



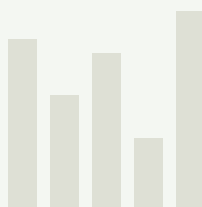
L'AUTISME EN FRANCE

Diagnostic et
parcours de soins

Résultats de l'enquête
Doctissimo-FondaMental - 28 mars 2013

Sommaire

L'édito de Marion Leboyer	p.3
Résultats de l'enquête	
I. Population concernée	p.4
II. Le diagnostic	p.4
1. Age des premiers signes	p.4
2. Professionnels rencontrés	p.6
3. Les outils diagnostics	p.10
III. Le parcours de soin	p.11
1. Les centres ressource autisme	p.11
2. Délai au diagnostic	p.11
Le cas à part des "Asperger"	p.14
Paroles de parents	p.15
Paroles d'experts	p.17
Objectif, contexte et méthodologie	p.20
Annexe	p.22
Lexique	p.25
Doctissimo – Fondation FondaMental	p.26
Informations légales et contacts	p.27



L'ÉDITO



Pr MARION LEBOYER

directeur de la Fondation FondaMental

"La situation s'améliore... mais pas assez vite et pas pour tous les patients"

"En 2012, l'autisme a bénéficié du label Grande Cause nationale, mettant sous le feu des projecteurs cette maladie mais également les retards observés en France en matière de diagnostic et de prise en charge. Un an après, quel est le bilan des actions mises en œuvre ? Quel est le ressenti des proches ? La volonté de Doctissimo de répondre à ces questions à travers une vaste enquête nous a enthousiasmés et c'est tout naturellement que nous nous y sommes associés. Les premiers résultats permettent de dresser un état des lieux basé sur l'expérience des parents concernant le diagnostic et le parcours de soins.

Les résultats de l'enquête mettent en lumière une relative amélioration de la situation, notamment au regard de l'âge de détection des premiers signes et de l'âge du diagnostic. Peut-être est-ce là la preuve que la sensibilisation à l'autisme, tant auprès du grand public que des professionnels de santé, a porté ses fruits ? Hélas, des efforts restent encore à faire : malgré des signes d'alerte précoces, trop de parents sont victimes d'errances diagnostiques et thérapeutiques qui retardent d'autant la pose du diagnostic puis la prise en charge. Mais surtout, ils sont nombreux à dénoncer un véritable parcours du combattant et à se plaindre de ne pas être entendus, pris au sérieux par le corps médical.

Les témoignages des parents ayant participé à notre enquête correspondent exactement à ceux que nous pouvons entendre en consultation... Nous ne pouvons que souhaiter des efforts accrus d'information des professionnels de santé dont on regrette le défaut d'adressage des patients.

Par ailleurs, cette enquête révèle la situation préoccupante des adultes autistes, surtout ceux présentant un autisme de haut niveau, qui se retrouvent trop souvent exclus du système de soin. Là encore, cela correspond bien à ce que nous constatons au quotidien : l'autisme est à tort considéré comme une pathologie de l'enfant alors que c'est une pathologie qui persiste chez l'adulte.

Au final, si les résultats de notre enquête montrent une réelle amélioration de la situation, ils mettent surtout en exergue la nécessité de continuer les efforts de sensibilisation auprès des professionnels de santé, surtout chez ceux de la médecine dite primaire (médecins généralistes et pédiatres).

Enfin, nous avons également beaucoup à attendre de la recherche fondamentale, qui ne cesse de progresser. Aujourd'hui, elle nous offre des pistes prometteuses sur lesquelles nous pouvons fonder de nombreux espoirs. "

Pr Marion Leboyer

Directeur de la Fondation FondaMental et responsable du
Pôle de psychiatrie des Hôpitaux Universitaires Henri Mondor, Créteil

LES RÉSULTATS DE L'ENQUÊTE



I. POPULATION CONCERNÉE

Les patients concernés par cette enquête sont principalement atteints de trois formes d'autisme : **l'autisme typique (55%), un trouble envahissant du développement non spécifié (TEDs) (23.5%) et le syndrome d'Asperger (16.6%).** " Ces trois catégories comptent parmi les troubles du spectre autistique et devraient disparaître dans le DSM V au profit d'une classification en deux formes : l'autisme de haut niveau (sans déficience intellectuelle) et l'autisme de bas niveau (avec déficience intellectuelle)" notent les experts de la Fondation FondaMental.

Les patients sont âgés en moyenne de 11,8 ans ¹ et plus de 80% d'entre eux sont des garçons.

"Si cette répartition correspond à la prévalence généralement observée en population générale, elle indique toutefois une surreprésentation, au sein de notre population, d'une forme d'autisme "moyen" (sans déficience intellectuelle trop sévère). En effet, dans les cas où la déficience intellectuelle est très sévère, le ratio fille/garçon s'équilibre" observent les experts.

II. DIAGNOSTIC DE L'AUTISME

1. Des premiers signes détectés vers 2 ans

Dans une très large majorité des cas (80%), c'est l'entourage familial qui détecte les premiers signes ; viennent ensuite l'école (14 %) et le milieu médical (5 %). Si l'âge moyen se situe aux alentours de 2 ans (2,3 ans en moyenne), tout dépend de la pathologie considérée : 2 ans pour les autistes et 3 ans pour ceux atteints du syndrome d'Asperger. Globalement, les patients atteints du syndrome d'Asperger ont plus de difficultés d'accès aux professionnels, aux diagnostics et aux soins que ceux atteints d'autisme ou de TED (voir p. 14).

Autre observation intéressante : les parents détectent ces signes de plus en plus tôt. En effet, plus

LES RÉSULTATS DE L'ENQUÊTE



les patients sont jeunes, plus l'âge de détection est bas. Pour les experts, cela est à mettre au crédit d'une "plus forte sensibilisation à l'autisme (grâce notamment aux campagnes d'information) qui ont permis d'améliorer le repérage des symptômes d'alerte".

D'un point de vue clinique, ces signes d'alerte sont regroupés en 4 catégories selon les [critères de la Haute autorité de santé](#) :

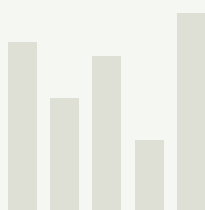
- **Troubles des interactions sociales** : activités solitaires (63,5 %) ; absence de réaction à l'appel de son prénom (49,2 %), indifférence aux personnes (48,8 %), indifférence aux stimuli sonores ou hyper-réaction (40,9 %).

- **Troubles de la communication** : absence ou retard de langage (79,4 %), particularités du regard (52,5 %), compréhension limitée ou très particulière (48,8 %), difficulté à imiter ou faire certains gestes (45,8 %)

- **Comportement stéréotypés** : manipulation particulière des objets (66,2 %), intolérance face aux changements d'événements même insignifiants avec larmes et colères (64,3 %), insistance à poursuivre des actes routiniers (57,1 %)

- **Troubles du sommeil (52,1 %)** : il s'agit là d'une plainte forte des parents.

"Les principaux signes d'alerte mis en évidence par l'enquête correspondent bien à la pratique clinique des psychiatres et des psychologues" précisent les experts. Par ailleurs, il est intéressant de noter que les premiers signes d'alerte sont les mêmes quels que soient la pathologie, le sexe et l'âge de l'enfant. "Cela n'est pas surprenant car les mêmes symptômes caractérisent l'ensemble des troubles du spectre autistique avec des degrés de sévérité variés, et ce quelle que soit leur forme. Les troubles du spectre autistique constituent un continuum, expliquant cette permanence des symptômes. L'évolution apportée par le DSM V vers une classification en deux formes (autisme de bas et de haut niveau) confirme cette relative invariabilité des symptômes d'alerte" poursuivent-ils.



LES RÉSULTATS DE L'ENQUÊTE

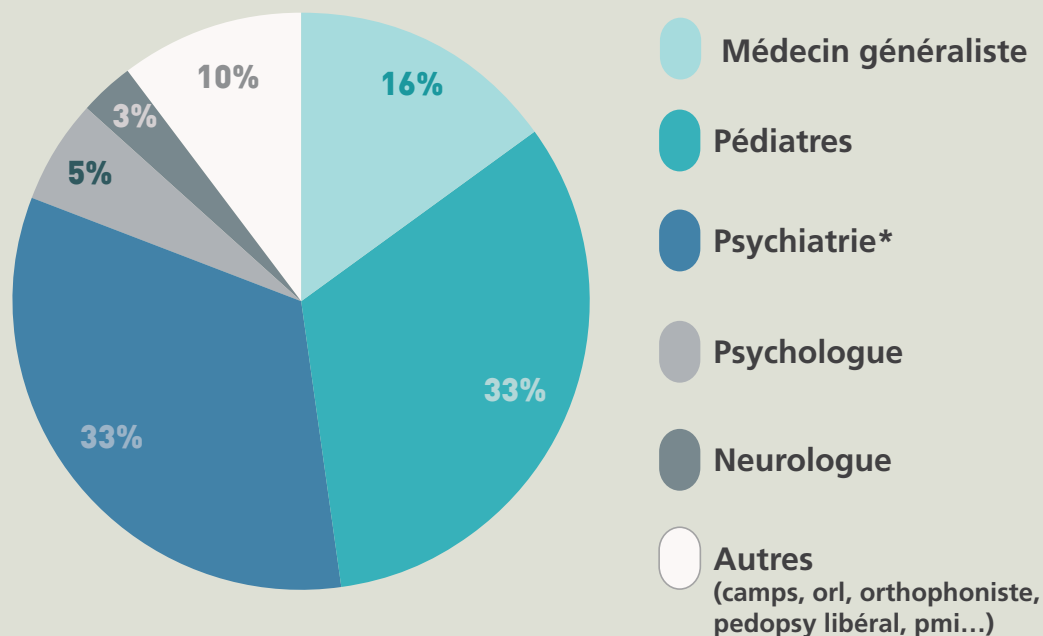


2. La précocité du diagnostic dépend du premier professionnel alerté

a. Dans la moitié des cas, les premiers médecins alertés sont le pédiatre et le médecin généraliste

Après avoir détecté ces signes, les parents se tournent le plus souvent vers la médecine primaire (49%), c'est-à-dire soit vers le pédiatre (33 %) soit vers le médecin généraliste (16%). Ensuite, en considérant l'ensemble des experts psychiatriques ², on se rend compte que le recours à la psychiatrie est équivalent au recours au pédiatre.

Vers quel professionnel vous êtes-vous tourné initialement ?



*Parmi les 228 personnes qui se sont tournées vers la psychiatrie : 10.5% vers un CRA, 3.5% un institut spécialisé, 31.1% un psychiatre d'un CMP, 25.0% un psychiatre d'un CMPP, 16% un psychiatre d'une consultation spécialisée à l'hôpital et 14% un psychiatre libéral

LES RÉSULTATS DE L'ENQUÊTE



" Cette répartition est conforme à l'organisation et au fonctionnement du système de soins. Il est toutefois à noter que le recours aux professionnels de santé varie selon que le repérage des signes d'alerte a été fait par l'entourage familial, l'environnement scolaire ou le milieu médical", analysent les experts.

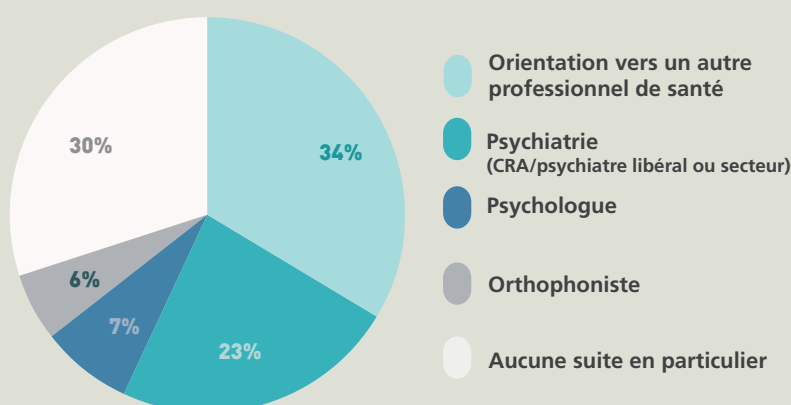
En effet, **si l'entourage familial se tourne principalement vers la médecine primaire³ (49%), l'environnement scolaire ou le milieu médical orientent en revanche davantage les familles vers des professionnels de niveau 2 rattachés à la psychiatrie.**

Quelle suite est donnée à ce premier rendez-vous ? Aucune, dans près de 26 % des cas !

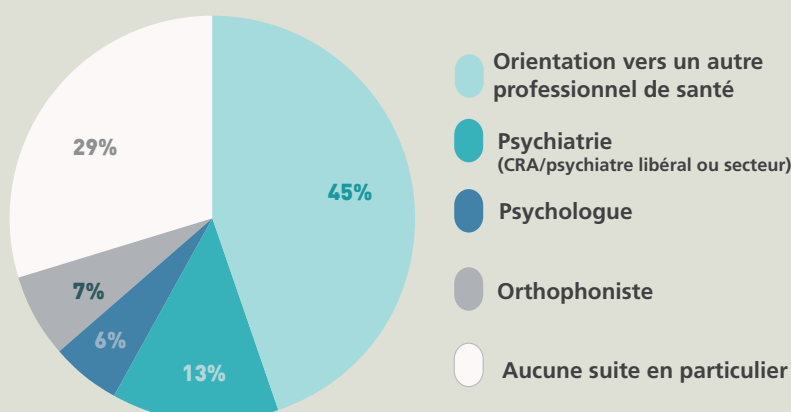
De nombreux parents témoignent en effet de leurs difficultés à être pris au sérieux par les praticiens après leur avoir signalé les signes chez leur enfant

(voir "paroles de parents" p.15).

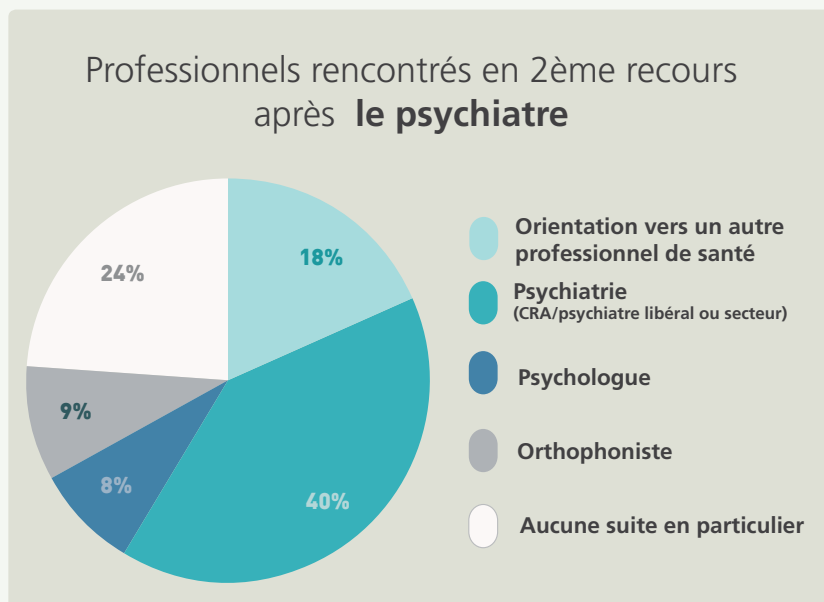
Professionnels rencontrés en 2ème recours
après le **pédiatre**



Professionnels rencontrés en 2ème recours
après le médecin **généraliste**:



LES RÉSULTATS DE L'ENQUÊTE



"Cette situation occasionne un retard diagnostique majeur, car les parents attendront longtemps, dans bien des cas, avant de consulter à nouveau pour les troubles qu'ils avaient pourtant observés. Cela souligne également le défaut d'adressage au sein du corps médical. Celui-ci est plus marqué chez les médecins généralistes, les pédiatres et les psychologues qui sont 30% à ne donner aucune suite à la première consultation" déplorent les experts.

Le parcours varie fortement en fonction du premier contact médical mais aussi en fonction de l'âge et du sexe. Même si de trop nombreux patients ne se sont vus offrir aucune suite, la grande majorité de ceux ayant vu un médecin généraliste (44 %) ou un pédiatre (33 %) ont été dirigés vers un autre professionnel de santé (bien souvent, Centres d'Action Médico-Sociale Précoce ou CAMPS, Centre médico-psychologique ou CMP, centres médico-psycho-pédagogique ou CMPP).

Autre observation majeure, le recours à un Centre Ressource Autisme (CRA) est moins important pour les autistes adultes (5 % vs 14 %), qui sont plus orientés vers un psychiatre de secteur ou libéral. Pour les experts de la Fondation FondaMental, cela ne tient pas uniquement à la création récente des CRA (2006) : "l'autisme est encore, à tort, considéré comme une pathologie de l'enfant et les adultes autistes restent souvent en marge du système de soins. En affinant notre analyse, on constate notamment que près du quart de notre population adulte (plus de 18 ans) souffre du syndrome d'Asperger, ce qui confirme les retards majeurs observés pour ces patients sans retard mental".

LES RÉSULTATS DE L'ENQUÊTE



b. Des diagnostics plus précoces... mais encore trop tardifs

Dans notre enquête, **l'âge moyen au diagnostic est de 5 ans et demi. Mais si l'on restreint l'analyse sur les patients aujourd'hui âgés de moins de 15 ans, cet âge moyen tombe à 4 ans et demi.** Pourtant, selon les [recommandations de la Haute Autorité de Santé \(HAS\)](#) ⁴, le diagnostic de l'autisme devrait être posé à 36 mois pour être fiable.

Par ailleurs, les résultats nous montrent que **plus l'enfant est jeune, plus l'âge au diagnostic est précoce (voir graphique p.11)** : cela peut s'expliquer notamment par un recours plus rapide aux professionnels de santé ainsi que par une meilleure sensibilisation du corps médical.

"Si ces données pointent une certaine amélioration de la situation, il faut toutefois les relativiser dans la mesure où l'âge moyen au diagnostic reste plus élevé qu'il ne le devrait. Deux chiffres illustrent cette situation : 25 % des enfants ont été diagnostiqués après un délai moyen de 4 ans suivant la détection des premiers signes et 10 % après 8 ans ! Ces éléments corroborent les témoignages de parents décrivant leur "parcours du combattant", leur sentiment de ne pas être entendus, voire culpabilisés (en particulier la mère)" précisent les experts.

Qui pose le diagnostic ? **Dans 30 % des cas, c'est le Centre Ressource Autisme** et ce, quel que soit le professionnel initialement contacté. Seule exception : lorsqu'un neurologue est consulté d'emblée, il pose le diagnostic dans 30 % des cas.



LES RÉSULTATS DE L'ENQUÊTE



3. Des outils diagnostiques insuffisamment utilisés

D'après notre enquête, **les 3 tests "officiels" de diagnostic de l'autisme ne sont utilisés que dans la moitié des cas (56 %)**. Aujourd'hui, il n'y a pas une méthode universelle pour la pose du diagnostic mais "**il existe trois outils validés à disposition des praticiens: CARS, ADI-R et ADOS, commente la HAS. Tout dépend de la situation, de l'âge de l'enfant, de sa capacité à communiquer, etc. Le praticien doit avoir la finesse de choisir le ou les bons tests en fonction du parcours de l'enfant**".

Comment se diagnostiquent l'autisme et les TED ?

Faute d'un marqueur biologique de l'autisme et des TED, "les critères diagnostiques communs aux différents TED sont une altération qualitative des interactions sociales réciproques et de la communication, et la présence d'activités restreintes ou stéréotypées" note la HAS dans ses dernières recommandations. Aussi le diagnostic se fonde-t-il à la fois sur un entretien avec les parents mais aussi une observation clinique directe de l'enfant. Les praticiens ont à leur disposition 3 tests "officiels" pour ce faire :

- **ADI-R (Autism Diagnostic Interview)** est un entretien semi-structuré mené auprès des parents ou des proches qui permet de recueillir des informations sur la symptomatologie de l'enfant.
- **ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule)** est une échelle d'observation pour le diagnostic de l'autisme qui se base sur une observation clinique. Elle permet également de mesurer les progrès réalisés dans le cadre d'un suivi.
- **CARS (Childhood Autism Rating Scale)** est une échelle de diagnostic qui évalue le degré de sévérité de l'autisme.

Un bilan orthophonique et un bilan psychomoteur sont également réalisés dans près de 50% des cas. Or, "*la HAS recommande un bilan orthophonique et psychomoteur, auxquels des examens complémentaires doivent être également associés (étude génétique, IRM, bilan auditif et neurologique) pour dépister les mécanismes étiologiques et les comorbidités tant médicales que psychiatriques*" précise le Pr Marion Leboyer.

Il est donc préjudiciable qu'un peu plus de 17% des patients ne se voient proposer aucun examen complémentaire et seulement 57% bénéficient d'un bilan auditif, 50% d'une enquête génétique, 42% d'un examen neurologique et 43% d'une IRM. "*Des efforts restent à entreprendre pour que les bilans diagnostiques s'harmonisent et s'appuient davantage sur les recommandations internationales dont le suivi est préconisé par la HAS*" notent les experts. "*Cela montre les difficultés qu'ont les patients pour avoir un bilan approprié de leur trouble*" ajoute le Dr Richard Delorme, pédopsychiatre à l'Hôpital Robert Debré à Paris.



III. LE PARCOURS DE SOIN

1. Les CRA, pas forcément un passage obligé

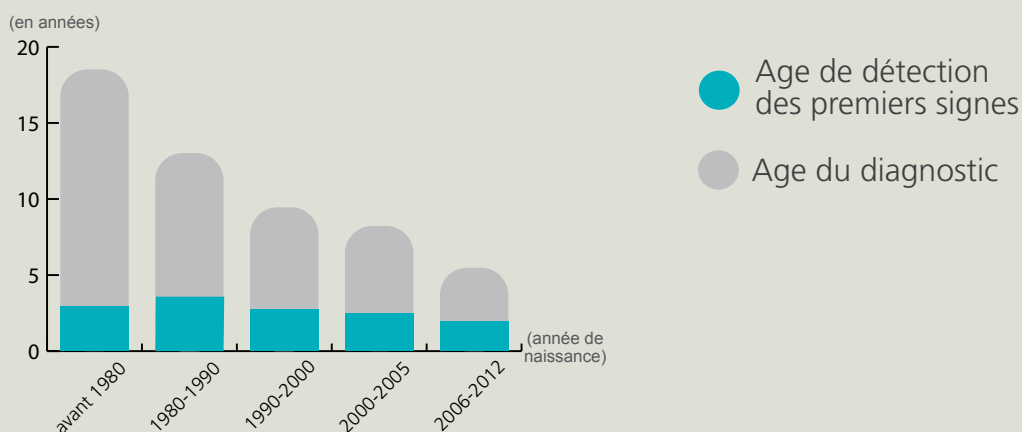
D'après les résultats de notre enquête, seule la moitié des participants est déjà allée dans un CRA (50 %). Par ailleurs, "le fait que le délai moyen d'obtention d'un rendez-vous dans un CRA soit de près de 20 mois peut s'expliquer par la forte demande qui pèse sur les CRA, comme par le travail au long cours que nécessite la mise en place d'un projet thérapeutique pour chaque patient. Les CRA doivent assurer la coordination d'un réseau de soins, ce qui prend du temps et ne permet pas un suivi "à la chaîne" des patients" explique le Dr Annouck Amestoy, psychiatre au sein du CRA Aquitaine au CHS Charles Perrens, à Bordeaux.

Elle rappelle que, par ailleurs, "les CRA ne sont pas un passage obligé ni pour le diagnostic, ni pour la prise en charge". Rappelons que dans 30 % des cas, c'est un CRA qui pose le diagnostic.

2. Le délai de diagnostic se réduit

Comme le montre le graphique ci-dessous, le délai entre l'âge de détection des premiers signes d'alerte et la pose du diagnostic est de plus en plus court : plus l'enfant est jeune, plus ce délai est court.

Age de détection des premiers signes et âge du diagnostic en fonction de l'année de naissance



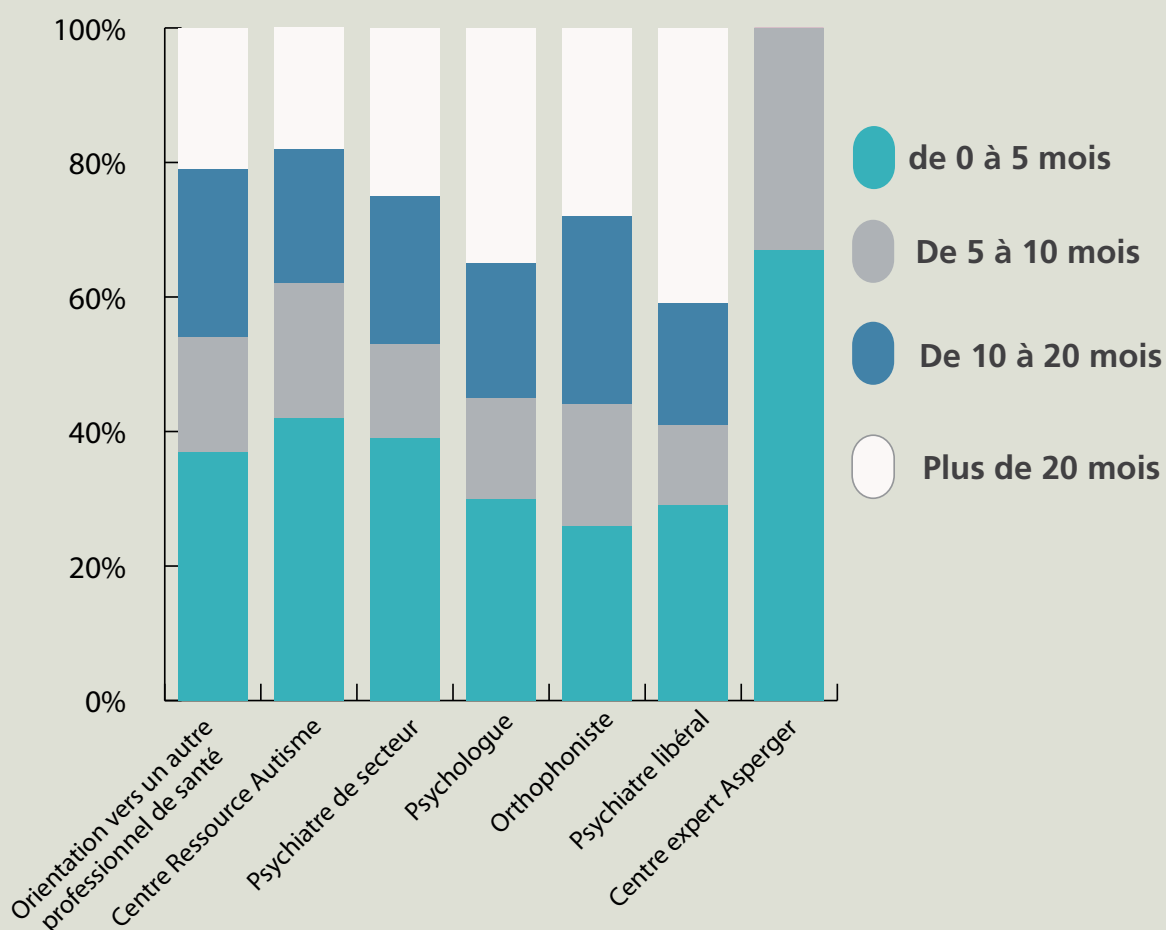
Nous avons par ailleurs souhaité observer le délai entre la première consultation et la pose du diagnostic. **Les résultats font apparaître qu'un tiers des patients a attendu moins de 5 mois, un tiers entre 5 et 20 mois et un tiers plus de 20 mois.** Pour les experts, "ces résultats restent difficiles à interpréter et sont peu conformes aux observations de terrain comme aux retours d'expérience des parents qui sont nombreux à se plaindre d'une errance diagnostique. Si l'on considère toutefois qu'il s'agit là de la démarche diagnostique (c'est-à-dire le délai entre l'évocation d'un trouble du spectre autistique et la confirmation du diagnostic après les différents bilans), ces résultats paraissent plus plausibles".

LES RÉSULTATS DE L'ENQUÊTE



Nos résultats ont également permis de montrer que **le diagnostic est plus précoce si la suite donnée au premier contact médical est une orientation vers un psychiatre de secteur, un CRA ou un autre professionnel de santé que vers un psychiatre libéral ou un psychologue.**

Délai du diagnostic en fonction du professionnel rencontré en deuxième recours

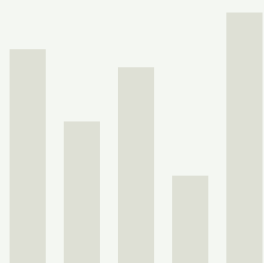


Par exemple, dans 42% des cas, l'orientation vers un CRA en deuxième recours a occasionné un délai de 0-5 mois avant la pose du diagnostic. Par contre, ce délai s'allonge à plus de 20 mois pour 41 % des personnes ayant été orientées vers un psychiatre libéral.

LES RÉSULTATS DE L'ENQUÊTE



Pour les experts, "*cela s'explique par le fait que le diagnostic de l'autisme requiert des compétences pluridisciplinaires, qui sont accessibles au sein des CRA, de la psychiatrie de secteur ou des autres professionnels de santé (qui regroupent les CAMPS, SESSAD, etc.) mais dont ne disposent pas les psychiatres libéraux ou les psychologues*".



LE CAS À PART DES "ASPERGER" Expertise FondaMental



Le cas des Asperger (plus classiquement des autistes de haut niveau sans déficience intellectuelle) est révélateur, à bien des égards, des efforts qui restent à faire pour améliorer le suivi et la prise en charge des autistes. L'absence de déficience intellectuelle, l'accès au langage, la moindre importance des troubles du comportement rendent plus difficilement identifiable cette forme d'autisme, retardant d'autant le recours au corps médical, la pose du diagnostic et l'accès à des prises en charge adaptées.

Plusieurs données issues de l'enquête illustrent bien les singularités de cette pathologie: qu'il s'agisse de l'âge au diagnostic, du délai entre la détection des premiers signes et le diagnostic ou encore des examens prescrits, le parcours des patients atteints du syndrome d'Asperger se distingue nettement de ceux atteints d'autisme et de TED.

Par exemple, pour le premier professionnel rencontré, le recours à la psychiatrie est plus important chez les patients Asperger (42 %), alors qu'en cas d'autisme, c'est le recours au pédiatre qui est le plus important (39 %).

Néanmoins, comme pour les autres patients, à l'issue de ce premier contact médical, aucune suite n'a été donnée pour 33 % des patients atteints du syndrome d'Asperger.

Par ailleurs, **l'âge au diagnostic chez les patients atteints du syndrome d'Asperger est significativement plus élevé : 9 ans pour l'ensemble de notre population d'étude (contre 4,7 ans dans le cas d'autisme et 5 ans pour les TED) et 6 ans pour la sous-population plus homogènes des moins de 15 ans !** Il en est de même pour le délai entre la détection des premiers signes et l'âge au diagnostic, qui reste deux fois plus important chez les Asperger que chez les autistes ou les TEDs.

En ce qui concerne les délais entre la première consultation et la pose du diagnostic, là encore, les patients atteints du syndrome d'Asperger souffrent de délais plus longs : 43 % d'entre eux ont attendu plus de 20 mois, 28% moins de 5 mois et 29% entre 5 et 20 mois. Cela reste classique de la situation spécifique des Asperger qui, ne présentant pas de retard de langage, de déficience intellectuelle ou de troubles du comportement trop importants, passent souvent à travers les mailles du filet et souffrent d'une errance diagnostique plus forte.

Enfin, à l'issue du diagnostic, 34% des Asperger ne se voient prescrire aucun examen complémentaire et les ratios pour chacun de ces examens sont plus faibles parmi la population Asperger que chez les autistes ou les TEDs.

L'ensemble de ces données confirment les retards plus marqués pour ceux qui souffrent d'une forme d'autisme sans retard mental : moins bien repérés, ils sont diagnostiqués plus tardivement, ont moins accès aux CRA et évoluent davantage hors du système de soins.

PAROLES DE PARENTS



En construisant notre enquête, nous avons tenu à inclure des espaces libres au sein desquels les parents et proches étaient libres de s'exprimer. Ils ont été nombreux à nous raconter leurs parcours, leurs galères, leurs expériences...

Vous retrouverez ici quelques extraits des réponses à la question sur leur parcours des premiers signes au diagnostic (question 9 de l'annexe) :

- *"Le pédiatre banalisait les troubles. Malgré notre insistance, il ne nous a pas orientés vers d'autres professionnels. Ensuite, c'est la crèche qui nous a alertés pour effectuer des examens auditifs. Ensuite, nous l'avons emmenée chez un pédopsychiatre. Mais aucun diagnostic n'a pu être donné. Ensuite, nous avons obtenu un rendez-vous au centre d'action médico-sociale précoce (CAMPS) au cours duquel un examen génétique a été fait.. Encore une fois, sans résultat. Au final, malgré nos inquiétudes largement signalées, il aura fallu attendre plus de 2 ans avant qu'un diagnostic ne soit posé par l'hôpital de jour."*
- *"Au CRA de XXX, le diagnostic fût "psychose affective". On m'a dit que ma fille devrait aller mieux après deux, voire trois séances en psychomotricité au centre médico-psychologique enfants et adolescents (cmpea). J'ai donc suivi leur conseil et arrivée à la 60ème séance, ma fille n'avait rien modifié à son comportement. J'avais beau dire qu'ils se trompaient complètement au sujet de ma fille, personne n'a rien voulu savoir. J'attendais ce fameux rendez-vous au CRA de XXX (il y avait un an d'attente). Au final, le diagnostic est tombé : ma fille était bien autiste typique".*
- *"Personne ne m'a écoutée jusqu'à ses 18 mois et ce, malgré la vingtaine de médecins à qui j'ai demandé de l'aide ! Aujourd'hui, il a 9 ans, est scolarisé en milieu ordinaire avec une AVS. Mais quel temps perdu et quel parcours du combattant !"*
- *"Malgré nos alertes, tous les pédiatres consultés entre 1 an et 3 ans ont été incapables de formuler la moindre piste de diagnostic. Pour eux, tout allait rentrer dans l'ordre avec le temps..."*

PAROLES DE PARENTS



- *"Suite à ce premier rendez-vous où la pédiatre nous a assuré sur le fait qu'il n'était pas autiste, nous nous sommes sentis rassurés... Jusqu'à ce qu'une professionnelle d'un lieu d'accueil parent-enfant s'aperçoive de son problème de développement et nous pose des questions précises. Suite à cela, nous avons été voir une autre pédiatre (car nous avons déménagé entre temps) qui a tout de suite vu qu'il avait un problème de développement. Là, nous avons été orientés vers une neuropédiatre. Les prises en charge ont commencé à ce moment-là. "*
- *"A cette époque, les parents n'étaient pas aidés, il a fallu nous battre seuls. De plus notre fils est atteint d'une surdité profonde".*
- *"J'ai eu la chance de contacter une association de parents d'enfants autistes qui m'ont donné de bonnes adresses (orthophoniste, neuropsych...) et conseillé de faire un vrai diagnostic au CRA. Le parcours aurait pu être plus facile puisque j'attends le vrai diagnostic officiel du CRA pour la semaine prochaine, alors que ma fille va sur ses trois ans et demi, soit près de deux ans après mes premiers vrais doutes ! Je me suis informée toute seule et les informations ne sont pas faciles à trouver. Pour le moment, selon un pédopsychiatre ma fille présente un TED mais le bilan du CRA saura nous en dire plus".*
- *"Ça a été le parcours du combattant... Actuellement, il n'est suivi que par une orthophoniste. Il était suivi par une éducatrice spécialisée au centre médico-psycho-pédagogique (CMPP) mais depuis son départ en retraite il y a 6 mois, elle n'a pas été remplacée... La prise en charge de mon fils est lamentable alors que le diagnostic a été posé assez tôt, avant 3 ans".*

PAROLES D'EXPERTS



Pour commenter les résultats de cette enquête, le réseau d'experts de la Fondation FondaMental a été mobilisé (parmi lesquels des psychiatres ainsi que l'Unité de recherche clinique en économie de la santé en Ile-de-France). Plusieurs d'entre eux ont accepté de nous livrer leurs analyses en fonction de leurs champs de compétences et de leurs expériences.

photo : Hydris Mokdahi



Diagnostic de l'autisme en France

PR MARION LEBOYER

Directeur de la Fondation FondaMental, responsable du Pôle de psychiatrie des Hôpitaux Universitaires Henri Mondor à Créteil, Centre Expert FondaMental Asperger pour les adultes

"L'autisme est de loin la pathologie la plus génétique des maladies neuro-psychiatriques"

"L'autisme est un handicap sévère, chronique, qui se manifeste dès la petite enfance et qui persiste chez l'adulte. Il comporte trois types de difficultés : un trouble des interactions sociales, de la communication verbale et non verbale et une rigidité de fonctionnement.

La primauté du déficit de la communication sociale est largement reconnue, et le manque de réciprocité sociale est un élément central du diagnostic. Néanmoins, le tableau clinique de l'autisme varie considérablement et il est maintenant admis qu'il existe un spectre de troubles autistiques (TSA), définis par l'association de troubles de la communication sociale et des comportements restreints et stéréotypés.

Sous cette définition sont rassemblés des troubles d'une extrême hétérogénéité :

- hétérogénéité clinique puisque les personnes avec autisme présentent des tableaux très variables (absence de langage jusqu'à un langage courant)
- hétérogénéité au niveau cognitif allant du retard mental profond dans 70% des cas jusqu'à un niveau intellectuel très supérieur à la moyenne,
- hétérogénéité des pathologies médicales comorbides (épilepsie en particulier), mais aussi pathologies psychiatriques comorbides (troubles de l'humeur, hallucinations..)
- hétérogénéité étiologique.

Par ailleurs, l'autisme est de loin la pathologie la plus génétique des maladies neuro-psychiatriques (héritabilité entre 40 et 80%).

Les études de prévalence récentes ont révélé une augmentation régulière de la fréquence des pathologies du spectre autistique avec une prévalence de 1 pour 88 enfants mesurée aux USA en 2008, alors que la prévalence en 2006 était de 1 pour 110.

Chez les adultes, la prévalence est de 1%. Cette augmentation de la prévalence s'explique à la fois par une meilleure détection et par une réelle augmentation des cas d'autisme. Toutefois, des études portant sur les facteurs d'environnement s'avèrent nécessaires pour mieux déterminer les relations de causalité".



Centres ressources autisme

DR ANOUCK AMESTOY ET PR MANUEL BOUVARD

Responsables du CRA Aquitaine au CHS Charles Perrens à Bordeaux, Centre Expert FondaMental Asperger

"Le fait que l'autisme ait été reconnu comme Grande Cause nationale en 2012 a permis de sensibiliser les différents acteurs"

"La création des Centres Ressources Autisme, qui date de 2006 est le fruit d'un constat de carence en terme de lieu spécialisé de diagnostic, depuis longtemps souligné par les associations de familles, et d'une volonté politique affirmée au travers de 2 et bientôt 3 Plans autisme successifs. Même si toutes les régions françaises se sont progressivement dotées de CRA depuis 2006, leur fonctionnement a mis plusieurs années à s'organiser et leurs missions à être précisément définies.

Les missions des CRA se déclinent autour de 2 axes principaux: permettre que chacun ait accès à une procédure diagnostique respectant les recommandations émises par l'HAS, former/sensibiliser, accompagner et offrir une actualisation des connaissances et une veille documentaire aux parents et professionnels dans le champ des Troubles du Spectre Autistique (TSA).

Les CRA ont été constitués d'équipes pluridisciplinaires dont les moyens ne permettent pas de réaliser pour une région tous les diagnostics de TSA en matière de dépistage, diagnostic chez l'enfant et identification chez l'adulte.

La mission actuelle des CRA, redéfinie par une directive ministérielle de 2011, est d'intervenir directement sur les cas complexes et d'aider les équipes des CAMPS, CMP, structures pour adultes à utiliser les outils diagnostics recommandés.

Le fait que l'autisme ait été reconnu comme Grande Cause nationale en 2012 a permis de sensibiliser les différents acteurs notamment les collectivités locales, l'Education nationale, les médecins généralistes et les pédiatres à la question de l'autisme. Cela a également permis un travail sur leur implication dans le dépistage précoce, l'identification chez les adultes et l'intégration sociale des personnes avec un TSA".



Outils diagnostics

DR RICHARD DELORME

Pédopsychiatre à l'Hôpital Robert Debré à Paris,
Centre Expert FondaMental Asperger

"Cette enquête met en évidence les difficultés qu'ont les patients pour avoir un bilan approprié de leur trouble"

"Prenant en compte l'hétérogénéité des troubles du spectre autistique mais aussi les fréquentes comorbidités somatiques associés, le rapport de la Haute Autorité de Santé (HAS) de 2010 ⁵ a souligné la nécessité de réaliser – en dehors du bilan psychiatrique et cognitif – un bilan somatique systématique chez les patients ayant un trouble du spectre autistique.

Outre l'examen clinique général (comprenant le recueil de la taille, du poids et du périmètre crânien avec leur courbe de croissance, un examen neurologique, un examen morphologique, la recherche de taches cutanées - signes cutanés de phacomatoses), des investigations complémentaires sont à réaliser.

De façon systématique, ils doivent comprendre un examen de la vision et de l'audition, ainsi qu'une consultation neuropédiatrique et génétique (à renouveler régulièrement).

A l'issue des consultations spécialisées, des examens biologiques ciblés sont réalisés pour confirmer une orientation diagnostique clinique. En cas d'autisme isolé ou de dysmorphie non évocatrice d'un syndrome précis, sont réalisées des investigations génétiques et métaboliques, ou encore un électroencéphalogramme avec sieste (indispensable en cas de régression, quel que soit l'âge du patient). Parfois, une imagerie cérébrale morphologique (IRM peut être envisagée, à discuter en fonction du contexte clinique.

Ainsi, au regard des résultats de cette enquête, seulement la moitié des patients ayant un trouble du spectre autistique aurait un bilan somatique extensif de leur trouble. Cela montre les difficultés qu'ont les patients pour avoir un bilan approprié de leur trouble. Autre point mis en évidence par cette enquête, les professionnels de premier recours n'orientent pas assez souvent leurs patients vers des professionnels ou des centres plus spécialisés".

OBJECTIF ET CONTEXTE



Alors que l'autisme a été déclaré Grande Cause nationale pour l'année 2012, Doctissimo, en partenariat avec la fondation FondaMental, a voulu en savoir plus sur le quotidien des parents et proches d'autistes. En effet, au gré de nos rencontres avec des chercheurs, médecins, parents, il nous est apparu très clairement que l'autisme cristallisait les défaillances d'un système médico-social qui semblait trop peu adapté à ces troubles.

Jusqu'à présent, l'autisme a été l'objet de deux plans nationaux, un premier en 2005-2006 - "Un nouvel élan pour l'autisme" et un second sur la période 2008-2010 "Construire une nouvelle étape de la politique des troubles envahissants du développement (TED) et en particulier de l'autisme". Ces plans ont notamment permis la mise en place des Centres Ressource Autisme, centres pluridisciplinaires dédiés à la fois au diagnostic et à l'accompagnement des proches. Un troisième Plan autisme 2013-2015 devrait être prochainement annoncé.

En mars 2012, le rapport de la Haute Autorité de Santé (HAS) sur la prise en charge de l'autisme apportait une petite révolution : pour la première fois en France, une autorité classait l'approche psychanalytique - prédominante en France, au grand dam de nombreuses familles - comme "non consensuelle" (voir notre article sur les récentes [recommandations de la HAS sur le sujet](#)).

Malgré ces avancées, la prise en charge de l'autisme souffre encore de nombreuses lacunes : la question du diagnostic précoce, l'errance diagnostique, le manque de structures spécialisées et la place de la psychanalyse toujours prépondérante dans la prise en charge sont autant de points qui suscitent le débat.

C'est dans ce contexte que nous avons voulu donner la parole et recueillir l'avis des personnes les plus directement concernées : les parents (principalement, même si certains proches - fratrie- ont pu répondre au questionnaire) d'enfants autistes. Notre objectif était de pouvoir disposer à la fois de données chiffrées et de témoignages écrits de parents afin de dresser un portrait du quotidien, pas toujours évident, de ces familles.

A l'occasion de la Journée mondiale de sensibilisation à l'autisme, Doctissimo et la Fondation FondaMental livrent donc les résultats de cette enquête avec un focus sur deux thématiques: le diagnostic et le parcours de soins.

MÉTHODOLOGIE DE L'ENQUÊTE



Pour établir cette enquête, Doctissimo s'est appuyé sur des recommandations et des rapports officiels (recommandations HAS, rapports ministériels, etc.), la littérature scientifique ainsi que son expertise sur le sujet. L'enquête a ensuite été validée par la Fondation FondaMental.

Les résultats de notre enquête s'appuient sur l'analyse de 697 questionnaires⁶.

L'enquête a été mise en ligne entre le 5 décembre 2012 et le 15 février 2013

Le questionnaire complet se trouve en annexe (page 22).



⁶- Nos résultats se basent sur l'analyse de 697 questionnaires complets et incomplets. Au total, 900 personnes ont répondu à cette enquête, mais nous avons choisi d'exclure les questionnaires comportant des données aberrantes et non exploitables.

ANNEXE



QUESTIONNAIRE

Autisme : Du diagnostic à la prise en charge Enquête Doctissimo/FondaMental

1. **Quel est le sexe de votre enfant ?**

2. **Quelle est sa date de naissance**

3. **Quelle pathologie présente votre enfant ?**

Choisir :

- Autisme
- Syndrome de Rett
- Trouble désintégratif de l'enfance
- Syndrome d'Asperger
- Trouble envahissant du développement non spécifié
- Autre : CHAMP LIBRE

4. **Quels sont les premiers signes qui vous ont alerté ?**

Troubles des interactions sociales :

- Absence de sourire ou sourire tardif
- Indifférence aux personnes
- Impassibilité face à autrui
- Indifférence aux stimuli sonores ou hyper réaction
- Absence de réaction à l'appel de son prénom
- Absence de bras tendus pour être porté
- Refus d'être réconforté
- Activités solitaires

Troubles de la communication

- Absence ou retard de langage
- Particularités du regard
- Incapacité à communiquer
- Compréhension limitée ou très particulière
- Difficulté à imiter les expressions ou faire certains gestes (montrer du doigt, applaudir...)
- Anomalies de forme et de contenu du langage (répétition de phrases...)
- Langage limité à son usage utilitaire
- Absence d'intonation
- Difficulté à utiliser les pronoms personnels

Comportements stéréotypés et répétitifs

- Absence de jeux
- Manipulation particulière des objets (les aligner, les faire tourner...)
- Attachement excessif à des objets inhabituels
- Mouvements inhabituels du corps (balancements...)
- Réactions anormales aux stimuli visuels face aux objets (fixation de la lumière, d'un objet pendant de longues périodes)

- Intolérance face aux changements d'événements même insignifiants avec larmes ou colères
- Insistance à poursuivre les actes routiniers

Autres

- Troubles du sommeil
- Troubles sensoriels

Autre : CHAMP LIBRE

5. A quel âge avez-vous détecté ces premiers signes ?

6. Qui a détecté ces signes ?

- Vous-même ou votre conjoint
- Un autre membre de la famille
- Un proche
- Un professionnel de l'enfance (crèche, éducatrice, AM)
- L'école
- Votre médecin généraliste
- Votre pédiatre
- Autre : CHAMP LIBRE

7. Vers quel professionnel vous êtes-vous tourné initialement ?

- Médecin généraliste
- Pédiatre
- Institut spécialisé
- Psychiatre d'un CMP
- Psychiatre d'un CMPP
- Psychiatre libéral
- Psychiatre d'une consultation spécialisée à l'hôpital
- Centre ressource autisme
- Psychologue
- Neurologue
- Autre : CHAMP LIBRE

8. Quelle suite a été donnée ?

- Orientation vers un autre professionnel de santé
- Centre Ressource Autisme
- Centre expert Asperger
- Psychiatre de secteur
- Psychiatre libéral
- Psychologue
- Orthophoniste
- Aucune en particulier

9. Suite à ce premier rendez-vous, quel a été votre parcours ? Avez-vous l'impression qu'il aurait pu être facilité/meilleur ? Avez-vous eu le sentiment d'être bien informé sur le dépistage et la prise en charge des troubles de votre enfant ?

10. Pour la pose du diagnostic, quelle évaluation a été réalisée ? (plusieurs réponses possibles)

- Un ou plusieurs bilans-diagnostic avec un psychologue ou psychiatre spécifiquement formé utilisant un des tests suivants : ADI-R, ADOS, CARS
- Une ou plusieurs évaluations avec un psychologue ou psychiatre n'utilisant aucun de ces tests
- Un bilan orthophonique (développement du langage oral)
- Un bilan psychomoteur
- Aucun bilan
- Autre

ANNEXE

**11. Quels examens complémentaires ont été proposés ?**

- Un examen neurologique pour rechercher une pathologie neurologique ?
- Une IRM pour rechercher des anomalies visibles du cerveau
- Une enquête génétique pour dépister certaines affections génétiques connues pouvant entraîner un TED
- Un bilan auditif pour dépister une surdité
- Aucun examen complémentaire n'a été proposé
- Autre : CHAMP LIBRE
- Ne sais pas

12. A quel âge a été diagnostiqué votre enfant ?**13. Qui a posé ce diagnostic ?**

- **Médecin généraliste**
- Pédiatre
- Centre ressource autisme
- Psychologue
- Neurologue
- Centre expert Asperger
- Psychiatre d'un CMP
- Psychiatre d'un CMPP
- Psychiatre libéral
- Psychiatre d'une consultation spécialisée à l'hôpital
- Autre : CHAMP LIBRE

14. A un moment ou à un autre, avez-vous été dans un centre ressource autisme ?

- Oui
- 14bis : Combien de temps avant l'obtention d'un rendez-vous ?
- Champ libre (semaines)
- Non

15. Combien de professionnels avez-vous vu au total ? Combien de temps entre la première consultation et la pose du diagnostic ?

LEXIQUE



ADI-R : Autism Diagnostic Interview

ADOS : Autism Diagnostic Observation Schedule

CAMPS : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce

CARS : Childhood Autism Rating Scale

CMP : Centre médico-psychologique

CMPP : Centre médico-psycho-pédagogique

CRA : Centre ressource autisme

DSM : Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders

HAS : Haute Autorité de Santé

TED : Troubles envahissants du développement