

**Dossier de presse
Autisme 2005-2006**

**Nouveau regard,
nouvelle impulsion**

Sommaire

A. Autisme 2005-2006 – Un nouvel élan pour l'autisme

L'ACCUEIL, LE DIAGNOSTIC ET L'ORIENTATION p. 3

1. Dégager les financements nécessaires à une accélération de la mise en place des centres de ressources autisme : 1 par région dès 2006 p. 4
2. Faciliter le recours aux outils médicaux du diagnostic p. 6
3. Diffuser auprès des professionnels de la petite enfance les outils de sensibilisation nécessaires à la détection de l'autisme et des troubles envahissants du développement p. 7
4. Former les professionnels de santé à la détection de l'autisme p. 8
5. Etablir des conventions départementales de l'autisme entre les centres de ressources autisme et les maisons départementales des personnes handicapées et doter ces dernières de personnes-ressource sur l'autisme p. 9

L'ACCOMPAGNEMENT ET LA PRISE EN CHARGE DES PERSONNES AUTISTES p. 10

6. Accélérer la mise en place du programme de création de places en établissement sur 2 ans au lieu de 3 ans p. 10
7. Evaluer la situation des personnes autistes accueillies dans des établissements situés à l'étranger p. 11
8. Recenser et mesurer les pratiques et méthodes de prise en charge : travaux confiés au nouveau Conseil national de l'évaluation sociale et médico-sociale, en lien avec la Haute autorité de Santé p. 12

LE PILOTAGE DE LA POLITIQUE p. 13

9. Instituer un comité national de l'autisme et des troubles envahissants du développement p. 13
10. Créer un groupe de suivi scientifique p. 14

B. L'autisme et les troubles envahissants du développement p. 15

C. Les centres de ressources autisme p. 16

D. La mission sur le diagnostic précoce p. 17

E. Les travaux des scientifiques français de l'INSERM p. 18

F. « L'autisme – le diagnostic, la prise en charge et la recherche » par Nathalie Boddaert et Monica Zilbovicius traduction de « Nature Neuroscience » juillet 2004

Autisme 2005-2006 Nouveau regard, nouvel élan
--

L'accueil, le diagnostic et l'orientation

- 1 - Accélérer la mise en place des centres de ressources autisme (CRA) : chaque région sera couverte par un CRA en 2006 ;
- 2 - Faciliter le recours aux outils médicaux du diagnostic ;
- 3 – Organiser une campagne de sensibilisation des professionnels de la petite enfance autour de la détection de l'autisme et des troubles envahissants du développement
- 4 – Former les professionnels de santé à la détection et au diagnostic de l'autisme
- 5 – Instaurer un partenariat entre les futures maisons départementales des personnes handicapées et les centres de ressources autisme pour mieux orienter et répondre aux besoins des personnes et de leurs familles. Pour ce faire, des conventions départementales de l'autisme entre les centres de ressources et les maisons départementales des personnes handicapées seront mises en place et une personne ressource sera présente dans chaque département.

L'accompagnement et la prise en charge des personnes autistes

- 6 – Accélérer la mise en place de l'offre d'accompagnement : la création des places prévues pour les personnes autistes dans le cadre du plan 2005-2007 sera concentrée sur les années 2005 et 2006
- 7 - Evaluer la situation des personnes autistes accueillies dans des établissements situés à l'étranger
- 8 – Inventorier et mesurer les pratiques et méthodes de prise en charge : travaux confiés au nouveau Conseil national de l'évaluation sociale et médico-sociale dans la perspective d'une conférence de consensus

Le pilotage de la politique

- 9 - Un **comité national de l'autisme et des troubles envahissants du développement** est placé auprès du ministre chargé de la santé et de la secrétaire d'Etat aux personnes handicapées.
- 10 - Il s'appuie notamment sur les travaux d'un **groupe de suivi scientifique** et d'un **groupe technique administratif**. Ce dispositif national s'appuie sur et travaille en articulation avec les instances régionales mises en place autour de la politique de l'autisme et les correspondants régionaux autisme ;

L'ACCUEIL, LE DIAGNOSTIC ET L'ORIENTATION

Le premier droit des familles de personnes autistes est celui d'être accueillies, écoutées et entendues.

La détresse des familles confrontées à l'autisme de leur enfant est renforcée par les difficultés et souvent les incertitudes auxquels elles doivent faire face pour obtenir un diagnostic fiable et bénéficier de conseils en matière d'orientation, tant pour ce qui concerne les soins que l'accompagnement éducatif.

1 – Dégager les financements nécessaires à une accélération de la mise en place des centres de ressources autisme : 1 par région dès 2006

La prise en charge des personnes autistes nécessite une étroite articulation entre les actions sanitaires, médico-sociales et éducatives. Les familles doivent pouvoir trouver dans un même lieu l'ensemble des informations et des conseils relatifs à la pathologie et à la prise en charge de leur enfant.

Des centres de ressources autisme se sont ainsi mis en place de façon expérimentale en 1999.

Ils ont pour vocation :

- l'accueil, l'orientation, l'information des personnes et de leur famille,
- l'aide à la réalisation de bilans et d'évaluations approfondies,
- la participation à la formation, le conseil auprès de l'ensemble des acteurs impliqués dans le diagnostic et la prise en charge de l'autisme et des troubles apparentés,
- le développement de la recherche, sur un territoire donné.

Les centres de ressources autisme, dont la mission s'exerce à l'égard des enfants, adolescents ou adultes concernés, n'assurent pas directement de soins, mais interviennent en articulation avec les dispositifs de soins, comme avec les dispositifs médico-sociaux concernés.

Les centres de ressources autisme doivent comporter ou associer au moins une équipe de diagnostic et d'évaluation des troubles envahissants du développement.

Les préconisations en matière de mise en place et de fonctionnement des centres de ressources autisme font l'objet de la circulaire en préparation qui doit modifier la circulaire du 27 avril 1995.

Le plan de janvier 2004 prévoit la mise en place d'un centre de ressources autisme pour chaque région, ou d'au moins une antenne par région lorsque le centre est interrégional, soit la création de 15 centres en plus des 5 existants, sur la période 2005-2007.

Cinq CRA sont déjà en activité :

- Bretagne-Pays-de-la-Loire
- Centre
- Champagne-Ardennes
- Languedoc-Roussillon
- Alsace

6 nouveaux centres ont ou auront démarré leur activité au cours de l'année 2004 :

- Ile-de-France
- Provence-Alpes-Côte d'Azur
- Bourgogne
- Limousin
- Lorraine
- Haute-Normandie

D'autres projets sont déjà bien engagés ou en perspective :

- Basse Normandie
- Midi-Pyrénées
- Rhône-Alpes
- Aquitaine.

Les centres de ressources autisme sont un élément pivot de la politique en direction des personnes autistes.

**→ Le Gouvernement a décidé d'accélérer l'installation des CRA afin d'atteindre l'objectif d'un CRA par région en 2006.
Pourra ainsi être financée la création de 8 CRA en 2005 et de 7 nouveaux CRA en 2006.**

Calendrier : 2005-2006

Coût : 16,5 millions € pour 15 CRA

L'accélération nécessite de mobiliser 2,75 millions d'euros supplémentaires en 2005 et en 2006, par rapport à la programmation initiale.

Le coût moyen d'un CRA est de 1,1 million d'euros

2 - Faciliter le recours aux outils médicaux du diagnostic

Le diagnostic est évidemment un moment crucial à plusieurs titres. Il répond au besoin des parents de comprendre le comportement de leur enfant. Il permet de déclencher l'élaboration d'un plan de prise en charge. Il est également un outil précieux de la recherche. Faciliter et accélérer le parcours des personnes jusqu'à un diagnostic et une évaluation complète est une des vocations premières des centres de ressources autisme.

Le diagnostic de l'autisme est d'abord clinique. Les centres de ressources autisme s'appuient sur des équipes ayant des compétences en matière d'évaluation. Ils peuvent être rattachés à une unité d'évaluation d'un centre hospitalier ou y orienter les personnes et leurs familles. L'enveloppe sanitaire du financement d'un CRA permet de financer des psychiatres et pédopsychiatres, psychologie, psychomotricien et orthophoniste.

Des examens et bilans complémentaires (génétiques, neurologiques, métaboliques ...) peuvent être très précieux. Les travaux récents, notamment ceux de l'INSERM, ont ouvert des perspectives de recherche très intéressantes, grâce à l'imagerie médicale.

La mission d'analyse et de recommandations professionnelles sur le diagnostic précoce, confiée en 2004 à la Fédération française de psychiatrie, avec l'appui de l'ANAES, mettra en évidence la nécessité, l'opportunité ainsi que les conditions de recours aux différents outils de diagnostic. Dès leur parution, ces recommandations doivent pouvoir être suivies d'effet. C'est donc dès à présent que les pouvoirs publics doivent se préoccuper de la disponibilité de ces outils.

→ Le Gouvernement va renforcer les moyens des CRA afin de garantir le recours des unités d'évaluation aux outils médicaux du diagnostic

Coût : 600 000 €par an

3 – Diffuser auprès des professionnels de la petite enfance les outils de sensibilisation nécessaires à la détection de l'autisme et des troubles envahissants du développement

L'élaboration de recommandations professionnelles relatives au diagnostic précoce confiée à la Fédération Française de Psychiatrie et à l'Agence Nationale d'Accréditation et d'Evaluation en Santé est un élément important de l'amélioration de la prise en charge des autistes.

Avant de pouvoir être confrontées à un diagnostic - indispensable, recherché mais toujours difficile pour les parents -, les familles doivent souvent faire face à un parcours d'errance plus douloureux encore. L'incompréhension de l'entourage et des différents professionnels face au comportement d'un enfant autiste et parfois leur méconnaissance de l'autisme et des troubles envahissants du développement imposent à la famille et à l'enfant des hésitations préjudiciables à son développement.

C'est la raison pour laquelle les recommandations professionnelles devront être diffusées très largement aux professionnels qui pratiquent des diagnostics.

Elles devront également donner lieu à l'élaboration d'outils d'information, de sensibilisation et de détection de l'autisme et des troubles envahissants du développement auprès des professionnels de santé consultés par les familles mais également tous les professionnels de la petite enfance responsables d'une véritable action de prévention à cet égard : pédiatres, psychiatres de secteurs, puériculteurs, éducateurs, médecins de PMI.

→ Le Ministère de la santé et de la protection sociale organisera une grande campagne de sensibilisation auprès de l'ensemble des professionnels de la petite enfance.

Calendrier : fin 2005

4 – Former les professionnels de santé à la détection de l'autisme

Afin d'assurer la pérennité de l'attention portée à l'autisme dans le domaine sanitaire et social, il est nécessaire d'accompagner la campagne de sensibilisation d'actions de formation des professionnels de santé.

→ La formation sur l'autisme et les troubles envahissants du développement sera inscrit au titre des priorités de formation des établissements publics de santé pour l'année 2006.

Cette action nationale de formation, sera conduite en relation avec l'ANFH (Association Nationale de Formation des personnels Hospitaliers).

Elle sera centrée sur les recommandations professionnelles et la mise à disposition d'outils de sensibilisation et de détection de l'autisme auprès des professionnels paramédicaux hospitaliers. De même les établissements publics de santé seront invités à favoriser des initiatives au titre de la formation continue de leurs personnels à l'occasion de la préparation et de l'exécution de leur plan annuel de formation.

Calendrier : 2006

Coût : entre 50 000 et 80 000€

5 – Etablir des conventions départementales de l'autisme entre les centres de ressources autisme et les maisons départementales des personnes handicapées et doter ces dernières de personnes-ressource sur l'autisme

Confrontées à des troubles graves du développement chez leur enfant, les familles seront conduites à consulter leur médecin traitant ou le psychiatre de secteur.

Le centre de ressources autisme, chargé de l'information, de l'évaluation des personnes et du conseil des familles, ainsi que la maison départementale des personnes handicapées, responsable de l'évaluation des besoins de la personne et de son orientation vers les structures de prise en charge adaptée, vont devenir deux institutions de référence et leurs familles et deux outils complémentaires. Ils doivent par conséquent parfaitement coordonner leur action :

- la maison départementale des personnes handicapées doit être en mesure d'orienter la famille vers le CRA si l'équipe d'évaluation détecte des signes d'autisme ou de TED chez une personne ; elle sera l'interlocuteur de proximité des familles ;
- le CRA doit pouvoir fournir aux équipes des maisons départementales des personnes handicapées l'information nécessaire à l'accompagnement de ces familles et à l'établissement d'un réseau départemental autour de l'autisme, les sensibiliser et les former à la détection de signes autistiques. Il doit pouvoir prendre appui sur ces structures départementales pour fournir aux familles un service de proximité.

→ Chaque maison départementale des personnes handicapées, implantée dans tous les départements, passera une convention avec le centre ressources autisme de sa région afin d'organiser la mise en place du réseau d'intervenants dans le département, l'accueil et l'orientation des familles. Elle pourra s'appuyer sur une personne ressource.

Calendrier : 2005-2006

Coût : pas de coût supplémentaire

L'ACCOMPAGNEMENT ET LA PRISE EN CHARGE DES PERSONNES AUTISTES

6 – Accélérer la mise en place du programme de création de places en établissement sur 2 ans au lieu de 3 ans

L'accélération de la création des centres de ressources et des places en établissement et services prévue dans le cadre du plan 2005-2007 va permettre de répondre plus rapidement aux besoins des personnes et de leurs familles, souvent en situation de détresse.

La prise en charge médico-éducative dans un établissement spécialisé doit pouvoir être proposée à tous les enfants pour lesquels la scolarisation en milieu ordinaire n'est pas possible.

Le plan annoncé le 28 janvier 2004 prévoit la création de 1950 places pour personnes autistes dans les établissements médico-sociaux entre 2005 et 2007 :

- 750 places en établissement pour enfants (250 places par an)
- 1200 places en maison d'accueil spécialisée et foyer d'accueil médicalisé pour adultes (400 par an)

Il correspond à un effort accru des pouvoirs publics en terme de financement. Il manifeste aussi la volonté du gouvernement d'encourager et de soutenir la mise en place des réponses adaptées sur le terrain dans les meilleurs délais.

→ Le Gouvernement dégagera les financements nécessaires à la réalisation sur deux ans du programme triennal :

La création de 500 places pour enfants et de 800 places pour adultes autistes sera financée dès 2005.

Coût : le programme coûte 100 millions d'euros en année pleine. Son accélération nécessite de rendre 34 millions d'euros supplémentaires disponibles dès 2005.

Une place pour enfant coûtant 60 000 euros par an (2004)

Une place pour adulte coûte 44 000 euros par an (2004)

7 – Evaluer la situation des personnes autistes accueillies dans des établissements situés à l'étranger

Les personnes autistes et leurs familles doivent pouvoir bénéficier de solutions de proximité. Faute de places suffisantes, certaines familles se trouvent contraintes de rechercher à l'étranger une prise en charge pour leurs enfants. Il peut aussi s'agir d'un choix motivé par la recherche de modalités d'accompagnement qui n'existent pas ou peu en France.

Objet de débats récurrents dans le discours public, l'accueil des personnes handicapées dans des établissements situés à l'étranger, notamment en Belgique, doit être mieux connu et évalué afin de donner lieu à des préconisations dans les meilleurs délais, en liaison avec les autorités des pays concernés.

→ Une mission d'évaluation de l'accueil des personnes handicapées à l'étranger et de leurs conditions matérielles et financières de prise en charge va être confiée à l'Inspection générale des affaires sociales.

Calendrier : 2005

8 – Recenser et mesurer les pratiques et méthodes de prise en charge : travaux confiés au nouveau Conseil national de l'évaluation sociale et médico-sociale, en lien avec la Haute autorité de Santé

Les modalités pratiques d'accompagnement des personnes autistes ou atteintes de TED font encore l'objet de débats.

Afin que notre pays soit en mesure d'offrir un accompagnement adapté à chaque personne autiste, qui satisfasse le droit à l'éducation, il est indispensable de procéder à une évaluation rigoureuse des différentes méthodes de prise en charge.

Cela permettra de mieux inscrire la France dans le mouvement général de développement des méthodes de prise en charge et d'accompagnement.

→ Le Gouvernement va confier au Conseil national de l'évaluation sociale et médico-sociale le soin de lancer une étude visant à recenser et mesurer les méthodes de prise en charge des personnes autistes dans la perspective d'une conférence de consensus.

- Cette mission constituera l'une des priorités de cette nouvelle institution créée par la loi du 2 janvier 2002 rénovant l'action sociale et médico-sociale;
- Elle s'intéressera à l'ensemble des méthodes éducatives et pédagogiques destinées à la prise en charge de personnes autistes mises en œuvre en France et à l'étranger ;
- Elle donnera lieu à l'établissement de recommandations et de référentiels.

Cette action devra être complétée par les travaux conduits par la future Haute autorité de santé créée par la loi du 13 août 2004, notamment en matière de diagnostic ou de thérapie.

Dans les deux cas, ces instances pourront utilement s'appuyer sur les travaux déjà conduits par le comité national de l'autisme, le groupe de suivi scientifique et le groupe technique administratif.

Calendrier : 2005- début 2006

Coût : 150 000 €

9 – Instituer un comité national de l'autisme et des troubles envahissants du développement

L'institution d'un organe de propositions et de suivi permettra d'assurer la continuité de l'action des pouvoirs publics.

→ Le nouveau comité national de l'autisme et des troubles envahissants du développement fera des propositions sur la politique de l'autisme aux ministres en charge des personnes handicapées.

Il sera composé des représentants des associations, des représentants des professionnels du diagnostic, des soins et de l'accompagnement, des représentants des services centraux et des services déconcentrés de l'Etat concernés, des représentants de collectivités territoriales, de personnalités qualifiées.

Il se réunira au moins une fois par an.

Il s'appuiera sur les travaux et les programmes du groupe de suivi scientifique et du groupe technique administratif, conduits en articulation avec les dispositifs de coordination régionale, et les instances chargées de la validation des pratiques.

10 – Créer un groupe de suivi scientifique

Parce qu'il suscite encore de nombreuses interrogations, l'autisme doit être un objet important de la recherche, que ce soit dans le domaine des sciences médicales, sociales ou éducatives.

La politique conduite à l'égard des personnes autistes doit être ouverte sur la recherche, les évolutions qu'elle engendre et les progrès qu'elle fait espérer.

→ Il sera ainsi institué un groupe de suivi scientifique travaillant en liaison avec le comité national.

Le groupe de suivi scientifique aura pour mission d' :

- assurer une veille dans le domaine de la recherche et des pratiques
- informer le comité des avancées techniques dans le dépistage et la prise en charge de l'autisme et des troubles envahissants du développement
- contribuer à l'animation du réseau des professionnels, à l'élaboration et à la diffusion auprès des professionnels de santé d'outils méthodologiques et de guides de bonnes pratiques.

Le groupe comprendra notamment un ou plusieurs chercheurs, professeurs des universités, ou praticiens intervenant dans les spécialités suivantes :

- pédopsychiatrie, psychiatrie, pédiatrie, neuropédiatrie, neurologie
- génétique, imagerie médicale, biologie
- santé publique, épidémiologie,
- psychologie cognitive et du développement, sciences de l'éducation,
- sociologie, économie de la santé

→ Le groupe de suivi scientifique sera chargé de l'organisation en France d'une conférence internationale sur l'autisme en 2006

Le Gouvernement souhaite en effet que la France soit pleinement ouverte aux expériences et pratiques étrangères d'accompagnement et de prise en charge et qu'elle participe pleinement aux échanges scientifiques en ayant pour ambition de s'enrichir mais aussi de contribuer à leur développement.

B. L'autisme et les troubles envahissants du développement

L'autisme et les troubles qui lui sont apparentés constituent un ensemble de syndromes regroupés dans la classification internationale des maladies (CIM10) sous le terme de « troubles envahissants du développement ».

Ce groupe de syndromes, dont la nosologie est plus ou moins bien définie, comporte principalement :

l'autisme dans ses diverses formes (infantile et atypique),
d'autres troubles désintégratifs de l'enfance,
le syndrome d'Asperger,
le syndrome de Rett.

Ces syndromes sont variés, en ce qui concerne les manifestations cliniques, les pathologies et déficiences associées, l'âge du début des troubles ou l'évolution. **Leurs causes relèvent probablement de processus complexes, où l'intervention de facteurs génétiques multiples a été mise en évidence, et où d'autres facteurs pourraient être impliqués.** En l'état actuel des connaissances, et même si les développements de la recherche permettent d'espérer des évolutions en la matière, il n'est pas possible de traiter l'autisme et les autres TED. Il est possible, par contre, par une éducation, un accompagnement et des soins adaptés, d'en orienter l'évolution et d'en limiter considérablement les conséquences pour la personne et pour ses proches.

L'autisme et les autres TED sont caractérisés par un **déficit des interactions sociales et de la communication, et des perturbations des intérêts et des activités**, qui entravent le développement de l'enfant et engendrent, sa vie durant, des handicaps sévères et lourds de conséquences pour lui même et sa vie familiale. La gravité des handicaps résultant des syndromes autistiques tient en effet particulièrement à l'atteinte des interactions sociales, de la communication et des intérêts de la personne qui, non seulement perturbent ses apprentissages précoces et l'ensemble de son développement, mais mettent en échec les réponses éducatives habituelles. Cependant, au delà de leurs caractéristiques communes, les handicaps générés par les TED sont variés. Ils peuvent être considérablement alourdis, notamment, par une déficience intellectuelle (très fréquente et elle même d'importance variable), par l'épilepsie, ou par des déficiences motrices ou sensorielles.

La fréquence des troubles envahissants du développement a été et reste l'objet de discussion. Dans son expertise collective sur le dépistage et la prévention des troubles mentaux chez l'enfant et l'adolescent (2001), l'INSERM propose une prévalence (nombre de personnes atteintes rapporté à la population) de l'autisme de 9 pour 10 000 habitants, et, au total, une prévalence de toutes les formes de troubles envahissants du développement autour de 27,3/10 000. Il faut indiquer cependant que des études récentes rapportent des taux de prévalence plus élevés, de l'ordre de 17/10 000 pour l'autisme et de 60/10 000 pour l'ensemble du spectre autistique.

L'augmentation apparente de la prévalence de l'autisme au fil du temps a été beaucoup débattue. Il est généralement considéré qu'elle serait liée aux évolutions dans l'utilisation de définitions et de critères diagnostiques plus larges et à une meilleure détection des cas en population générale, plus qu'à une réelle progression. La question du rôle de facteurs environnementaux reste cependant posée.

C. Les centres de ressources autisme

En 1999, quatre centres de ressources sur l'autisme (CRA) ont été créés à titre expérimental à Brest-Nantes, Reims, Tours et Montpellier. Depuis, trois nouveaux centres ont vu le jour et plusieurs projets devraient prochainement aboutir.

Les CRA, structures médico-sociales au sens de la loi 2002-2 (article L.312-1 du code de l'action sociale et des familles), ont pour vocation l'accueil, l'orientation, l'information des personnes et de leur famille, l'aide à la réalisation de bilans et d'évaluations approfondies, la formation, le conseil auprès de l'ensemble des acteurs impliqués dans le diagnostic et la prise en charge de l'autisme et des troubles apparentés, l'animation de la recherche, sur un territoire donné. Les CRA, dont la mission s'exerce à l'égard des enfants, adolescents ou adultes concernés, n'assurent pas directement de soins, mais sont en articulation avec les dispositifs de soins, comme avec les dispositifs médico-sociaux concernés.

Les CRA sont organisés sur une base régionale et comportent ou associent obligatoirement une équipe ayant développé des compétences en matière de diagnostic et d'évaluation des troubles envahissants du développement. Ils sont généralement créés par une structure sanitaire, en principe un CHU. Toutefois, certains CRA comme celui d'Ile-de-France, sont autonomes. Dans tous les cas, ils sont amenés à développer des réseaux locaux avec les professionnels de l'autisme.

Ces centres occupent une place centrale dans la politique menée en direction des personnes autistes. Ainsi, les premiers bilans de fonctionnement de ces centres démontrent l'apport qu'ils représentent pour la prise en charge des personnes autistes ou souffrant de troubles apparentés, notamment des enfants, et cela en intervenant avec pertinence dans plusieurs problématiques actuelles de l'autisme : les insuffisances du repérage et du diagnostic précoce des troubles, le manque ou au contraire la surabondance d'information sur les approches et les pratiques, le manque de coordination entre les différents professionnels, les insuffisances de la formation des professionnels en charge de l'accueil et du soin des enfants et adultes et le manque de recherche.

D. La mission sur le diagnostic précoce

La Fédération Française de Psychiatrie (FFP) et l'Agence Nationale d'Accréditation et d'Evaluation en Santé (ANAES) se sont vues confier ce projet. De nombreuses sociétés savantes, des professionnels et des membres d'association de familles, ayant des points de vue variés, composent trois groupes de travail multi-professionnels qui ont pour mission d'analyser minutieusement la littérature, d'apporter leur avis d'expert et de réaliser des enquêtes si besoin. L'objectif principal de leur travail est l'établissement de recommandations spécifiques sur le diagnostic de l'autisme et des TED.

Ces recommandations concerneront les enfants d'âge préscolaire et scolaire. Elles seront destinées aux professionnels impliqués dans le diagnostic et le dépistage de l'autisme.

Elle comporte 4 phases :

1^{ère} phase : Cette de travail préliminaire qui a duré 3 mois (entre fin juin et fin septembre 2004) a permis l'établissement des questions, la définition des analyses ainsi que le choix des membres des groupes de travail.

Les trois groupes de travail mis en place ont à traiter chacun une des thématiques suivantes :

- « Diagnostic clinique et information du diagnostic à la famille »,
- « Diagnostic des troubles somatiques (clinique, biologie, génétique, imagerie médicale) »,
- « Des premiers signes au diagnostic. »

2^e phase : Se déroule actuellement la phase d'élaboration des recommandations. Cette 2^{ème} phase recouvre la recherche, l'analyse et la synthèse de la littérature afin d'établir d'ici fin mars 2005 une première version des recommandations.

3^e phase : Une phase de lecture de cette première version de 1 à 2 mois suivra, avant la phase finale de rédaction des recommandations durant l'été 2005.

Pour chacune de ces thématiques a été établie un certain nombre de questions concernant par exemple : les outils de diagnostic et d'évaluation, les références nosologiques à utiliser, les modalités des informations initiales aux familles ainsi que celles du diagnostic, les investigations complémentaires indispensables, les indices de développement à risque que doivent connaître et rechercher les professionnels de la petite enfance etc.

E. Les travaux des scientifiques français de l'INSERM

Plusieurs grands quotidiens français se sont fait l'écho de la publication des travaux portant sur l'autisme d'une équipe française¹ par la revue « Nature neuroscience » en juillet 2004².

L'article met en évidence, grâce aux travaux conduits autour de l'imagerie médicale, l'apparition de phénomènes particuliers dans l'activité cérébrale d'adultes atteints d'autisme en réaction au son. Il apparaît que la diffusion de voix humaines déclenche un niveau d'activité cérébrale significativement moindre chez les personnes autistes testées en comparaison avec celui enregistré pour un groupe témoin. En revanche, cette différence ne se manifeste pas pour les réactions à d'autres types de stimulation sonore. L'entretien suivant le test a permis de constater que les personnes atteintes d'autisme se souvenaient dans une moindre mesure des occurrences de voix diffusées lors du test que les personnes du groupe témoin.

Des recherches complémentaires doivent désormais être conduites pour déterminer si cette différence dans l'activité cérébrale lors de l'audition de voix constitue une cause ou une conséquence du syndrome autistique, largement caractérisé par un déficit dans les interactions sociales. Elle pourrait ouvrir potentiellement la porte à de nouvelles découvertes dans le dépistage mais aussi à la possibilité de voir émerger de futures thérapies cérébrales.

¹ Hélène Gervais, Pascal Belin, Nathalie Boddaert, Marion Leboyer, Arnaud Coez, Ignacio Sfaello, Catherine Barthélémy, Francis Brunelle, Yves Samson et Monica Zilbovicius.- INSERM

² « Nature neuroscience » - 18 juillet 2004

<p style="text-align: center;">L'autisme - le diagnostic, la prise en charge et la recherche N. Boddaert et M. Zilbovicius</p>
--

L'autisme est un trouble sévère du développement de l'enfant apparaissant avant l'âge de trois ans. Il est caractérisé par un isolement, une perturbation des interactions sociales, des troubles du langage, de la communication non verbale et des activités stéréotypées avec restriction des intérêts. Décrit en 1943 par Léo Kanner, il est plus fréquent chez les garçons que chez les filles (4 pour 1). Selon les critères utilisés, sa fréquence varie de 5 à 10 pour 10 000 (rapport ANDEM, 1994). En France, l'autisme concerne environ 80 000 personnes, enfants et adultes. Il s'associe à un retard mental dans environ 75% des cas. De plus, près de la moitié des sujets autistes ne développent pas un langage verbal. Ainsi à l'âge adulte, seulement 5 à 15% des personnes atteintes d'autisme deviennent autonomes.

L'autisme n'est plus considéré comme une affection purement psychologique mais comme une véritable pathologie neuro-développementale liée à des anomalies du développement du cerveau. L'autisme est considéré comme primaire ou idiopathique, quand il n'est pas accompagné d'autre pathologie identifiée et comme secondaire ou associé lorsqu'une pathologie génétique, métabolique ou neurologie a été diagnostiquée.

La problématique de l'autisme se situe à trois niveaux : le diagnostic, la prise en charge et la thérapeutique et la recherche.

Le diagnostic

Actuellement, en France il existe une réelle difficulté pour obtenir d'une part, un diagnostic d'Autisme fiable et précoce et d'autre part, pour obtenir un bilan médical spécialisé. En effet, l'identification des signes précoces pose encore des problèmes car ils peuvent être discrets ou méconnus. Il serait important de

- 1) Réaliser un dépistage précoce bien avant l'âge de 3 ans et si possible vers 18 mois. Il serait donc important de sensibiliser et de former les pédiatres et les médecins généralistes responsables du suivi des enfants au cours des premières années de vie aux premières manifestations de l'autisme. Un questionnaire de dépistage précoce pourrait ainsi être intégré au carnet de santé.
- 2) Avoir accès à un diagnostic fait par des cliniciens expérimentés dans des centres spécialisés, selon les critères diagnostiques internationaux (DSM-IV - Diagnostic and statistical Manual of Mental Disorders ; CIM-10 - Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé).
- 3) Réaliser un bilan étiologique fait par des médecins de différentes spécialités. En effet, dans environ un tiers des cas l'autisme peut être associé à des pathologies neurologiques, telles que l'épilepsie, et des syndromes génétiques. L'exploration organique par des examens adaptés (imagerie cérébrale, électro-encéphalogramme, caryotype haute résolution) permettrait l'identification de pathologies associées et donc une orientation thérapeutique plus adaptée.

La prise en charge

L'unanimité existe sur l'insuffisance quantitative et qualitative des moyens disponibles. Il existe actuellement en France très peu de centres adaptés à la problématique très spécifique de la prise en charge de l'autisme. De plus, aucune méthode proposée actuellement n'est effectivement validée. Les manques concernent autant le tout jeune enfant autiste qui vient

d'avoir son diagnostic, les enfants d'âge scolaire et les adultes. L'autisme est une pathologie globale du développement de l'enfant avec des déficits dans différents domaines cognitifs. Il est donc important de favoriser une prise en charge globale qui aura pour objectif le développement de différents domaines d'acquisitions (compétences sociales, langage, communication non verbale, reconnaissance d'autrui, acquisition de l'autonomie) afin de permettre une intégration sociale. Il serait important de

- 1) Etablir une prise en charge individualisée et pluridisciplinaire - adaptée aux compétences de l'enfant le plus précocement possible (orthophonie, psychomotricité, pédagogie) dans des structures spécialisées ou bien dans des réseaux de soins, avec un encadrement renforcé et structuré. Il est fondamental de créer des structures de prise en charge en tenant compte de l'âge des personnes autistes.
- 2) Pour les enfants d'âge pré-scolaire des liens étroits devraient être établis avec les crèches et les écoles maternelles. A l'âge scolaire, il faudra favoriser l'intégration scolaire en synergie avec l'Education Nationale, qui doit être très largement mise en place, aussi bien en classe ordinaire (auxiliaires de vie scolaire) qu'en classes spécialisées (CLIS - Classe d'Intégration Scolaire, encadré par instituteur spécialisé).
- 3) Créer de petites structures d'accueil spécialisées pour les adultes et favoriser leur l'intégration en milieu professionnel.
- 4) A ces différents stades il semble essentiel de former du personnel spécialisé dans la prise en charge spécifique de l'autisme: orthophonistes, psychomotriciens et éducateurs.
- 5) Evaluer et valider les méthodes de prise en charge. Soulignons le rôle des centres diagnostiques dans le processus d'évaluation de la prise en charge ainsi que l'avis des associations de parents.

La recherche

L'autisme est défini actuellement sur des critères clinico-comportementaux. Les mécanismes cérébraux, génétiques et cognitifs qui sous-tendent cette pathologie n'ont pas encore été identifiés. Leur caractérisation constitue un champ de recherche majeur. Cette recherche devrait permettre une meilleure compréhension de cette pathologie et l'élaboration de stratégies thérapeutiques adaptées. Ainsi la recherche sur l'autisme a pour objectif de trouver des réponses concernant l'étiologie, les anomalies cérébrales et les traitements de cette maladie dévastatrice.

En France il existe des équipes de haut niveau scientifique dans les domaines de la recherche génétique, de la recherche clinique et de la recherche en imagerie cérébrale. Cependant, ces équipes sont peu nombreuses et surtout ne sont pas pour la plupart intégrées à des centres de diagnostic et de prise en charge de l'autisme. De plus, ces recherches sont réalisées sans réelle concertation et se font de façon non coordonnée. L'expérience au niveau international prône pour l'intégration de ces équipes de recherche au sein de centres spécialisés dans l'autisme.

En génétique, les données épidémiologiques sont concordantes pour souligner l'importance de facteurs génétiques dans l'étiologie de l'autisme. L'autisme est la maladie psychiatrique pour laquelle le déterminisme génétique est le plus élevé. Cependant, les résultats obtenus à ce jour montrent que la génétique de l'autisme est très complexe, qu'il s'agit vraisemblablement d'une maladie polygénique d'hérédité complexe. Plus récemment, deux gènes associés à l'autisme, dans deux familles dont plusieurs membres sont atteints, ont été mis en évidence par des chercheurs français et suédois. Ils ont identifié dans ces deux familles distinctes des mutations altérant deux gènes situés sur le chromosome X, les gènes NLGN4 et NLGN3, qui semblent impliqués dans la formation des synapses (Jamain et al., 2003). Si les gènes aujourd'hui identifiés ne sont pas les seuls et uniques gènes de l'autisme, la présente étude ouvre néanmoins de nouvelles voies de recherche pour mieux comprendre

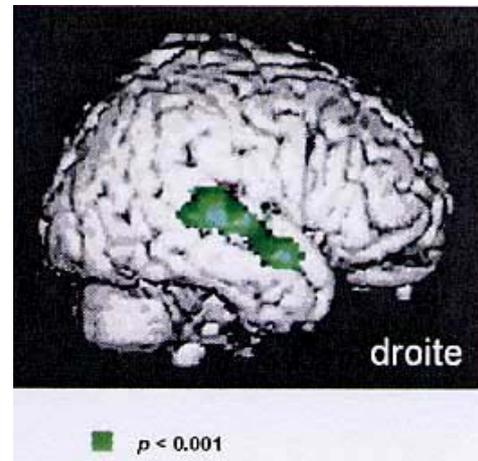
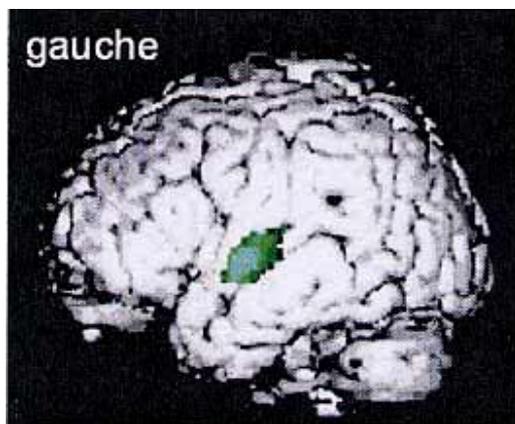
ce syndrome complexe et hétérogène qu'est l'autisme. Par ailleurs, la recherche en génétique est entrain de permettre l'identification au sein de l'autisme de syndromes génétiques bien définis caractérisés par des délétions chromosomiques localisées (22q13, 15q11.13).

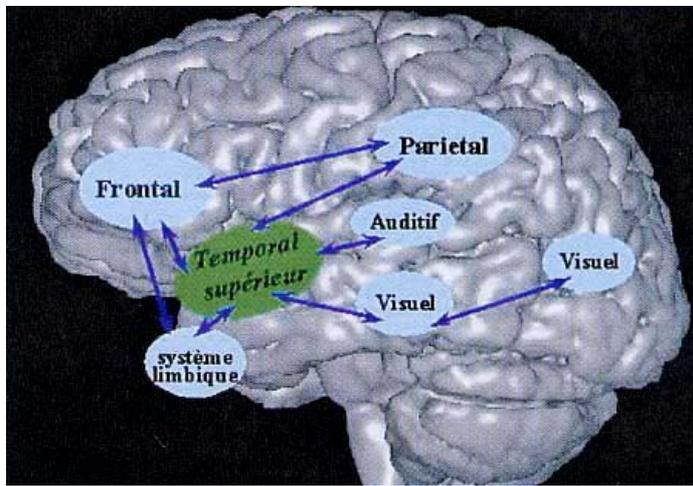
La recherche en imagerie cérébrale actuelle sur l'autisme a pour objectif de définir les structures cérébrales et de caractériser les anomalies impliquées dans ce syndrome. Ces anomalies sont probablement très subtiles car elles n'ont pas encore été caractérisées avec certitude, mais de nouveaux espoirs s'ouvrent grâce aux progrès de l'imagerie cérébrale qui révolutionne actuellement l'étude du fonctionnement normal et pathologique du cerveau. Au repos, en utilisant la tomographie par émission de positons (TEP) il a été mis en évidence une diminution significative du débit sanguin cérébral localisée au niveau du lobe temporal (gyrus et du sillon temporal supérieur) chez les enfants autistes (Zilbovicius et al., 2000). Ces résultats ont été confirmés par une étude japonaise (Ohnishi et al., 2000). De plus, cette anomalie a pu

être détectée de façon individuelle chez 76% des enfants autistes étudiés (Zilbovicius et al., 2000). Plus récemment, il a été montré une anomalie anatomique en IRM localisée au sein de ces mêmes régions temporales supérieures (Boddaert et al., 2002). Le gyrus et le sillon temporal supérieur jouent un rôle essentiel dans le traitement des informations auditives et dans l'intégration de plusieurs modalités sensorielles. Ils interviennent aussi dans la «perception sociale» (traitement d'informations comme le regard, l'expression faciale nécessaire à l'analyse des intentions d'autrui).

Le dysfonctionnement de ces régions cérébrales pourrait donc expliquer une partie des traits cliniques de l'autisme, notamment en raison de leur connections avec le système limbique et le cortex frontal et pariétal.

Une meilleure caractérisation des ces anomalies anatomo-fonctionnelles devrait permettre d'intégrer les données de l'imagerie dans les recherches cliniques, génétiques et thérapeutiques concernant l'autisme infantile.





L'exemple de ces résultats dans les domaines de la recherche génétique et en imagerie de l'autisme souligne le potentiel de cette recherche en France. Cependant cette recherche serait plus performante et pourrait à plus court terme influencer les pratiques cliniques et thérapeutiques si elle était faite d'une façon concertée au sein de réseaux structurés ou bien de structures spécialisées de diagnostic et de prise en charge de l'autisme. L'émergence de ces réseaux ou structures pourrait être favorisée par la création de pôles d'excellence.

Nous proposons donc la création de pôles d'excellence dans le diagnostic, la recherche et la prise en charge de l'autisme. Ceci favorisera d'avantage la mise en relation des données de la recherche clinique, génétique et en imagerie. Ces pôles pourraient être créés au sein des centres hospitalo-universitaires possédant déjà une expertise dans le domaine de l'autisme.