

Agence
de développement
de réseaux locaux
de services de santé
et de services sociaux



Lignes directrices concernant l'évaluation des enfants,
des adolescents et des adultes présentant un trouble envahissant
du développement élaborées par les 4 centres hospitaliers
désignés sur l'île de Montréal

Comité scientifique de l'Agence de développement
de réseaux locaux de services de santé et de
services sociaux de
Montréal

Juin 2004

Ce document est disponible :

- au centre de documentation de l'Agence
(514) 286-5604
- dans le site Internet de l'Agence
www.santemontreal.qc.ca

© Agence de développement de réseaux locaux de services de santé et de services sociaux de Montréal, 2004

ISBN 2-89510-271-6

Dépôt légal – Bibliothèque nationale du Québec, 2005

TABLE DES MATIÈRES

PRÉFACE	3
A. GESTION DES RÉFÉRENCES	4
1. Référence.....	4
2. Lignes directrices pour les personnes qui réfèrent	4
3. Documentation accompagnant la référence	4
4. Traitement/procédure de la référence.....	5
5. Décision concernant la référence.....	5
B. ÉVALUATION DIAGNOSTIQUE	6
1. Histoire familiale.....	6
2. Grossesse et naissance.....	7
3. Étapes importantes du développement du jeune enfant.....	7
4. Entrevue développementale diagnostique	7
5. Observation comportementale directe de l'enfant.....	8
6. Tests cognitifs	9
7. Évaluation orthophonique	9
8. Autres évaluations spécifiques.....	11
9. Examen médical et biologique	12
10. Fonctionnement familial	14
11. Évaluation scolaire	15
C. FORMULATION DU DIAGNOSTIC	16
1. Formulation du diagnostic	16
2. Annonce du diagnostic et rédaction du rapport.....	17
D. SERVICES DE SUIVI	19
1. Suivi immédiat.....	19
2. Suivi à l'âge de 5 ans	19
3. Suivi médical	19
4. Re-référence	20
5. Hospitalisation en milieu psychiatrique	20
6. Conselling génétique.....	20
E. QUESTIONS PARTICULIÈRES	20
1. Services médicaux destinés aux enfants autistes.....	20
2. Consultation et services pour adultes	21
3. Sujets autistes de haut niveau	21
ANNEXE	22

PRÉFACE

Ce document a été réalisé au cours de l'année 2002-2003 par un Comité scientifique composé de professionnels experts dans le domaine de l'autisme et des troubles envahissants du développement (TED). La sélection des membres du Comité scientifique a été faite par les conseillers de la Régie régionale sur la base de l'expertise reconnue de ces professionnels dans le domaine de l'autisme. Ces professionnels ont été choisis au sein des quatre établissements hospitaliers mandatés par la Régie comme centres d'expertise pour le diagnostic et l'évaluation des TED, et également dans l'un des centres de réadaptation en déficience intellectuelle. Ces professionnels viennent de disciplines différentes comprenant la pédiatrie, la pédopsychiatrie, la psychologie, la psychoéducation et le groupe était composé, à la fois, de cliniciens et de cliniciens-chercheurs. Les membres du Comité scientifique n'étant pas directement mandatés par leur département ou organisation professionnelle, les conclusions de ce rapport reflètent strictement le travail du Comité scientifique et les opinions des membres qui le composent.

Le Comité scientifique s'est réuni à six reprises dans des lieux qui ont été délibérément alternés d'une réunion à l'autre (à la Régie régionale et dans quatre hôpitaux : Hôpital de Montréal pour enfants, Hôpital Ste-Justine, Hôpital Douglas, Hôpital Rivière-des-Prairies). Les membres du Comité étaient :

Dr Éric Fombonne, pédopsychiatre (président), Hôpital de Montréal pour Enfants
Dr Leslie Klein, psychologue, Hôpital Douglas
Dr Laurent Mottron, psychiatre, Hôpital Rivière-des-Prairies
Dr Hélène Lamirande, psychologue, Hôpital Rivière-des-Prairies
Mme Suzanne Mineau, psychoéducatrice, Hôpital Ste-Justine
Dr Michel Lemay, pédopsychiatre, Hôpital Ste-Justine
Dr Yves Tremblay, pédiatre, spécialiste en santé communautaire, Hôpital Ste-Justine
Dr Céline Belhumeur, pédiatre, Hôpital Ste-Justine
Dr Katherine Moxness, psychologue, Centre de réadaptation de l'Ouest de Montréal
Mme Suzanne Boulerice, conseillère responsable, Régie régionale de Montréal-Centre

Le rapport a été conçu pour refléter les lignes directrices suivies dans la plupart des centres experts du monde pour mener à bien l'évaluation des enfants présentant des troubles envahissants du développement, au vu des données scientifiques les plus récentes sur ces troubles.

En créant ce rapport, il a été tout de suite évident, pour la plupart des membres du Comité scientifique, que les conditions actuelles de travail et les ressources mises à la disposition des centres d'évaluation des TED sont insuffisantes pour procéder aux évaluations telles que décrites dans ce rapport. L'importance des listes d'attente, la pénurie de plusieurs catégories de professionnels et plus généralement, le manque de ressources dans ces équipes d'évaluation créent une situation précaire pour les enfants, leur famille et les professionnels, empêchant le déroulement optimal des évaluations tel qu'il est envisagé dans le rapport du Comité scientifique. Toutefois, il est important de mentionner que l'ensemble des étapes des évaluations mentionnées dans ce rapport peuvent ne pas s'appliquer par tous les centres hospitaliers, ce qui n'empêche pas nécessairement l'évaluation diagnostique d'un TED.

Notons que la mise en application intégrale de ces lignes directrices requiert des ressources plus importantes que celles que les centres hospitaliers consacrent actuellement. Il faudra évaluer, en collaboration avec l'Agence de développement de réseaux locaux de services de santé et de services sociaux de Montréal et les centres d'évaluations reconnus, comment les appliquer dans le cadre des ressources disponibles.

A. Gestion des références

1. Référence

Les quatre centres désignés sur l'île de Montréal pour l'évaluation et le diagnostic du Trouble envahissant du développement (TED) doivent mettre en place un système de référence et d'accès à leur clinique afin de maximiser l'utilisation de leurs ressources. Présentement, tous ces centres utilisent une forme de filtrage, imposent des critères de référence et appliquent des procédures de référence, mais celles-ci ne sont pas identiques d'un centre à l'autre. Il serait donc utile de parvenir à un consensus sur les lignes directrices et sur les procédures de référence tout en envisageant la possibilité que chaque centre mette sur pied des critères de référence différents en fonction des divers services qu'il offre.

2. Lignes directrices pour les personnes qui réfèrent

Des lignes directrices devraient être fournies aux référents potentiels de la communauté (CLSC, médecins généralistes, orthophonistes, enseignants, etc.). De l'information claire devrait être disponible, soit sur papier, soit sur Internet ou encore sous ces deux formes, afin d'identifier le centre tertiaire approprié à chaque enfant (selon la langue, le secteur, l'âge, etc.) et un professionnel devrait être désigné responsable de la réception et du tri des références.

3. Documentation accompagnant la référence

Il existe des instruments permettant de rassembler des données relatives aux symptômes et au développement qui sont utiles au traitement des références. Les centres tertiaires devraient les rendre disponibles aux personnes qui effectuent les références. Ces instruments, qui sont largement utilisés, sont le CHAT, ou la version modifiée du CHAT (M-CHAT) et le questionnaire de communication sociale (anciennement appelé ASQ).

D'autres instruments sont en cours de développement, par exemple le ESAT ou le PDDST-1. Pour le moment, la sensibilité et la précision de ces instruments restent à démontrer et aucune décision concernant la référence ne peut reposer sur une interprétation stricte des résultats apparaissant au-dessus ou en-dessous du seuil limite de l'échelle. De plus, ces instruments n'ont pas été utilisés lors d'études sur la population québécoise et l'applicabilité des seuils limites existants doit être adaptée au contexte culturel et aux différents groupes ethniques.

Plusieurs équipes ont aussi élaboré des questionnaires familiaux simples qui recueillent l'information sociodémographique préliminaire sur la structure et sur la composition familiale, avec les données médicales et développementales de base sur l'enfant, qui incluent l'histoire de la grossesse et les circonstances de la naissance, les étapes du développement du jeune enfant, les préoccupations courantes des parents, l'âge auquel on a identifié les premiers symptômes développementaux, etc. Les quatre centres pourraient facilement mettre au point un formulaire commun, ce qui permettrait des comparaisons significatives entre les centres ainsi que le monitoring périodique des caractéristiques des patients et du cheminement de leur référence vers chaque site.

4. Traitement/procédure de la référence

Il s'ensuit un processus dynamique par lequel, quand une demande de référence est reçue par un centre tertiaire, le suivi est effectué par un membre de l'équipe TED. Voici les éléments couverts par ce suivi :

- Une vérification du degré élevé de soupçon du TED chez l'enfant;
- Un ensemble de rapports par les autres professionnels impliqués dans les soins ou la scolarisation de l'enfant jusqu'au moment de la référence, incluant les rapports de l'école, les rapports médicaux provenant des médecins de soins primaires et par les spécialistes qui ont travaillé auprès de l'enfant et les rapports des professionnels paramédicaux (ergothérapie occupationnelle, orthophonie);
- Une évaluation du degré d'urgence de la demande de consultation, ce qui permettrait une priorisation sur la liste d'attente. La procédure suivie afin d'obtenir cette information peut comprendre, à la fois, des entrevues téléphoniques et l'envoi de formulaires par courrier ou par télécopieur. De plus, les procédures utilisant le courriel ou les autres instruments électroniques devraient être davantage considérées.
- Des conseils d'interventions que les parents peuvent aussitôt mettre en place dans leurs activités quotidiennes avec leur enfant, fournis par le membre de l'équipe TED, et la possibilité de contacter ce membre durant le temps d'attente.

5. Décision concernant la référence

Quand tous les documents probants sur la référence ont été rassemblés, l'équipe TED devrait prendre une décision concernant la validité de la référence et, quand celle-ci est jugée éligible, décider de son degré de priorité.

- a) Ceci implique un processus permettant de rediriger les références qui ne répondent pas aux critères vers d'autres équipes (équipe de développement pédiatrique, centre de développement de l'enfant, équipes de psychiatrie externe, etc.) qui pourraient aider ces familles en premier lieu. L'équipe TED resterait tout de même disponible, si nécessaire, à la demande de ces équipes.
- b) Par ailleurs, si la référence est retenue, les équipes TED devraient informer la famille et la personne qui a référé le patient de l'acceptation de la référence et du temps d'attente probable avant d'obtenir un rendez-vous.

Il reviendra à l'équipe de mettre en place un système de priorisation des cas sur la liste d'attente. Par exemple, un enfant qui a besoin d'un code¹ avant une certaine date pourrait être traité en priorité par rapport aux cas moins urgents. De la même façon, un enfant dont le haut degré de dysfonctionnement comportemental compromet la solidité du fonctionnement familial pourrait être traité en priorité. Les programmes de recherche existants dans les centres tertiaires pourraient aussi conduire à prioriser des profils ou des caractéristiques de patients qui répondent aux critères de recherche.

¹ Ce code est attribué à l'enfant après évaluation et permet à l'école d'obtenir des ressources financières pour du personnel d'encadrement et de réadaptation afin de venir en aide à l'enfant.

- c) Enfin, le temps d'attente peut être utilisé efficacement par l'équipe TED qui pourrait en profiter pour commencer à rassembler des données utiles à l'évaluation finale. Par exemple, l'équipe TED pourrait procéder à une évaluation du langage et de la parole avant l'évaluation finale ou à une évaluation cognitive si des ressources, non disponibles au sein de l'équipe TED, peuvent être identifiées ailleurs dans la communauté. On pourrait aussi effectuer un suivi des problèmes médicaux qui seraient soulignés dans la documentation de la référence (ex. EEG) lorsqu'indiqué. L'objectif est d'utiliser le temps d'attente efficacement afin de générer le plus d'informations possibles pour l'évaluation. L'évaluation doit être considérée comme la compilation finale de toute l'information rassemblée entre le moment de la référence et celui de l'évaluation par le centre tertiaire.

B. Évaluation diagnostique

Il est important de comprendre que le diagnostic de toutes les formes du TED est basé sur les données de développement et de comportement plutôt que sur les tests psychologiques, biologiques ou génétiques. En conséquence, la qualité de l'information obtenue sur le comportement est extrêmement importante pour le diagnostic.

Des données cliniques clefs doivent être rassemblées pour conduire à un diagnostic éclairé lors de l'évaluation d'un enfant souffrant de TED.

1. Histoire familiale

L'histoire familiale obtenue après avoir consulté un ou deux informateurs sur l'ensemble de la famille doit être détaillée et comprendre les membres de la famille situés au premier et au deuxième degré (au minimum) de l'arbre généalogique. En faisant appel aux meilleures connaissances de la personne, il faut l'interroger en détail sur la manifestation de tout trouble de développement spécifique de chaque membre de l'arbre (ex. lecture, épellation, langage, articulation, trouble moteur ou autre trouble d'apprentissage, etc.) ou tout retard mental (ou utiliser une information analogue comme le fait d'avoir grandi en institution ou d'avoir fréquenté une école pour handicapés), ou l'autisme ou quelconque autre forme de TED, ou une personnalité excentrique ou bizarre sur laquelle on devrait obtenir des descriptions du comportement afin d'évaluer si elles correspondent au concept actuel d'une personnalité fonctionnant à l'intérieur d'un large phénotype. En plus des anomalies du développement, la présence de tout trouble psychiatrique au cours de la vie sera informative. Plus particulièrement, on devrait soigneusement investiguer la manifestation de troubles anxieux, de phobies sociales, de troubles dépressifs et bipolaires, de tics, le TDAH (trouble déficitaire d'attention avec hyperactivité) et le TOC (trouble obsessionnel compulsif), puisque les études indiquent une association entre l'autisme chez le proposant² et la présence de taux élevés de ces types de troubles psychiatriques parmi les membres de la famille. De plus, l'identification de ces troubles chez les membres de la famille au premier degré a des implications directes sur la gestion clinique du cas.

² Personne de départ pour la recherche des ancêtres.

Toute incidence de cas putatif d'autisme ou de TED dans la famille pourrait faire l'objet d'un suivi par l'équipe qui demanderait alors de la documentation et des rapports complémentaires aux professionnels ou à l'institution impliqués.

2. Grossesse et naissance

On devrait obtenir des détails sur l'histoire obstétricale de la mère et sur l'histoire de la grossesse. Toute histoire de saignement, d'infection ou de traumatisme devrait être soigneusement documentée. On devrait obtenir des informations sur la durée de la grossesse et sur les circonstances de la naissance. Un rapport sur le poids à la naissance, les résultats de l'APGAR et le statut néonatal du nouveau-né est aussi nécessaire. Tout rapport indiquant une complication devrait être soutenu par de la documentation appropriée.

3. Étapes importantes du développement du jeune enfant

Il est essentiel d'investiguer la façon dont l'enfant a grandi : ses étapes majeures de développement incluant le sourire, le fait de s'asseoir sans aide, de marcher sans aide, le contrôle de la vessie et des intestins et le développement du langage. Les détails sur le développement du langage se trouvent dans la section suivante. Les questions sur les 12 premiers mois de vie pourraient porter sur les problèmes liés au tempérament et sur la qualité de l'attachement mère-enfant. Un examen détaillé de la première année de vie permettra d'obtenir une description de comportements inhabituels ou étranges (ex. fixer des objets brillants pendant un temps prolongé, passivité à l'appel de son nom par la mère, etc.) qui, bien que n'ayant pas inquiété les parents lorsque cela s'est produit, peuvent être considérés comme des signes précurseurs d'autisme.

4. Entrevue développementale diagnostique

L'objectif de cette entrevue est d'obtenir des descriptions de comportements qui sont relativement spécifiques au diagnostic des troubles du spectre autistique, à la fois pour la période actuelle mais aussi pour la vie de l'enfant.

En conséquence, ces entrevues requièrent la présence d'un informateur (généralement le parent) qui connaît l'enfant sous plusieurs aspects de la vie quotidienne et qui a été avec lui depuis la naissance ou pendant une longue période. Dans le cas des enfants adoptés ou d'enfants élevés par des familles d'accueil ou dans d'autres circonstances familiales, la qualité informative des données du développement du jeune enfant peut être moins précise.

Il existe plusieurs instruments permettant de réaliser l'entrevue diagnostique du développement. Cependant, le Autism Diagnostic Interview (ADI, soit entretien diagnostique de l'autisme) est l'instrument le plus largement utilisé depuis les 15 dernières années.

- a) Le Autism Diagnostic Interview (ADI) est une entrevue diagnostique détaillée qui mesure différents domaines de déficit du langage, de la communication, de l'interaction sociale réciproque ainsi que les modes répétitifs de jeu, de comportement et d'intérêts. L'entrevue est longue (environ 2 heures) et les résultats peuvent être comparés aux scores standardisés. Une formation spéciale est nécessaire pour administrer l'ADI et des séminaires à cet effet sont offerts partout dans le monde. L'ADI a été révisé plusieurs fois depuis 1989 et une nouvelle version modernisée, le ADI-R 2000, vient de paraître.
- b) La longueur de l'ADI a conduit à la publication d'une version de recherche beaucoup plus courte qui se concentre sur les éléments inclus dans l'algorithme. D'autres professionnels formés à l'ADI conduisent leur entrevue diagnostique et développementale selon les principes et le contenu de l'ADI mais n'utilisent pas le pointage détaillé ni tous les éléments de diagnostic. Cette procédure est probablement acceptable pour les évaluations effectuées uniquement sur une base clinique et auprès des enfants qui présentent des tableaux cliniques évidents. Cependant, dans la mesure du possible, on recommande d'utiliser l'ADI pour tous les cas afin de permettre aux centres de bâtir une base de données et d'effectuer des recherches sur l'ensemble de leurs patients. Enfin, chaque enfant dont le diagnostic est douteux ou difficile ou soulève une question devra être investigué en utilisant la mesure complète standardisée.
- c) Il existe d'autres instruments de diagnostic comme le Diagnostic Interview for Social and Communication disorders (DISCO) qui a été récemment publié par le groupe de Lorna Wing. Cependant, on a peu d'expérience de cette entrevue et rien ne prouve que les propriétés psychométriques de cet instrument soient comparables avec celles de l'ADI.

5. Observation comportementale directe de l'enfant

La plupart des centres utilisent présentement le pendant de l'ADI, Autism Diagnostic Observational Schedule (ADOS-G), qui permet un examen standardisé de l'interaction sociale, des aptitudes de communication et du jeu répétitif des sujets atteints de TED tout au long de la vie. Quatre modules peuvent être utilisés selon l'âge chronologique et l'aptitude verbale du sujet. Une formation spécifique est nécessaire pour administrer cet instrument. Les résultats obtenus permettent de différencier outre l'autisme, le TED/NS (trouble envahissant du développement non spécifié) et les troubles qui ne relèvent pas du TED. Cette mesure est largement utilisée à travers le monde dans tous les centres spécialisés en autisme.

D'autres instruments ont été utilisés pour mesurer les anomalies observées au cours d'une entrevue clinique. Un des instruments largement répandu est le Childhood Rating Scale (CARS) (L'échelle d'évaluation de l'autisme infantile), the Autism Behaviour Checklist (ABC), et d'autres questionnaires dont les propriétés sont inférieures à celles des instruments les plus récents.

Certains professionnels observent aussi les interactions de l'enfant avec ses parents pour évaluer la qualité de l'attachement et de la relation parent-enfant.

L'utilisation de vidéos et films maison à des fins cliniques et de recherche s'est récemment développée. Ces médias sont maintenant largement utilisés par les parents de tous niveaux socioéconomiques et peuvent servir d'instrument d'observation de l'enfant dans les premiers mois de sa vie, probablement avant même que les parents n'aient remarqué les premières anomalies développementales. Ces médias permettent aussi aux parents d'enregistrer des comportements rares ou reliés à des situations spécifiques qui ont peu de chance d'être observés directement en clinique par les professionnels.

6. Tests cognitifs

Toutes les équipes s'entendent sur le fait que les tests cognitifs administrés par les psychologues cliniciens devraient faire partie de l'évaluation diagnostique de l'enfant. Ces tests sont importants car ils fournissent des informations sur le niveau de fonctionnement de l'enfant, ce qui permet une interprétation plus significative de sa performance et de ses comportements dans des domaines clés. Par exemple, l'absence de langage chez un enfant de deux ans et demi sera interprétée différemment selon que l'enfant a un QI normal (dans ce cas, l'enfant souffre d'un trouble du langage) ou un QI correspondant au fonctionnement d'un enfant entre 12 et 18 mois (dans ce cas, il ne souffre pas d'un trouble du langage mais plutôt d'un faible degré de retard mental). De plus, la première évaluation du langage fournit une base pour évaluer les progrès ou leur absence. La documentation des faiblesses ou des forces particulières révélées par le test cognitif peut être extrêmement utile pour élaborer des stratégies d'intervention qui capitalisent sur les capacités de l'enfant et qui visent à compenser les déficits de fonctions cognitives spécifiques. Les tests les plus utilisés sont le test de Stanford Binet, le Merrill-Palmer, le Mullen Scales of Early Learning (les échelles d'apprentissage précoce Mullen), et le Wechsler scales (l'échelle d'intelligence de Wechsler) (i.e. WPPSI - Échelle d'Intelligence de Wechsler pour la période préscolaire et primaire), le WISC (Échelle d'intelligence pour enfants de Wechsler) et le WAIS (Échelle Wechsler de l'intelligence de l'adulte).

D'autres instruments psychométriques ont été utilisés selon les groupes d'âge, les niveaux cognitifs et ils incluent les échelles Bailey du développement du nourrisson dont les normes sont en révision, le profil psychoéducatif révisé (PEP-R), le test de Leiter révisé, le Differential Abilities Scales ou les tests de Griffith.

7. Évaluation orthophonique

En plus de l'observation directe de l'enfant et des tests cognitifs, d'autres évaluations dans plusieurs domaines peuvent fournir des informations importantes.

L'évaluation du langage et des capacités de communication d'un enfant doit non seulement combiner différents paradigmes utilisant des tests standardisés de développement du langage, mais aussi évaluer les capacités de communication dans les situations de la vie courante.

Les sujets souffrant d'autisme ont des difficultés au niveau de la pragmatique du langage (l'utilisation du langage dans des contextes sociaux) et ces difficultés peuvent être difficiles à détecter lors d'entrevues hautement structurées. Il est donc utile de combiner ces tests avec des périodes d'observation naturelle de l'enfant et avec des entrevues auprès des personnes qui en prennent soin. Il est préférable que différentes personnes (les pairs, enseignants, membres de la famille...) observent l'enfant puisque l'utilisation du langage varie considérablement selon l'environnement dans lequel il se trouve et selon les personnes qui l'entourent.

Les tests standardisés de la parole et du langage fournissent de l'information supplémentaire utile sur les habiletés de communication de l'enfant. On remarque souvent que les parents et les autres soignants surestiment la capacité du langage réceptif chez l'enfant qui utiliserait des indications contextuelles pour comprendre. L'évaluation du langage doit donc reposer sur des tests où l'enfant ne dispose pas de ces indications contextuelles et où il peut démontrer qu'il comprend les mots ou les phrases faisant référence aux personnes ou aux objets qui sont extérieurs à l'environnement immédiat.

L'évaluation du langage réceptif doit porter sur la compréhension de divers mots, négations, questions, énoncés causals et sur les formes plus complexes du discours (métaphores, expressions idiomatiques, etc.) ainsi que sur la compréhension d'une histoire ou d'une séquence d'événements.

Le langage expressif doit aussi être évalué en tenant compte à la fois des moyens utilisés par l'enfant pour communiquer et de la fonction communicative du langage de l'enfant. L'évaluation des moyens de communication devrait inclure toutes les verbalisations (ainsi que le babillage) et les moyens non verbaux (posture du corps, expressions faciales, utilisation du regard fixe pour réguler la communication), les gestes idiosyncratiques (utilisation de la main comme outil, diriger une personne en lui tenant le poignet) et ceux de nature plus conventionnelle (faire oui et non de la tête, dire au revoir de la main, envoyer un baiser, pointage protoimpératif et protodéclaratif). L'évaluation de la fonction de communication devrait être centrée sur le but principal pour lequel l'enfant communique, soit pour satisfaire des besoins immédiats, pour réclamer des objets ou des actions, pour exprimer des affects ou pour des buts plus sociaux comme partager, pointer, montrer, attirer l'attention etc. L'intensité de l'écholalie, du discours répétitif et des questions devrait aussi être examinée puisqu'elle peut avoir des implications sur l'intervention. Les autres moyens utilisés par l'enfant pour communiquer, incluant les réponses comportementales, devraient être documentés. Les enfants dont le langage est bien développé peuvent démontrer d'autres difficultés conversationnelles telles qu'un discours trop concis ou excessif, avoir des difficultés à débiter une conversation ou à y prendre part, montrer une incapacité à suivre les indications de celui qui écoute, changer de sujet ou persévérer sur le même sujet, etc. La qualité de la voix, le débit, la prosodie, le ton et les autres aspects du langage devraient aussi être évalués puisqu'ils peuvent influencer l'efficacité globale du langage dans des contextes sociaux.

Les tests précis du langage (tels que : Reynell, grille de Rosetti, PPVT (r), EOWPVT, BOEHM préscolaire (r)) qui doivent être administrés à l'enfant dépendent du développement global de son langage, de son âge et de ses capacités cognitives. Il existe des lignes directrices permettant de sélectionner les mesures les plus appropriées pour évaluer les enfants autistes en fonction des différents niveaux de capacités.

8. Autres évaluations spécifiques

a) Ergothérapie et évaluation sensori-motrice

L'observation directe et les rapports fournis par les parents peuvent être utilisés pour évaluer les fonctions sensori-motrices de l'enfant, pour vérifier les déficits et les capacités sensoriels, les capacités motrices fines et globales, les capacités d'imitation, la planification de mouvements moteurs plus complexes, les praxies et l'organisation de comportements orientés vers des buts. Les capacités sociales et interpersonnelles, ludiques et de loisir devraient aussi être évaluées. Les enfants autistes présentent souvent des stéréotypes moteurs, des postures étranges ou particulières, des problèmes de balancement, du « rocking » et des anomalies de la démarche. Ils ont souvent des comportements automutilants qui peuvent interférer substantiellement sur leur fonctionnement ou leur apprentissage, entraînant une grande détresse dans l'environnement familial et scolaire, ce qui contribue à aggraver le problème. De plus, les enfants autistes ont souvent des capacités (modalités) sensorielles déviantes et montrent des préoccupations sensorielles exagérées pour certaines parties d'un objet, ont des réactions extrêmes et paradoxales face aux modalités sensorielles (texture, odeur...) et une hypersensibilité à des stimuli considérés comme normaux (ex. réponse exagérée à des bruits forts...), ce qui peut aussi avoir un impact négatif sur leur fonctionnement quotidien.

Des tests ad hoc des fonctions sensori-motrices et des praxies sont disponibles et doivent être ajustés en fonction de l'âge et du niveau de développement de l'enfant.

b) Autres évaluations comportementales

Il est nécessaire de procéder à une évaluation du comportement adaptatif car cela peut documenter le niveau de capacité de l'enfant dans plusieurs domaines clefs et aider à établir un index de la capacité de l'enfant à fonctionner indépendamment lors de ses activités quotidiennes. L'instrument de référence pour cela est le Vineland Adaptive Behavior Scale (Échelle de comportement adaptatif Vineland) qui est standardisé par rapport aux normes de la population et qui permet d'estimer les capacités courantes dans les domaines de la socialisation, de la communication, du quotidien, des habiletés motrices et des comportements inadaptés. Il existe sous plusieurs formes (exposé sommaire, scolaire ou plus complet) et des normes spéciales ont été produites pour les populations autistes. L'échelle est en révision et le contenu des éléments du fonctionnement social a été amélioré, en particulier en ce qui concerne les enfants en bas âge. Un autre instrument, le EQCA (Échelles québécoises des comportements adaptatifs) a été standardisé pour la population du Québec.

Bien que les problèmes de comportement ne soient pas une composante nécessairement présente chez les enfants autistes, ces derniers démontrent des taux croissants de difficultés de comportement qui peuvent avoir des implications importantes pour le traitement. On suggère donc d'entreprendre une évaluation systématique du comportement en utilisant diverses méthodes. Les intervenants et les professeurs qui observent l'enfant dans son milieu naturel pendant de longues

périodes sont des informateurs clés en la matière. Des questionnaires standardisés de contrôle du comportement peuvent être utilisés pour évaluer les problèmes comportementaux des enfants souffrant de TED. De façon plus spécifique, des instruments comme le Aberrant Behavior Checklist (ABC), le Nisonger Child Behavior Rating Form (Grille d'évaluation comportementale pour enfants Nisonger (GÉCEN)) ou le Social Reciprocity Scale peuvent être utilisés à la fois avec les parents et les professeurs et fournissent une évaluation de base du comportement. Ces instruments sont réputés être sensibles au changement et sont suffisamment sensibles pour détecter (ou mesurer) des changements de comportement. Ils peuvent donc être utilisés pour évaluer la réponse aux interventions spécifiques. Des versions parallèles de ces instruments, destinées aux enseignants et aux parents, permettent une comparaison directe des comportements par divers informateurs dans différents contextes d'observation.

Pour des sujets plus âgés ou dont le fonctionnement intellectuel (haut niveau) est supérieur, la psychopathologie peut être évaluée à l'aide d'entrevues cliniques classiques ou d'entrevues diagnostiques standardisées, en autant que le niveau de langage des sujets le permette et qu'on interprète soigneusement les réponses des sujets aux questions qui impliquent une compréhension des constructions psychologiques et des émotions. Les recherches suggèrent que les troubles émotionnels (anxiété, dépression) et les autres troubles spécifiques (tics TOC (trouble obsessionnel-compulsif, épisodes catatoniques) sont plus élevés chez les artistes.

9. Examen médical et biologique

Un enfant référé pour des TED devrait subir une évaluation médicale directe et des examens de suivi par étapes.

a) Examen physique de l'enfant

Les paramètres suivants devraient être systématiquement notés :

- La taille, le poids de l'enfant et particulièrement le périmètre crânien, compte tenu des taux de plus en plus élevés de macrocéphalie récemment rapportés chez les enfants artistes;
- Un examen attentif de la peau à l'aide de la lampe de Wood afin de détecter des troubles médicaux rares comme la sclérose tubéreuse et la maladie de Von Recklinghausen (ou neurofibromatose de type 1);
- L'examen physique devrait détecter les signes dysmorphiques qui pourraient révéler des syndromes génétiques rares;
- Une investigation systématique des symptômes médicaux spécifiques devrait être conduite et inclure une investigation détaillée de symptômes gastro-intestinaux (ex. mal à l'estomac, constipation, diarrhée, selles molles) ainsi qu'une enquête sur les habitudes alimentaires et sur la diète. Les enfants artistes ont souvent des manies alimentaires qui peuvent ou non mener à une ingurgitation anormale d'aliments particuliers. Si un doute subsiste, l'enfant devrait être référé à une diététicienne et les parents devraient, pendant un certain temps, consigner dans un journal les aliments ingérés afin d'évaluer la quantité et la qualité de la nourriture de l'enfant. Occasionnellement, les enfants ingurgitent autre chose que de la nourriture et lorsque l'on rapporte du pica (goût

morbide pour des substances non comestibles), les personnes responsables de l'examen devraient être alertées sur les dangers d'intoxication au plomb;

- On devrait inspecter la couleur de la peau et des dents ainsi que le développement pubère;
- On devrait procéder à un examen neurologique afin d'identifier les signes focaux neurologiques, examiner le tonus, l'équilibre, les réflexes, la force musculaire, les nerfs crâniens, la vision, l'audition etc.;
- On devrait noter les habitudes de sommeil.

b) Investigations médicales

On devrait distinguer les investigations qui concernent tous les enfants de celles qui dépendent des résultats de l'examen physique et de l'histoire familiale.

i. Investigations médicales à effectuer

- Chez tout enfant l'audition doit être évaluée afin de s'assurer de l'intégrité de son audition et de ses nerfs auditifs;
- Les anomalies chromosomiques sont rares dans les cas d'autisme mais sont présentes chez 1 à 4 % des enfants. Les anomalies chromosomiques sur le long bras du chromosome 15 en particulier sont très fréquemment rapportées. Il est donc nécessaire de pratiquer un caryotype chez les enfants autistes afin de détecter de telles anomalies qui peuvent avoir des implications pour les familles, les grossesses subséquentes et les frères et sœurs. Les anomalies cytogénétiques devraient être confirmées par les sondes FISH afin d'identifier les régions chromosomiques impliquées.

ii Tests à effectuer en fonction des résultats préalablement obtenus

- Le test du syndrome de l'X fragile amène peu de résultats positifs et devrait désormais être réservé aux enfants qui ont une histoire familiale de X fragile ou de retard mental, à des enfants qui présentent des caractéristiques dysmorphiques ou à des enfants souffrant de retard mental sévère ou encore à des familles dont plusieurs enfants sont affectés;
- Un test sanguin permet d'évaluer les paramètres de base comme les globules blancs et rouges, l'hémoglobine, etc.;
- Les électroencéphalogrammes (EEG), si médicalement indiqués, ne devraient pas faire partie des tests de routine. Ils devraient être réservés aux enfants qui régressent ou qui perdent leurs capacités au cours de leur développement. Il peut alors être indiqué d'effectuer un EEG après privation de sommeil. De la même façon, les EEG devraient être administrés aux enfants dont les comportements cliniques laissent supposer une épilepsie sous-jacente. Ces comportements incluent des changements soudains et imprévisibles, des périodes prolongées de regard fixe alors que cela ne s'était jamais produit, une cessation soudaine des activités motrices, des épisodes de colère ou des comportements agressifs imprévisibles, surtout lorsqu'ils se produisent dans un contexte de confusion;

- Pour le moment, on ne recommande pas de recourir systématiquement à la tomographie axiale assistée par ordinateur (TACO ou Ctscan) ou à l'IRM (imagerie par résonance magnétique) dans les cas d'autisme. Ces investigations devraient plutôt être réservées aux enfants qui démontrent des signes neurologiques clairs, qui font des convulsions ou de l'épilepsie, ou pour lesquels il existe d'autres raisons d'investiguer directement la structure du cerveau et ses fonctions;
- Les explorations gastro-intestinales profondes devraient être uniquement réservées aux enfants qui ont une histoire de symptômes gastro-intestinaux sévères persistants et résistants aux traitements médicaux;
- Rien n'indique qu'il soit nécessaire d'explorer les fonctions immunitaires dans les cas d'autisme à moins de signes positifs spécifiques d'exposition à des virus précis (herpès, CMW -cytomégalovirus-, etc.) ou d'histoire d'infections répétées, d'allergies particulièrement sévères ou d'autres symptômes médicaux suggérant un trouble auto-immun ou une dysfonction du système immunitaire;
- Les dosages d'acides aminés dans l'urine, les tests indiquant la présence de métaux lourds, l'investigation de la sensibilité au gluten ou à la caséine ne sont pas recommandés comme faisant partie des examens biologiques de routine;
- Des programmes de routine de surveillance des nouveau-nés sont disponibles dans la plupart des pays développés. Les enfants nés dans des pays où ces programmes ne sont pas disponibles peuvent ne pas avoir passé de tests pour l'hypothyroïdie, la phénylcétonurie, etc. Ces tests devraient être prescrits à ces enfants seulement.

10. Fonctionnement familial

Le soutien le plus solide et le plus complet nécessaire au développement de l'enfant autiste lui est fourni par sa famille, souvent pendant toute sa vie. Bien que rien ne démontre que les pratiques parentales ou le fonctionnement familial soient impliqués de quelque façon que ce soit dans les causes d'autisme, certaines preuves indiquent que les facteurs famille/parents/enfant peuvent faire une différence pour l'enfant autiste. Il est donc important, lors de la première étape de l'évaluation, d'évaluer le fonctionnement familial, la connaissance que les membres de la famille possèdent sur l'état de l'enfant ainsi que les ressources internes et externes dont ils disposent pour maintenir une qualité de vie suffisante et venir à bout des situations de crise, si elles se produisent.

Une des préoccupations majeures au stade initial de l'évaluation sera de s'assurer que la famille comprend bien la nature du trouble, possède suffisamment d'informations sur son origine, sur son développement et sur son traitement optimal et de vérifier que les attentes des parents face à leur enfant sont raisonnables. Il est aussi souvent utile de tenir compte du fait que les adultes et les membres de la famille peuvent avoir différents niveaux de connaissance, d'acceptation et de compréhension de l'état de l'enfant. Il faut aussi être conscient qu'à divers moments, les intervenants ne sont pas toujours sur la même longueur d'ondes.

La recherche a démontré que le niveau de stress des parents d'enfants autistes est élevé, plus élevé que chez les parents d'enfants porteurs d'un syndrome de Down. En conséquence, on devrait évaluer l'impact sur la famille et les parents d'un enfant présentant une pathologie aussi sévère et complexe. Ceci peut être réalisé à l'aide d'évaluations psychosociales régulières ou d'instruments spécifiques comme le PSI (Inventaire de Stress Parental) ou le SYSEVAL (système d'évaluation psychosociale) (un outil informatisé comprenant les données standardisées au Québec). Un état psychopathologique spécifique aux parents, qu'il soit ou non relié à l'état de santé de l'enfant, peut aussi affecter les compétences parentales lorsqu'il s'agit de prendre soin de l'enfant autiste et nécessite un traitement ad hoc.

La qualité de la relation maritale et le soutien de chaque époux envers l'autre devraient être évalués. La disponibilité des systèmes de soutien à la famille, que ce soit le réseau familial étendu, l'accès à des ressources communautaires ou la condition financière de la famille sont des données utiles. Si nécessaire, une évaluation des ressources familiales, effectuée par un travailleur social, pourrait aider la famille à identifier davantage de ressources et un accès aux services de répit si nécessaire.

On devrait porter une attention spéciale aux frères et aux sœurs de l'enfant affecté en ce qui a trait aux risques élevés de divers types d'anomalies du développement. Pour les frères et sœurs qui ne présentent pas de problème de développement, on devrait considérer l'impact que représente le fait d'avoir un frère ou une sœur autiste. Il faudrait s'assurer de répondre aussi aux besoins des frères et des sœurs en bonne santé et vérifier que ces derniers ne soient pas entraînés à jouer un rôle de parent vis-à-vis de l'enfant affecté. Les frères et les sœurs en santé devraient aussi avoir accès à de l'information adéquate et appropriée à leur niveau de développement à propos de l'état de l'enfant affecté, ainsi qu'à des conseils d'ordre génétique s'ils sont inquiets pour leur propre descendance.

Il ne faut pas oublier les enfants autistes de familles immigrantes dont l'accès aux informations et au matériel éducatif sur l'autisme peut être limité ou dont les systèmes culturels et les croyances pourraient influencer la perception du handicap de l'enfant de différentes façons et les éloigner du système de valeurs des professionnels. De plus, ces familles sont plus susceptibles d'avoir un réseau familial réduit pour les soutenir, ainsi que des conditions financières plus difficiles.

11. Évaluation scolaire

La scolarisation des enfants autistes dépend de leur niveau cognitif et de langage. Les problèmes relatifs à leur apprentissage académique et à leurs expériences sociales au sein de l'école varient selon leur étape de développement.

À l'occasion, il est utile de faire passer des tests standardisés de réussite scolaire aux enfants autistes qui ont un bon fonctionnement si des problèmes spécifiques à leur apprentissage surgissent au cours de leur parcours académique. Ces tests devraient être administrés par les psychologues scolaires et remis au centre tertiaire avant l'évaluation.

Un rapport scolaire sur le comportement de l'enfant et sur son fonctionnement dans le contexte scolaire sera une information pertinente à l'évaluation diagnostique, même pour les enfants en prématernelle ou en garderie. Les descriptions faites par des enseignants ou des intervenants expérimentés sont généralement basées sur leur grande expérience auprès des pairs dont le développement est typique. Leurs observations sont donc susceptibles d'éclairer certains comportements spécifiques qui peuvent être utiles pour l'évaluation diagnostique. C'est particulièrement le cas dans des situations où les observations des parents et de l'école divergent, où les parents sont réticents à reconnaître l'étendue des difficultés de l'enfant et à les rapporter, ou lors de comportements anormaux spécifiques à une situation.

Il existe des instruments spécifiques pour procéder à une évaluation quantitative des dimensions comportementales à l'école. Des mesures de contrôle général comme le Child Behavior Checklist (CBCL), les échelles de Conners et d'autres peuvent être utilisées mais des instruments destinés spécifiquement aux enfants autistes ou qui présentent un retard mental peuvent aussi être employés à l'école (ABC, Nisonger, etc.).

À l'occasion, l'observation directe de l'enfant dans le contexte scolaire, effectuée par une équipe de professionnels, peut aider à déceler des difficultés de fonctionnement plus subtiles qui seraient plus susceptibles d'être détectées en observant l'interaction de l'enfant avec ses pairs ou à la récréation.

C. Formulation du diagnostic et retour aux parents et aux référents

1. Formulation du diagnostic

Lorsque toutes les composantes de l'évaluation sont réunies, l'équipe devrait constituer une unité multidisciplinaire afin d'échanger les résultats et les informations obtenus à différentes étapes de l'évaluation (section B), et de résumer les données des évaluations antérieures et la documentation reçue au moment de la référence (section A).

Les informations divergent souvent selon la source d'observation mais ceci peut être facilement résolu. La meilleure procédure d'évaluation devrait être utilisée pour poser un diagnostic référencé dans les nosographies internationales qui incluent soit le DSM-IV ou le ICD-10 (CIM-10 en français). Les références à d'autres nosographies non internationales incluant des conceptions dépassées de l'autisme devraient être proscrites. La formulation du diagnostic devrait commencer par une revue des symptômes du spectre du trouble autistique chez l'enfant. L'enfant doit présenter des symptômes dans chacune des trois catégories du développement déviant dans les cas d'autisme et l'apparition des symptômes doit se faire avant l'âge de 36 mois. Il faut aussi éliminer les diagnostics concurrents (schizophrénie par exemple). Lorsqu'un trouble de nature autistique a été identifié, le type de trouble devrait être précisé et on devrait alors procéder à une formulation diagnostique spécifique. Il est souvent utile de commencer par un trouble autistique et d'évaluer si le développement de l'enfant et son fonctionnement correspondent à la définition de ce trouble. En présence d'éléments

atypiques concernant surtout le développement du langage, le développement cognitif ou la régression au cours du développement (spécialement après l'âge de 2 ans), d'autres sous-types de TED pourraient être diagnostiqués, incluant le syndrome d'Asperger, l'autisme atypique (dans le ICD-10) ou le PDDNOS (Trouble envahissant du développement non spécifié) (à la fois dans le DSM-IV et le ICD-10) ou encore le Childhood Disintegrative Disorder (Trouble désintégratif de l'enfance). Lors de la formulation du diagnostic, on devrait tenter d'expliquer le profil développemental en utilisant la formulation diagnostique la plus parcimonieuse possible. Le raisonnement qui conduit au diagnostic de TED devrait être formulé clairement. Par exemple, si un diagnostic différentiel entre un trouble du langage et un TED a été posé, le rationnel de ces deux diagnostics devrait être explicité. Il faudrait accorder une certaine confiance à la formulation diagnostique qui reflète la qualité globale des données obtenues et la complexité du cas. Pour les cas difficiles ou incertains, il faudrait prévoir un suivi d'observation diagnostique, incluant une liste claire des objectifs à atteindre et des tâches à accomplir, ainsi qu'une échéance à l'intérieur de laquelle on mettra fin à la période d'évaluation diagnostique étendue.

Au-delà du diagnostic propre, la formulation devrait refléter le fonctionnement global de l'enfant, le degré du handicap résultant du TED, les caractéristiques associées incluant le degré de retard mental, le degré du trouble de la parole et du langage, le fonctionnement adaptatif et comportemental et les troubles psychiatriques associés, le fonctionnement familial et les circonstances psychologiques. Les recommandations de traitement et d'intervention devraient faire partie de l'évaluation. Ces recommandations devraient être précises et conduire à des résultats mesurables, inclure une échéance de révision et identifier les professionnels et les organismes clefs responsables de chacune des tâches listées.

2. Annonce du diagnostic et rédaction du rapport

Un des moments critiques de l'évaluation est celui qui consiste à décrire la conclusion globale aux parents. Il y a plusieurs façons de procéder, soit en accordant suffisamment de temps à la fin de l'évaluation pour discuter avec les parents de leurs préoccupations (telles qu'identifiées au début de l'évaluation) et répondre à leurs questions, ou en organisant plusieurs rendez-vous avec la famille pour discuter du problème d'une façon plus graduelle. La façon dont l'équipe s'y prendra pour informer les parents dépendra de son style de travail, de ses ressources, des besoins de la famille et des circonstances familiales. Par exemple, dans le cas d'une famille habitant loin d'un centre tertiaire, il serait judicieux d'organiser la rencontre en une seule fois dès que l'évaluation est terminée. D'autres équipes ont parfois recours à des rencontres de groupe afin de maximiser l'efficacité de leurs ressources et de faciliter l'interaction entre les familles qui partagent le même sort.

La rencontre avec les parents devrait couvrir les sujets suivants :

- La formulation du diagnostic et le rationnel sous-jacent, les causes et les facteurs étiologiques associés à l'autisme, la nécessité et les raisons de procéder ou non à d'autres examens médicaux, le devenir de l'autisme et les pronostics associés à son évolution, tout en reconnaissant l'importante variabilité de l'évolution de l'autisme chez chaque individu atteint;

- L'importance de l'accès (et les délais d'attente) à de bonnes ressources éducationnelles spécialisées, les buts du traitement qui abordera les secteurs clés du développement (apprentissage, cognition, comportement social, langage et communication, jeu et comportements répétitifs);
- La famille devrait aussi être informée de l'existence d'associations familiales et de l'impact bénéfique d'appartenir à un réseau étendu de familles aux prises avec des problèmes similaires;
- Les démarches d'accès à l'allocation pour enfant handicapé devraient aussi être entreprises, ainsi que la demande de crédits d'impôts pour enfant handicapé;
- Des procédures claires de suivi devraient être présentées à la famille, incluant l'implication du centre tertiaire dans les soins futurs à l'enfant et les relations entre le CLSC, le centre de réadaptation local, l'école, le médecin de famille ou le pédiatre et le centre tertiaire. La répartition des rôles devrait être claire et les parents devraient avoir accès à un gestionnaire de cas qui agira comme personne ressource dans le cas de conflits ou de négociations. Les familles qui sont plus vulnérables à cause de leur faible assurance ou de leur faible maîtrise de la langue locale devraient recevoir une aide plus soutenue;
- On devrait informer la famille de la sortie du rapport (sa forme, la date à laquelle elle le recevra, ce qu'il convient d'en faire);
- On devrait informer la famille sur les services auxiliaires (soins dentaires, répit, etc.);
- Fournir à la famille de l'information sur les connaissances en autisme, des listes de lecture et de sites web qui contiennent de l'information basée sur des preuves scientifiques. Au préalable, on devrait informer la famille de l'éventail des thérapies disponibles, des preuves de leur efficacité ou de l'absence de preuves, afin que les parents soient conscients de la multiplicité des interventions et des thérapies qui n'ont pas démontré leur bien-fondé ou leur efficacité au sens propre du terme. L'équipe du centre tertiaire devrait agir comme centre de ressource et être disponible pour les parents au cas où ils auraient d'autres questions sur l'efficacité de nouveaux médicaments ou traitements psychosociaux;
- On devrait les informer de la disponibilité de services de conseils génétiques s'ils désirent avoir d'autres enfants ou s'ils souhaitent obtenir des informations complémentaires destinées à leurs autres enfants ou aux membres de la famille;
- Le rapport résumant les conclusions de l'évaluation devrait être détaillé et les parents devraient avoir la possibilité de se prononcer sur son exactitude. Il est parfois difficile de produire différents types de rapports. En effet, la famille peut avoir besoin de différents rapports pour accéder aux ressources offertes par diverses organisations. Ces rapports peuvent être plus ou moins longs et exclure les informations confidentielles sur l'enfant, sa famille et l'histoire familiale lorsqu'elles ne sont pas nécessaires à la promotion des droits de l'enfant;
- Les grandes lignes de la structure typique d'un rapport sont incluses en annexe;
- On doit aussi informer les parents de la non-disponibilité des services, des listes d'attente de plus d'un an et du fait que la majorité des ressources offrent des services grandement insuffisants et souvent très peu adaptés aux besoins de l'enfant. Les parents doivent être avertis de ces difficultés tant pour les enfants d'âge préscolaire que scolaire; que l'enfant présente une déficience intellectuelle ou qu'il soit de haut niveau de fonctionnement intellectuel.

D. Services de suivi

1. Suivi immédiat

Un professionnel de l'équipe du centre tertiaire devrait être désigné comme personne ressource affectée au cas. Il sera responsable de la période postévaluation. Il s'assurera de la compréhension du diagnostic par les parents et il leur fournira du soutien et des conseils d'intervention immédiats avec leur enfant. Il recevra les résultats des nouveaux tests et devra les intégrer à la formulation du diagnostic, s'assurer que le rapport est produit à temps, envoyer, avec l'accord de la famille, les copies des rapports aux professionnels concernés, faire le lien avec les médecins de famille, les pédiatres, l'école, le centre de réadaptation ou le CLSC. L'équipe du centre tertiaire pourra adopter un rôle secondaire uniquement lorsque la famille aura été adéquatement mise en contact avec les ressources communautaires locales, et surtout avec les services spécialisés en TED des centres de réadaptation et du système scolaire.

2. Suivi à l'âge de 5 ans

Il serait nécessaire de revoir l'enfant qui a été diagnostiqué lorsqu'il avait entre 2 et 4 ans quand il atteindra l'âge de 5 ans, période à laquelle les progrès de développement peuvent avoir modifié le portrait clinique et où des décisions majeures concernant la scolarisation doivent être prises. Cette révision serait l'occasion de revoir le diagnostic original et de recommencer ou de compléter d'autres évaluations en s'intéressant particulièrement au fonctionnement cognitif et à l'évaluation du langage. Un enfant diagnostiqué à l'âge de 2 ans et demi peut n'avoir démontré aucune habileté langagière lors de l'évaluation initiale et en avoir développé une satisfaisante à 5 ans. La révision à l'âge de 5 ans donnera des indications sur le parcours académique que l'enfant devrait suivre et l'évaluation du centre tertiaire permettra de publier des codes adéquats pour la commission scolaire concernée, ce qui permettra à l'enfant et à sa famille de disposer d'un soutien dans le système scolaire.

3. Suivi médical

Certains enfants devraient subir une réévaluation dans un centre tertiaire si des problèmes particuliers de comportement ou de nature médicale surviennent. En conséquence, les manifestations ou les questions sur les premières manifestations de crises d'épilepsie devraient amener l'équipe du centre tertiaire à référer immédiatement l'enfant pour des investigations supplémentaires. Toute détérioration et perte d'habiletés après l'évaluation initiale devrait aussi conduire à référer immédiatement le patient. Des problèmes spécifiques de comportement de nature grave (agressivité, inattention, automutilation, etc.) ou la manifestation de perturbations émotives substantielles (ex. trouble anxieux et dépressif, surtout à l'adolescence) devrait conduire à une réévaluation psychiatrique par l'équipe tertiaire qui possède l'expertise nécessaire en autisme.

Des discussions et des lignes directrices claires concernant la référence devraient être établies entre les centres tertiaires et leurs partenaires communautaires, en particulier avec les équipes des centres de réadaptation. Par exemple, l'évaluation et la gestion des problèmes de comportement à la maison ou à l'école seraient partie intégrante du mandat des centres de réadaptation qui ne réfèreraient que les cas pour lesquels les analyses de comportement et les programmes d'intervention sur le comportement n'auraient pas apporté de changements positifs.

4. Re-référence

L'enfant pourrait être référé au centre tertiaire à l'initiative de la famille ou d'autres professionnels s'ils sont préoccupés par des changements dans le diagnostic ou si une nouvelle opinion est requise pour éclairer les progrès ou l'arrêt de progrès de développements inhabituels.

5. Hospitalisation en milieu psychiatrique

Très occasionnellement, il est nécessaire de faire admettre un patient dans les services psychiatriques internes pour une courte durée afin de traiter les crises et les situations dangereuses. Des lignes directrices claires concernant les critères et les procédures de demande d'admission interne devraient être émises par le centre tertiaire qui possède la capacité de dispenser des soins internes. Ceci implique un plan d'action concerté mis en place par les équipes du CLSC, les équipes du centre de réadaptation, les équipes de psychiatrie infantile externe et les équipes tertiaires en autisme. En règle générale, les admissions en psychiatrie devraient être évitées et des solutions alternatives de répit devraient exister dans la communauté afin d'éviter des séjours hospitaliers non nécessaires.

6. Conseil génétique

Les familles devraient avoir accès à des conseils génétiques. Ces services sont particulièrement utiles pour les parents qui veulent d'autres enfants et pour leurs enfants non autistes qui envisagent de procréer. Ces services sont susceptibles de prendre de plus en plus d'importance dans un avenir proche, au fur et à mesure de l'obtention des résultats des études de biologie moléculaire sur l'autisme.

E. Questions particulières

1. Services médicaux destinés aux enfants autistes

Premièrement, l'équipe tertiaire devrait établir un réseau de médecins de toutes spécialités prêts à fournir aux enfants autistes et leur famille des soins spécialisés, médicaux et dentaires. Une liste de professionnels devrait être compilée par chaque centre et des accords entre les équipes tertiaires et ces professionnels devraient être obtenus afin de prioriser, lors de la gestion des références, les enfants autistes qui ne devraient pas attendre.

Deuxièmement, l'équipe tertiaire et celle du centre de réadaptation devraient fournir à ces consultants professionnels toute l'information à jour concernant le diagnostic, le niveau de fonctionnement, la compréhension du langage, etc. avant que le professionnel ne s'implique dans les soins de l'enfant.

Troisièmement, on devrait offrir un soutien aux familles et aux enfants pendant la consultation, spécialement dans les cas où une bonne gestion du comportement est susceptible d'influencer le résultat de la consultation avec le spécialiste médical.

Autant que possible, le centre tertiaire (c'est surtout le rôle du centre de réadaptation) devrait dresser une liste d'autres services (coiffeur, camps de jour, camps d'été, groupes d'habiletés sociales et surtout de gardiennes, etc.) auxquels la famille peut vouloir accéder de temps en temps.

2. Consultation et services pour adultes

Il y a une pénurie d'expertise en ce qui concerne les adultes autistes. Le problème est plus aigu pour les adultes souffrant d'autisme ou du syndrome d'Asperger et qui fonctionnent très bien, spécialement dans le cas où le diagnostic est inexistant ou n'a simplement pas été posé depuis des années. Ces adultes peuvent se présenter à l'urgence dans des états pathologiques aigus, et l'expertise nécessaire à la reconnaissance des origines développementales de leurs problèmes n'est pas toujours disponible, même dans le réseau psychiatrique pour adultes.

Il est donc important que les équipes tertiaires fournissent leur expertise aux équipes médicales psychiatriques pour adultes qui voudront les consulter sur la présence possible d'un TED chez un jeune adulte. De plus, des conseils sur la gestion du comportement ou sur la médication de problèmes spécifiques ou de troubles psychiatriques seraient aussi appréciés par ces collègues qui s'occupent des adultes.

La mise en place précise de ces activités de consultation pour adultes dépendra du format et de la localisation de chaque équipe (soit en établissant un système de consultation pour adultes dans un centre pédiatrique tertiaire ou en dispensant ces consultations dans des salles pour adultes ou dans des cliniques, sur demande).

3. Sujets autistes de haut niveau

Les évaluations suggérées dans les lignes directrices mentionnées plus haut constituent un minimum et devraient être adaptées au niveau individuel de l'enfant. Dans le cas d'individus hautement fonctionnels, des tests neuropsychologiques étendus peuvent être nécessaires afin de raffiner les types de profils neurocognitifs de forces et de faiblesses qui peuvent influencer le plan de traitement et les recommandations. Ceci occasionne généralement de plus longues évaluations et plusieurs batteries de tests psychologiques (utilisant les tests de la Théorie de l'Esprit de 1^{er} et 2^e ordre, des tests de la fonction exécutive et de la cohérence centrale, etc.)

Modèle de rapport d'évaluation d'un enfant aux prises avec un TED

Nom de l'enfant :

Date de naissance :

Date de l'évaluation :

Membres de l'équipe :

Dates des consultations :

1. Référence

Quand l'enfant a-t-il été référé à l'équipe tertiaire ?

Qui a référé l'enfant ?

Quelles étaient les observations du référant ?

Quelles étaient les questions soulevées ?

Quelles sont les préoccupations parentales ?

2. Consultations et évaluations antérieures

Lister ici toutes les consultations antérieures avec les professionnels de première ligne, les travailleurs sociaux, le CLSC, etc.

Lister toutes les consultations auprès de médecins spécialisés (neurologues, imagerie diagnostique, EEG, etc.)

Lister les autres évaluations professionnelles subies par l'enfant (orthophonie, ergothérapie, etc.).

En rapport avec la liste des professionnels consultés, leur nom et les dates, fournir un résumé sommaire des rapports disponibles au dossier.

3. Situation scolaire

Est-ce que l'enfant fréquente l'école ou la maternelle ?

Si c'est le cas, à quel rythme ? Dispose-t-on d'un rapport scolaire et quels sont les problèmes observés dans l'environnement scolaire ?

4. Préoccupations parentales actuelles

Lister ici les préoccupations actuelles des parents telles qu'exprimées au début de l'évaluation et dont on doit s'occuper pendant la session de feedback.

5. Évaluation diagnostique développementale

i. Entrevue développementale basée sur l'ADI.

Résumer ici le contenu de l'ADI et fournir des descriptions clefs des comportements actuels et passés de l'enfant.

Fournir les résultats de l'ADI et préciser s'ils excèdent les seuils selon les 4 critères de diagnostic.

ii. Observation directe de l'enfant

Résumer toutes les informations obtenues grâce à l'observation de l'enfant effectuées pendant les périodes de jeu libre, de jeu sous observation, dans la salle d'attente, lors des interactions avec les pairs, etc.

Fournir un résumé de la technique du diagnostic d'observation structurée utilisée comme celle de l'ADOS.

Fournir les résultats et préciser s'ils excèdent le seuil.

iii. Résultats des tests cognitifs

Fournir les résultats de la psychométrie ainsi que leur interprétation.

iv. Autres évaluations standardisées

Fournir des résumés concis des évaluations du langage et de la parole, de la thérapie occupationnelle et des comportements.

6. Santé physique

Fournir des détails sur l'histoire de la grossesse et de la naissance ainsi que des étapes majeures.

Histoire de la condition médicale et des traitements.

Mesures physiques incluant la taille, le poids et la circonférence de la tête.

Résultats de l'examen neurologique et physique de l'enfant, spécialement les signes dysmorphiques.

Fournir les résultats des examens biologiques obtenus et la liste des examens administrés même si les résultats sont en attente.

7. Historique familial

Fournir des détails sur l'arbre généalogique de la famille et sur l'historique de troubles de développement tout au long de la vie, de retard mental, de troubles psychiatriques dans la famille.

8. Circonstances familiales

Fournir un bref descriptif des conditions de vie de la famille, de la structure familiale et de ses conditions de logement.

Résumer l'impact de l'enfant sur le fonctionnement de la famille et sur la détresse des parents.

Résumer les ressources familiales et le soutien disponibles.

Toute autre observation pertinente.

9. Formulation du diagnostic

Fournir un résumé intégré de tous les précédents rapports et observations obtenus au cours de l'évaluation décrivant les problèmes diagnostiques différentiels et fournir le rationnel conduisant à un diagnostic spécifique du TED plutôt qu'à un autre diagnostic.

Fournir un résumé des conclusions de l'évaluation sur les altérations globales, le fonctionnement adaptatif, les niveaux cognitifs et langagiers en insistant sur les implications pratiques des résultats.

6. Plan de traitement/recommandations

Fournir une liste télégraphique des éléments qui composent l'évaluation incluant le retour à la famille, les actions à entreprendre pour effectuer la liaison avec les ressources communautaires locales, la liste de toutes les investigations médicales à venir, ainsi qu'une description des problèmes spécifiques à l'enfant et à sa famille, etc.

Identifier les professionnels clefs qui effectueront le suivi de l'enfant et de la situation familiale au cours de la période post-évaluation et ceux qui devraient assurer les soins de l'enfant dans la communauté.

11. Plan de suivi

Décrire ici les plans de traitement existants ou signaler leur absence pour une révision ultérieure du cas de l'enfant par le centre tertiaire. Si l'enfant doit être réévalué, fournir une date ainsi que la procédure à suivre pour obtenir un rendez-vous. Si aucune révision du cas n'est envisagée, identifier le gestionnaire responsable du cas dans la communauté qui sera chargé de prendre soin de l'enfant et de sa famille et les circonstances dans lesquelles ce gestionnaire pourrait référer l'enfant à l'équipe du centre tertiaire.

Les rapports devraient être signés et on devrait établir une liste précise, autorisée par les parents, des personnes auxquelles ils sont destinés.

André\Évaluation enfants ados et adultes présentant TED par 4 CH désignés Éric Fombonne – version décembre 2003.doc