



Conseil Scientifique
Domaine de la Santé

TROUBLE DU SPECTRE DE L'AUTISME

**DÉPISTAGE ET SIGNES PRÉCOCES
POUR LES PROFESSIONNELS DE
PREMIÈRE LIGNE**

2 0 2 3

TABLE DES MATIÈRES

1. Introduction.....	4
1.1. Objectifs.....	4
1.2. Données épidémiologiques.....	5
1.3. Etiologie.....	5
1.4. Définitions.....	6
2. Dépistage, diagnostic et annonce.....	9
2.1. Inquiétude des parents.....	9
2.2. Signes d’alerte.....	10
2.3. Dépistage.....	11
2.4. Diagnostic.....	12
2.5. Diagnostic différentiel.....	14
2.6. Annonce.....	14
3. Orientation et intervention précoce.....	16
4. Accès aux aides et à la scolarisation.....	17
5. Information et formation des parents et professionnels.....	18
6. Droits de la personne avec un TSA.....	19
7. Abréviations.....	19
8. Bibliographie.....	20
9. Groupe de travail.....	25
10. Annexe 1 : Grille d’observation des Enfants suspects de TND.....	26
12. Annexe 2 : Aide à l’orientation vers les Services proposés au Grand-duché.....	31
13. Annexe 3 : charte des droits pour les personnes autistes.....	34
14. Annexe 4 : Diagnostic différentiel et étiologique de TSA.....	36

MESSAGES-CLÉS

- La prévalence du trouble du spectre de l'autisme (TSA) est en augmentation, celle-ci a un impact majeur sur tous les domaines du développement de l'enfant.
- Pour les personnes présentant des facteurs de risque d'un TSA, une intervention précoce, individualisée, intensive et bien ciblée peut largement réduire le handicap et favoriser le développement. Ceci nécessite l'intervention de professionnels formés et spécialisés dans le domaine de l'autisme. (avis d'experts)
- Le diagnostic basé sur l'observation et l'anamnèse cliniques peut être posé dès l'âge de 18 mois par une équipe médicale multidisciplinaire spécialisée et expérimentée.
- Le repérage des signes d'appel peut être fait par des professionnels de 1^{ère} ligne (généralistes, pédiatres, service d'audiophonologie, professionnels de l'éducation ...) formés à l'examen du jeune enfant, à l'aide d'outils de screening.
- Le dépistage systématique est recommandé pour les enfants à hauts risques (grands prématurés, enfants exposés à des facteurs de risques durant la grossesse, antécédents d'autisme dans la famille ...)
- Le diagnostic précoce permet de mieux cibler les aides spécifiques mises en place, influençant le développement de l'enfant et dont l'efficacité a été démontrée.

- **SIGNES D'ALERTE MAJEURS DE TROUBLE DU SPECTRE DE L'AUTISME** (HAS, 2020)

Chez le jeune enfant

- Absence de babillage, de pointage à distance ou d'autres gestes sociaux pour communiquer à 12 mois et au-delà (faire coucou, au revoir...).
- Absence de mots à 18 mois et au-delà.
- Absence d'association de mots (non écholaliques) à 24 mois et au-delà.

Quel que soit l'âge

- Inquiétude persistante des parents concernant le développement de leur enfant, notamment en termes de communication sociale et de langage.
- Régression des habiletés langagières ou relationnelles, en l'absence d'anomalie à l'examen neurologique

1. INTRODUCTION

Suite à une demande des professionnels de santé du terrain, le Conseil scientifique a créé un groupe de travail qui a pour objectif de définir au Luxembourg une procédure spécifique standardisée pour détecter et diagnostiquer précocement le trouble du spectre de l'autisme principalement chez les enfants, démarche qui s'applique également chez les adolescents et les adultes. Cette recommandation permettra alors de proposer un parcours pour les accompagner, les prendre en charge et les intégrer, en référence aux données scientifiques et au contexte national de soins et d'éducation.

1.1. Objectifs

La présente recommandation est destinée aux professionnels de la santé et de l'aide au Luxembourg, l'objectif de ce document de recommandations est double:

- définir, orienter et améliorer les pratiques de repérage précoce et d'orientation des enfants présentant un risque de trouble du spectre de l'autisme en fonction des connaissances scientifiques actuelles,
- faciliter l'accès de la personne concernée par un risque de TSA et sa famille, dès l'identification des signes d'appel, aux structures de diagnostic précoce au Grand-Duché de Luxembourg.

Les signes précoces de trouble du spectre de l'autisme sont généralement repérés, soit par les parents, soit par les professionnels de première ligne et cette recommandation de bonnes pratiques médicales est destinée principalement aux:

- médecins généralistes, pédiatres libéraux ou hospitaliers, médecins de médecine physique et réadaptation, pédopsychiatres, neuropsychiatres, ...
- professionnels de l'éducation et de l'accueil pour enfants (puéricultrices, assistantes maternelles et parentales, éducateurs/trices de jeunes enfants, éducateurs spécialisés, enseignants, infirmiers, psychologues et médecins scolaires, ...),
- professionnels du secteur de la rééducation (masseurs-kinésithérapeutes, psychomotriciens, orthophonistes, ergothérapeutes, orthoptistes, ...).

« Tout professionnel de la petite enfance et de l'enfance doit porter une attention particulière au développement de la communication sociale chez tous les enfants. C'est une démarche qui nécessite d'être précoce et continue tout au long du développement de l'enfant, avec une vigilance accrue lors de l'entrée en collectivité préscolaire et lors de l'entrée à l'école. » (HAS, 2018^a)

Étant donné l'aspect multifactoriel du diagnostic et la complexité de la prise en charge des personnes atteintes de TSA, il est difficile de trouver des références bibliographiques indiquant des niveaux de preuve. De ce fait, les recommandations émises dans ce document sont des « avis d'expert ».

1.2. Données épidémiologiques

On observe une augmentation de la prévalence et de l'incidence de l'autisme ces dernières années dans l'ensemble des pays européens. S'il n'existe pas encore de données au Luxembourg, les enquêtes menées dans les pays proches de nos frontières confirment cette tendance et en particulier dans le diagnostic des enfants de moins de 7 ans pour lesquels les diagnostics sont de plus en plus précoces.

Ainsi, pour l'ensemble du spectre de l'autisme, plusieurs études, indépendantes les unes des autres, font état de 60 à 70 cas sur 10.000. Quelques études indiquent également un taux de prévalence qui avoisine 1%. En France, un rapport de mars 2020 indique une augmentation des diagnostics de TSA à 8 ans. La prévalence serait de 8 à 10/10 000 pour les enfants nés en 2010, avec davantage d'enfants sans retard intellectuel associé. Cette valeur est tout à fait comparable à des estimations récentes européennes pour les mêmes tranches d'âge. (Delobel-Ayoub et al., 2020) (Ha et al., 2020)

Au-delà de l'Europe, aux Etats-Unis, la prévalence du TSA est régulièrement ré-évaluée sur plusieurs sites dédiés (Baio et al, 2014, Maenner et al, 2016 et 2018). Selon les données publiées, la prévalence sur ces 11 sites de consultation serait passée de 1,7% en 2014 à 2,3% en 2018.

Une revue systématique sur la prévalence globale du TSA fait également état d'une prévalence qui est passée de 0,62 à 0,65 % entre 2012 et 2021 (Zeidan et al, 2022).

De même, Evrard (2012) relève des prévalences du trouble du spectre de l'autisme (TSA) de 1/ 5000 en 1975, 1/2500 en 1985, 1/500 en 1995, 1/166 en 2005, 1/110 en 2009. Toujours selon le même auteur, les hypothèses explicatives seraient attribuées pour 25% au progrès diagnostic, pour 15% à une meilleure prise de conscience par les professionnels, 10% à l'augmentation de l'âge des parents, 4% à la sensibilisation publique et enfin pour 40% serait considéré comme un accroissement réel inexplicé en évoquant l'hypothèse d'une influence de l'environnement.

1.3. Étiologie

Si on ne comprend pas complètement l'étiologie du TSA, il y aurait une interaction entre les facteurs génétiques, épigénétiques et environnementaux. Les antécédents familiaux font partie des facteurs de risques importants de TSA (Société canadienne de pédiatrie, 2019). De même le risque de récurrence chez les frères et sœurs d'enfant avec un TSA se situerait entre 7 et 19% par rapport à 1,5% en population pédiatrique générale. On peut ainsi établir une liste de facteurs de risque qui vont orienter le ciblage du screening de TSA dans le tableau suivant (Société canadienne de pédiatrie 2019, Guilbaud 2021):

Facteurs de risques du trouble du spectre de l'autisme :

Catégories	Facteurs de risques
Génétique ou familial	Syndromes génétiques spécifiques et variantes du risque Parent 1er degré ayant un TSA ou autre antécédent familial de TSA Parents avec vécu migratoire Parents plus âgés (≥ 35 ans)
Pré- et périnatale	Obésité, diabète ou hypertension de la mère Exposition médicamenteuse ou à des substances environnementales, abus de substance toxique, Prématurité extrême, hypotrophie, souffrance néonatale
Postnatale	Déprivation sensorielle, surdité congénitale

1.4. Définitions

Dans la dernière version de la classification des troubles mentaux la plus utilisée (DSM-5: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders/Manuel diagnostique et statistiques des troubles mentaux- 5^{ème} édition), le trouble du spectre de l'autisme (TSA) est intégré dans la catégorie générale des troubles du neurodéveloppement (TND).

1.4.1. Les troubles du neurodéveloppement (TND)

Selon les classifications internationales médicales actuelles DSM-5 et CIM- 11 (Classification internationale des maladies 11^{ème} révision), les **troubles du neurodéveloppement (TND)** représentent un ensemble d'affections débutant durant la période de développement du jeune enfant.

Les TND regroupent :

- les handicaps intellectuels (trouble du développement intellectuel),
- les troubles de la communication,
- le trouble du spectre de l'autisme,
- le déficit de l'attention/hyperactivité,
- les troubles spécifiques des apprentissages (lecture, expression écrite et déficit du calcul),
- les troubles moteurs (trouble développemental de la coordination, mouvements stéréotypés, tics),
- les autres troubles neurodéveloppementaux (spécifiés, non spécifiés).

Les TND entraînent des difficultés variables et significatives dans l'acquisition et l'exécution des fonctions intellectuelles, motrices, sensorielles, comportementales et sociales.

Si cette catégorie nosographique générale implique de considérer ses différentes entités dans un continuum aux signes cliniques et aux facteurs de risques communs, le TSA a une sémiologie spécifique et nécessite des approches thérapeutiques et rééducatives adaptées (HAS 2020).

1.4.2. Le trouble du spectre de l'autisme (TSA)

Le **trouble du spectre de l'autisme (TSA)** est caractérisé par 2 dimensions symptomatiques principales :

- A. « Déficit persistant de la communication et des interactions sociales observés dans les contextes variés »
- B. « Caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités » (HAS, 2018^a)

Le niveau de gravité de chacun des 2 domaines défini en fonction du besoin de support peut contribuer à préciser le diagnostic.

Le TSA est défini selon la CIM-11 (code F84.0) et par le DSM-5 (code 299.00) par les critères suivants :

PRESENCE DE 3 SYMPTOMES SUR 3

A.

Déficits persistants de la communication sociale et des interactions sociales dans des contextes variés

1. **Déficits de la réciprocité sociale ou émotionnelle allant, par exemple, d'anomalies de l'approche sociale et d'une incapacité à la conversation bidirectionnelle normale, à des difficultés à partager les intérêts, les émotions et les affects, jusqu'à une incapacité d'initier des interactions sociales ou d'y répondre.**
2. **Déficits des comportements de communication non verbaux utilisés au cours des interactions sociales, allant, par exemple, d'une intégration défectueuse entre la communication verbale et non verbale, à des anomalies du contact visuel et du langage du corps, à des déficits dans la compréhension et l'utilisation des gestes, jusqu'à une absence totale d'expressions faciales et de communication non verbale.**
3. **Déficits du développement, du maintien et de la compréhension des relations, allant, par exemple, de difficultés à ajuster le comportement à des contextes sociaux variés, à des difficultés à partager des jeux imaginatifs ou à se faire des amis, jusqu'à l'absence d'intérêt pour les pairs.**

Spécifier la sévérité des symptômes déterminant le niveau d'aide

The Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. « Manuel diagnostique et statistiques des troubles mentaux- 5ème édition (DSM -5) ».

PRESENCE DE 2 SYMPTOMES SUR 4

B.
Caractère restreint et répétitif des comportements intérêts et activités

1. Caractère stéréotypé ou répétitif des mouvements, de l'utilisation des objets ou du langage (p. ex. stéréotypies motrices simples, activités d'alignement des jouets ou de rotation des objets, écholalie, phrases idiosyncrasiques)
2. Intolérance au changement, adhésion inflexible à des routines ou à des modes comportementaux verbaux ou non verbaux ritualisés (p. ex. détresse extrême provoquée par des changements mineurs, difficulté à gérer les transitions, modes de pensée rigides, ritualisation des formules de salutation, nécessité de prendre le même chemin ou de manger les mêmes aliments tous les jours).
3. Intérêts extrêmement restreints et fixes, anormaux soit dans leur intensité, soit dans leur but (p. ex. attachement à des objets insolites ou préoccupations à propos de ce type d'objets, intérêts excessivement circonscrits ou persévérants).
4. Hyper ou hyporéactivité aux stimulations sensorielles ou intérêt inhabituel pour les aspects sensoriels de l'environnement (p. ex. indifférence apparente à la douleur ou à la température, réactions négatives à des sons ou à des textures spécifiques, actions de flairer ou de toucher excessivement les objets, fascination visuelle pour les lumières ou les mouvements)

Spécifier la sévérité des symptômes déterminant le niveau d'aide

C. Les symptômes doivent être présents dès les étapes précoces du développement (mais ils ne sont pas nécessairement pleinement manifestes avant que les demandes sociales n'excèdent les capacités limitées de la personne, ou ils peuvent être masqués plus tard dans la vie par des stratégies apprises).

D. Les symptômes occasionnent un retentissement cliniquement significatif en termes de fonctionnement actuel social, scolaire/professionnel ou dans d'autres domaines importants.

E. Ces troubles ne sont pas mieux expliqués par un handicap intellectuel (trouble du développement intellectuel) ou un retard global du développement. La déficience intellectuelle et le trouble du spectre de l'autisme sont fréquemment associés. Pour permettre un diagnostic de comorbidité entre un trouble du spectre de l'autisme et un handicap intellectuel, l'altération de la communication sociale doit être supérieure à ce qui serait attendu pour le niveau de développement général.

The Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. « Manuel diagnostique et statistiques des troubles mentaux- 5ème édition (DSM -5) ».

2. DÉPISTAGE, DIAGNOSTIC ET ANNONCE

2.1. Inquiétude des parents

La surveillance du développement des bébés et des enfants avec le support du Carnet de santé permet de récolter les informations pertinentes pour suspecter un trouble du spectre de l'autisme fin 1ère et 2ème année de vie en associant l'observation directe et l'anamnèse parentale. Une attention particulière aux signes d'alerte de TSA est à apporter par le pédiatre lors des consultations post-natales obligatoires. A ce dépistage systématique, il est recommandé au médecin d'investir particulièrement les enfants à risques pour un screening ciblé. (avis d'experts)

Thèmes des préoccupations parentales	Exemples d'inquiétudes exprimées
Langage	« A 2 ans, il ne parle pas encore, parle peu, je ne comprends pas ce qu'il dit ou il ne comprend pas ce qu'on lui dit »
Développement social	« Il ne répond pas à son nom. Ne joue pas avec les autres enfants : il ne sourit pas facilement et regard fuyant (regarde de côté ou ne croise pas le regard) »
Réactivité à l'environnement	« Il est très sage, ne pleure jamais et ne demande rien »
Développement somatique	« Il ne se tient pas assis ou ne marche pas »
Problèmes de comportement	« Il fait des colères inexplicables et ne supporte pas les changements »
Problèmes médicaux	« Il ne dort pas, mal ou très peu, il reste éveillé dans son lit toute la nuit »
Rituels, obsessions, routines	« Il fixe longtemps la lumière, il est fasciné par les objets qui brillent, il refuse la cuillère et ne mange pas les morceaux »

Liste des premières préoccupations des parents, avec quelques exemples (Guilbaud 2021)

Ainsi, toute inquiétude des professionnels de la petite enfance ou de l'enfance et/ou des parents pour le développement de leur enfant, et particulièrement celui du langage et des interactions sociales, est à considérer comme un signe d'alerte majeur. Elle donne lieu à un examen approfondi du développement de l'enfant par un médecin assurant son suivi habituel (SIGN, 2016 ; HAS, 2018b). (avis d'experts)

Les examens médicaux généraux portant sur le développement de l'enfant doivent contenir des questions concernant la symptomatologie du trouble du spectre de l'autisme (Volkmar et al., 2014 ; HAS, 2018b ; MOH, 2016). (avis d'experts)

Cela implique que les médecins qui procèdent à ces examens possèdent les connaissances de base sur les symptômes clés de l'autisme (Bonnes pratiques pour la Suisse, rapport de recherche n°8/15). (avis d'experts)

Pour structurer l'observation des parents et des professionnels de la petite enfance et faciliter l'échange avec les médecins de 1^{ère} ligne, des grilles d'observation de l'enfant pourront être diffusées aux parents et aux professionnels. (cf annexe 1)

2.2. Signes d'alerte

Selon la Haute Autorité de Santé (HAS 2018) et le rapport du Groupe de travail des directives sur le trouble de l'autisme (Société canadienne de pédiatrie, 2019), des signes évocateurs suivants peuvent être listés selon l'âge de l'enfant et le domaine observé :

Âge	Domaine à observer	Signes de TSA
Vers 6 mois	<ul style="list-style-type: none"> niveau de vigilance engagement relationnel (contact visuel, expression visage, ...) vocalisation 	<ul style="list-style-type: none"> Contacts visuels limités ou inexistants Peu de sourires et d'expressions joyeuses dirigées Gazouillements ou gestes sociaux réduits, atypiques ou inexistants
Vers 12 mois	<ul style="list-style-type: none"> activité corporelle réponses sensorielles exploration des objets et jeux réactivité sociale 	<ul style="list-style-type: none"> Comportements répétitifs (aligner des objets, tourner sur soi-même) Jeux inhabituels (exploration visuelle/ tactile des objets) Réponses limitées à son prénom
Vers 18 mois	<ul style="list-style-type: none"> langage réceptif et expressif attention et réciprocité sociale jeux et activités symboliques 	<ul style="list-style-type: none"> Incapacité de dire des mots Absence de gestes compensatoires (pointer, faire coucou ou au revoir) Déficit de l'attention conjointe de babillage, de pointage ou d'autres signes sociaux Absence de jeux imaginaires ou de jeux de faire semblant
Vers 24 mois	<ul style="list-style-type: none"> communication fonctionnelle et contextuelle 	<ul style="list-style-type: none"> Association de mots (non écholaliques) absente, limitée, atypique ou non spontanée
Vers 36 mois et plus	<ul style="list-style-type: none"> autonomie des activités de la vie journalière socialisation et compétences sociales investigations complémentaires 	<ul style="list-style-type: none"> Inquiétude des parents ou d'adultes s'occupant de l'enfant quant à la possibilité d'un TSA Régression de son développement en particulier les comportements sociaux et

		de communications, en l'absence d'anomalie à son examen neurologique
--	--	--

Aucun de ces signes pris de façon isolée n'a de valeur prédictive, mais l'association d'au moins deux signes justifie un examen clinique développemental de l'enfant.

Le repérage des signes d'alerte de TSA peut être plus tardif dans l'enfance, voire à l'adolescence, en particulier dans le cas où ne coexiste pas de retard du développement intellectuel ou lorsque la symptomatologie autistique est de faible intensité. Ces signes apparaissent parfois plus évidents lorsque les exigences de l'environnement social ou scolaire sont plus importantes (par exemple lors des transitions scolaires, comme le passage au lycée) et dépassent les capacités adaptatives de l'enfant.

2.3. Dépistage

En complément à l'examen clinique approfondi de l'enfant dans de bonnes conditions, l'utilisation d'instruments de dépistage spécifiques et validés selon l'âge peut être utile pour les professionnels de santé afin d'évaluer les signes cliniques pertinents pour le repérage d'un risque de développement vers un trouble du spectre de l'autisme (HAS, 2018b ; SIGN, 2016). En cas de résultat positif à un des outils de screening, il importe de répéter l'examen dans le mois et dans de bonnes conditions d'éveil de l'enfant et de son environnement pour confirmer ou infirmer l'inquiétude afin d'adresser l'enfant à une structure spécialisée pour le diagnostic précoce.

En l'absence d'outils de screening validés pour les enfants de moins de 18 mois dont les parents expriment une inquiétude persistante concernant l'absence d'initiative sociale ou de mise en place des précurseurs de communication, l'envoi vers une équipe spécialisée est également recommandé.

Si le risque de TSA n'est pas confirmé lors du repérage, il est conseillé de poursuivre la surveillance du développement de l'enfant avec le support de son Carnet de santé.

Age concerné	Tests dépistage	Méthode	Langues & passation
18-36 mois	CHAT (Checklist for Autism in toddlers) <i>Sensibilité 40 % Spécificité 98 %</i>	Observation enfant (5 items), questionnaire parents (9 questions)	Fr/AI/Anglais/Port 2x5'
16-30 mois	M-CHAT (Modified Checklist for Autism In Toddlers, Revised-follow up) <i>Sensibilité 95-97% Spécificité 99% (Thabtah 2019)</i>	Questionnaire M-CHAT-R de 20 items rempli par parents. Si positif, questionnaire M-CHAT-R/F	Fr/AI/Anglais/Port 5-10'

		rempli avec un professionnel	
≥4 ans	SCQ (Social Communication Questionnaire) <i>Pour un score de 22, sensibilité 75% spécificité 60% (Constantino 2012)</i>	Questionnaire parents (40 questions)	20-40'
Adolescents	AQ (Autism Spectrum Quotient-Child, Adolescent-Adult versions) <i>Sensibilité 93% Spécificité 52% (Brereton 2002)</i>	Questionnaire parents (10 items)
Adultes	ASSQ (Autism Spectrum Screening Questionnaire) <i>Sensibilité 91% Spécificité 86% (Baron-Cohen 2006)</i>

En parallèle au dépistage, en cas de suspicion à l'anamnèse et à l'examen clinique d'un trouble sensoriel, il est recommandé d'orienter l'enfant vers un ORL et/ou un ophtalmologue pour un examen de la vision et/ou de l'audition.

En cas de persistance d'inquiétudes du professionnel, il est recommandé d'adresser l'enfant à une consultation spécialisée de 2ème ligne en fonction de la problématique envisagée :

- les Services d'intervention précoce qui devraient solliciter une consultation médicale et un bilan de développement préalable à une prise en charge pour un enfant jeune (≤ 18 mois) présentant des signes prédominants de retard global du développement évoquant un trouble du neurodéveloppement (TND).
- les Centres de diagnostic spécialisés dans le TSA pour une évaluation diagnostique pédopsychiatrique pluridisciplinaire et un projet individualisé d'interventions multidimensionnelles spécifiques.

Outre son rôle de repérage et d'orientation, le rôle du professionnel de santé de 1ère ligne est primordial tout au long de l'évaluation spécialisée pour s'assurer de l'aboutissement de l'envoi et de la procédure, pour accompagner les parents dans leurs différentes démarches et pour veiller à l'adéquation des mesures d'aides aux contextes relationnel et de vie de l'enfant. En étroite collaboration avec les parents, il est le partenaire professionnel privilégié pour les équipes spécialisées dans les échanges sur les options de prise en charge avec le support de l'envoi des rapports médicaux ainsi que dans son implication dans les concertations professionnelles.

2.4. Diagnostic

En l'absence de biomarqueur spécifique de trouble du spectre de l'autisme, son diagnostic est une démarche basée sur l'observation et l'anamnèse cliniques (HAS, 2018b). En raison du caractère multidimensionnel des signes cliniques, l'évaluation diagnostique doit être pluridisciplinaire (en particulier pédopsychiatres, pédiatres, psychologues et professionnels de rééducation) et impliquer des professionnels expérimentés et spécifiquement formés aux troubles du neuro-développement et autres troubles de l'enfance. Elle associe:

- le recueil de l'histoire développementale de l'enfant auprès des parents, ciblée sur les signes spécifiques au TSA,



- l'exploration des langues utilisées, du contexte et des habitudes de vie, de la composition et de l'histoire familiale afin de repérer les vulnérabilités et les ressources relationnelles et environnementales,
- les observations directes des comportements, compétences sociales et de communication de l'enfant dans différents contextes relationnels pour évaluer la stabilité des signes cliniques,
- le relevé des observations des professionnels des lieux d'accueil voir de l'école pour cibler les mesures de soutien de proximité
- l'établissement d'hypothèses cliniques concernant le fonctionnement cognitif, les processus intégratifs sensoriels et modalités d'engagement relationnel pour dégager les pistes d'interventions thérapeutiques et rééducatives,
- un examen clinique, un bilan neuropédiatrique, une recherche métabolique et génétique incluant des examens complémentaires éventuels (EEG, IRM cérébrale, etc.) permettant de mettre en évidence un trouble neurologique ou génétique associé.

Même si l'expertise du clinicien est prépondérante, le recueil des observations parentales et l'observation diagnostique de l'enfant peuvent être facilités par l'usage de différents outils, utilisés par des professionnels expérimentés (Barthélémy et al, 2019 ; SIGN, 2016 ; Volkmar, 2014) et choisis en fonction de l'âge de l'enfant :

- ADI-R (Autism Diagnostic Interview - revised ; version française par Bernadette Rogé, Eric Fombonne, Jeanne Fremolle-Kruck, Evelyne Arti, 2011),
- ADOS-2 (Autism Diagnostic Observation Schedule-Second Edition ; Lord, Rutter, Dilavore, Risi, 2012, Adaptation française: B. Rogé et collaborateurs, 2015),
- CARS-2 (Childhood Autism Rating Scale-Second Edition; Schopler, E., Van Bourgondien, M.E., Wellman, G.J., & Love, S.R; 2010), version standard (ST) ou version haut fonctionnement (HF).

Cette évaluation spécialisée aboutit à l'établissement d'un diagnostic confirmé et stable dès la 3ème année de vie (HAS 2018) qui fait l'objet d'un rapport détaillé destiné aux parents et aux professionnels impliqués (ex. médecin de famille, pédiatre...). Ce rapport médical devra contenir le résultat commenté des différents tests réalisés, l'hypothèse ou le diagnostic en référence au DSM-5 ou à la CIM-11, des recommandations de prise en charge et l'information pour l'accès à des aides spécialisées et de proximité.

Néanmoins, si la consultation des Centres de diagnostic spécialisé dans le TSA est recommandée dans des délais courts en raison des enjeux du développement (environ 2 mois), l'attente de l'établissement du diagnostic définitif ne doit en aucun cas différer la mise en place des interventions rééducatives (p.ex. psychomotricité, ergo-et orthophonie), éducatives (p.ex. adaptation des modalités de communication, structuration de l'environnement, intégration en crèche) et pédagogiques (p.ex. scolarisation avec assistance en classe) sur la base de l'évaluation des besoins de l'enfant.

En conclusion, le groupe de travail « Autisme » recommande, pour le Luxembourg, une démarche diagnostique graduée, en référence à une approche de dépistage sélectif ciblé de trouble du spectre de l'autisme. Ce dépistage implique une surveillance des enfants à risques, incluant :

- le repérage des signes d'alerte par les parents et les professionnels des lieux d'accueil,



- le suivi des enfants en population générale avec le support du Carnet de santé et l'identification des facteurs de risques par les médecins de 1^{ère} ligne,
- l'examen approfondi du développement de l'enfant présentant des signes d'appel par le médecin pédiatre ou généraliste habituel, avec l'aide d'outils de screening,
- en cas de suspicion confirmée, l'envoi aux Centres de diagnostics spécialisés dans le TSA,
- en cas de diagnostic avéré de TSA, une attention particulière sera portée à la fratrie de l'enfant.

2.5. Diagnostic différentiel

Le diagnostic de TSA est possible dès l'âge de 18 mois. Avant cet âge et face à des difficultés de diagnostic formel en raison d'une présentation clinique atténuée ou atypique, la référence au diagnostic de trouble du neurodéveloppement permet de se référer au caractère hétérogène, non spécifique et ouvert des trajectoires précoces du développement des enfants (HAS 2018).

De plus, par une observation clinique rigoureuse, des réévaluations régulières du développement de l'enfant et le recours à des investigations complémentaires spécialisées, le neuropédiatre ou pédopsychiatre coordonnateur de l'équipe pluridisciplinaire devra exclure les diagnostics différentiels suivants :

- la déficience visuelle ou auditive par un examen spécialisé approprié,
- le trouble du développement intellectuel suspecté par l'absence de différence entre le niveau de compétences socio-communicatives et le niveau de développement des capacités mentales et du fonctionnement adaptatif (souvent \geq âge de 24 mois),
- la carence affective du nourrisson par une anamnèse des conditions environnementales précoces de l'enfant,
- les syndromes génétiques et neurologiques en présence d'anomalies morphologiques ou de signes d'appel par une mise au point neuropédiatrique et un bilan génétique complémentaires,
- les autres troubles neurodéveloppementaux comme le retard global du développement, le trouble de déficit de l'attention/hyperactivité et les troubles du langage pour lesquels les capacités de communication non verbale ne sont pas affectées par des examens complémentaires des différents domaines du développement.

Pour plus de détails concernant le diagnostic différentiel, voir le tableau de diagnostic différentiel et étiologique du TSA en annexe 4.

2.6. Annonce

L'annonce du diagnostic médical, obligation déontologique, doit s'effectuer si possible en présence des deux parents, dans une consultation dédiée avec le médecin (pédopsychiatre, psychiatre, neuropédiatre, neurologue) coordinateur de l'équipe pluridisciplinaire et si besoin un autre professionnel en référence au terme trouble du spectre de l'autisme, à des éventuels troubles associés et au projet personnalisé de prises en charge multidimensionnelles (HAS, 2018b). La remise d'un rapport médical et pluridisciplinaire aux représentants légaux de



l'enfant et aux professionnels impliqués est également recommandée (avis d'experts).

Pour les parents, intégrer le diagnostic et ses conséquences sur le projet familial et de vie nécessite du temps. Ainsi, la disponibilité du médecin et des professionnels impliqués est importante non seulement au moment de l'établissement initial du diagnostic mais également aux différentes étapes du cycle de vie de l'enfant et de sa famille (entrée à l'école, insertion professionnelle ou admission en structure occupationnelle, ...).

Dans l'attente d'un diagnostic avéré de TSA, l'annonce d'un diagnostic provisoire de trouble du neurodéveloppement précisant le profil fonctionnel des limitations, potentialités et compétences de l'enfant permet de cibler les interventions et de donner accès aux aides de proximité (soutien à la socialisation, accès à l'assurance dépendance, ...)

TSA : DÉMARCHE DIAGNOSTIQUE

(HAS 2018, MOH 2016, SIGN 2016, ESCAP 2020)

Le diagnostic de TSA

- possible ≥ 18 mois ≤ 3 ans incluant anamnèse individuelle des signes verbaux/non-verbaux, une exploration familiale, un examen médical, psychologique et psychiatrique complété par des bilans pédiatrique, neurologique et génétique de l'enfant en fonction des signes d'appel.
- usage recommandé des outils diagnostics spécifiques et standardisés (ADI-R, ADOS-2, CARS-2) par des professionnels formés.
- établissement d'un bilan fonctionnel de l'enfant (compétences, potentialités, difficultés) incluant les spécificateurs cliniques (sévérité, intelligence, langage, troubles associés).
- si avant 18 mois, préférer le diagnostic de trouble du neurodéveloppement (TND).

L'annonce diagnostique

- doit être faite par le médecin spécialiste du centre de diagnostic TSA (pédopsychiatre, psychiatre, neuropédiatre, neurologue) et si besoin d'un autre professionnel impliqué avec un rapport écrit adressé aux parents, aux médecins référents et aux professionnels concernés.
- implique un projet personnalisé d'interventions globales et coordonnées par des professionnels formés, intégrant les particularités et vulnérabilités sociales et culturelles des familles pour répondre à leurs besoins (mis en place dans les meilleurs délais, de préférence dans les 3 mois suivant le diagnostic).

3. ORIENTATION ET INTERVENTION PRÉCOCE

Si la nécessité d'un repérage précoce des signes précurseurs est établie, la mise en place de mesures d'aide et de soutien à l'enfant et sa famille est recommandée endéans les 3 mois suivant l'établissement du diagnostic de trouble du spectre de l'autisme ou de trouble du neurodéveloppement (consensus des experts du groupe de travail « Autisme »).

Le projet individualisé d'accompagnement précoce de l'enfant devra associer :

- une stimulation globale du développement avec intégration sensorielle et aide à l'interaction sociale et à la communication comprenant psychomotricité, ergothérapie et orthophonie de façon simultanée ou séquentielle en veillant à ne pas surcharger les capacités intégratives de l'enfant,
- une guidance développementale et un soutien des parents pour comprendre les signes et le fonctionnement de l'enfant, soutenir les interactions parents-enfant, introduire des moyens de « Communication alternative et augmentée » (CAA), adapter l'environnement sensoriel, cognitif et relationnel aux besoins et particularités de l'enfant,
- un abord psycho-éducatif individualisé favorisant les activités d'éveil et de jeux ciblées sur l'initiative sociale, le développement de l'imitation spontanée et réciproque ainsi que la communication infraverbale de l'enfant en limitant son exposition excessive aux écrans et nouvelles technologies de l'information (TIC),
- une aide de proximité au domicile soutenant l'autonomie quotidienne de l'enfant (sommeil, alimentation, élimination, hygiène) et un accès aux aides pour les familles (Assurance dépendance, allocation spéciale d'éducation) soutenant la disponibilité parentale et l'accès de l'enfant aux loisirs,
- des concertations et des conseils aux professionnels impliqués pour assumer la cohérence et la continuité des interventions. (Avis d'experts)

En étroite collaboration avec les parents, la coordination et l'évaluation des interventions précoces devraient être réalisées par un médecin spécialiste formé au développement et intégré à l'équipe pluridisciplinaire d'intervention précoce (pédiatre, pédopsychiatre, médecin d'évaluation fonctionnelle). Outre son implication dans la coordination des soins et interventions, le rôle du médecin sera, en complémentarité avec les professionnels impliqués, de réévaluer l'adéquation des prises en charge, d'informer et de conseiller les parents, d'assumer la continuité des soins et le passage des informations dans le respect du secret médical partagé. Ce médecin contribuera également à l'accès de l'enfant aux professionnels et structures de soins de santé pour son suivi médical qui peut être plus difficile en raison de ses particularités développementales.

Il est recommandé qu'une telle approche holistique soit assumée par des équipes pluridisciplinaires spécialisées et de proximité associant orthophonistes, kinésithérapeutes, ergothérapeutes, psychomotriciens, psychologues et médecins ayant une formation approfondie et une solide expérience dans les troubles du neurodéveloppement, du spectre de l'autisme et des autres troubles de l'enfance (avis d'experts).

En complément, l'enfant porteur de TSA peut profiter d'une inclusion préparée et assistée en crèche disposée à accueillir des enfants à besoins spécifiques tant dans la clé d'encadrement du personnel que dans l'accès à un conseil de leurs interventions.

Par les concertations professionnelles avec les parents, il s'agit de réévaluer pluriannuellement avec les parents et les professionnels, l'implantation, la pertinence et

la cohérence des interventions au plus près de la réalité quotidienne de l'enfant et des références de sa famille en tenant compte des ressources disponibles actuellement au Luxembourg (avis d'experts).

Une liste non exhaustive des services spécialisés en trouble du spectre de l'autisme au Grand-Duché de Luxembourg et proposant des services d'orientation et d'intervention précoce se trouve en annexe 2.

4. ACCÈS AUX AIDES ET À LA SCOLARISATION

En référence au principe d'inclusion des enfants à besoins spécifiques, la scolarisation des enfants porteurs d'un TSA résidants au Luxembourg dès l'âge de l'obligation scolaire de 4 ans est soutenue par un dispositif à 3 niveaux d'interventions successives et complémentaires : communales/locales, régionales et nationales. Au niveau de l'enseignement secondaire, les lycées disposent également de ressources supplémentaires pour soutenir l'inclusion des élèves à besoins spécifiques. Le Centre de compétences pour enfants et jeunes avec un Trouble du Spectre de l'Autisme assure l'encadrement spécifique des élèves ayant un diagnostic confirmé d'un TSA, tant à l'école fondamentale que secondaire.

Les professionnels impliqués (psychologues, pédagogues, rééducateurs, infirmier, pédopsychiatre) peuvent proposer :

- une guidance auprès des parents (information et guidance parentale par des entretiens pluriannuels dès confirmation du diagnostic),
- un conseil/guidance auprès des professionnels du terrain de l'enseignement fondamental (EF) et secondaire (ES) orienté sur un cas spécifique
- un diagnostic spécialisé fonctionnel et pédagogique avec un rapport écrit permettant de construire avec les intervenants scolaires un Plan éducatif individualisé (P-ISA CTSA et PEI-CTSA),
- une intervention spécialisée ambulatoire (ISA) auprès des élèves ayant un diagnostic médical confirmé d'un TSA et qui fréquentent l'école régulière, fondamentale et secondaire.
- des formations sur le trouble du spectre de l'autisme, des conseils et une guidance spécifiques aux équipes pédagogiques de l'élève et des réunions de concertation professionnels-parents évaluant les mesures d'aide,
- des mesures rééducatives spécifiques (orthophonie, ergothérapie, psychomotricité, musicothérapie),
- un suivi psychopédagogique individuel pour la personne avec un TSA, y compris un soutien et guide d'orientation dans la transition vers la vie adulte.

En cas de limite de l'intégration de l'enfant en enseignement fondamental, une scolarisation partielle ou à temps plein dans les classes spécialisées de cohabitation à effectif réduit (1 professionnel spécialisé pour 2 à 3 enfants) du CTSA (Centre pour enfants et jeunes présentant un trouble du spectre de l'autisme) peut être proposée.

D'autres familles font le choix de proposer à leur enfant une scolarisation à domicile et peuvent continuer à bénéficier d'une guidance parentale ponctuelle par le CTSA.

Les écoles privées peuvent obtenir du MENJE (Ministère de l'Education Nationale, de la Jeunesse et de l'Enfance), par le biais d'un diagnostic spécialisé fonctionnel du CTSA à

propos des besoins spécifiques de l'élève, une aide financière pour les frais d'un accompagnement individuel de l'élève avec un TSA. L'École Européenne et l'International School of Luxembourg, quant à elles, disposent de leur propre dispositif de soutien aux élèves à besoins spécifiques et le CTSA ne peut intervenir auprès de ces élèves – alors que les parents peuvent eux aussi obtenir une guidance parentale et les conseils des spécialistes du centre de compétences.

L'ensemble de ces mesures est proposé par les professionnels et décidé par les parents de l'enfant ou l'adolescents porteurs de TSA.

Une liste non exhaustive des services spécialisés en trouble du spectre de l'autisme au Grand-Duché de Luxembourg et proposant une aide en lien avec la scolarisation se trouve en annexe 2.

5. INFORMATION ET FORMATION DES PARENTS ET PROFESSIONNELS

Il est important de permettre aux parents d'être acteurs dans l'accompagnement de leur enfant en leur donnant, d'une part, des informations, des outils concrets et d'autre part, en leur faisant partager l'expérience d'autres parents. L'enfant et l'adolescent avec autisme se développe différemment et communique différemment. Lorsque, d'une manière ou d'une autre, on y est confronté, il est primordial de comprendre, de savoir. L'information est, dès lors, un élément essentiel dans la compréhension et l'accompagnement de l'enfant avec autisme.

Au-delà des opportunités de sensibilisation, d'information et de formation, chacun doit être conscient de l'importance de la cohérence entre les différents intervenants gravitant autour de la personne avec un TSA et de sa famille. Cela permet alors de garantir un accès à des prestations de qualité coordonnées et à la continuité du parcours de la personne garant de sa qualité de vie.

Il est également à rappeler que les besoins de support spécifiques des personnes avec un TSA peuvent s'étendre à long terme, voire tout au long de leur vie, et que le soutien ainsi que l'accompagnement par les proches (parents, fratrie, ...) peuvent être épuisant et éprouvant pour les personnes aidantes. Il est donc également important de proposer un soutien adapté aux proches.

« Une attention accrue est nécessaire pour les familles en situation de vulnérabilité sociale, culturelle, ou bien dans les cas où les parents sont eux-mêmes en situation de handicap, étant donné la complexité et les difficultés de parcours diagnostique.

Dans tous les cas. Il est également nécessaire d'être attentif aux besoins de la famille et de s'intéresser à son niveau de stress et de qualité de vie, afin de l'orienter vers des mesures d'aides et de soutien, adapter à ses besoins et ses priorités. » (HAS, 2018^a)

Une liste non exhaustive des services spécialisés en trouble du spectre de l'autisme au Grand-Duché de Luxembourg et proposant des services de guidance parentale, d'accompagnement des parents et des professionnels se trouve en annexe 2.

6. DROITS DE LA PERSONNE AVEC UN TSA

Les personnes autistes doivent pouvoir jouir des mêmes droits et privilèges que ceux de toute la population européenne dans la mesure de leurs possibilités et en considération de leur meilleur intérêt. Ces droits devraient être mis en valeur, protégés et mis en vigueur par une législation appropriée dans chaque Etat.

La « Charte pour les personnes autistes », reprenant les droits des personnes présentant un TSA, a été présentée lors du 4^{ème} Congrès d'Autisme-Europe, à La Haye, le 10 mai 1992 et adoptée sous forme de Déclaration écrite par le Parlement Européen le 9 mai 1996.

Pour plus de détails à propos de la « Charte pour les personnes autiste », voir Annexe 3.

7. ABRÉVIATIONS

ADI-R	Autism Diagnostic Interview – revised
ADOS-2	Autism Diagnostic Observation Schedule - 2 nd edition
AQ	Autism Spectrum Quotient
CARS-2	Childhood Autism Rating Scale – 2 nd edition
CHAT	Checklist for Autism in Toddlers
CIM-11	Classification International des Maladies (11 ^{ème} révision)
CS	Conseil scientifique du domaine de la santé
CTSA	Centre pour enfants et jeunes présentant un Trouble du Spectre de l'Autisme
→ PEI	
→ ISA	→ Plan Educatif Individualisé
DSM-5	→ Intervention Spécialisée Ambulatoire
EEG	Diagnostic and Statistical Manual of mental disorders (5 th edition)
ESCAP	Electroencéphalogramme
FAL	European Society for Child and Adolescent Psychiatry
HAS	Fondation Autisme Luxembourg
IRM	Haute Autorité de Santé
MENJE	Imagerie par résonance magnétique
M-CHAT	Ministère de l'Education Nationale, de la Jeunesse et de l'Enfance
MOH	Modified Checklist for Autism in Toddlers, revised follow-up
ORL	Ministries of Health and Education (New Zealand)
SCQ	Oto-Rhino-Laryngologue
SIGN	Social Communication Questionnaire
TND	Scottish Intercollegiate Guidelines Network
TSA	Trouble du neurodéveloppement Trouble du spectre de l'autisme

8. BIBLIOGRAPHIE

- Agrawal S, Rao SC, Bulsara MK, Patole SK. « **Prevalence of Autism Spectrum Disorder in Preterm Infants: A Meta-analysis** ». Pediatrics. 2018 Sep;142(3):e20180134. doi: 10.1542/peds.2018-0134. Epub 2018 Aug 3. PMID: 30076190.
Consulté le 26/10/2022 sur <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30076190/>
- Autisme Europe – « **Charte des droits pour les personnes autistes** »
Consulté le 06/12/2022 sur <https://www.autismeurope.org/fr/blog/1996/12/11/charte-des-droits/>
- Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network Surveillance Year 2010 Principal Investigators. « **Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2010** ». Morbidity and Mortality Weekly Report: Surveillance Summaries, vol. 63, no. 2, 2014, pp. 1–21. JSTOR,
Consulté le 26/10/2022 sur <https://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/ss6302a1.htm>
- Baio J, Wiggins L, Christensen DL, Maenner MJ, Daniels J, Warren Z, Kurzius-Spencer M, Zahorodny W, Robinson Rosenberg C, White T, Durkin MS, Imm P, Nikolaou L, Yeargin-Allsopp M, Lee LC, Harrington R, Lopez M, Fitzgerald RT, Hewitt A, Pettygrove S, Constantino JN, Vehorn A, Shenouda J, Hall-Lande J, Van Naarden Braun K, Dowling NF. « **Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2014** ». MMWR Surveill Summ. 2018 Apr 27;67(6):1-23. doi: 10.15585/mmwr.ss6706a1. Erratum in: MMWR Morb Mortal Wkly Rep. 2018 May 18;67(19):564. Erratum in: MMWR Morb Mortal Wkly Rep. 2018 Nov 16;67(45):1280. PMID: 29701730; PMCID: PMC5919599.
Consulté le 26/10/2022 sur <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29701730/>
- Barthélémy C, Fuentes J, Howlin P, Van der Gaag R, Autisme EUROPE. « **People with Autism Spectrum Disorder – Identification, understanding, intervention** ». – 3rd edition, 2019
Consulté le 25/10/2022 sur https://www.autismeurope.org/wp-content/uploads/2019/09/People-with-Autism-Spectrum-Disorder.-Identification-Understanding-Intervention_compressed.pdf.pdf
- Brereton A. « **Screening young people for autism with the developmental behaviour checklist** ». J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry. 2002;41:1369–1375. doi: 10.1097/00004583-200211000-00019.
Consulté le 26/10/2022 sur <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12410080/>
- Confédération Suisse, Aspects de la Sécurité sociale. « **Rapport de recherche n°8/15 - Enfants, adolescents et jeunes adultes : troubles précoces du développement et invalidité** », partie 4. Bonnes pratiques pour la Suisse (pp71-72)
Consulté le 25/10/2022 sur <https://www.autisme.ch/autisme/informations-generales/se-documenter/documents-a-telecharger/3-bonnes-pratiques>



- Constantino J. (SRS™-2) « **Social Responsiveness Scale™** », 2nd ed. WPS; Torrance, CA, USA: 2012.
Consulté le 26/10/2022 sur <https://omb.report/icr/202102-0920-008/doc/108626601.pdf>
- Delobel-Ayoub M, Klapouszczak D, Tronc C, Sentenac M, Arnaud C, Ego A. « **La prévalence des TSA continue de croître en France : données récentes des registres des handicaps de l'enfant** ». Bull Epidemiol Hebd. 2020;(6-7):128-35.
Consulté le 17/01/2023 sur http://beh.santepubliquefrance.fr/beh/2020/6-7/2020_6-7_1.html
- Evrard P. « **L'autisme, une priorité de santé publique** », *Études*, 2012/12 (Tome 417), p. 619-630. DOI : 10.3917/etu.4176.0619.
Consulté le 25/10/2022 sur <https://www.cairn.info/revue-etudes-2012-12-page-619.htm>
- Fuentes J, Hervás A, Howlin P; (ESCAP ASD Working Party). « **ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment** », Eur Child Adolesc Psychiatry. 2021 Jun;30(6):961-984. doi: 10.1007/s00787-020-01587-4. Epub 2020 Jul 14. PMID: 32666205; PMCID: PMC8140956.
Consulté le 15/12/2022 sur https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8140956/pdf/787_2020_Article_1587.pdf
- Guilbaud J, Vuattoux D, Bezzan G, Malchair A. « **Trouble du spectre autistique : étiopathogénie et intérêt d'un diagnostic précoce** » [Autism spectrum disorder : ethiopathogenesis and benefits of early diagnosis]. Rev Med Liege. 2021 Sep;76(9):672-676. French. PMID: 34477338.\$
Consulté le 24/03/2023 sur <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34477338/>
- Ha C, Chin F, Chan Chee C. « **Troubles du spectre de l'autisme : estimation de la prévalence à partir du recours aux soins dans le Système national des données de santé, France** », 2010-2017. Bull Epidemiol Hebd. 2020;(6-7):136-43.
Consulté le 17/01/2023 sur http://beh.santepubliquefrance.fr/beh/2020/6-7/2020_6-7_2.html
- Haute Autorité de Santé (HAS). « **Trouble du spectre de l'autisme, Des signes d'alerte à la consultation dédiée en soins primaires** », 2018^a.
Consulté le 25/10/2022 sur https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-02/tsa_-_des_signes_dalerte_a_la_consultation_dediee_en_soins_primaires_1er_ligne_-_synthese.pdf
- Haute Autorité de Santé (HAS). « **Trouble du spectre de l'autisme - Signes d'alerte, repérage, diagnostic et évaluation chez l'enfant et l'adolescent** ». Méthode Recommandations pour la pratique clinique, Texte des recommandations, 2018^b.
Consulté le 25/10/2022 sur https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-02/trouble_du_spectre_de_lautisme_de_lenfant_et_ladolescent_recommandation_s.pdf



- Haute Autorité de Santé (HAS). « **Troubles du neurodéveloppement - Repérage et orientation des enfants à risque** ». Saint-Denis La Plaine, 2020
Consulté le 25/10/2022 sur https://www.has-sante.fr/jcms/p_3161334/fr/troubles-du-neurodeveloppement-reperage-et-orientation-des-enfants-a-risque
- Maenner MJ, Shaw KA, Baio J; EdS1, Washington A, Patrick M, DiRienzo M, Christensen DL, Wiggins LD, Pettygrove S, Andrews JG, Lopez M, Hudson A, Baroud T, Schwenk Y, White T, Rosenberg CR, Lee LC, Harrington RA, Huston M, Hewitt A; PhD-7, Esler A, Hall-Lande J, Poynter JN, Hallas-Muchow L, Constantino JN, Fitzgerald RT, Zahorodny W, Shenouda J, Daniels JL, Warren Z, Vehorn A, Salinas A, Durkin MS, Dietz PM. « **Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2016** ». MMWR Surveill Summ. 2020 Mar 27;69(4):1-12. doi: 10.15585/mmwr.ss6904a1. Erratum in: MMWR Morb Mortal Wkly Rep. 2020 Apr 24;69(16):503. PMID: 32214087; PMCID: PMC7119644.
Consulté le 26/10/2022 sur <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32214087/>
- Maenner MJ, Shaw KA, Bakian AV, Bilder DA, Durkin MS, Esler A, Furnier SM, Hallas L, Hall-Lande J, Hudson A, Hughes MM, Patrick M, Pierce K, Poynter JN, Salinas A, Shenouda J, Vehorn A, Warren Z, Constantino JN, DiRienzo M, Fitzgerald RT, Grzybowski A, Spivey MH, Pettygrove S, Zahorodny W, Ali A, Andrews JG, Baroud T, Gutierrez J, Hewitt A, Lee LC, Lopez M, Mancilla KC, McArthur D, Schwenk YD, Washington A, Williams S, Cogswell ME. « **Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2018** ». MMWR Surveill Summ. 2021 Dec 3;70(11):1-16. doi: 10.15585/mmwr.ss7011a1. PMID: 34855725; PMCID: PMC8639024.
Consulté le 26/10/2022 sur <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34855725/>
- Ministries of Health and Education (MOH) New Zealand. « **Autism Spectrum Disorder Guideline (2nd edition)** ». Wellington: Ministry of Health, 2016
Consulté le 25/10/2022 sur https://www.health.govt.nz/system/files/documents/publications/nz-asd-guideline-aug16v2_0.pdf
- Modabbernia A, Velthorst E, Reichenberg A. « **Environmental risk factors for autism: an evidence-based review of systematic reviews and meta-analyses** ». Molecular Autism 8, 13 (2017)
Consulté le 26/10/2022 sur <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28331572/>
- Mottron L. « **L'intervention précoce pour enfants autistes. Nouveaux principes pour soutenir une autre intelligence** ». Mardaga, 2016, ISBN : 9782804702625.
Consulté le 25/10/2022 sur <https://www.cairn.info/l-intervention-precoce-pour-enfants-autistes--9782804702625.htm>
- Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN), 145. « **Assessment, diagnosis and interventions for autism spectrum disorders** », A national clinical guideline», 2016.
Consulté le 25/10/2022 sur <https://www.sign.ac.uk/assets/sign145.pdf>



- Thabtah F, Peebles D. « **Early Autism Screening: A Comprehensive Review** ». Int J Environ Res Public Health. 2019 Sep 19;16(18):3502. doi: 10.3390/ijerph16183502. PMID: 31546906; PMCID: PMC6765988
Consulté le 25/10/2022 sur <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31546906/>
- Vantalou V, Delorme R. « **Autisme : Repérer les signes précoces** ». La revue du praticien médecine générale - tome 34 - n°1038 - mars 2020
Consulté le 25/10/2022 sur <https://www.larevuedupraticien.fr/article/autisme-reperer-les-signes-precoces>
- Volkmar F, Siegel M, Woodbury-Smith M, King B, McCracken J, State, M, American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP), Committee on Quality Issues (CQI). « **Practice Parameter for the Assessment and Treatment of Children and Adolescents With Autism Spectrum Disorder** ». Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 53(2), pp. 237 à 257., 2014
Consulté le 25/10/2022 sur [https://www.jaacap.org/article/S0890-8567\(13\)00819-8/fulltext#pageBody](https://www.jaacap.org/article/S0890-8567(13)00819-8/fulltext#pageBody)
- Wheelwright S, Baron-Cohen S, Goldenfeld N, Delaney J, Fine D, Smith R, Weil L, Wakabayashi A. « **Predicting Autism Spectrum Quotient (AQ) from the Systemizing Quotient-Revised (SQ-R) and Empathy Quotient (EQ)** ». Brain Res. 2006 Mar 24;1079(1):47-56. doi: 10.1016/j.brainres.2006.01.012. Epub 2006 Feb 13. PMID: 16473340.
Consulté le 26/10/2022 sur <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16473340/>
- Zeidan J, Fombonne E, Scora J, Ibrahim A, Durkin MS, Saxena S, Yusuf A, Shih A, Elsabbagh M. « **Global prevalence of autism: A systematic review update** ». Autism Res. 2022 May;15(5):778-790. doi: 10.1002/aur.2696. Epub 2022 Mar 3. PMID: 35238171; PMCID: PMC9310578.
Consulté le 26/10/2022 sur <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35238171/>
- Zwaigenbaum L, Brian JA, Ip A. Société canadienne de pédiatrie, Groupe de travail des directives sur le trouble de l'autisme. « **Le dépistage précoce du trouble du spectre de l'autisme chez les jeunes enfants** ». Paediatr Child Health 2019 24(7) :433-443, 2019
Consulté le 25/10/2022 sur <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6812303/pdf/pxz120.pdf>
- Macferran K, Major N, Fussell J, High P. « **Differential and Etiologic Diagnosis of Autism Spectrum Disorder. Developed for the Autism Case Training: A Developmental-Behavioral Pediatrics Curriculum.** » 2011.
Consulté le 09/02/2023 sur <https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/autism/case-modules/pdf/diagnosis/differential-etiological-diagnosis-asd.pdf>
- The Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. « **Manuel diagnostique et statistiques des troubles mentaux- 5ème édition (DSM -5)** ».
Consulté le 25/10/2022 sur <https://psychinfes.files.wordpress.com/2020/03/dsm-5-manuel-diagnostique-et-statistique-des-troubles-mentaux.pdf>



- Organisation mondiale de la Santé (OMS). « **Classification internationale des maladies, 11^{ème} révision, (CIM-11)** ».

Consulté le 25/10/2022 sur <https://icd.who.int/browse11/l-m/fr>

- Gouvernement du Grand-Duché de Luxembourg. **Règlement grand-ducal du 7 septembre 2018 déterminant pour le Centre pour le développement des enfants et jeunes présentant un trouble du spectre de l'autisme sa dénomination particulière, ses missions, ainsi que son contingent de besoin en personnel.** 2018, Mémorial A, n° 806 du 12 septembre 2018.

Consulté le 09/02/2023 sur

<http://data.legilux.public.lu/eli/etat/leg/rqd/2018/09/07/a806>

Sources supplémentaires pouvant être consultées :

Fuentes J, Hervás A, Howlin P; (ESCAP ASD Working Party). ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment. Eur Child Adolesc Psychiatry. 2021 Jun;30(6):961-984. doi: 10.1007/s00787-020-01587-4. Epub 2020 Jul 14. PMID: 32666205; PMCID: PMC8140956.

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8140956/pdf/787_2020_Article_1587.pdf

9. GROUPE DE TRAVAIL

GT Autisme

Dr Jean-François VERVIER, expert externe, coordinateur du GT

Pédopsychiatre au CHL, au Service rééducation précoce Hëllef fir de Puppelchen (SRP-HP) et au Centre pour enfants et jeunes présentant un trouble du spectre de l'autisme (CTSA)

Mme Sabine ANGELSEN, experte externe

Directrice du Centre pour enfants et jeunes présentant un trouble du spectre de l'autisme (CTSA)

Dr Jacques BERNARD, expert externe

Pédopsychiatre, Fondation Autisme Luxembourg

Dr Alexandre BISDORFF, représentant CS

Neurologue

Mme Sandrine COLLING, experte méthodologique

Cellule d'expertise médicale

Dr Juliana D'ALIMONTE, experte externe,

Direction de la Santé

M. Marc DE GEEST, expert externe,

Directeur général, Autisme Luxembourg asbl

Mme Nathalie LEHOUCQ, experte externe,

Directrice générale de la Fondation Autisme Luxembourg

Mme Maïté LIBERT, experte externe

Responsable service Diagnostic et service Soutien post-diagnostic, Fondation Autisme Luxembourg

Mme Nathalie OBERWEIS, experte externe,

Chargée de direction, Responsable pédagogique, Autisme Luxembourg asbl

Dr Emanuelle PIZON, experte externe,

Pédiatre au CHL & SRP-HP

Dr Emmanuel SCALAIS, expert externe

Neuropédiatre au CHL

Mme Anne WAGNER (PhD), experte externe

Responsable de l'Unité Diagnostic, Conseil et Suivi au Centre pour enfants et jeunes présentant un trouble du spectre de l'autisme (CTSA)

Mme Pascale WEBER, experte externe,

Chargée de direction Service rééducation précoce Hëllef fir de Puppelchen (SRP-HP)

Les membres du GT ont déclaré [leurs conflits d'intérêts potentiels](#) avec le sujet de cette recommandation.

ANNEXE 1 :

GRILLE D'OBSERVATION DES ENFANTS SUSPECTS DE TND

Critères diagnostics

Référence : Livret de repérage à destination des professionnels de la petite enfance, ADCF/ ACEPP/APAJH/ANCAMSP/AMF/DGCS/CAF75/CAF92/FEPEM/FFEC/DSS/UNCASS/FEDESAP/CroixRouge/CC MSA/Conseil départemental 92 – service de PMI/Familles rurales/SAIS 92.)

1.1. Grille d'observation à **6 mois**

Je suis Camille, j'ai 6 mois et je sais	Papa(s), maman(s) m'ont vu le faire	Les professionnels m'ont vu le faire
Tenir ma tête droite (observable par le médecin)	Oui Parfois Pas encore	Oui Parfois Pas encore
Me tenir assis en m'aidant de mes mains	Oui Oui avec de l'aide Pas encore	Oui Oui avec de l'aide Pas encore
Saisir, attraper un objet qu'on me tend	Oui Parfois Pas encore	Oui Parfois Pas encore
Sourire quand on me sourit	Oui Toujours Parfois Pas encore	Oui Toujours Parfois Pas encore
Regarder, sourire quand on me parle	Oui Parfois Pas encore	Oui Parfois Pas encore
Faire « lalala », etc. (babiller)	Oui Pas encore	Oui Pas encore
Observations :		

1.2. Grille d'observation à **12 mois**

Je suis Hugo, j'ai 12 mois et je sais	Papa(s), maman(s) m'ont vu le faire	Les professionnels m'ont vu le faire
M'asseoir tout.e seul.e quand je suis allongé.e	Oui Parfois Pas encore	Oui Parfois Pas encore
Bien me tenir assis.e tout.e seul.e	Oui Oui mais pas longtemps Pas encore	Oui Oui mais pas longtemps Pas encore
Me déplacer tout.e seul.e sur le sol	Oui Décrire la façon de faire Pas encore	Oui Décrire la façon de faire Pas encore
Chercher un objet que l'on vient de me cacher (si on me cache un objet, je me demande où il est)	Oui Oui mais avec de l'aide Pas encore	Oui Oui mais avec de l'aide Pas encore
Prendre un objet entre mon pouce et l'index	Oui Pas encore	Oui Pas encore
Tourner la tête, regarder quand on m'appelle	Oui Pas toujours la première fois Pas encore	Oui Pas toujours la première fois Pas encore
Qu'on vient de me dire « non »	Oui Pas encore	Oui Pas encore
Dire des ba ba, ta ta, etc.	Oui Pas encore	Oui Pas encore
Regarder un objet que l'on me montre du doigt	Oui Oui mais pas toujours Pas encore	Oui Oui mais pas toujours Pas encore
Faire des coucous, au revoir, etc.	Oui Pas encore	Oui Pas encore
<u>Observations :</u>		

1.3. Grille d'observation à **18 mois**

Je suis Ousmane, j'ai 18 mois et je sais	Papa(s), maman(s) m'ont vu le faire	Les professionnels m'ont vu le faire
Me lever seul	Oui tout le temps Oui mais j'ai encore besoin d'aide Pas encore	Oui tout le temps Oui mais j'ai encore besoin d'aide Pas encore
Marcher (au moins 5 pas)	Oui tout le temps Oui mais j'ai encore besoin d'aide Pas encore	Oui tout le temps Oui mais j'ai encore besoin d'aide Pas encore
Empiler 2 cubes	Oui Pas encore	Oui Pas encore
Introduire un petit objet dans un récipient	Oui Oui avec de l'aide Pas encore	Oui Oui avec de l'aide Pas encore
Désigner un ballon quand on me le demande	Oui Parfois Pas encore	Oui Parfois Pas encore
Chercher mon jouet préféré	Oui Oui avec de l'aide Pas encore	Oui Oui avec de l'aide Pas encore
Dire 5 mots	Lesquels Pas encore	Lesquels Pas encore
Dire non	Oui (comment cela se voit ?) Pas encore	Oui (comment cela se voit ?) Pas encore
Montrer avec le doigt ce que je veux toucher ou prendre pour qu'on vienne m'aider, etc.	Oui Pas encore	Oui Pas encore
Observations :		

1.4. Grille d'observation à **24 mois**

Je suis Imani, j'ai 24 mois et je sais	Papa(s), maman(s) m'ont vu le faire	Les professionnels m'ont vu le faire
Courir	Oui Pas encore	Oui Pas encore
Taper dans un ballon	Oui Oui avec de l'aide Pas encore	Oui Oui avec de l'aide Pas encore
Empiler 2 cubes	Oui Oui avec de l'aide Pas encore	Oui Oui avec de l'aide Pas encore
Empiler 5 cubes	Oui Oui avec de l'aide Pas encore	Oui Oui avec de l'aide Pas encore
Manger seul avec une cuillère	Oui Pas encore	Oui Pas encore
Dire plus de 10 mots	Oui (citer les 10 mots) Presque 10 mots Pas encore	Oui (citer les 10 mots) Presque 10 mots Pas encore
Jouer à la dinette ou au garage ou faire semblant d'être papa ou maman, etc.	Oui Oui mais rarement Pas encore	Oui Oui mais rarement Pas encore
Jouer avec d'autres enfants, mon frère, ma sœur, etc.	Pas l'occasion Oui Pas encore	Pas l'occasion Oui Pas encore
Observations :		

1.5. Grille d'observation à **36mois**

Je suis Shan, j'ai 36 mois et je sais	Papa(s), maman(s) m'ont vu le faire	Les professionnels m'ont vu le faire
Monter un escalier seul.e en me tenant à la rampe et en alternant les pieds	En hésitant Avec une aide Oui mais avec la même jambe d'appui Pas encore	En hésitant Avec une aide Oui mais avec la même jambe d'appui Pas encore
Sauter d'une marche	En hésitant Avec une aide Pas encore	En hésitant Avec une aide Pas encore
Empiler 8 cubes	Oui Pas encore	Oui Pas encore
Copier un cercle	Oui Pas encore	Oui Pas encore
Mettre mon pantalon ou mon bonnet tout.e seul.e	Oui Avec une aide-pas Pas encore	Oui Avec une aide-pas Pas encore
Dire une phrase	Oui Pas encore	Oui Pas encore
Dire « je » quand je parle de moi	Oui Pas encore	Oui Pas encore
Jouer avec d'autres enfants de mon âge	Oui Pas encore	Oui Pas encore
Attendre mon tour quand on joue à un jeu avec des copains ou copines	Oui Pas encore	Oui Pas encore
<u>Observations :</u>		

ANNEXE 2 : AIDE À L'ORIENTATION VERS LES SERVICES PROPOSÉS AU GRAND-DUCHÉ

En étroite collaboration avec les professionnels de proximité, les services proposés au Grand-Duché ont un rôle important dans le processus de diagnostic, dans l'accompagnement des familles mais également dans l'orientation, la prise en charge, la scolarisation, l'autonomisation, l'hébergement, l'accès à une occupation ou une activité professionnelle de la personne atteinte d'un trouble du spectre de l'autisme.

	CHL – Service de pédopsychiatrie-Unité petite enfance & Hôpital de jour Service pédopsychiatrie	Service de Rééducation Précoce (SRP)	Fondation Autisme Luxembourg (FAL)	Autisme Luxembourg asbl	CTSA(4-18 ans)	SIPO (3-12 ans) Services d'Aide à l'Enfance et à la Famille	PRIMA (0-8ans)	Professionnels / rééducateurs en libéral
DIAGNOSTIC SPECIALISE TND/TSA								
Centre de diagnostic spécialisé TND/TSA de la petite enfance (0-6 ans)	x							
Centre de diagnostic spécialisé TND de la petite enfance (0-6 ans)	x	x						
Centre de diagnostic spécialisé TSA (enfants, adolescents, adultes)			x					
PRISE EN CHARGE ET ENCADREMENT								
Accompagnement au diagnostic et accès aux aides	x	x	x	x	x	x	x	x
Orientation et évaluation des prises en charge	x	x	x	x	x	x	x	x
Guidance développementale, soutien parental	x	x	x		x	x	x	x
Thérapie du lien et du développement	x				x			x
Thérapie à média individuelle et en groupe (corporelle, musique, art, hippothérapie)	x				x			
Rééducations (ergothérapie, psychomotricité, orthophonie, ...)		x		x	x	x	x	x
SCOLARISATION ET SOCIALISATION								
Aide à l'Inclusion en milieu scolaire					x			
Conseil et guidance auprès des professionnels de l'enseignement			x		x			
Formation des professionnels de l'enseignement (IFEN)			x		x			
Guidance parentale			x		x			
Intervention Spécialisée Ambulatoire (ISA)					x			
Scolarisation spécialisée à temps plein ou temps partiel					x			

	CHL – Service de pédopsychiatrie-Unité petite enfance & Hôpital de jour Service pédopsychiatrie	Service de Rééducation Précoce (SRP)	Fondation Autisme Luxembourg (FAL)	Autisme Luxembourg asbl	CTSA(4-18 ans)	SIPO (3-12 ans) Services d'Aide à l'Enfance et à la Famille	PRIMA (0-8ans)	Professionnels / rééducateurs en libéral
TRAVAIL OU ACTIVITE DE JOUR								
Orientation (préparation à la) formation professionnelle				X	X			
Inclusion professionnelle (1 ^{er} marché de l'emploi)				X				
Ateliers d'insertion professionnelle				X				
Service d'activité de jour			X	X				
Aide à l'inclusion sociale (logement, emploi, loisirs, autonomie, ...)			X					
HEBERGEMENTS								
Logements individuels autonomes				X				
Logements individuels semi- autonomes				X				
Logements en petits groupes de vie			X	X				
Lits de répit / urgences			X					
LOISIRS								
Activités sportives			X	X				
Activités culturelles			X	X				
Activités créatives				X				
Vacances et City trips			X	X				
ACCOMPAGNEMENT DE L'ENTOURAGE FAMILIAL ET PROFESSIONNEL								
Soutien et formation des professionnels			X	X	X			
Soutien et formation de l'entourage familial			X	X	X			
Ateliers de rencontre pour parents			X					
ACCOMPAGNEMENT INDIVIDUEL ET DE GROUPE								
Soutien individuel	X		X	X	X			
Bilans de compétences / programmes d'intervention individualisés			X	X	X			
Groupes de compétences sociales	X		X	X	X			
Assistance administrative et accès aux aides financières	X		X	X	X			

Contacts utiles :

Centre Hospitalier de Luxembourg
Service de pédopsychiatrie-Unité petite enfance & Hôpital de jour
4, rue E. Barblé
L-1210 Luxembourg
Tél : +352 4411-6101
Email : sec.pedopsy@chl.lu
<https://kannerklinik.chl.lu/fr/service/pedopsychiatrie-unite-petite-enfance/>

Service de Rééducation Précoce – Hëllef fir de Puppelchen asbl
Sites à Strassen – Esch/Alzette – Hosingen – Redange – Junglinster
Tél. Siège : +352 25 10 30
Email : contact@srp-hfp.lu
<https://www.srp-hfp.lu/>

Fondation Autisme Luxembourg
Siège administratif
68, route d'Arlon
L-8310 Capellen
Tél : +352 26 91 11-1
autisme@fal.lu
<https://www.fal.lu/>

Autisme Luxembourg asbl
Sites à Beckerich – Hollerich – Boxhorn – Sandweiler – Useldange
Tél: +352 266 233 1
Email: administration@autisme.lu
<https://www.autisme.lu/>

Centre pour enfants présentant un Trouble du Spectre de l'Autisme
21, rue Léon Laval
L-3372 Leudelange
Tél : +352 247 55 955
Email : info@cc-ctsa.lu
<https://cc-ctsa.lu/>

SIPO - Services d'Aide à l'Enfance et à la Famille
Email : info.saef@elisabeth.lu
<https://www.elisabeth.lu/enfance/sipo/>

PRIMA - Intervention Précoce Interdisciplinaire
131, rue de Mühlenbach
L-2168 Luxembourg
Tél: 59 59 59 – 90
Email : prima@kannerschlass.lu
<https://www.kannerschlass.lu/>

Remarque :

Cette liste indique les services disponibles au Grand-Duché de Luxembourg à la date de la présente publication. Elle sera mise à jour en cas de modification des services disponibles.

TROUBLE DU SPECTRE DE L'AUTISME - DÉPISTAGE ET SIGNES PRÉCOCES POUR LES PROFESSIONNELS DE PREMIÈRE LIGNE

ANNEXE 3 : CHARTE DES DROITS POUR LES PERSONNES AUTISTES

Elle peut être téléchargée ici :

<https://www.autismeurope.org/fr/blog/1996/12/11/charte-des-droits/>

Elle stipule ceci :

Les déclarations des Nations Unies sur les Droits du déficient mental (1971) et sur les Droits des personnes handicapées (1975) ainsi que les autres déclarations à propos des Droits de l'Homme devraient être prises en considération et, en particulier, pour ce qui concerne les personnes autistes, ce qui suit devrait être inclus :

1. LE DROIT pour les personnes autistes de mener une vie indépendante et de s'épanouir dans la mesure de leurs possibilités.
2. LE DROIT pour les personnes autistes à un diagnostic et à une évaluation clinique précise, accessible et sans parti pris.
3. LE DROIT pour les personnes autistes de recevoir une éducation appropriée, accessible à tous, en toute liberté.
4. LE DROIT pour les personnes autistes (ou leur représentant) de participer à toute décision pouvant affecter leur avenir. Les désirs de l'individu doivent, dans la mesure du possible, être reconnus et respectés.
5. LE DROIT pour les personnes autistes à un logement accessible et approprié.
6. LE DROIT pour les personnes autistes aux équipements, à l'aide et à la prise en charge nécessaires pour mener une vie pleinement productive dans la dignité et l'indépendance.
7. LE DROIT pour les personnes autistes de recevoir un revenu ou un salaire suffisant pour se procurer nourriture, habillement et hébergement adéquats ainsi que pour subvenir à toute autre nécessité vitale.
8. LE DROIT pour les personnes autistes de participer, dans la mesure du possible, au développement et à l'administration des services mis en place pour leur bien-être.
9. LE DROIT pour les personnes autistes d'avoir accès aux conseils et aux soins appropriés pour leur santé mentale et physique et pour leur vie spirituelle. Ceci signifie que leur soient accessibles les traitements et les médicaments de qualité et qu'ils leur soient administrés seulement à bon escient et en prenant toutes les mesures de précautions nécessaires.
10. LE DROIT pour les personnes autistes à une formation répondant à leurs souhaits et à un emploi significatif, sans discrimination ni idées préconçues. La formation et l'emploi devraient tenir compte des capacités et des goûts de l'individu.
11. LE DROIT pour les personnes autistes à l'accessibilité des moyens de transport et à la liberté de mouvement.
12. LE DROIT pour les personnes autistes d'avoir accès à la culture, aux loisirs, aux activités récréatives et sportives et d'en jouir pleinement.
13. LE DROIT pour les personnes autistes de profiter et d'utiliser tous les équipements, services et activités mis à la disposition du reste de la communauté.
14. LE DROIT pour les personnes autistes d'avoir des relations sexuelles y compris dans le mariage, sans y être forcées ou exploitées.
15. LE DROIT pour les personnes autistes (ou leur représentant) à l'assistance juridique ainsi qu'à la conservation totale des droits légaux.

16. LE DROIT pour les personnes autistes de ne pas être soumis à la peur ou à la menace d'un enfermement injustifié dans un hôpital psychiatrique ou dans toute autre institution fermée.
17. LE DROIT pour les personnes autistes de ne pas subir de mauvais traitement physique, ni de souffrir de carence en matière de soins.
18. LE DROIT pour les personnes autistes de ne recevoir aucune thérapeutique pharmacologique inappropriée et/ou excessive. 1
10. LE DROIT pour les personnes autistes (ou leur représentant) d'avoir accès à leur dossier personnel concernant le domaine médical, psychologique, psychiatrique et éducatif.

Autisme-Europe
Rue Montoyer 39 bte 11 Bruxelles 1000 Belgique
Tél.: +32-2-675.75.05, Fax: +32-2-675.72.70,
Email: secretariat@autismeurope.org
Site internet: <http://www.autismeurope.org>

ANNEXE 4 : DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL ET ÉTIOLOGIQUE DU TSA

Making an Autism Spectrum Disorder Diagnosis

Handout II: Differential and Etiologic Diagnosis of Autism Spectrum Disorder

Developmental delay/intellectual disability	Children with intellectual disability may have “autistic features,” but not meet criteria for autism spectrum disorder (ASD). Children with ASD may have intellectual disability or normal intelligence. Children with intellectual disability usually have better social and communication skills than do children with ASD with the same cognitive level.
Fetal alcohol spectrum disorders	There is an increased risk of ASD and other neurodevelopmental disorders in children exposed to alcohol in utero.
Genetic syndrome	There may or may not be a family history, depending on the specific disorder. If dysmorphic features are present, a genetic disorder should be considered. There are certain neurogenetic syndromes that tend to be associated with ASD. These include, but are not limited to: <ul style="list-style-type: none"> • Fragile X syndrome – intellectual disability, macrocephaly, large ears, large testicles, hypotonia, and joint hyperextensibility • Tuberous sclerosis – hypopigmented macules, central nervous system hamartomas, seizures, intellectual disability • Angelman syndrome – global developmental delay, hypotonia, wide-based ataxic gait, seizures, progressive spasticity • Rett syndrome – disorder seen primarily in girls. They have apparently normal development for the first 5 months of life and have a normal head circumference at birth. Deceleration of head growth is seen from 5 to 48 months of age resulting in microcephaly. They lose previously acquired hand skills and begin to have hand-wringing stereotypes. They often develop seizures.
Hearing Impairment	There may be a history of recurrent otitis media or fluid. Children with hearing impairments often have speech delays, but will typically use compensatory nonverbal forms of communication. They make eye contact and use facial expressions. Children with ASD may be described as having “selective hearing” (i.e., may not respond when their name is called, but are oversensitive to other noises). Children with a hearing impairment will usually be underresponsive to all noises, although this will be somewhat variable depending on the degree of hearing loss.
Mental health disorders	This is a broad category of differential diagnoses with variable symptomatology depending on the specific diagnosis. <ol style="list-style-type: none"> Obsessive compulsive disorder (OCD) – The obsessive thoughts and repetitive actions seen in OCD can appear very similar to the ritualistic behaviors and motor stereotypes seen in ASD. Anxiety – Children who have problems with anxiety may be hesitant to interact with others. They may have difficulties with transitions. Children with anxiety are still socially related and have appropriate social insight. Depression – Depression in children can present in a variety of ways. Children may be withdrawn and isolate themselves. They may have a blunted affect and avoid eye contact. Attention deficit-hyperactivity disorder (ADHD) – Children with ADHD may have impairments in their social skills due to their hyperactivity and impulsivity. They may have difficulty sustaining a conversation because of inattention. Children with ASD often have problems with hyperactivity, impulsivity, and inattention. Oppositional defiant disorder (ODD)/behavior problems – The behavior problems seen in children with ODD are usually intentional. Most children will have temper tantrums at some point. Children with ASD are more likely to have tantrums associated with transitions or “for no apparent reason.” Tourette syndrome – Tics seen in Tourette syndrome may appear similar to motor stereotypes associated with ASD. Children with Tourette syndrome will usually not have the social or communication impairments seen with ASD. However, there may be some social isolation due to embarrassment or peer avoidance.
Psychosocial (e.g., neglect)	Children who have a history of significant abuse or neglect may be withdrawn and hesitant to interact with others. They may also have regression of skills, such as loss of language, and behavior problems.
Sensory problems	Children with ASD often have sensory issues such as being hypersensitive to loud noises or avoiding certain food textures. A child that has sensory impairments but is not on the autism spectrum will not have the core features of ASD (impairments in social communication, etc.).
Speech/language disorder	Children with speech/language disorders will compensate with nonverbal forms of communication such as pointing and gestures. They lack severe social deficits, although there may be some social impairment due to the communication difficulties.

Suggested Citation: Macferran K, Major N, Fussell J, High P. Differential and Etiologic Diagnosis of Autism Spectrum Disorder. Developed for the Autism Case Training: A Developmental-Behavioral Pediatrics Curriculum. 2011.



Secrétariat du Conseil Scientifique
conseil-scientifique.public.lu | csc@igss.etat.lu
B.P. 1308 | L-1013 Luxembourg
26, rue Ste Zithe | L-2763 Luxembourg | T +352 247-86284 | F +352 247-86225

**TROUBLE DU SPECTRE DE L'AUTISME - DÉPISTAGE ET SIGNES PRÉCOCES POUR LES
PROFESSIONNELS DE PREMIÈRE LIGNE**

conseil-scientifique.public.lu

31/05/2023