

On est en entretien, enregistré, c'est marqué là, je ne peux pas le noter partout (rire) ! Celui-ci s'excuse de la main et ressort aussitôt. »

## 3) Problèmes autres :

### - Dictaphone pas assez puissant : chuchotements mal captés :

Pendant l'entretien avec le médecin 6, j'ai noté : « chuchote quelques mots que je ne comprends pas ». Je n'ai pas réussi à retranscrire ces quelques mots chuchotés.

### - Incompréhension / Formulation peu claire des questions :

Pendant l'entretien avec le médecin 7, nous avons eu un moment de dialogue de sourds, où il ne comprenait pas le sens de ma question. J'ai dû reformuler ma question plusieurs fois pour qu'il en comprenne le sens :

« Comment décririez-vous une consultation de routine avec un enfant atteint de TSA ? Quelles sont ses particularités ? Quelles sont les adaptations qu'il faut avoir ? »

« Spécifiquement pour euh, les, les, les troubles du spectre autistique ? »

« Non pour l'autisme ? »

« Un enfant qu'on verrait pour euh, pour autre chose ou pour euh, de la fièvre ou pour euh ? »

« Non, c'était plus dans le cadre des TSA, est ce que vous avez l'impression de particularités, est ce que ? »

« Une consultation spécifiquement pour les troubles euh, du spectre euh... ? »

« Oui quand vous voyez un enfant atteint d'un TSA en consultation, comment se déroule la consultation ? Qu'est ce qui change par rapport à une consultation avec un enfant entre guillemets « normal » ? »

*Médecin 8 :* « Tu veux dire euh... que, comment ? Par interventions ? Médicales ? »



- Biais de mémoire - aléas du direct :

*Médecin 4* : « Je vais regarder un peu le dossier parce que c'est vrai que ça date un peu (...) parce que les premières consultations, je ne m'en rappelle pas d'il y a deux trois ans. »

*Médecin 8* : « Comment ça s'appelle ces écoles... ? Bon, je ne trouve pas le mot... ça va me revenir après, ça c'est l'âge (rire). »

« Il y a sûrement d'autres choses auxquelles je ne pense pas, mais bon. »

- Médecin interrogé perd le fil des questions :

*Médecin 9* : « Hum tu peux revenir à la question ? (rires) Je ne sais plus quelle était la question exacte (rire gêné) ? »

- Défaut de compréhension des consignes pour le choix de l'enfant illustrant l'entretien, qui devait être suivi par le médecin interrogé au moment du diagnostic de TSA :

*Médecin 11* : « Mais bon, donc sur le parcours de soins, moi j'ai très très peu d'éléments... Finalement, parce que je n'ai pas été acteur de soins auprès de N. au moment de ce parcours diagnostique et de prise en charge (...) J'ai peut-être choisi un cas pas... qui ne me permet pas de répondre à toutes vos questions ! »

1) Dans le cabinet :

- Gêne sonore : coup de téléphone, sonnerie de la porte d'entrée
- Gêne visuelle, attentionnelle : écran d'ordinateur allumé avec le dossier informatique de l'enfant ouvert

2) Au domicile du médecin/ dans une salle neutre :

- Gêne sonore : bruit de l'horloge du salon
- Gêne visuelle, attentionnelle : interruption de l'entretien par un collègue du médecin interrogé qui fait irruption dans la pièce

3) Autres problèmes

- Dictaphone pas assez puissant : chuchotements mal captés
- Incompréhension/ Formulation peu claire des questions
- Biais de mémoire - aléas du direct
- Médecin interrogé perd le fil des questions :
- Défaut de compréhension des consignes pour le choix de l'enfant illustrant l'entretien

## **5. DISCUSSION**

### ***A. Synthèse des principaux résultats de l'étude***

A la lumière des données de la littérature, nous nous attendions à retrouver que les médecins généralistes sont peu à l'aise avec le repérage des TSA, qu'ils rencontrent des difficultés dans l'orientation et la prise en charge des enfants suspects de TSA.

Il ressortait également des ressources étudiées un manque de connaissances et de formation des médecins généralistes au sujet des TSA (7) (9) (10) (11) (47).

Cela a été retrouvé à travers nos différents entretiens.

Cependant, bien que les attitudes corporelles, les stigmates d'hésitation et les mots utilisés par les médecins interrogés laissent transparaître ce malaise, l'analyse révèle qu'ils présentent des connaissances certaines sur le sujet et qu'ils sont intéressés par ces pathologies de manière générale. Ils ont tendance à sous-estimer leurs compétences

De plus, nous avons été frappées par le décalage entre les attentes de la HAS vis-à-vis du rôle et des compétences attendues du médecin généraliste et le rôle qu'il joue en pratique dans le repérage et la prise en charge des TSA (48) (49).

Toutes ces données ressortent de nos entretiens, avec des disparités importantes selon les médecins interrogés et les sujets abordés.

#### - Pour le thème des **connaissances théoriques** :

Les médecins généralistes possèdent des connaissances inégales au sujet des TSA, mais ils connaissent globalement l'âge idéal du diagnostic, les principaux signes cliniques, les causes inconnues et multiples, mélange de facteurs génétiques et environnementaux. Ils trouvent que les TSA sont difficiles à définir mais ils les voient généralement comme des troubles de la relation aux autres.

Ils reconnaissent dans l'ensemble avoir eu une formation facultaire presque inexistante, quel que soit leur âge. La formation médicale continue dépend ensuite de l'intérêt que le médecin porte au sujet des TSA : certains ont suivi des formations continues et s'y intéressent alors que d'autres n'en n'ont jamais suivi et tiennent leurs connaissances de leur expérience professionnelle.

Ils parlent du retard diagnostique et de prise en charge en France par rapport à nos voisins européens et citent un certain nombre de fausses idées reçues au sujet des TSA : rôle de la vaccination dans la genèse des TSA, théorie psychanalytique sur la cause des TSA, cause exclusivement psychiatrique des TSA.

#### - Pour le thème du **repérage des TSA** :

Les difficultés rencontrées par les médecins interrogés sont d'abord dues aux caractéristiques des TSA : grand polymorphisme clinique, avec des degrés de sévérité et des modes de survenue variables : l'identification des formes sévères et typiques ne

semblent pas poser de problèmes aux généralistes, mais l'identification des formes frustes paraît bien plus complexe.

Le repérage est difficile, sans signes pathognomoniques, sans éléments mesurables.

Les pathologies associées aux TSA peuvent constituer des facteurs confondants, tout comme certains diagnostics différentiels proches.

D'autres difficultés sont inhérentes aux médecins et à la démographie médicale :

- Il existe un manque de connaissances et d'expérience au sujet des TSA par le fait que cette pathologie est rare à l'échelle d'une patientèle.
- On retrouve un défaut d'identification des signes précoces de TSA par les médecins généralistes, avec banalisation par négligence, manque d'expérience et peur d'annoncer le diagnostic.
- Ils relatent aussi des difficultés dues à la démographie médicale, avec un manque de temps en consultation : les anomalies subtiles sont moins détectées, le suivi du développement de l'enfant est insuffisant, trop espacé à partir de 18 mois.
- La prévention en santé n'est pas encouragée et peu développée en France.

Certaines difficultés sont également du fait des parents, qui ne repèrent pas les signes précoces de TSA non plus, et qui n'alertent pas (par inexpérience, par négligence, par déni, par peur ou par culpabilité).

Il existe donc selon eux un défaut du repérage par les acteurs de niveau 1, ainsi qu'un manque de communication entre eux (médecin généraliste, parents, professionnels de la petite enfance...).

- Pour le thème du **diagnostic** :

La plupart des médecins interrogés connaissent les spécialistes de deuxième ligne capable de poser le diagnostic (neuropédiatre, pédopsychiatre...), mais seulement la moitié connaît les Centres de référence (CRA).

Ils rencontrent beaucoup de difficultés pour que le diagnostic soit posé :

Ils se heurtent en premier lieu au déni de certains parents qui refusent de pousser les investigations pour aboutir au diagnostic.

Bien qu'ils connaissent en théorie les structures / spécialistes du diagnostic, ils sont confrontés à une grande confusion devant l'absence de codification du parcours diagnostique des TSA en France: les médecins mélangent les spécialistes, les paramédicaux (pédopsychiatre, neuropédiatre, neuropsychologue...) et le parcours paraît peu visible pour eux.

Ce parcours diagnostique nécessite une évaluation pluridisciplinaire par de multiples acteurs (spécialistes, paramédicaux...) et prend beaucoup de temps.

Ils relatent aussi les difficultés rencontrées pour obtenir un rendez-vous avec les spécialistes du diagnostic : délais de rendez-vous très longs, inaccessibilité / difficultés de communication avec eux.

Les démarches à faire sont souvent lourdes et chronophages pour le médecin généraliste. Enfin, certains médecins généralistes se sont heurtés à un manque de reconnaissance des spécialistes, qui n'ont pas pris en compte leurs inquiétudes et qui n'ont pas su identifier le TSA chez les enfants adressés.

Il existe aussi une réticence à poser le diagnostic de TSA par certains spécialistes, qui ne veulent pas stigmatiser l'enfant, ou qui ont peur d'annoncer la maladie aux parents.

Cela entraîne une errance diagnostique des familles et donc la nécessité de prendre l'avis de plusieurs spécialistes avant de réussir à poser le diagnostic.

Pourtant, les médecins généralistes trouvent de **nombreux bénéfices** à poser le diagnostic de TSA:

Il aboutit à une reconnaissance de la maladie et du handicap, facilite la mise en place des aides financières, humaines, et l'accès à certaines prises en charge spécialisées.

Il permet aussi d'apaiser l'enfant et les parents en retirant ce sentiment d'incertitude qui est insupportable.

Il aide les parents à accepter la maladie et à comprendre les troubles présentés par leur enfant et l'intérêt de la prise en charge.

Enfin, avoir le diagnostic permet aux médecins et aux professionnels intervenant auprès de l'enfant de mieux comprendre et d'adapter leur attitude et leur discours.

Le ressenti des médecins interrogés au sujet de **l'impact du TSA sur le quotidien de la famille** est le suivant :

La famille est réellement bouleversée par ce diagnostic. Cette épreuve entraîne un déséquilibre et une grande souffrance au sein de la famille.

Les parents sont souvent très isolés, peu guidés et doivent se débrouiller par eux même. La prise en charge d'un enfant atteint de TSA est lourde et nécessite une implication à temps plein des parents. Elle nécessite d'adapter les horaires de travail d'au moins un des parents (souvent la maman), les prises en charge coûtent chères. La maman s'implique souvent énormément dans la prise en charge et tombe parfois dans une relation « exclusive » avec son enfant autiste.

C'est une véritable épreuve pour le couple jusqu'à aboutir parfois à une séparation.

- Pour le thème de la **prise en charge/ suivi** :

Quelques médecins généralistes paraissent désemparés et semblent ne pas connaître les prises en charge qu'on peut proposer aux enfants atteints de TSA.

Cependant, la plupart connaît les rééducations nécessaires et les différentes structures de prise en charge possibles.

Ils rencontrent pourtant des difficultés pour la prise en charge et le suivi des TSA :

On retrouve dans beaucoup d'entretiens la notion de nomadisme médical des parents (déménagements, divorces, perdus de vue, consultations de plusieurs médecins

généralistes / spécialistes différents, prises en charge déstructurées, non recommandées), qui traduit une perte de confiance des parents envers le système de santé classique et un défaut de guidance par les médecins en général. Cela complexifie le suivi pour le médecin généraliste.

De plus, une consultation avec un enfant autiste nécessite des adaptations et prend du temps, l'examen est souvent délicat et le risque d'erreurs diagnostiques est plus grand.

L'absence de norme et d'harmonisation de la prise en charge des TSA est citée par plusieurs médecins, rendant le suivi et l'orientation difficiles, devant les multiples méthodes possibles.

De plus, la prise en charge fait intervenir de multiples acteurs, et cela complexifie le suivi, d'autant qu'il existe un manque de communication et de coordination entre eux : le médecin généraliste ne reçoit pas les courriers des spécialistes et des paramédicaux suivant l'enfant.

Enfin, les médecins expliquent les difficultés de prises en charge par des inégalités d'accès aux soins selon les ressources financières des parents d'une part (du fait de l'absence de remboursement de certaines prises en charge), et selon les localisations géographiques d'autre part, avec une démographie médicale inégale.

- Pour le thème du **rôle du médecin généraliste** :

Les médecins interrogés sont **d'accord sur plusieurs points** :

Le médecin généraliste a un rôle de repérage des troubles chez l'enfant, et ce le plus tôt possible.

Il a un rôle dans l'orientation des enfants, que ce soit pour faire le diagnostic, demander des bilans ou choisir la prise en charge, en collaboration avec les parents.

Il a également un rôle primordial dans l'accompagnement de la famille, que ce soit pour les aider à accepter le diagnostic, les soutenir psychologiquement, leur donner des informations médicales au sujet des TSA ou pour leur suivi global habituel.

Pour ce qui est de **l'annonce diagnostique**, les avis sont partagés :

Certains médecins pensent que ce n'est pas le rôle du médecin généraliste et que ce sont les spécialistes qui doivent annoncer le diagnostic de TSA aux parents.

D'autres pensent qu'il est indispensable d'être clair et honnête avec les parents et de mettre des mots sur la suspicion diagnostique pour faciliter ensuite l'orientation et l'adhésion à la prise en charge.

Pour le rôle dans le **suivi de l'enfant**, les médecins généralistes pensent devoir garder une place centrale dans son suivi, mais en pratique, cette place est très variable:

La plupart des médecins généralistes disent conserver un rôle dans le suivi somatique classique (infections, suivi de la croissance) et l'aide pour les démarches administratives.

Certains disent d'ailleurs n'être réduits qu'à un rôle de prescripteurs de certificats.

D'autres disent avoir perdu pied sur le suivi de l'enfant, et n'ont plus aucun rôle dans sa prise en charge, parce qu'ils ne sont pas impliqués par la famille et les autres intervenants, ou parce qu'ils ne se sentent pas à l'aise avec la gestion des TSA et se mettent d'eux-mêmes en retrait.

Deux médecins disent conserver la main sur le suivi spécialisé, et jouer un rôle de coordonnateur de la prise en charge, avec suivi régulier de l'évolution de l'enfant, parce qu'ils sont pleinement impliqués par la famille et les acteurs du suivi et parce qu'ils sont à l'aise avec les TSA.

Quand on leur demande s'ils se sentent **coordonnateurs de la prise en charge des TSA**, là encore, les avis divergent : certains se sentent coordonnateurs ou du moins se doivent de l'être, d'autres reconnaissent que ce rôle devrait être le leur, mais qu'en pratique, ils n'ont pas les moyens (manque de communication avec les acteurs du suivi, isolement) ni les compétences pour l'être.

- Pour ce qui est des **autres thèmes abordés**, au sujet du sentiment général des médecins généralistes :

On retrouve la place du médecin généraliste comme médecin de premier recours, acteur de la prise en charge globale.

Cependant, on voit aussi que la plupart des médecins généralistes interrogés ne se sentent pas à l'aise avec les TSA, que ce n'est pas un sujet fréquent en pratique courante. Certains se sentent même complètement démunis dans la gestion de ces pathologies.

On retrouve l'importance d'avoir un bon réseau de soins pour le médecin généraliste. Certains ont développé un réseau / une filière autour des TSA, permettant de faciliter l'orientation et de formaliser la prise en charge.

Il existe aussi un sentiment d'isolement et d'impuissance des médecins généralistes vis-à-vis du monde hospitalier / des spécialistes : ils ressentent un manque de légitimité du fait de la non prise en compte de leur avis par certains spécialistes.

Devant l'absence de normes de prises en charge et le peu d'implication du corps médical au sujet des TSA, les parents doivent se débrouiller souvent seuls et deviennent plus experts que les médecins généralistes au sujet des TSA : ils font des recherches, font appel à des associations, créent même des associations pour se soutenir et apporter de l'aide aux autres parents démunis.



Certains parents vont se tourner vers des prises en charge non conventionnelles par perte de confiance envers le système de Santé français, devant le peu de résultats obtenus par les méthodes classiques. Il existe un défaut de guidance des familles par les professionnels de santé.

Plusieurs médecins vont citer le fait que le système de santé et le système scolaire Français sont inadaptés à la prise en charge des enfants atteints de TSA, que rien n'est prévu pour eux.

Ainsi, les retards dans les domaines du diagnostic et des prises en charge des TSA en France seraient selon certains en partie dus à de mauvaises décisions politiques depuis de nombreuses années.

La plupart des médecins concluront que les attentes de la HAS envers les médecins généralistes sont trop exigeantes et éloignées de la réalité de la pratique en cabinet et des connaissances des médecins généralistes au sujet des TSA.

- Parmi les diverses **pistes pour l'amélioration** du repérage, du diagnostic et de la prise en charge des TSA, ils ont proposé de/d' :
  - Améliorer les connaissances théoriques des médecins généralistes par des formations.
  - Trouver une échelle de dépistage simple courte et reproductible.
  - Augmenter le nombre et la capacité des structures de diagnostic et de prise en charge des TSA.
  - Augmenter le nombre de médecins (généralistes et spécialistes).
  - Réaliser des réunions pluridisciplinaires de suivi des enfants atteints de TSA avec les différents acteurs de la prise en charge.
  - Choisir un coordonnateur de la prise en charge des TSA non-médecin.
  - Créer des plateformes avec centralisation pour réduire le temps diagnostique.
  - Adapter la scolarisation.
  - Ouvrir le système de santé français à d'autres méthodes globales de prise en charge des TSA.

## ***B. Forces et limites de l'étude***

(43) (44) (46)

### **1) Forces de l'étude**

#### **- A propos de la méthode :**

La méthodologie qualitative est une approche issue des Sciences Humaines. Elle permet d'étudier le sens et la valeur des phénomènes sociaux dans leur contexte naturel, par l'exploration de l'expérience et des représentations individuelles des acteurs interrogés. Cette méthodologie, par entretiens semi-dirigés, m'a permis de recueillir directement auprès des médecins généralistes leur ressenti, pour répondre au mieux à ma question de recherche.

La taille de l'échantillon a été définie pour arriver à une saturation des données (au bout de 9 entretiens, confirmés par 3 derniers entretiens).

Le recrutement a été effectué sans rechercher une représentativité statistique et a utilisé un échantillonnage en variation maximale (adapté lorsque la question de recherche s'intéresse à la diversité des perceptions, des opinions et des comportements) par mailing lists. Nous avons donc interrogé une population hétérogène de médecins généralistes, en âge, en sexe et en expérience, comme le montre le **tableau 1**.

Les entretiens se sont déroulés selon un mode souple, pour laisser le plus possible libre cours au dialogue avec le médecin interrogé.

#### **- A propos des résultats :**

Les résultats obtenus corroborent les données de la Littérature sur le sujet, et apportent de nouvelles données, avec l'originalité du choix de la méthodologie qualitative. Nous sommes progressivement arrivés à une saturation des données.

Les entretiens ont été riches en informations, et les médecins ont pu s'exprimer pleinement sur le sujet des TSA. J'ai eu l'impression lors de certains entretiens que les médecins avaient besoin de donner leur avis sur ce sujet et que l'entrevue avait été libératoire.

La triangulation des données, effectuée sur deux entretiens par une amie médecin généraliste qui connaît la méthodologie qualitative, nous a permis de limiter le risque de subjectivité d'une analyse des données personnelle unique et ainsi de limiter les biais d'interprétation.

De plus, le fait d'avoir pu interroger un médecin ayant une activité de PMI a permis d'ouvrir le dialogue et de comparer les difficultés rencontrées en PMI et en cabinet de médecine générale.

On retrouve d'ailleurs sensiblement les mêmes difficultés.

Les deux principales différences retrouvées sont :

- La présence d'une équipe pluridisciplinaire en PMI autour des enfants, ce qui permet au médecin généraliste de déléguer certaines tâches chronophages dans le diagnostic, l'orientation et le suivi des enfants et de bénéficier de compétences qui se complètent.
- Le rôle prépondérant du médecin de PMI au niveau de l'école, car il a parmi ses missions le suivi de la scolarité des enfants.

## 2) Limites de l'étude

### - A propos de la méthode :

Une étude qualitative ne cherche pas une représentativité d'échantillon, ni une extrapolation des résultats à l'ensemble des médecins généralistes.

On ne peut donc pas généraliser ses résultats à la population générale.

On formule des idées sur la base des réponses obtenues, on ne quantifie pas le phénomène étudié.

Les entretiens se déroulent de manière spontanée et ne sont pas reproductibles.

La modification du canevas d'entretien après les deux premiers entretiens, du fait de l'absence de test préalable en début de travail, est une des limites de l'étude.

En méthodologie qualitative, il existe des biais difficilement contrôlables :

- **Biais internes** liés aux caractères personnels du chercheur et des médecins interrogés : ils peuvent entraîner des incompréhensions ou provoquer une réticence à se confier durant l'entretien.
- **Biais externes** : dus à l'environnement autour du chercheur et des participants : choix du lieu d'entretien, présence de leader d'opinion, aléas des entretiens, pouvant influencer les réponses des participants.  
Exemple : **Biais attentionnels** : réaliser les entretiens tard après une journée de travail peut engendrer une moins grande clairvoyance dans les réponses et l'oubli de certains sujets ; réaliser l'entretien pendant la pause de midi peut limiter l'expression libre du médecin interrogé du fait de la contrainte temporelle.  
Les dérangements au cours des entretiens, comme les coups de téléphone, les sonneries diverses ont pu perturber le déroulement des entretiens.
- **Biais d'investigation** : lorsque la méthode utilisée par le chercheur pour interroger les participants influence leur discours (questions orientant les réponses...). Le chercheur doit tenter de se détacher de ses propres convictions

pour garder une objectivité et ne pas interférer ou influencer les réponses des médecins interrogés.

- A propos des résultats :

Le fait d'avoir interrogé plusieurs médecins généralistes que je connais, travaillant dans la même maison de santé que moi, peut constituer un biais de sélection, et peut ainsi limiter la diversité des réponses obtenues. Tous les participants ont pourtant été sélectionnés de la même manière, par mail, sur la base du volontariat.

La méthode de sélection des médecins interrogés, effectuée par deux mailing listes issues de groupes de formations médicales continues et une mailing liste de médecins appartenant au collège universitaire de médecine générale, constitue aussi un biais de sélection. En effet, les médecins ciblés sont des personnes actives dans leurs formations personnelles, en particulier dans le domaine de la pédiatrie, et actives dans la formation des internes.

Ceux ayant répondu favorablement pour participer s'intéressent aux TSA et sont donc probablement plus à l'aise et mieux formés et sensibilisés que d'autres médecins généralistes. L'échantillon sélectionné n'est donc pas représentatif de l'ensemble des médecins généralistes.

Nous avons eu plus de problèmes pour recruter des médecins généralistes hommes que femmes pour participer aux entretiens. Les ressentis obtenus sont donc essentiellement ceux de médecins femmes.

La sélection d'un médecin n'ayant pas compris la consigne pour choisir l'enfant illustrateur du propos a appauvri le contenu de l'analyse. Il ne pouvait pas répondre aux questions portant sur le repérage, le diagnostic et le suivi de cet enfant, ne l'ayant suivi que pendant ses 6 premiers mois, avant l'apparition des premiers soupçons de TSA. Ainsi, son discours était axé sur la prise en charge du handicap de l'enfant en général mais pas des TSA en particulier, ce qui amène à nuancer un peu ses propos.

Les problèmes d'enregistrement rencontrés pendant l'entretien 3 ont entraîné une réduction de la durée de l'entretien, avec moins de diversité et un manque de spontanéité des propos enregistrés lors du deuxième entretien.

Cela diminue la qualité globale des résultats.

### ***C. Principaux résultats de l'étude : discussion***

D'après les sources étudiées, nos résultats sont en adéquation avec plusieurs travaux réalisés au sujet de l'autisme.

Citons la thèse de L. Pimpaud (11) sur le repérage précoce des TED en médecine générale. Avec son enquête de pratique par questionnaires auprès de médecins généralistes de la région Rhône-Alpes, elle retrouve que 87% des répondants n'ont jamais suivi de formation médicale concernant les TSA, 85% des médecins généralistes ne connaissent pas les recommandations de bonne pratique concernant l'autisme alors que 60% des médecins interrogés ont été amenés à suivre au moins un enfant atteint de TSA au cours de leur carrière.

Dans les réponses libres concernant leurs difficultés dans le repérage, il est cité : « Imprécision diagnostique », « Difficultés diagnostiques », « Durée/errance pour affirmer le diagnostic », « Méconnaissance des structures d'accueil », « Peur de médicaliser un enfant qui ne présente qu'un développement atypique et non pathologique avec tout le stress que cela implique », « Déni des parents ou au contraire, surinvestissement », « difficulté à faire accepter à certains parents un trouble possible ». Toutes ces difficultés sont également confirmées dans notre étude.

Citons aussi la thèse de M. Depoix (48) sur la place du médecin généraliste dans l'accompagnement des enfants atteints d'un TSA.

Son étude qualitative interrogeant des familles d'enfants autistes retrouve une grande variabilité de la place qu'occupe le médecin généraliste dans le repérage et la prise en charge de leur enfant. Cela va de l'absence totale de rôle avec fuite du médecin jusqu'à une implication importante et à la considération du médecin généraliste par les parents comme un pilier du suivi. Elle conclue que le médecin généraliste reste globalement pour les parents « le médecin du corps ».

La thèse de J. Bertin (49) retrouve des résultats similaires sur le même sujet dans son enquête qualitative auprès de 13 familles. Elle avance l'intérêt de créer une consultation obligatoire à 18 mois afin d'améliorer la prévention des TND.

Ces résultats corroborent ceux de notre étude, avec une disparité des ressentis et de l'implication des médecins interrogés et un défaut de prévention dans le suivi des enfants.

Une étude américaine de 2008 (18) retrouve aussi des résultats similaires : le retard diagnostique est présent aux Etats Unis (entre 3 et 4 ans) bien que les parents identifient les premiers signes entre 1 et 2 ans, et les classifications internationales ne permettent pas de repérer les signes chez les très jeunes enfants selon les auteurs. Cette étude déplore également l'absence de standardisation du processus diagnostique et de la prise en charge des TSA.

De plus, **la HAS** fait plusieurs constats dans ses dernières recommandations de Février 2018, qui corroborent nos résultats (34) :

Une enquête nationale réalisée en 2011 aux États-Unis s'est adressée aux parents d'enfants de 6 à 17 ans ayant un diagnostic de TSA, de trouble du développement intellectuel ou de retard du développement. Elle montre que le délai entre les premières inquiétudes parentales et le moment où ils en parlent avec un professionnel de santé est court (2,5 mois en moyenne).

Elle met en évidence que, pour 44 % des enfants avec TSA, il s'est écoulé 3 ans ou plus entre les premiers échanges des parents avec les professionnels de santé et l'annonce du diagnostic (ce dernier étant posé à 5,2 ans en moyenne).

L'attitude professionnelle lorsque les parents évoquent les difficultés de développement de leur enfant, influence significativement la durée qui s'écoule avant la pose du diagnostic (une attitude proactive réduit le risque d'un délai de diagnostic  $\geq 3$  ans, une attitude passive ou de réassurance multiplie ce risque par deux ou trois).

La HAS retrouve aussi la notion de réticence de certains professionnels vis-à-vis de l'annonce du diagnostic d'autisme.

Selon une analyse faite en 2006 en France, ces réticences sont liées d'une part aux conceptions psychanalytiques de l'autisme auxquelles avaient été formés de nombreux pédopsychiatres, et d'autre part à des représentations négatives du pronostic et du vécu de l'annonce par les parents.

Elle rappelle que : « Si les pédopsychiatres français ont longtemps été réticents pour ne pas dire franchement opposés à annoncer un tel diagnostic [...], l'annonce du diagnostic nécessite de s'inscrire dans le devoir déontologique d'information des patients par les médecins et le droit à l'information des patients inscrit dans la loi relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé du 4 mars 2002. »

Elle rappelle que l'enquête française de Cappe mettait en évidence que, dans 60 % des cas, des professionnels ont mis en doute le diagnostic posé par un autre professionnel.

Un tiers des parents ont alors sollicité un second avis.

De plus, les délais longs entre le moment où le médecin généraliste adresse l'enfant vers une équipe de 2<sup>ème</sup> ligne et le retour d'un diagnostic découragent médecin et famille de s'engager dans un processus diagnostique.

Pour éviter cela, les ARS doivent communiquer sur l'organisation mise en place pour que les médecins de 1<sup>ère</sup> ligne sachent vers quelles équipes de 2<sup>ème</sup> ligne ils peuvent adresser l'enfant dans un délai raisonnable et obtenir un appui pour mettre en place les interventions immédiates.

Un annuaire avec une granulation plus fine que le département est essentiel.

La HAS note également d'importantes différences territoriales dans l'organisation des parcours dont l'efficacité dépend des ressources locales en termes d'offre de soins mais



aussi de l'orientation prise par certaines structures. Il existe parfois un manque de visibilité des ressources existantes et des inégalités d'accès au diagnostic et aux soins.

Toutes ces données obtenues vont dans le sens de nos résultats, au sujet des **difficultés éprouvées par les médecins généralistes pour accéder au diagnostic de TSA** :

On retrouve la notion de méconnaissance par les médecins généralistes des acteurs du diagnostic et de manque de visibilité du parcours à suivre (non codifié, complexe), avec une inégalité d'accès aux soins selon la géographie médicale.

On retrouve aussi les délais de rendez-vous longs avec les professionnels de 2<sup>ème</sup> ligne et la réticence de certains pour poser le diagnostic de TSA.

Enfin, la méconnaissance des TSA par certains professionnels de 2<sup>ème</sup> ligne avec nécessité de consulter plusieurs spécialistes pour arriver au diagnostic, et les désaccords entre ces professionnels sont également cités dans notre étude.

Pour ce qui est du **vécu des familles vis-à-vis du diagnostic de TSA**, la HAS retrouve également des résultats proches des nôtres :

Une revue systématique d'enquêtes auprès de parents a eu pour objectif d'étudier le vécu des familles lors du processus diagnostique, avec des effets positifs et négatifs. Cette période est source :

- De stress et d'insatisfactions : « en raison de sa longueur, de son caractère tardif, laborieux et peu structuré, impliquant une multitude de professionnels et de méthodes diverses », au cours de laquelle les professionnels eux-mêmes ne semblent pas toujours savoir qui est impliqué ;
- De dynamique positive : l'annonce du diagnostic permet aux parents de mieux comprendre les raisons pour lesquelles leur enfant est différent, de mieux savoir comment l'aider, de trouver des réponses à leurs questions, de se déculpabiliser.

Toutes ces données indiquent que de nombreuses zones d'ombre existent encore autour des TSA.

**La synthèse du 3<sup>ème</sup> plan autisme (2)** constatait un défaut de repérage précoce et de prise en charge des TSA. Elle énumérait les différents objectifs pour pallier aux manques :

- Déployer un réseau national de repérage, de diagnostic et d'interventions précoces, dès 18 mois, dans chaque région sous l'égide des CRA.
- Renforcer les établissements et services médico-sociaux existants.
- Organiser les parcours : un schéma d'organisation fonctionnelle au niveau régional mis en œuvre pour assurer la continuité des parcours, en soutenant la coopération entre les différents dispositifs du diagnostic, de l'accompagnement médico-social et du soin ainsi qu'avec les MDPH.
- Réformer l'organisation des CRA : réaffirmer ses missions d'accueil et de conseil aux personnes et à leur famille, d'organisation de l'information des

professionnels et des familles, et de formation. Ils vérifieront que les équipes ont des pratiques conformes aux recommandations.

- Soutenir la scolarisation adaptée en milieu ordinaire : des structures adaptées à la scolarisation des élèves avec autisme déployées en conformité avec les recommandations (milieu ordinaire, ULIS école, ULIS...), avec poursuite du développement des SESSAD.
- Harmoniser les pratiques et informer les familles comme le grand public.
- Offrir des solutions de répit pour les familles.

Selon les résultats obtenus à l'issue du 3<sup>ème</sup> plan Autisme, de nombreuses missions n'ont finalement jamais vu le jour (47). Ainsi, quelques chiffres, publiés pour élaborer **le 4<sup>ème</sup> plan autisme** permettent le constat suivant (5) :

- 700 000 personnes atteintes de TSA en France dont 100 000 enfants (1/100);
- Plus de 800 gènes impliqués dans le développement des TSA découverts ;
- 37% des français pensent à tort que l'autisme est un trouble psychologique ;
- Un tiers des enfants autistes est scolarisé en maternelle 2 jours ou moins ;
- Baisse de 13% des élèves autistes entre l'école élémentaire et le collège ;
- 446 jours : délai moyen d'attente pour accéder à un diagnostic dans un CRA ;
- La moitié des personnes autistes ont connu des ruptures de parcours (déscolarisation, rupture de prise en charge) ;
- 3 000 € de reste à charge par an pour les familles d'enfants autistes.

Ces conclusions concordent avec le ressenti des médecins généralistes interrogés : l'autisme est perçu à tort comme un trouble d'ordre psychiatrique, l'école est peu adaptée pour accueillir des enfants autistes, les parcours sont longs et complexes, voire rompus. Le coût financier pour les familles ressort également de notre étude, ainsi que les délais importants pour obtenir un rendez-vous et une prise en charge en CRA.

On peut voir qu'il existe encore beaucoup d'axes de travail afin de rattraper le retard en matière d'autisme en France.

Pour ce faire, le 4<sup>ème</sup> plan Autisme, pour les années 2018 à 2022, ouvre sur plusieurs champs. Il se veut innovant et a été élaboré en concertation avec toutes les parties prenantes, intégrant des associations et des personnes autistes elles-mêmes au sein des différents groupes de travail (5).

Par rapport aux **pistes d'amélioration** citées par les médecins interrogés, regardons les similitudes et les différences avec les propositions du 4<sup>ème</sup> plan Autisme au sujet de 4 des 5 grands axes développés :

Pour ce qui est du thème : **Renforcer la recherche et la formation** :

Le 4<sup>ème</sup> plan Autisme prévoit de créer un réseau de recherche d'excellence pour progresser sur les causes de l'autisme et la compréhension de ses mécanismes biologiques. En réponse au fait que 50% des généralistes et 20% des pédiatres n'ont jamais reçu de formation sur les TSA, et que deux tiers des formations déployées ne sont pas à jour des recommandations, il prévoit d'assurer une diffusion rapide des connaissances sur l'autisme :

- En rénovant les maquettes et référentiels de formation initiale de l'ensemble des professionnels intervenant auprès des personnes autistes.
- En déployant des programmes de formation continue diffusant les derniers acquis scientifiques.
- En soutenant la qualité des enseignements proposés, en développant des outils et modules de cours pour les universités et les établissements de formation.

Sans donner plus de détails sur les modes de diffusion de cette formation médicale continue, il est en accord avec la volonté des médecins généralistes de se former au sujet des TSA pour en apprendre plus sur leurs causes, leurs mécanismes et leur finalité. Nous retrouvons aussi l'espoir d'une amélioration de la formation médicale initiale, pendant les études de médecine dans nos entretiens.

Pour ce qui est du thème : **Mettre en place les interventions précoces** prescrites par les recommandations de bonne pratique :

Un accompagnement des enfants autistes dès le plus jeune âge par des interventions précoces ciblées permet de limiter le sur-handicap et d'accéder ensuite à l'autonomie, à l'école et à l'emploi.

Or, en France, le diagnostic est posé tardivement (45% des bilans concernent des enfants de 6 à 16 ans) en raison de dysfonctionnements de l'organisation des soins : repérage tardif, plus d'un an d'attente pour un diagnostic, méconnaissance des parents des interventions à engager, pas de prise en charge par l'Assurance Maladie avant confirmation diagnostique entraînant des sacrifices financiers pour les familles.

Il s'agit donc de revoir toute l'organisation du système pour assurer une prise en charge précoce des enfants présentant des TND.

Pour cela, le 4<sup>ème</sup> plan autisme propose de :

- **Repérer les écarts au développement des très jeunes enfants :**
  - En formant massivement les professionnels de la petite enfance au repérage précoce des TND : intégrer une formation aux TSA dans l'ensemble de leurs formations.
  - Sensibiliser les professionnels de la petite enfance : adresser l'enfant vers le médecin généraliste ou le pédiatre dès les premiers signes repérés.

Les médecins généralistes interrogés citent peu les professionnels de la petite enfance (crèche, école, assistantes maternelles...) comme acteurs dans le repérage des premiers signes de TSA. La HAS rappelle leur rôle important pour la diffusion des messages de prévention portant sur la surveillance du développement habituel (chronologie des acquisitions : motricité, langage, scolaires).

- **Confirmer rapidement les premiers signaux d'alerte :**

- Outiller les médecins de 1<sup>ère</sup> ligne notamment au travers des examens obligatoires des 9 et 24 mois, en lien avec le nouveau carnet de santé.
- Sensibiliser ces médecins : en cas de confirmation des signes d'alerte, ils doivent adresser l'enfant aux acteurs de 2<sup>ème</sup> ligne spécialisés sur les TND.

Le carnet de santé est peu cité par les médecins généralistes interrogés, même s'il constitue une aide en consultation de suivi pour dépister des anomalies du développement psychomoteur de l'enfant.

Ces mesures vont dans le même sens que la demande des médecins généralistes de trouver des outils d'aide au repérage, pour mener la consultation dédiée s'il a des doutes sur un TSA.

Deux thèses (50) (51) étudient la faisabilité du CHAT en consultation de médecine générale : son utilisation systématique en consultation de dépistage paraît irréaliste, mais sa réalisation lors d'une consultation dédiée en cas de doutes sur un TSA paraît envisageable pour les médecins généralistes, même s'il reste chronophage.

- **Intervenir immédiatement et réduire les délais au diagnostic :**

- Mettre en place dans chaque territoire une plate-forme d'intervention et de coordination « Autisme-Troubles du neurodéveloppement » de 2<sup>ème</sup> ligne, chargée d'organiser les interventions de différents professionnels libéraux sans attendre le diagnostic, selon un parcours de soins sécurisé et fluide.
- Organiser des bilans complémentaires par ces professionnels libéraux pour confirmer le diagnostic.

Un des médecins interrogés avait parlé de mettre en place une plateforme de coordination avec centralisation des interventions pour réduire le temps diagnostique.

Les bilans complémentaires et compte-rendu d'intervention transmis à la plateforme facilitent le parcours diagnostique et l'établissement du PPI par l'équipe de 2<sup>ème</sup> ligne. Elles seront une aide pour le médecin généraliste, qui aura une place centrale dans son fonctionnement.

Les plateformes sont en cours d'élaboration et la région Rhône Alpes Auvergne est bien avancée sur ce point.

En effet, le site de l'ARS Auvergne-Rhône-Alpes explique les modalités de fonctionnement des plateformes de coordination et d'organisation (PCO) et travaille à leur mise en œuvre (52). Il met déjà à disposition des médecins de première ligne un guide de repérage des TND, à remplir par le médecin. Il permet d'aider à repérer les signes d'alerte et explique la procédure pour transmettre le dossier à la PCO (53).

- **Réduire fortement le reste à charge pour les familles** par la mise en place d'un « forfait intervention précoce » permettant de financer le recours aux professionnels non conventionnés par l'Assurance Maladie dans le cadre des plateformes PCO.

Le coût pour les familles représente un frein à effectuer les bilans nécessaires au diagnostic et à poursuivre le suivi selon les médecins interrogés. Réduire ce reste à charge permettra sans doute d'améliorer le diagnostic et la prise en charge des TSA.

Pour le thème : **Garantir la scolarisation effective des enfants et des jeunes :**

Devant le constat que seulement 30 % des enfants autistes sont scolarisés en maternelle, en moyenne moins de deux jours par semaine et que seuls 40 % des enfants autistes sont scolarisés à l'école élémentaire, le 4<sup>ème</sup> Plan Autisme propose de :

- **Scolariser tous les enfants autistes en maternelle :**
  - Faciliter la scolarisation en milieu ordinaire, en faisant intervenir des équipes médico-sociales en soutien aux équipes pédagogiques.
  - Tripler le nombre d'unités d'UEMa afin de scolariser tous les enfants à 3 ans y compris ceux présentant des troubles plus sévères.
- **Garantir à chaque enfant un parcours scolaire fluide** adapté à ses besoins:
  - Accélérer le plan de conversion des AVS en AESH (accompagnants des élèves en situation de handicap), pour que les enfants puissent bénéficier d'accompagnants plus professionnels.
  - Augmenter le nombre d'élèves atteints de TSA scolarisés en ULIS.
  - Redéployer l'offre d'éducation spécialisée, créer des unités d'enseignement élémentaire dédiées à la scolarisation des élèves autistes.

Cela permettra de pallier l'inadaptation du milieu scolaire actuel pour accompagner les enfants autistes, comme le pensent plusieurs médecins interrogés.

Pour le thème : **Soutenir les familles et reconnaître leur expertise,** le constat est identique à celui retrouvé au cours de nos entretiens :

Pour les familles, l'autisme est un parcours difficile et l'un des parents est souvent contraint d'arrêter de travailler. Elles s'épuisent au quotidien, pour accéder au diagnostic, chercher des solutions d'accompagnement et assurer la coordination des professionnels. Elles s'épuisent aussi faute de guidance, de relais et de solutions de répit.

Le 4<sup>ème</sup> Plan Autisme propose ainsi de :

- **Développer des solutions de répit pour les familles :** en créant une plateforme de répit par département, offrant des solutions temporaires de garde pour les enfants ou d'hébergement pour les adultes autistes.



- **Amplifier la formation des aidants** sur l'ensemble du territoire : en généralisant les programmes de formation aux aidants, organisés par les CRA.
- Mettre en place de **nouveaux dispositifs de soutien et d'accompagnement** :
  - Programmes personnalisés d'accompagnement suite au diagnostic.
  - Guidance parentale intégrée aux projets de service des établissements sanitaires et médico-sociaux.
  - Développer la pair-aidance ainsi que le soutien entre familles et aidants notamment via la création de groupes d'entraide mutuelle Autisme.
- **Reconnaitre l'expertise des familles** vis-à-vis des institutions et des professionnels.

Le 4<sup>ème</sup> Plan Autisme prévoit donc un certain nombre d'avancées, citées aussi par les médecins généralistes pendant nos entretiens sans qu'ils aient connaissances des nouvelles mesures prévues.

Les principales sont la création d'une plate-forme d'intervention et de coordination « Autisme-TND », l'amélioration de la formation médicale initiale et continue au sujet des TSA, l'adaptation du milieu scolaire pour l'accueil des enfants autistes et le développement d'outils simples d'aide au repérage comme le nouveau carnet de santé.

L'assurance maladie développe depuis Février 2019 une nouvelle cotation des actes afin de valoriser le temps passé en consultation par le médecin généraliste: une nouvelle consultation de repérage des signes de TSA a été créée (54).

En cas de suspicion de TSA chez un enfant de 0 à 6 ans, les médecins généralistes/pédiatres peuvent réaliser une consultation de repérage appelée CTE (consultation troubles enfant) pour confirmer ou non ce risque, valorisée par le code CCE de 60 €.

De plus, la consultation CSE (consultation suivi enfant) est une consultation annuelle de suivi et de coordination de la prise en charge d'un enfant autiste par un généraliste, un pédiatre ou un psychiatre. Cette consultation est valorisée par le code CCX de 46 €.

En revanche, le 4<sup>ème</sup> Plan autisme ne prévoit pas d'augmenter le nombre et la capacité des structures de diagnostic et de prise en charge des TSA, ni d'augmenter le nombre de médecins (généralistes et spécialistes). Il ne précise pas comment améliorer la communication du généraliste avec les acteurs de 2<sup>ème</sup> ligne au cours du suivi des enfants autistes, comme réaliser des réunions pluridisciplinaires associant les différents acteurs de la prise en charge. Cependant, l'objectif des plateformes autisme-TND serait aussi d'améliorer cette coordination entre les différents professionnels.

Il ne propose pas d'ouvrir le système de santé français à d'autres méthodes globales venant de l'étranger, comme les méthodes éducatives citées (méthode des 3i...).

Gardons à l'esprit que les recommandations de la HAS concernant l'efficacité des interventions à mettre en place pour limiter le sur handicap et favoriser l'intégration des



enfants autistes est fondée sur une présomption scientifique de grade B (niveau de preuve 2) (36).

La HAS reconnaît aussi qu'aucune approche éducative ou thérapeutique ne peut prétendre à ce jour restaurer un fonctionnement normal ou améliorer le fonctionnement et la participation de la totalité des enfants atteints de TSA (grade B).

Il serait intéressant d'évaluer l'efficacité des interventions proposées aux enfants atteints de TSA avec des études de plus fortes puissances pour atteindre une preuve scientifique établie.

Il faut enfin alerter sur le risque de découragement des médecins généralistes au sujet du repérage et de la prise en charge des TSA, si les attentes de la HAS envers eux demeurent irréalistes comme actuellement.

## 6. CONCLUSION

Les TSA, appartenant aux TND, sont des troubles de sévérité et de présentations cliniques très diverses.

Ils sont encore trop tardivement diagnostiqués et les interventions précoces mises en place pour limiter le sur-handicap lié à ces troubles sont encore quantitativement et qualitativement insuffisantes.

Ils représentent une épreuve pour les familles et nécessitent une implication importante des aidants principaux, à savoir les parents, qui sont souvent isolés et peu guidés dans la gestion du TSA de leur enfant.

Bien que rares à l'échelle d'une patientèle de médecine générale, les TSA ont une prévalence évaluée à 1% en population générale.

Ils constituent un objectif majeur de santé publique, et sont au cœur de l'actualité politique et médicale Française.

Le médecin généraliste est un acteur médical de premier recours.

En cela, il est considéré comme un pilier du repérage, de l'orientation diagnostique et de la prise en charge des TSA selon la HAS.

Dans notre étude qualitative, le ressenti de 12 médecins généralistes a été étudié par des entretiens individuels semi dirigés. Ils nous ont permis de mieux comprendre les difficultés existant en pratique pour atteindre les objectifs fixés par les recommandations de bonnes pratiques de la HAS : un repérage précoce et un diagnostic de TSA posé avant 18 mois, avec la mise en place d'interventions précoces, dès la suspicion diagnostique si possible.

Selon nos résultats, le rôle du médecin généraliste dans le repérage ne fait aucun doute, même si les difficultés rencontrées sont nombreuses :

- Manque de connaissances et de formation global des médecins généralistes et des autres acteurs du repérage,
- Polymorphisme clinique des TSA et des pathologies associées possibles rendant le dépistage complexe,
- Peur d'annoncer le diagnostic de TSA aux familles (incertitude)
- Manque de prévention dans le suivi du développement des enfants en France (suivi trop espacé après 18 mois, prévention négligée par les parents, les médecins et le système de soins).

Le rôle du médecin généraliste dans l'orientation diagnostique et le suivi médical des enfants autistes est évident pour les médecins interrogés, tout comme son rôle dans l'accompagnement global de la famille.

Les difficultés rencontrées pour poser le diagnostic sont également nombreuses :

- Méconnaissance / manque de visibilité du parcours diagnostique qui n'est pas codifié, long et complexe,
- Manque d'accessibilité des acteurs du diagnostic et le manque de communication entre eux,
- Défaut d'identification du TSA par certains spécialistes (essentiellement des pédiatres de ville, certains pédopsychiatres et un neuropédiatre hospitalier dans nos entretiens) entraînant une errance diagnostique,
- Réticence persistante de certains spécialistes à poser le diagnostic de TSA.

Quant aux difficultés rencontrées dans le suivi et la prise en charge, on retrouve :

- L'absence d'harmonisation de la prise en charge des TSA, avec un suivi souvent complexe et pluridisciplinaire,
- Le nomadisme médical des parents et la déstructuration de la prise en charge par perte de confiance envers le système de soins français,
- Le manque de coordination par défaut de communication entre les différents acteurs de



la prise en charge,

- L'inégalité d'accès aux soins selon les ressources financières des parents et selon les localisations géographiques (démographie médicale inégale).

Cela explique les disparités retrouvées au sujet de la place qu'occupe en pratique le médecin généraliste dans le suivi des enfants autistes.

On observe que certains médecins gardent un rôle central, de coordination de la prise en charge spécialisée, alors que d'autres ne sont sollicités que pour le suivi somatique, voire pour rédiger des certificats, donc cantonnés dans un rôle purement administratif.

D'autres encore n'ont presque aucun rôle dans le suivi de l'enfant une fois le diagnostic posé. Ces différences dans l'implication du médecin généraliste sont fonction de ses compétences (sentiment d'efficacité ou non) et des spécialistes / paramédicaux qui suivent l'enfant atteint de TSA (bonne ou mauvaise collaboration / communication sur son évolution).

On retrouve également un sentiment d'isolement prévalent du médecin généraliste par rapport au système hospitalier, avec manque de considération de son avis par les spécialistes.

La plupart des médecins concluront que les attentes des autorités de santé (HAS) envers les médecins généralistes sont irréalistes et éloignées de la réalité de la pratique en cabinet et des connaissances des médecins généralistes au sujet des TSA.

Pendant, des progrès sensibles voient le jour dans ce domaine.

Certains médecins développent autour d'eux une véritable filière rattachée aux TSA, permettant de faciliter l'orientation et de formaliser la prise en charge de l'autisme.

L'amélioration de l'accessibilité et de la communication avec certains spécialistes est également retrouvée pour certains. Ils confirment un confort de travail avec une meilleure coordination.

Plusieurs médecins interrogés expriment une certaine confiance en leur capacité de repérage des TSA (surtout dans les formes typiques, les formes frustes sont plus difficiles à identifier) et semblent plutôt à l'aise avec le suivi des enfants autistes.

Le rôle principal du médecin généraliste n'est pas de poser le diagnostic formel de TSA et il est licite d'éprouver des difficultés au repérage des formes frustes.

Des améliorations sur de nombreux axes sont possibles grâce notamment à de nouveaux projets, portés par le 4<sup>ème</sup> plan autisme, dans le but d'améliorer la coordination des professionnels de santé prenant en charge les TSA ainsi que les connaissances et la formation de ceux-ci.

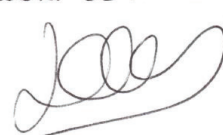
Des actions de santé publique à destination des professionnels et du grand public prévoient la diffusion d'informations actualisées au sujet des TSA, comme la création d'une plateforme permettant la coordination des interventions et du parcours diagnostique, ou encore la promotion de la prévention en santé pédiatrique avec la modification du carnet de santé.

De plus, le temps passé par le médecin généraliste est valorisé par le nouveau système de cotation de la consultation complexe en cas de suspicion de TSA et dans le suivi et la coordination.

**Le Président de la thèse,**

*Nom et Prénom du Président*

*Signature*

*Dr Laurent LETRIUCHET*  


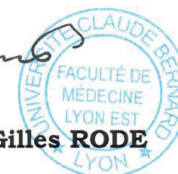
**Vu :**

**Pour le Président de l'Université,**

**Le Doyen de l'UFR de Médecine Lyon Est**



*Gilles Rode*  
**Professeur Gilles RODE**



Vu et permis d'imprimer  
Lyon, le 04 OCT. 2019

## **7. BIBLIOGRAPHIE :**

1. Haute autorité de santé. Trouble du spectre de l'autisme - Signes d'alerte, repérage, diagnostic et évaluation chez l'enfant et l'adolescent - recommandations (texte complet) [En ligne]. 2018 [cité le 2 sept 2018]. Disponible: [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_468812/fr/trouble-du-spectre-de-l-autisme-signes-d-alerte-reperage-diagnostic-et-evaluation-chez-l-enfant-et-l-adolescent](https://www.has-sante.fr/jcms/c_468812/fr/trouble-du-spectre-de-l-autisme-signes-d-alerte-reperage-diagnostic-et-evaluation-chez-l-enfant-et-l-adolescent)
2. Ministères des solidarités et de la santé. Synthèse du 3ème plan autisme (2013-2017) [En ligne]. 2013 [cité le 12 déc 2018]. Disponible: <https://solidarites-sante.gouv.fr/archives/archives-presse/archives-brevs/archives-courantes-des-brevs/annee-2013/article/presentation-du-3eme-plan-autisme-2013-2017>
3. Comprendre l'autisme. Les plans autisme : favoriser l'inclusion des personnes autistes [En ligne]. [cité le 19 déc 2018]. Disponible: <http://comprendrelautisme.com/les-acteurs/les-plans-autismes/>
4. Ministère des solidarités et de la santé. 3ème plan autisme (2013-2017) [En ligne]. 2013 [cité le 17 sept 2019]. Disponible: <https://solidarites-sante.gouv.fr/archives/archives-presse/archives-brevs/archives-courantes-des-brevs/annee-2013/article/presentation-du-3eme-plan-autisme-2013-2017>
5. Secrétariat d'état chargé des personnes handicapées. Stratégie nationale pour l'autisme 2018-2022 [En ligne]. 2018 [cité le 9 juin 2019]. Disponible: <https://handicap.gouv.fr/archives/ancienne-rub-autism/strategie-nationale-pour-l-autisme-2018-2022/>
6. Haute autorité de santé. Trouble du spectre de l'autisme - des signes d'alerte à la consultation dédiée en soins primaires - Fiche de synthèse dédiée aux professionnels de première ligne [En ligne]. 2018 [cité le 2 sept 2018]. Disponible: [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_468812/fr/trouble-du-spectre-de-l-autisme-signes-d-alerte-reperage-diagnostic-et-evaluation-chez-l-enfant-et-l-adolescent](https://www.has-sante.fr/jcms/c_468812/fr/trouble-du-spectre-de-l-autisme-signes-d-alerte-reperage-diagnostic-et-evaluation-chez-l-enfant-et-l-adolescent)
7. Gaillard A, Charles R, Blanchon Y-C, Rousselon V. Le médecin généraliste et les « patients experts » : le cas de l'autisme. *Médecine*. 1 oct 2013;9(8):379.
8. Chevallier B, Stheneur C, Sznadger M. Les grands messages de prévention de 0 à 3 ans. *Rev Prat*. 2004;54(18):1999- 2004.
9. Cressens AM. Evaluation du dépistage précoce des troubles envahissants du développement par le médecin généraliste: étude réalisée auprès de 600 médecins généralistes dans le département de la Réunion [Thèse d'exercice]. Lyon, France : Université Claude Bernard; 2015.
10. Ramamourthy R. La prise en charge de l'autisme par les médecins généralistes en Picardie [Thèse d'exercice, en ligne]. Amiens, France : Université de Picardie Jules Verne; 2015 [cité le 19 déc 2017]. Disponible: <http://dumas.ccsd.cnrs.fr/view/index/docid/1284023>

11. Pimpaud L. Repérage précoce des troubles envahissants du développement en médecine générale: enquête auprès des médecins généralistes de la région Rhône-Alpes [Thèse d'exercice]. Lyon, France : Université Claude Bernard; 2014.
12. Georgieff N. Qu'est-ce que l'autisme ? Paris, France : Dunod; 2016. 126 p.
13. Ferrari P. L'autisme infantile. Paris, France : Presses universitaires de France; 2010. 127 p.
14. American psychiatric association. DSM-5: manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux. Crocq M-AT, Guelfi J-DT, rédacteurs. Issy-les-Moulineaux, France : Elsevier Masson; 2015. 1114 p.
15. Inserm. Syndrome de Rett [En ligne]. [cité le 8 août 2019]. Disponible: <https://www.inserm.fr/information-en-sante/dossiers-information/rett-syndrome>
16. American psychiatric association. DSM-IV-TR: manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux. Issy-les-Moulineaux, France : Masson; 2004. 1065 p.
17. Organisation mondiale de la santé. CIM-10 version française [En ligne]. [cité le 5 mars 2019]. Disponible: <https://www.atih.sante.fr/cim-10-fr-2019-usage-pmsi>
18. Embersin C, Gremy I, Observatoire Régional de la Santé d'Ile de France. (O.R.S.I.F.). Paris. FRA. Autism in the United States. Early detection and epidemiological surveillance. [En ligne]. ORSIF; 2008. Disponible: <https://www.ors-idf.org>
19. Lenoir P, Malvy J, Bodier-Rethore C, Sauvage D. L'autisme et les troubles du développement psychologique. Amsterdam, France : Elsevier B.V., 2011; 2011.
20. Lemay M. L'autisme aujourd'hui. Paris, France : Odile Jacob; 2017. 407 p.
21. Haute autorité de santé. Autisme et autres troubles envahissants du développement: État des connaissances hors mécanismes physiopathologiques, psychopathologiques et recherche fondamentale, Synthèse [En ligne]. 2010 [cité le 17 sept 2019]. Disponible: [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_935617/fr/autisme-et-autres-troubles-envahissants-du-developpement](https://www.has-sante.fr/jcms/c_935617/fr/autisme-et-autres-troubles-envahissants-du-developpement)
22. Bourrillon AD de la publication, Benoist GD de la publication, Delacourt CD de la publication. Pédiatrie - Collège national des pédiatres universitaires. Audry G, Lechevallier J, Collège national des pédiatres universitaires, Collège national hospitalier et universitaire de chirurgie pédiatrique, rédacteurs. Issy-les-Moulineaux, France : Elsevier Masson; 2017.
23. Collège national des Universitaires de Psychiatrie, Association pour l'enseignement de la sémiologie psychiatrique, Collège universitaire national des enseignants en addictologie. Référentiel de psychiatrie et addictologie: psychiatrie de l'adulte, psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent, addictologie. Tours, France : Presses universitaires François-Rabelais; 2016. 583 p.
24. Adrien J-L, Gattegno CMP. L'autisme de l'enfant: évaluations, interventions et suivis. Wavre (Belgique), Belgique : Mardaga, impr. 2011; 2011. 360 p.
25. Groupe asperger. Syndrome d'Asperger - groupe asperger [En ligne]. [cité le 13 juin 2019]. Disponible: <https://asperger.autisme.ch/syndrome>



26. Henault I, Action pour l'autisme asperger. L'Autisme Asperger ou syndrome d'Asperger par Isabelle Henault | Action pour l'Autisme Asperger [En ligne]. [cité le 13 juin 2019]. Disponible: <http://www.actionsautismeasperger.org/page/l-autisme-asperger-ou-syndrome-d-asperger>
27. Cismef. catatonie - descripteur MeSH [En ligne]. [cité le 8 août 2019]. Disponible: <http://www.chu-rouen.fr/page/catatonie>
28. Brunet O, Lézine I, Josse D. Brunet-Lézine révisé: échelle de développement psychomoteur de la première enfance: manuel BLR-C. Paris, France : Editions et Applications Psychologiques; 2001. 308 p.
29. Association française de pédiatrie ambulatoire. Test de développement de Denver - AFPA [En ligne]. 2018 [cité le 22 nov 2018]. Disponible: <https://afpa.org/outil/test-de-developpement-de-denver/>
30. Docvadis. Le test de Gesell - site du docteur jean marguery [En ligne]. [cité le 22 nov 2018]. Disponible: <https://www.docvadis.fr/jean-marguery/mon-guide-prevention/le-test-de-gesell-echelle-de-developpement/le-test-de-gesell/>
31. Association française de pédiatrie ambulatoire. Dépistage de l'autisme CHAT et M CHAT - AFPA [En ligne]. [cité le 22 nov 2018]. Disponible: <https://afpa.org/outil/depistage-de-lautisme-chat/>
32. Centre de ressources autisme nord-pas de calais. ADI-R (Autism Diagnostic Interview Revised) [En ligne]. [cité le 8 août 2019]. Disponible: <http://www.cra-npdc.fr/wp-content/uploads/2012/03/adi-r.pdf>
33. Centre de ressources autisme nord-pas de calais. CARS (Childhood Autism Rating Scale = Echelle d'évaluation de l'Autisme Infantile) [En ligne]. 2009 [cité le 8 août 2019]. Disponible: <http://www.cra-npdc.fr/wp-content/uploads/2012/03/cars.pdf>
34. Haute autorité de santé. Trouble du spectre de l'autisme - signes d'alerte, repérage, diagnostic et évaluation chez l'enfant et l'adolescent - Argumentaire [En ligne]. 2018 [cité le 2 sept 2018]. Disponible: [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_468812/fr/trouble-du-spectre-de-l-autisme-signes-d-alerte-reperage-diagnostic-et-evaluation-chez-l-enfant-et-l-adolescent](https://www.has-sante.fr/jcms/c_468812/fr/trouble-du-spectre-de-l-autisme-signes-d-alerte-reperage-diagnostic-et-evaluation-chez-l-enfant-et-l-adolescent)
35. Haute autorité de santé. Trouble du spectre de l'autisme: annonce du diagnostic et information des familles - synthèse [En ligne]. [cité le 2 sept 2018]. Disponible: [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_468812/fr/trouble-du-spectre-de-l-autisme-signes-d-alerte-reperage-diagnostic-et-evaluation-chez-l-enfant-et-l-adolescent](https://www.has-sante.fr/jcms/c_468812/fr/trouble-du-spectre-de-l-autisme-signes-d-alerte-reperage-diagnostic-et-evaluation-chez-l-enfant-et-l-adolescent)
36. Haute autorité de santé. Autisme et autres troubles envahissants du développement: interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent [En ligne]. 2012 [cité le 6 févr 2018]. Disponible: [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_953959/fr/autisme-et-autres-troubles-envahissants-du-developpement-interventions-educatives-et-therapeutiques-coordonnees-chez-l-enfant-et-l-adolescent](https://www.has-sante.fr/jcms/c_953959/fr/autisme-et-autres-troubles-envahissants-du-developpement-interventions-educatives-et-therapeutiques-coordonnees-chez-l-enfant-et-l-adolescent)
37. Tardif C, rédacteur. Autisme et pratiques d'intervention. Marseille, France : Solal; 2010. 331 p.



38. Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie. Glossaire des établissements et services médico-sociaux - CNSA [En ligne]. [cité le 10 août 2019]. Disponible: <https://www.cnsa.fr/vous-etes-une-personne-handicapee-ou-un-proche/glossaire-des-etablissements-et-services-medico-sociaux>
39. Enfant différent. Hôpital de jour, CMP, CATTP ? [En ligne]. 2019 [cité le 11 août 2019]. Disponible: <http://www.enfant-different.org/services-et-etablissements/hopital-de-jour-cmp-cattp>
40. Action sociale. S.E.S.S.A.D. Isère rhodanienne -site La Batie - Service d'éducation spéciale et de soins à domicile [En ligne]. [cité le 11 août 2019]. Disponible: <https://annuaire.action-sociale.org/?p=sessad--la-batie--a-vienne-380786459&details=caracteristiques>
41. Centre de ressources autisme rhône-alpes. Centre de Ressources Autisme Rhône-Alpes - CRA [En ligne]. 2006 [cité le 11 août 2019]. Disponible: <http://www.cra-rhone-alpes.org/spip.php?article6>
42. Autisme france. Du côté de nos Associations Partenaires - Autisme France [En ligne]. [cité le 11 août 2019]. Disponible: [http://www.autisme-france.fr/577\\_p\\_41895/du-cote-de-nos-associations.html](http://www.autisme-france.fr/577_p_41895/du-cote-de-nos-associations.html)
43. Petersen W, Association française des jeunes chercheurs en médecine générale. Initiation à la recherche. Frappé P, rédacteur. Saint-Cloud, France : Global Média Santé; 2018. 224 p.
44. Dumez H. Méthodologie de la recherche qualitative: les 10 questions clés de la démarche compréhensive. Paris, France : Vuibert; 2016. 245 p.
45. Benefice E, Zerbib Y. Vécu des soins à domicile en hématopédiatrie: étude qualitative par entretiens semi-dirigés auprès d'enfants et de leurs parents habitant en Rhône-Alpes [Thèse d'exercice]. Lyon, France : Université Claude Bernard; 2013.
46. Blanchet A, Gotman A. L'entretien. Singly F de, rédacteur. Malakoff, France : Armand Colin; 2015. 126 p.
47. Autisme france. Bilan 3ème Plan Autisme - Autisme France [En ligne]. [cité le 17 août 2019]. Disponible: [http://www.autisme-france.fr/577\\_p\\_38021/3eme-plan-autisme.html](http://www.autisme-france.fr/577_p_38021/3eme-plan-autisme.html)
48. Depoix A. La place du médecin généraliste dans l'accompagnement des enfants atteints d'un trouble du spectre autistique: étude qualitative réalisée auprès de 13 parents d'enfants atteints d'un trouble du spectre autistique [Thèse d'exercice]. Lyon, France : Université Claude Bernard Lyon 1; 2015.
49. Bertin J. Rôle du médecin généraliste dans le parcours diagnostique des enfants atteints de troubles du spectre autistique: enquête qualitative auprès de 13 familles en Picardie [Thèse d'exercice]. Amiens, France : Université de Picardie Jules Verne; 2016.
50. Dunand A. Évaluation du CHAT (Checklist for Autism in Toddlers) comme outil de dépistage précoce des troubles du spectre de l'autisme en soins primaires chez des nourrissons entre 18 et 24 mois [Thèse d'exercice]. Paris 7ème - France : Université Paris Diderot - Paris 7ème; 2016.

51. Cassegrain A. Faisabilité du test de dépistage précoce des troubles envahissants du développement la Check-list for Autism in Toddlers (CHAT), en consultation de médecine générale [Thèse d'exercice, en ligne]. Nantes, France : Université de Nantes; 2013 [cité le 19 déc 2017]. Disponible: <http://archive.bu.univ-nantes.fr/pollux/show.action?id=1d9dbf02-1c81-428b-8072-98de1d6c4f99>
52. Agence régionale de santé Auvergne-Rhone-Alpes. Troubles du neuro-développement : l'intervention précoce s'organise en Auvergne-Rhône-Alpes [En ligne]. [cité le 25 oct 2019]. Disponible: <http://www.auvergne-rhone-alpes.ars.sante.fr/troubles-du-neuro-developpement-lintervention-precoce-sorganise-en-auvergne-rhone-alpes>
53. Secrétariat d'Etat chargé des personnes handicapées. Guide de repérage des troubles du neuro-développement (TND) de 0 à 7 ans [En ligne]. [cité le 25 oct 2019]. Disponible: [https://handicap.gouv.fr/IMG/pdf/disa-dicom\\_reperage\\_tnd\\_a5\\_papier\\_v13juin19.pdf](https://handicap.gouv.fr/IMG/pdf/disa-dicom_reperage_tnd_a5_papier_v13juin19.pdf)
54. Assurance Maladie. Création de nouvelles consultations complexes et très complexes : CSE et CTE [En ligne]. [cité le 25 sept 2019]. Disponible: <https://www.ameli.fr/etablissement/actualites/creation-de-nouvelles-consultations-complexes-et-tres-complexes-cse-et-cte>

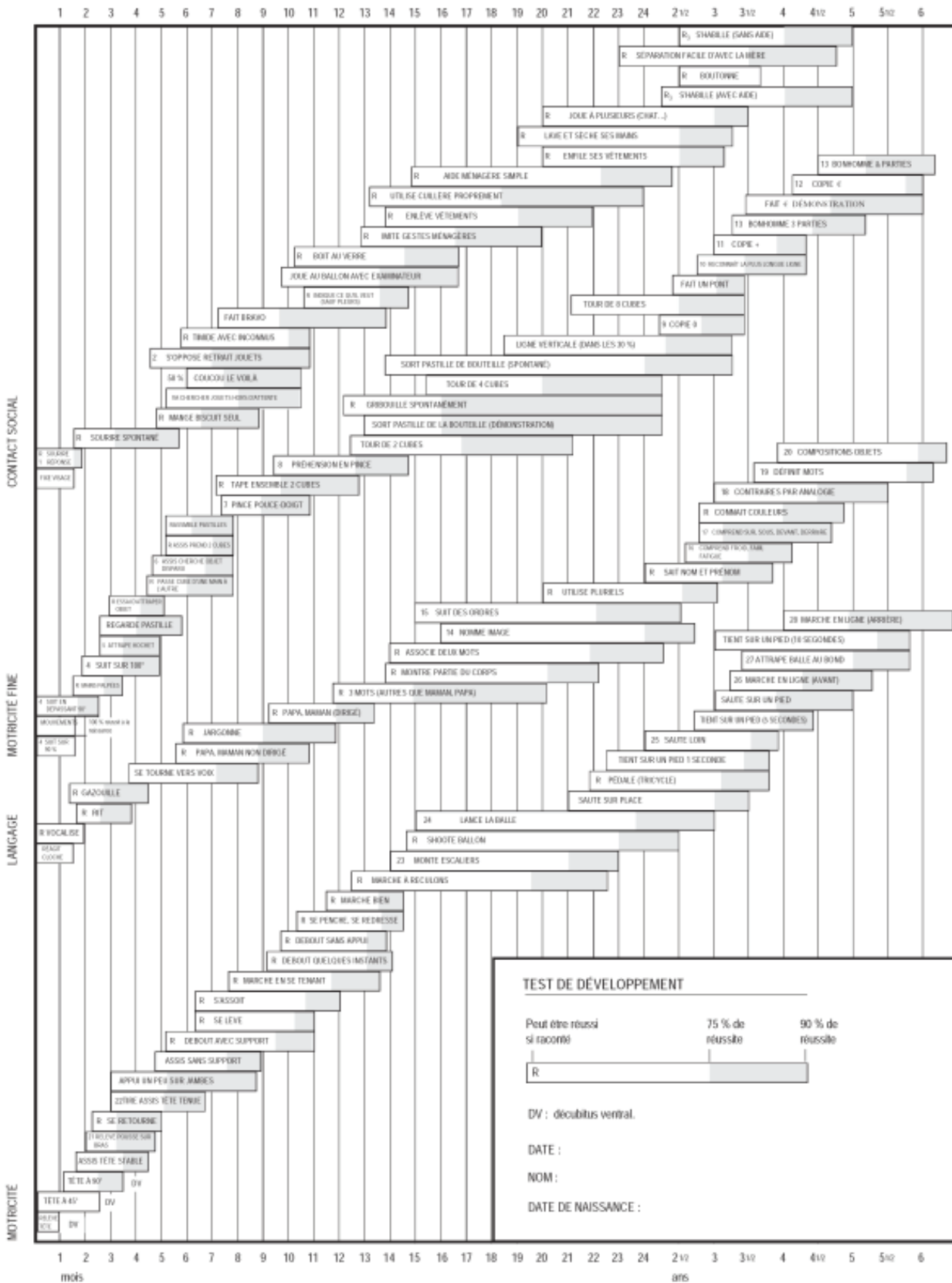
## 8. ANNEXES

### A. Annexe 1 : Plaquette de l'HAS

Le rôle du médecin généraliste dans le diagnostic et la prise en charge des enfants atteints de TSA :



## B. Annexe 2 : Echelle de Denver





### C. Annexe 3 : Questionnaire CHAT

Le CHAT (checklist for autism in toddlers)  
Outil de dépistage de l'autisme destiné aux enfants de dix-huit mois [1]

	Oui	Non
<b>Questions aux parents :</b>		
a1. Est-ce que votre enfant aime que vous le balanciez ou que vous le fassiez sauter sur vos genoux .....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
a2. Est-ce que votre enfant s'intéresse aux autres enfants .....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
a3. Est-ce que votre enfant aime grimper, par exemple monter les escaliers .....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
a4. Est-ce que votre enfant aime jouer à cache-cache .....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
a5. Est-ce que votre enfant aime jouer à <i>faire semblant</i> , par exemple faire semblant de faire du thé avec une dinette .....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
a6. Est-ce que votre enfant pointe un objet avec son index pour le <i>demandé</i> .....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
a7. Est-ce que votre enfant pointe avec son index pour indiquer qu'il est <i>intéressé</i> par quelque chose .....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
a8. Est-ce que votre enfant est capable de vraiment jouer avec des petits jouets (petites voitures, cubes), c'est-à-dire en ne faisant pas que les porter à la bouche, les tripoter ou les faire tomber .....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
a9. Est-ce qu'il arrive que votre enfant vous apporte des objets pour vous <i>montrer</i> quelque chose .....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>Questions pour le praticien :</b>		
b1. Avez-vous accroché le regard de l'enfant au cours de la consultation .....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b2. Attirez l'attention de l'enfant, puis pointez un objet et dites « Oh ! regarde, il y a un [nom d'un jouet] ». Regardez le visage de l'enfant. Est-ce qu'il regarde ce que vous lui indiquez (1) .....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b3. Attirez l'attention de l'enfant, donnez-lui une dinette et demandez-lui « Peux-tu faire une tasse de thé ? ». Est-ce que l'enfant fait semblant de verser le thé, de le boire, etc. (2) .....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b4. Demandez à l'enfant « Où est la lumière ? » ou « Montre-moi la lumière ». Est-ce que l'enfant pointe vers la lumière ? (3) .....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b5. Est-ce que l'enfant peut construire une tour avec des cubes (notez le nombre de cubes) .....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>Résultats :</b>		
<input type="checkbox"/> Risque élevé d'autisme en cas de non aux questions a5, a7, b2, b3 et b4		
<input type="checkbox"/> Risque moyen en cas de non aux questions a7 et b4		
<input type="checkbox"/> Risque faible dans les autres cas		
(1) Pour répondre oui à cette question, assurez-vous que l'enfant ne s'est pas contenté de regarder votre main, mais a aussi regardé l'objet que vous pointiez.		
(2) Vous pouvez répondre oui à cette question si l'enfant vous propose un autre jeu de « faire semblant ».		
(3) Si l'enfant n'a pas compris le mot lumière, demandez-lui : « Où est le [un objet qui est hors de portée de l'enfant et qu'il doit pointer] ? ». Pour répondre oui à cette question, l'enfant doit vous avoir regardé avant ou après avoir pointé l'objet.		

## D. Annexe 4 : Questionnaire M-CHAT révisé

### M-CHAT-R (VCF)

S'il vous plaît, répondez aux questions suivantes au sujet de votre enfant. Rappelez-vous comment votre enfant se comporte habituellement. Si vous avez vu votre enfant le faire quelques fois, mais il/elle ne le fait pas habituellement, répondez **non**. Veuillez encrer **oui** ou **non** pour chaque question. Merci.

1.	Si vous pointez quelque chose de l'autre côté de la pièce, est-ce que votre enfant le regardera? (PAR EXEMPLE, si vous pointez un jouet ou un animal, est-ce que votre enfant regardera ce jouet ou cet animal?)	Oui	Non
2.	Vous êtes-vous déjà demandé si votre enfant était sourd?	Oui	Non
3.	Est-ce que votre enfant joue à faire semblant? (PAR EXEMPLE, fait semblant de boire d'un verre vide, de parler au téléphone ou de nourrir une poupée ou une peluche)	Oui	Non
4.	Est-ce que votre enfant aime grimper sur les choses? (PAR EXEMPLE, les meubles, les jeux au parc, les escaliers)	Oui	Non
5.	Est-ce que votre enfant fait des mouvements inhabituels avec les doigts près de ses yeux? (PAR EXEMPLE, agite ses doigts près de ses yeux)	Oui	Non
6.	Est-ce que votre enfant pointe avec un doigt pour demander quelque chose ou demander de l'aide? (PAR EXEMPLE, pointe vers un goûter ou un jouet hors de sa portée)	Oui	Non
7.	Est-ce que votre enfant pointe avec un doigt pour montrer quelque chose d'intéressant? (PAR EXEMPLE, un avion dans le ciel ou un camion sur la route)	Oui	Non
8.	Est-ce que votre enfant est intéressé par les autres enfants? (PAR EXEMPLE, est-ce que votre enfant regarde les autres enfants, leur sourit, ou va vers eux?)	Oui	Non
9.	Est-ce que votre enfant vous montre des choses en vous les apportant ou en vous les tendant pour que vous les regardiez – pas pour demander de l'aide, mais bien pour partager? (PAR EXEMPLE, vous montrer une fleur, une peluche, un camion en jouet)	Oui	Non
10.	Est-ce que votre enfant répond lorsque vous appelez son nom? (PAR EXEMPLE, est-ce qu'il/elle lève les yeux, parle ou gazouille, ou arrête ce qu'il/elle fait lorsque vous dites son nom)	Oui	Non
11.	Lorsque vous souriez à votre enfant, est-ce qu'il/elle vous sourit en retour?	Oui	Non
12.	Est-ce que votre enfant est dérangé par les bruits du quotidien? (PAR EXEMPLE, est-ce qu'il/elle crie ou pleure en entendant l'aspirateur ou une musique forte?)	Oui	Non
13.	Votre enfant est-il/elle capable de marcher?	Oui	Non
14.	Est-ce que votre enfant vous regarde dans les yeux lorsque vous lui parlez, quand vous jouez avec lui/elle ou lorsque vous l'habillez?	Oui	Non
15.	Est-ce que votre enfant essaie de vous imiter? (PAR EXEMPLE, faire « bye-bye » de la main, applaudir, faire un son drôle lorsque vous en faites un)	Oui	Non
16.	Si vous tournez la tête pour regarder quelque chose, est-ce que votre enfant tournera la tête pour voir ce que vous regardez?	Oui	Non
17.	Est-ce que votre enfant essaie d'attirer votre attention pour que vous le regardiez? (PAR EXEMPLE, est-ce que votre enfant vous regarde dans l'espoir d'être félicité, ou dit « regarde » ou « regarde-moi » ?)	Oui	Non
18.	Est-ce que votre enfant comprend lorsque vous lui dites de faire quelque chose? (PAR EXEMPLE, est-ce que votre enfant comprend « mets le livre sur la chaise » ou « apporte-moi la couverture » ?)	Oui	Non
19.	Si votre enfant se retrouve dans une nouvelle situation, est-ce qu'il/elle regarde votre visage pour voir comment vous réagissez? (PAR EXEMPLE, s'il/elle entend un son bizarre ou drôle, ou voit un nouveau jouet, est-ce qu'il/elle vous regardera?)	Oui	Non
20.	Est-ce que votre enfant aime les activités en mouvement? (PAR EXEMPLE, que vous le balanciez ou le fassiez sauter sur vos genoux?)	Oui	Non

### Algorithme de cotation :

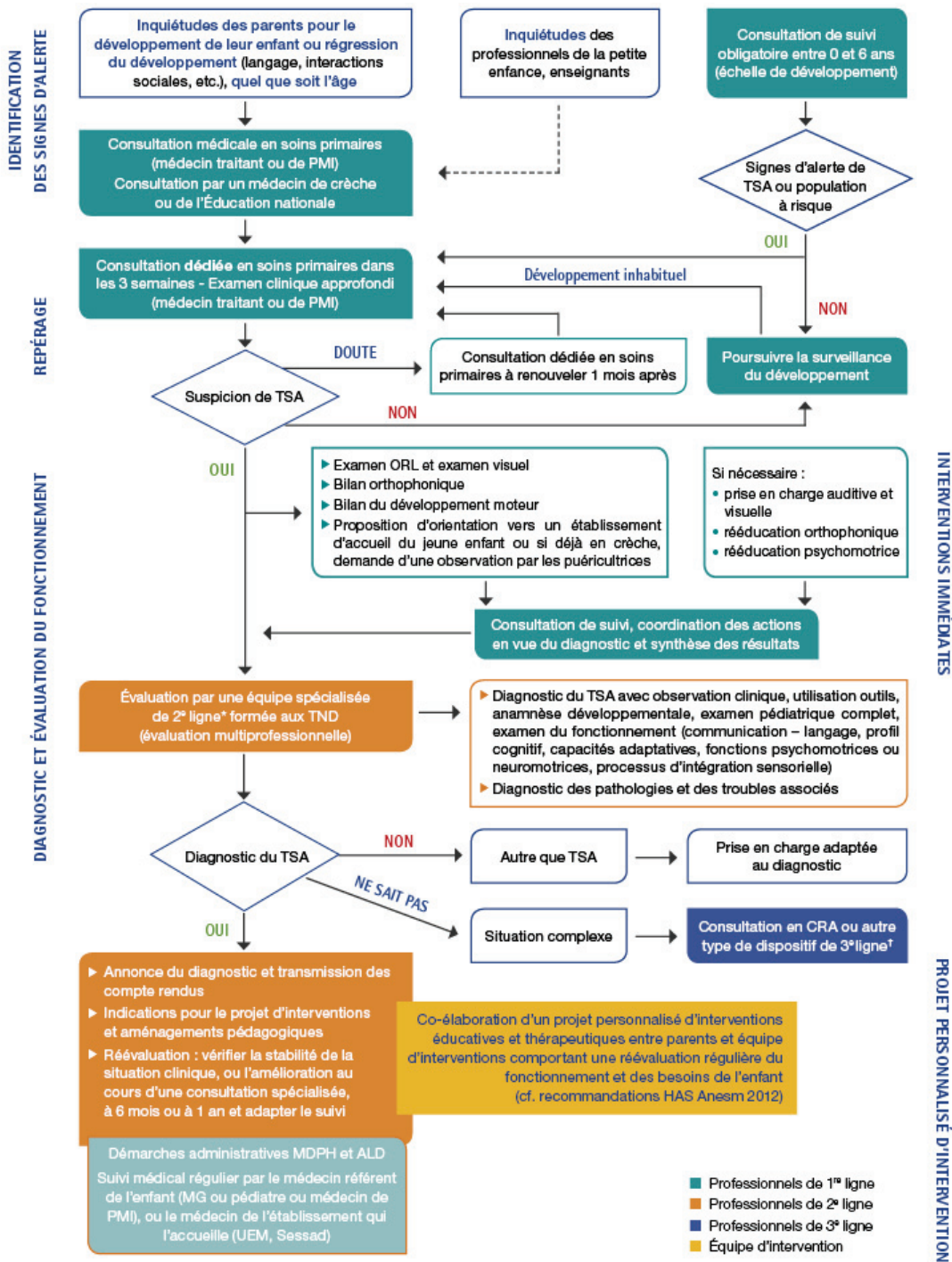
Pour tous les items sauf le 2, 5 et 12, la réponse NON indique un risque de TSA ; pour les items 2, 5 et 12, OUI indique un risque de TSA. L'algorithme suivant maximise les propriétés psychométriques du M-CHAT-R :

- RISQUE FAIBLE : [Score total entre 0 et 2](#)
- RISQUE MOYEN : [Score total entre 3 et 7](#)
- RISQUE ÉLEVÉ : [Score total entre 8 et 20](#)



## E. Annexe 5 : Procédure à suivre pour le diagnostic de TSA

Parcours (HAS Février 2018)



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

## **G. Annexe 6 : Canevas d'entretien**

Bonjour Dr X,

Je m'appelle Charlotte BARJON et je suis médecin généraliste remplaçante. J'ai effectué mes études de médecine et mon internat de médecine générale à la faculté LYON EST.

Je vous remercie d'avoir accepté de participer à mon travail de thèse, qui est dirigée par le Dr Ferdinand Amélie, neuropédiatre à l'hôpital de BOURGOIN JALLIEU.

Ce travail consiste en une étude observationnelle descriptive par une méthode d'analyse qualitative, au sujet du diagnostic des troubles du spectre de l'autisme en médecine générale.

Le but est d'étudier vos représentations sur le rôle et les compétences du médecin généraliste dans le diagnostic et l'orientation d'un enfant atteint d'un trouble du spectre de l'autisme.

Je voudrais particulièrement explorer votre ressenti concernant la prise en charge d'un enfant ayant été diagnostiqué atteint de TSA dans votre patientèle, qui vous aurait particulièrement marqué, en respectant son anonymat, uniquement pour partir d'un patient concret afin ensuite d'élargir le propos sur la gestion des TSA en médecine générale.

Votre anonymat sera également respecté et garanti lors de mon analyse des données.

Pour cela, nous avons décidé de procéder à des entretiens individuels semi-dirigés, enregistrés intégralement afin d'être retranscrits à l'identique pour mon analyse, puis détruits dès l'analyse terminée.

Les éléments recueillis resteront confidentiels et seront traités avec votre consentement.

Date de rencontre :

Lieu de rencontre :

Durée de l'entretien :

Participant(s) :

Signature :

1. Pour commencer, pourriez-vous vous présenter simplement, en donnant votre âge, votre parcours de médecin généraliste et votre mode d'exercice en médecine générale ? Quelle proportion représente la pédiatrie dans votre pratique ?

2. Pouvez-vous me présenter l'enfant atteint d'un TSA que vous avez choisi pour illustrer cet entretien ? Age, sexe, durée du suivi, famille

3. Que vous évoque le terme de trouble du spectre de l'autisme ?

*Questions de relance :*

Quels signes cliniques vous font suspecter un TSA ?

A quel âge faut-il idéalement faire le diagnostic de TSA pour permettre une prise en charge précoce selon vous ?

Quelle est la cause des TSA ?

Comment décririez-vous une consultation de routine avec un enfant atteint de TSA ? Quelles particularités ? Quelles adaptations ?

4. Pouvez-vous me raconter le parcours de l'enfant Y, des premiers soupçons à son orientation actuelle ?

*Questions de relance :*

Quand et comment ont émergé les premiers soupçons ?

Comment et par qui le diagnostic a été établi ?

Quelle a été sa prise en charge ensuite ?

Comment est-il pris en charge aujourd'hui ?

5. Quel rôle avez-vous eu dans le diagnostic et l'orientation pour la prise en charge du TSA de cet enfant ?

*Questions de relance :*

Pourquoi avez-vous eu ce rôle ?

Selon vous, pourquoi est-il important d'avoir un diagnostic de TSA posé ? Pour l'enfant ? Pour sa famille ? Pour l'entourage ? Pour le médecin généraliste ?

6. Quel est votre rôle dans sa prise en charge actuelle ? celle de sa famille ?

*Questions de relance :*

Suivi somatique ? Accompagnement de la famille ? Orientation ?

Coordonnateur de la prise en charge ?

7. En pratique, que faites-vous devant une suspicion de TSA ? Diagnostic et orientation ?

*Questions de relance :*

Quelles sont vos difficultés dans le diagnostic ? Quelles sont vos difficultés dans l'orientation ?

Parlez-vous aux parents du diagnostic suspecté ?

Vers qui orientez-vous l'enfant chez qui vous suspectez un TSA ?

Quelles interventions avant que le diagnostic soit posé ?

8. Parlez-moi de votre formation concernant les TSA ?

9. Selon vous, pourquoi les médecins généralistes rencontrent-ils des difficultés concernant le diagnostic précoce des TSA et l'orientation vers les prises en charge adaptées ?

10. Selon vous, qu'est-ce que les autorités de santé attendent des médecins généralistes au sujet du diagnostic et de la prise en charge des TSA ?

11. Combien avez-vous d'enfants atteints de TSA dans votre patientèle ?

Au fil des années, voyez-vous une progression dans la prise en charge des enfants atteints de TSA que vous êtes amenés à suivre ?

Avez-vous d'autres questions ou thèmes que vous souhaiteriez aborder ?

Je vous remercie beaucoup de votre participation à cet entretien, les informations recueillies représentent une grande source d'inspiration pour moi et vont me permettre de travailler sur mon sujet.

## **BARJON Charlotte**

Le diagnostic des TSA en médecine générale : enquête qualitative par entretiens individuels semi dirigés auprès de médecins généralistes en Rhône-Alpes.

### **RESUME**

Les TSA représentent un problème de santé publique. Il existe un retard diagnostique important et les interventions précoces restent insuffisantes en France. Le médecin généraliste, acteur de premier recours, a un rôle de repérage, d'orientation diagnostique et interventionnelle et de suivi de la prise en charge pour les enfants atteints de TSA.

Nous avons réalisé une étude observationnelle qualitative auprès de 12 médecins généralistes du Rhône et de l'Isère, par entretiens semi dirigés, afin d'étudier leur ressenti vis-à-vis de leur compétence dans le repérage et la prise en charge des TSA.

Les généralistes interrogés possèdent de bonnes connaissances théoriques sur les TSA malgré leur sous-estimation. Leurs compétences dans le repérage sont bonnes, quand le TSA est de forme typique. Ils relèvent tout de même des difficultés dans le repérage, le diagnostic et le suivi de la prise en charge des enfants atteints de TSA. Leur rôle dans le repérage, l'orientation diagnostique et interventionnelle et dans l'accompagnement des familles ne fait aucun doute pour eux. En revanche, leur rôle dans l'annonce du diagnostic et dans le suivi des prises en charge sont variables d'un médecin à l'autre. Ils considèrent le rôle de coordonnateur de la prise en charge des TSA qui leur est alloué par la HAS irréaliste et éloigné de leurs connaissances et des réalités pratiques actuelles pour 75% d'entre eux.

Le 4ème Plan autisme prévoit des mesures pour améliorer le repérage et la coordination de la prise en charge des TSA, en adéquation avec les attentes des médecins généralistes : les plateformes Autisme-TND, la mise en place d'outils de repérage des TSA dans le nouveau carnet de santé, l'amélioration de la formation des acteurs du repérage sur les TSA et la réduction du reste à charge des familles par le forfait interventions précoces en sont des exemples.

### **MOTS CLES**

« autisme », « Troubles du spectre de l'autisme », « Médecine générale », « dépistage », « diagnostic précoce », « prise en charge »

### **JURY**

Président : Monsieur le Professeur Laurent LETRILLIART

Membres : Monsieur le Professeur Pierre FOURNERET

Monsieur le Professeur Christian DUPRAZ

Madame le Docteur Amélie FERDINAND

**DATE DE SOUTENANCE :** 5 Novembre 2019

878 chemin des Guillemottes 38200 VIENNE

cha.barjon@free.fr