

UNIVERSITÉ DE LILLE
FACULTÉ DE MÉDECINE HENRI WAREMBOURG
Année : 2021

THÈSE POUR LE DIPLÔME D'ÉTAT
DE DOCTEUR EN MÉDECINE

**Etat des lieux du repérage précoce des troubles du
neurodéveloppement par les médecins généralistes de la région
Sambre-Avesnois**

Présentée et soutenue publiquement le jeudi 20 mai 2021 à 14h
au Pôle Formation
par **Pauline MACHURON**

JURY

Président :

Madame le Professeur Sylvie NGUYEN

Assesseurs :

Monsieur le Professeur Denis DELEPLANQUE

Monsieur le Docteur Charles Edouard NOTREDAME

Directeur de thèse :

Madame le Docteur Sandrine LANCO DOSEN

Avertissement

La Faculté n'entend donner aucune approbation aux opinions émises dans les thèses : celles-ci sont propres à leurs auteurs.

Abréviations

ANECAMSP : Association Nationale des Equipes Contribuant à l'Action Médico-Sociale Précoce

ASQ : Age and Slate Questionnaire

AVC : Accident Vasculaire Cérébral

CAMSP : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce

CARMF : Caisse Autonome de Retraite des Médecins de France

CISMeF : Catalogue et Index des Sites Médicaux de langue Française

CMP : Centre Médico-Psychologique

CMPP : Centre Médico-Psycho-Pédagogique

CMV : CytoMégaloVirus

DI : Déficience Intellectuelle

DSM : Manuel Diagnostique et Statistique des troubles mentaux

EBM : Evidence Based Medecine, ou « médecine basée sur des preuves »

FMC : Formation Médicale Continue

HAS : Haute Autorité de Santé

IFDC : Inventaires Français du Développement Communicatif

INSERM : Institut National de la Santé Et de la Recherche Médicale

MDPH : Maisons Départementale des Personnes Handicapées

MND : Maladies du Neuro-Développement

OMS : Organisation Mondiale de la Santé

PAG : Petit poids pour l'Âge Gestationnel

PCO : Plateforme de Coordination et d'Orientation

PMI : Protection Maternelle et Infantile

QI : Quotient Intellectuel

RCIU : Retard de Croissance Intra Utérin

SA : Semaines d'Aménorrhées

SAF : Syndrome d'Alcoolisation Foetale

SNDS : Système National des Données de Santé

SUDOC : Système Universitaire de DOCumentation

TDAH : Trouble Déficit de d'Attention avec ou sans Hyperactivité

TED : Trouble Envahissants du développement

TND : Trouble du Neuro-Développement

TSA : Trouble du Spectre de l'Autisme

WHO : World Health Organization

Table des illustrations

- 1- Un neurone et ses cellules satellites
- 2- Neuronal models of cognitive functions
- 3- Maladie du Neuro-développement (MND) : des déterminants multiples
- 4- Associations entre Troubles du Spectre Autistique (TSA) et Troubles Neuro-Développementaux (TND)
- 5- Illustration des Troubles du Neurodéveloppement d'après le DSM-V
- 6- Prévalence estimée des Troubles Envahissants du Développement (TED) à partir du recours aux soins
- 7- Etiologies des déficiences intellectuelles
- 8- Organigramme des lignes de suivi des enfants suspects de TND
- 9- Place et rôle du médecin de première ligne dans le repérage et l'orientation des enfants ayant des signes d'alerte de TND
- 10- Le parcours de soin de l'enfant ayant un risque de TND
- 11- Les enjeux d'une intervention précoce
- 12- Des exemples d'interventions précoces
- 13- La zone d'exercice des médecins de l'étude
- 14- La répartition des professionnels de santé en Avesnois en 2011
- 15- La répartition des zones urbaines en Avesnois en 2009

Table des matières

1. Introduction	11
2. Etat des lieux sur le neurodéveloppement et ses troubles	12
2.1. Le neurodéveloppement	12
2.1.1. Le fonctionnement cérébral	12
2.1.2. Les 1000 premiers jours	13
2.1.3. L'intégration sensori-motrice	14
2.2. Les Troubles du Neurodéveloppement	15
2.2.1. Etat de la recherche scientifique	15
2.2.2. Une définition	16
2.2.3. Les Troubles du Spectre de l'Autisme (TSA)	19
2.2.4. Les troubles du développement intellectuel	23
2.2.5. Les troubles moteurs	24
2.2.6. Les troubles de la communication	25
2.2.7. Les TND de diagnostic plus tardif	25
2.2.8. Les pathologies associées aux TND	28
2.3. Stratégie du diagnostic des troubles du neurodéveloppement	28
2.3.1. La notion de repérage	28
2.3.2. Les facteurs de risque de TND :	30
2.3.3. L'organisation du repérage, avant l'âge scolaire	31
2.3.4. Le repérage pendant l'âge scolaire	34
2.4. Le parcours de soin des enfants repérés comme à risque de TND	35
2.5. Les interventions précoces	36
2.5.1. Les enjeux	36
2.5.2. Les types d'interventions précoces	37
2.5.3. La guidance parentale	39
2.5.4. L'inclusion sociale et scolaire	40
3. Matériel et Méthodes	41
3.1. Type d'étude	41
3.2. Objectifs	41
3.3. Population étudiée	41
3.4. Recherche bibliographique	42
3.5. Questionnaire	43
3.6. Recueil de données	44
3.7. Analyse statistique	44

4. Résultats	45
4.1. Population	45
4.2. Les TND : une problématique du médecin généraliste ?	50
4.3. Description des pratiques de repérage des TND	51
4.4. Évaluation des connaissances	54
4.5. Auto-évaluation des habilités	56
5. Discussion	61
5.1. Intérêt de l'étude	61
5.2. Justification de la méthode	61
5.3. Limites et biais	62
5.3.1. Limites liées au questionnaire	62
5.3.2. Un biais de sélection important	62
5.4. Discussion des résultats	63
5.4.1. Des médecins expérimentés, ruraux, sans compétence spécifique en pédiatrie	63
5.4.2. Des médecins en première ligne	64
5.4.3. Les pratiques des médecins de notre étude	65
5.4.4. Des connaissances théoriques robustes	69
5.4.5. Des compétences à renforcer	71
6. Conclusion	76
7. Bibliographie	78
Annexes	83

1. Introduction

Le neurodéveloppement est le processus par lequel l'enfant acquiert différentes compétences : langage, marche, écriture, comportement social... Il est régi par des réseaux de neurones dont l'organisation est très complexe. Quand le fonctionnement d'un ou plusieurs de ces réseaux est altéré, des troubles peuvent apparaître : troubles du langage, trouble des apprentissages, difficultés à communiquer ou à interagir avec autrui... On parle alors de troubles du neurodéveloppement (TND). (1)

Ces troubles voient leur prévalence augmenter depuis plusieurs années. Leur détection précoce permet de mettre en place un accompagnement adapté, et de limiter le sur-handicap qu'ils induisent.

Ce repérage est surtout le fait du médecin généraliste, qui est l'un des acteurs centraux du suivi pédiatrique dans les premières années de vie.

Il est donc essentiel que le médecin généraliste connaisse le neurodéveloppement typique, ses variantes physiologiques, et les écarts qui doivent alerter.

Ce sujet est au cœur des politiques de santé publique ces dernières années. Le repérage et la prise en charge précoce des TND a fait l'objet en février 2018, et récemment en février 2020 de recommandations de la Haute Autorité de Santé (HAS).

Le but de ce travail est de décrire les pratiques des médecins généralistes de l'Avesnois, en matière de repérage des TND.

2. Etat des lieux sur le neurodéveloppement et ses troubles

2.1. Le neurodéveloppement

Le neurodéveloppement est un processus qui permet le fonctionnement optimal du cerveau.

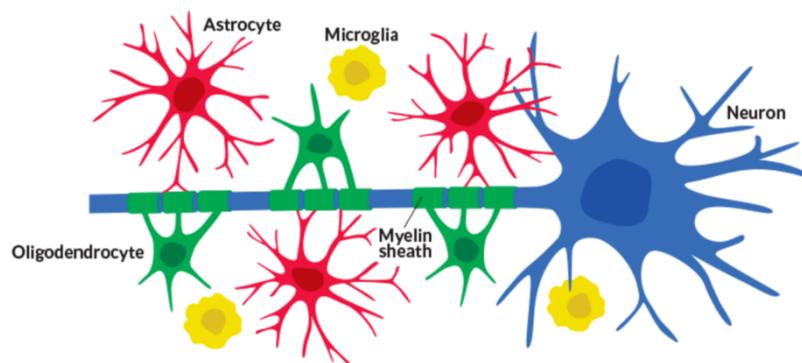
Il débute pendant la vie fœtale, et se poursuit dans la petite enfance.

2.1.1. Le fonctionnement cérébral

Le cerveau est constitué de neurones, qui forment des réseaux connectés de façon très organisée.

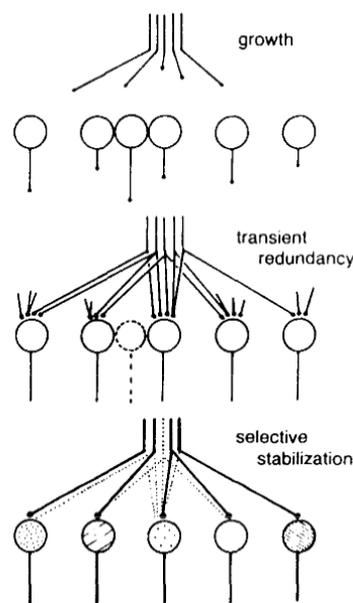
Les neurones traitent et se transmettent l'information à travers un lieu très particulier : la synapse.

L'information passe du neurone pré-synaptique au neurone post synaptique grâce à des protéines qui sont relarguées dans la synapse : les neurotransmetteurs. Les informations sont conduites par les neurones au travers l'axone, qui est isolé par de la myéline. L'ensemble des neurones est soutenu par des cellules matricielles : les astrocytes. Il existe enfin des cellules trieuses : la microglie. Tous ces éléments forment des réseaux qui fonctionnent en symbiose pour assurer une activité cérébrale normale. (2)



Un neurone et ses cellules satellites (3)

La mise en place et l'organisation des réseaux neuronaux débute très précocement, et est dirigée par la génétique et par l'environnement. D'abord, des synapses élémentaires se créent en très grand nombre, et permettent le démarrage d'une fonction (par exemple la marche). Puis, l'utilisation de cette fonction stabilise la synapse. On observe alors un phénomène d'élimination synaptique, un « darwinisme neuronal » : les synapses non utilisées disparaissent. Celles utiles sont stabilisées : un processus de myélinisation a lieu, permettant un échange d'information plus rapide entre les neurones. Plus une fonction est exercée, plus la myélinisation des synapses qui la commande est forte. La myélinisation signe ainsi la maturité d'une connexion nerveuse. (4)



Neuronal models of cognitive functions, Changeux, P82, 1989 (5)

2.1.2. Les 1000 premiers jours

Il existe une période, comprise entre le 4e mois de grossesse et les 3 ans de l'enfant, qui est déterminante pour son développement. Il s'agit des 1000 premiers jours. Le neurodéveloppement se joue en grande partie dans cette période : la taille du cerveau est

multipliée par cinq, et les connexions neuronales s'y établissent à la fréquence de 200 000 par minute. (6)

Pendant cette période, les synapses se connectent et se réorganisent tout azimut, selon l'utilité des fonctions qu'elles commandent. Ce phénomène s'appelle la plasticité cérébrale : c'est la capacité du cerveau à modifier les interactions de ses neurones pour mieux fonctionner.

Chaque réseau de neurone a une fenêtre de plasticité propre, qui correspond au moment de l'acquisition de la fonction (ex : la marche). (7)

Cette plasticité est maximale pendant la petite enfance, et est sous la dépendance des expériences sensorielles.

2.1.3. L'intégration sensori-motrice

L'intégration sensorielle et motrice joue un rôle majeur dans l'organisation synaptique. Les réseaux cérébraux se structurent à partir d'informations perçues par le toucher, le goût, l'odorat, l'audition, la vision, etc. Ainsi, une perturbation du système sensoriel ou moteur peut entraîner des sélections synaptiques erronées, et engager à terme des perturbations globales du neurodéveloppement.

Un exemple célèbre est l'expérience de Hubel & Wiesel en 1965. Des chatons, privés de la vision d'un œil pendant une période critique, resteront amblyopes toute leur vie ; les synapses correspondant au champ récepteur de cet œil ayant régressé au profit de celles de l'autre œil. (8)

Dans l'autisme, des troubles sensoriels (hypersensibilité aux bruits, troubles de la sensibilité épicrotique par exemple) ou moteurs (troubles proprioceptifs par exemple) sont observés dans plus de 50% des cas. (9)

2.2. Les Troubles du Neurodéveloppement

2.2.1. Etat de la recherche scientifique

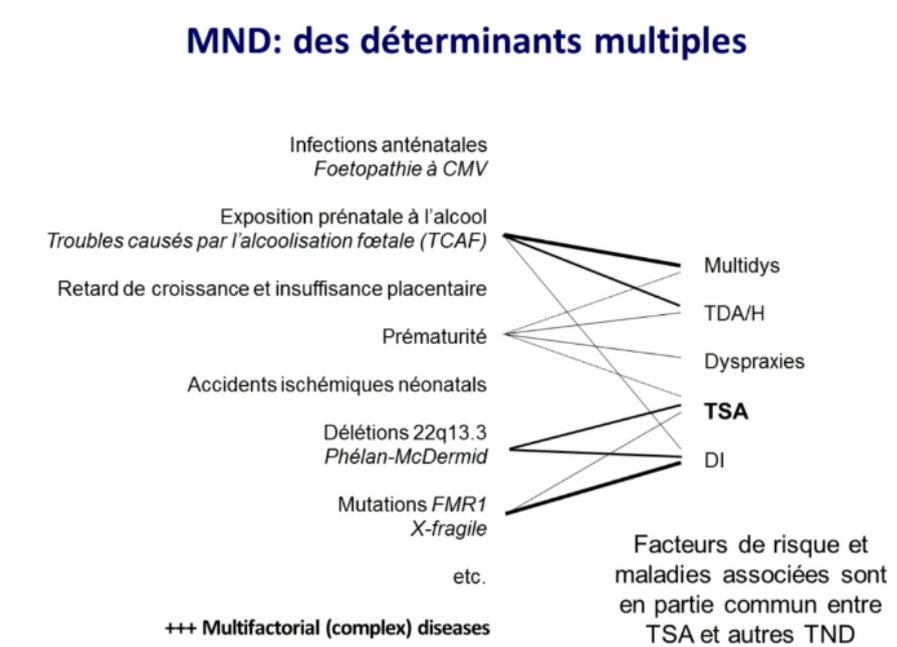
Les TND sont la conséquence de troubles de la communication entre les neurones, liés à des anomalies de la synapse sous l'influence de mutations génétiques, et d'un environnement défavorable.

Dans le syndrome de l'X fragile par exemple, c'est le processus de synaptogenèse qui est perturbé. Ce syndrome est à l'origine de déficience intellectuelle et d'autisme. Il résulte de la mutation du gène FMR1, codant pour une protéine FMRP, qui intervient dans la régulation de la quantité et de la qualité des connexions neuronales. En l'absence de protéine FMRP fonctionnelle, les connexions neuronales sont trop nombreuses et immatures. C'est ce qu'on observe chez les personnes atteintes du syndrome de l'X-fragile : on dénombre un plus grand nombre de synapses qu'à l'accoutumée, mais immatures et non fonctionnelles, générant un déficit intellectuel. (10)

En plus de l'influence génétique, l'organisation des synapses est dépendante de facteurs environnementaux. Sous l'effet de l'environnement, une même variation génétique peut engendrer un spectre de manifestations cliniques très différents. Cela s'observe dans certaines fratries où l'on identifie une même mutation génétique, mais des formes cliniques variées de TND (autisme, troubles du langage oral...)

La recherche scientifique a permis d'identifier différents facteurs environnementaux, qui influencent le développement cérébral : la prématurité, les infections néonatales (au cytomégalovirus, entres autres), l'exposition anténatale à l'alcool, les insuffisances placentaires ou les retards de croissances intra-utérins... Ces facteurs environnementaux sont communs à tous les TND, et ont été regroupés comme facteurs de risque de TND dans les recommandations de bonne pratique de février 2020. Ils permettent de définir la

population des nouveaux nés à risque, qui doivent bénéficier d'une surveillance étroite de leur neurodéveloppement. (11)



Diapositive issue de l'intervention du Professeur Gressens aux journées régionales de l'Association Nationale des Equipes contribuant à l'Action Médico-Sociale Précoce : ANECAMSP le 14/10/2019 (7)

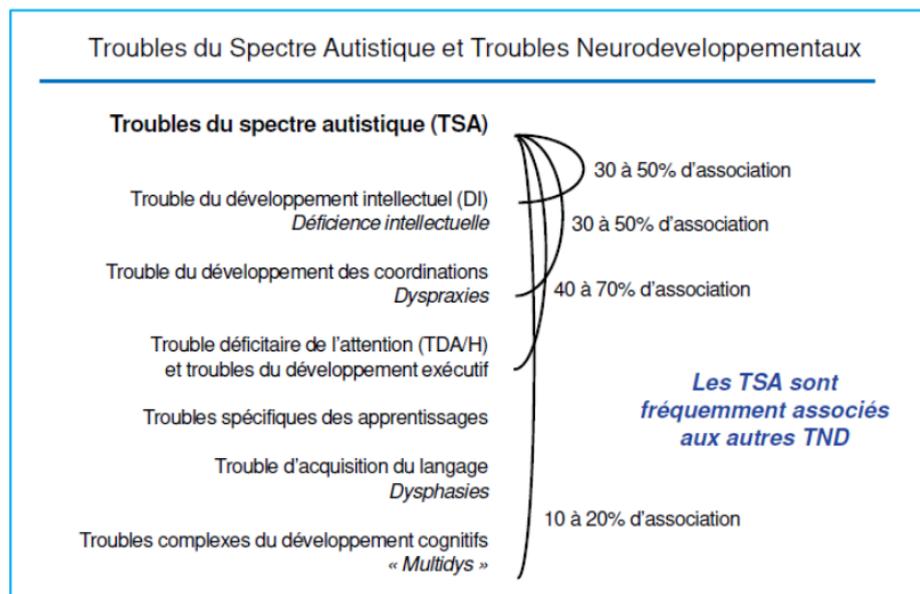
2.2.2. Une définition

Les troubles du neurodéveloppement regroupent l'ensemble des anomalies du fonctionnement cérébral survenant sur un cerveau en développement. Ils touchent des champs cognitifs divers, avec une sévérité aléatoire, allant de limitations très spécifiques à des altérations bruyantes et globales. (12)

Leur définition et leur nomenclature ont évolué au cours des dernières décennies.

Celle qui fait référence depuis 2015 est celle établie par le DSM-V (Manuel diagnostique et Statistique des troubles mentaux). (1)

Le DSM-V introduit la notion de TND. La recherche a établi que tous ces troubles avaient des mécanismes communs, et des supports génétiques et environnementaux similaires. De ce fait, il existe un chevauchement entre les différents troubles, et souvent une association entre eux. La définition actuelle prend en compte ce continuum, à travers la notion de TND.



Source : DHU PROTECT, Hôpital Robert Debré, Paris.

Les TND sont fréquemment associés entre eux. Stratégie nationale pour l'autisme au sein des troubles du neurodéveloppement, page 12 (12)

Le DSM-V classe les troubles du neurodéveloppement en six grandes entités :

- troubles du spectre de l'autisme
- troubles déficit de l'attention et hyperactivité
- troubles du développement intellectuel
- trouble de la communication
- troubles spécifiques des apprentissages
- troubles moteurs.

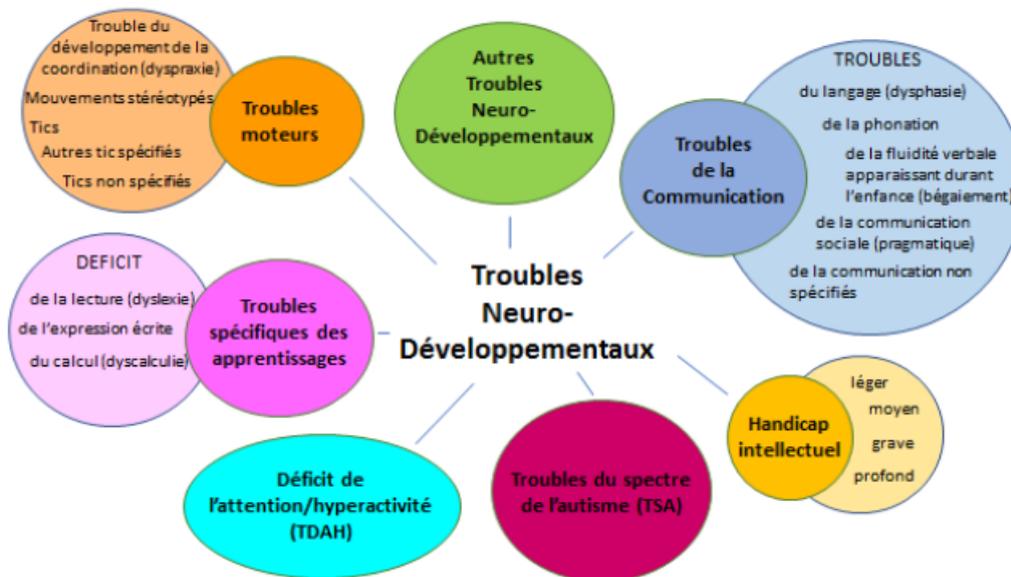
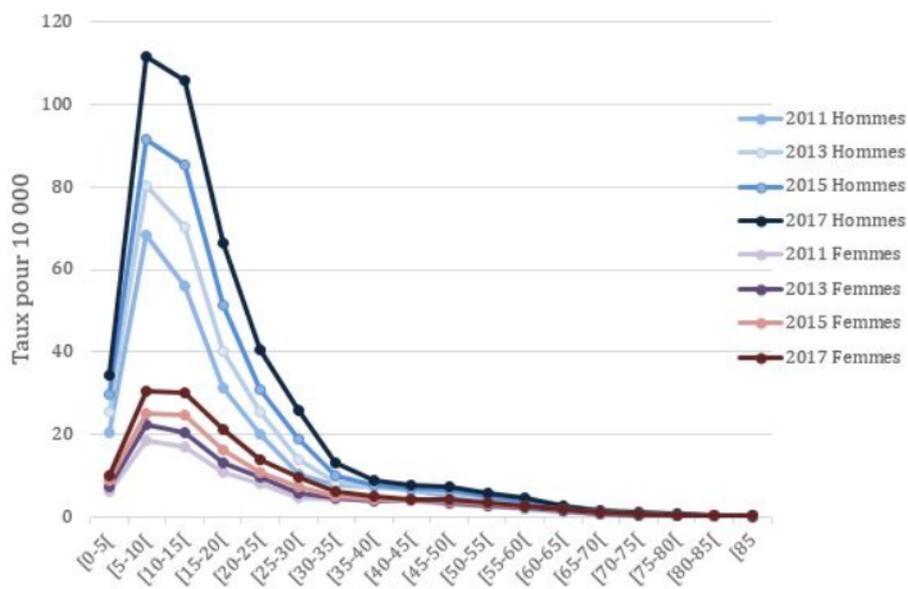


Illustration des TND d'après le DSM-5 (13)

On distinguera par la suite :

- Les TND qui se manifestent précocement, et dont le repérage est assumé par le généraliste (TSA, DI, troubles moteurs, troubles du langage oral)
- Les TND plus tardifs, dont le repérage est souvent effectué par les professionnels de l'éducation nationale (TDAH, troubles des apprentissages)

On estime que les troubles du neurodéveloppement dans leur ensemble touchent 5% de la population française, et représentent environ 35 000 naissances par an (sur un total en moyenne de 720 000) . Cette prévalence est en augmentation constante ces dernières années selon toutes les études épidémiologiques. Pour une raison qui n'est pas connue, les TND touchent statistiquement plus les garçons. (14)



Prévalences annuelles estimées à partir du recours aux soins (source Système National des Données de Santé : SNDS) pour Trouble Envahissant du Développement (TED) selon la classe d'âge pour 10000 habitants (France) (14)

2.2.3. Les Troubles du Spectre de l'Autisme (TSA)

L'autisme est un trouble qui affecte la capacité d'une personne à communiquer et à établir des relations sociales. Il s'accompagne de comportements répétitifs et restreints. Historiquement, c'est le TND le plus connu, et celui qui a fait l'objet du plus de recherches scientifiques.

2.2.3.1. Perspectives historiques

L'histoire de l'autisme et les débats conceptuels qui l'ont accompagné ont marqué l'histoire des TND. Cette perspective historique permet de comprendre l'approche globale et scientifique actuelle des TND.

C'est Léo Kanner, en 1943, qui diagnostique le premier l'autisme. Il publie à cette date « Autistic disturbance of affective contact ». Il observe alors, chez 11 enfants, deux symptômes cardinaux : l'isolement social (aloneless), le besoin d'immuabilité (shameless),

mais aussi des comportements répétitifs et un langage atypique. L'origine de l'autisme fait déjà alors l'objet de débat, entre hypothèse organiciste (considérant l'autisme comme une déficience fonctionnelle du cerveau) et hypothèse psychanalytique (considérant l'autisme comme une conséquence d'une influence parentale négative, et conceptualisé alors par le terme « mères frigidaire ») (15)

Dans les années 70, Bruno Bettelheim, psychologue américain, propose une hypothèse exclusivement psychanalytique. A partir de l'observation de 3 enfants, il suggère que l'autisme soit une conséquence d'un environnement familial destructeur pour la psyché de l'enfant. Il fonde l'école orthogénique de Chicago, dans laquelle les enfants autistes sont exclus de leurs familles, afin de restaurer un environnement favorable à leur développement. Il fait état de résultats spectaculaires, annonçant par exemple des taux de guérison de 80% chez les enfants internés. Ce postulat de la responsabilité parentale dans l'autisme est alors très médiatisé et divise la communauté scientifique. (16)

Les années 80 voient l'avènement de la scientificité. De nombreuses recherches s'accordent sur l'origine neurologique et neurodéveloppementale de l'autisme, et des troubles du neurodéveloppement en général. Le DSM-III introduit alors la notion de Trouble Envahissant du Développement. Le DSM IV en 1994, puis le DSM-V actualisent la définition au regard des dernières données scientifiques.

2.2.3.2. L'autisme, une maladie aux causes multiples

Les nombreuses recherches des trois dernières décennies ont permis de mieux connaître l'autisme, ses causes, et ses facteurs de risque. On sait maintenant que l'autisme est une maladie multifactorielle.

Génétique d'abord : les études épidémiologiques montrent que la présence d'un autiste dans une famille augmente le risque pour la fratrie. Les populations de jumeaux autistes

font d'ailleurs l'objet de nombreuses recherches. (17) Ces gènes mutés, dans l'autisme comme dans les autres TND, sont impliqués dans la communication inter-neuronale : la synapse fonctionne anormalement et il en résulte un mauvais fonctionnement social. (18) L'imagerie cérébrale fonctionnelle a d'ailleurs mis en évidence chez les enfants autistes des anomalies dans les régions temporales, impliquées dans les habiletés sociales. (19)

L'autisme semble avoir également une origine environnementale. Ainsi, la prématurité est fortement associée à un risque accru de TSA. (20) L'exposition anténatale à certains facteurs est très étudiée ; par exemple : l'exposition maternelle à certains médicaments comme le valproate de sodium est associée à une augmentation de la prévalence des TSA chez leurs enfants (21). D'autres recherches sont en cours, visant perturbateurs endocriniens, exposition à la pollution de l'air,... (22)

2.2.3.3. Définition actuelle

Le DSM-V élargit la définition de l'autisme. Pour rendre compte de sa variabilité, on parle désormais de Trouble du Spectre de l'Autisme : l'autisme est un continuum, un spectre de manifestations variées d'un même diagnostic.

Il distingue deux grandes dimensions à travers lesquelles s'expriment les symptômes des enfants atteints de TSA : (23)

- Déficit de la communication et des interactions sociales
- Caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités

Dans les difficultés de la communication et des interactions sociales, on peut retrouver :

- Des troubles de la réciprocité (initiative et réponse sociale, conversations, partage d'intérêt et d'émotions)

- Un déficit de la communication non verbale (intégration des moyens non verbaux au contexte, utilisation du contact visuel, gestes, postures, expressions faciales)
- Difficulté à développer, à maintenir, ou à comprendre les relations sociales (difficultés à adapter son comportement au contexte social, absence d'intérêt pour autrui)

Dans la dimension stéréotypies et intérêts restreints, on peut retrouver :

- Des mouvements répétitifs, un langage stéréotypé (écholalie, phrases idiosyncratiques), utilisation stéréotypée des objets (alignement)
- Des routines et des rituels, dont la perturbation peut générer de la détresse (mêmes itinéraires, mêmes repas, pensées rigides)
- Des intérêts atypiques (attachement excessif à un objet inhabituel)
- Réactivité atypique à des stimuli sensoriels (indifférence à la température, fascination pour les lumières)

Pour établir le diagnostic de TSA, ces symptômes doivent être apparus pendant la petite enfance et doivent altérer le fonctionnement quotidien.

2.2.3.4. Prévalence de l'autisme

Santé Publique France chiffre, en 2017, à 120 000 le nombre de personnes présentant un trouble du spectre de l'autisme, soit une prévalence moyenne de 17.9 pour 10 000. Ce chiffre est probablement sous-estimé, puisqu'établi à partir de registres de recours aux soins. On suppose qu'il méconnaît les adultes souffrant des TSA : ce sont des patients qui consultent peu. Chaque année, ce sont environ 7 500 bébés qui naissent et seront atteints de TSA. Cette prévalence est en constante augmentation : elle était estimée à 0.04% dans les années 1960 contre 1% aujourd'hui.

Les garçons sont en moyenne 3.7 fois plus touchés que les filles. (14)

2.2.4. Les troubles du développement intellectuel

La déficience intellectuelle (DI) est un déficit de l'intelligence et des limitations du fonctionnement adaptatif, apparaissant avant l'âge adulte. (24)

Trois critères permettent d'établir ce diagnostic :

- Déficiences dans les fonctions intellectuelles (difficultés dans le raisonnement, la résolution de problèmes, la planification, la pensée abstraite), établi par des tests normalisés comme le test de quotient Intellectuel (QI). Le diagnostic est posé lorsque le QI est inférieur à 2 DS par rapport à la population générale, soit < 70 .
- Limitations du comportement adaptatif, c'est à dire les habiletés conceptuelles, sociales et pratiques qui permettent de fonctionner dans la vie quotidienne.

Exemples d'habiletés conceptuelles : gestion de l'argent, notion de temps.

Exemples d'habiletés sociales : gestion des relations interpersonnelles.

Exemples d'habiletés pratiques : utilisation du téléphone, gestion des transports...

- Apparition de ces déficits au cours de la période développementale.

Les causes de la DI sont très diverses, et restent indéterminées dans 40% des cas.

Elles ont des origines communes avec les autres TND. La recherche a notamment identifié de nombreux gènes, dont la mutation était responsable de déficience intellectuelle de sévérité variable : trisomie 21, syndrome de Turner, syndrome de Klinefelter, syndrome de Di George, syndrome de Prader Willi... (25)

Tableau 2. Étiologies des déficiences intellectuelles.

Complications de la prématurité	5 %
Causes environnementales	13 %
Anomalies chromosomiques	15 %
Maladies métaboliques	8 %
Syndromes reconnaissables	2 %
DI liées au chromosome X	10 %
Autres maladies monogéniques connues	10 %
DI idiopathiques	35-40 %

INSERM. Expertise collective. Déficiences intellectuelles. Page 37/162 (25)

La DI concerne 2% de la population, soit plus d'un million de personnes en France. C'est le TND le plus fréquent, et la première cause d'Affection Longue Durée (ALD) chez l'enfant. (26)

2.2.5. Les troubles moteurs

Ils peuvent prendre plusieurs formes :

- Le trouble du développement de la coordination (appelé aussi dyspraxie) , qui est un retard dans l'acquisition de bonnes compétences de coordination motrice. Il se manifeste par des gestes maladroits, lents, imprécis, avec des conséquences importantes sur les gestes de la vie quotidiennes, l'apprentissage scolaire. (27)

- Les tics et les comportements stéréotypés, dont la fréquence et la présentation perturbent le quotidien. Un exemple connu est le syndrome de Gilles de la Tourette, qui associe tics moteurs (contraction musculaire involontaire, irrépressible, sans but) et tics sonores (rires, répétitions de mots). (28)

Le diagnostic de trouble moteur est posé dès lors que ces manifestations impactent négativement sur la vie pratique (toilette, repas), scolaire, professionnelle, ou sur les loisirs.

Il existe peu de données épidémiologiques concernant les troubles moteurs. On constate une sur-représentation des dyspraxies chez les garçons (sexe ratio 1.8:1). (27)

2.2.6. Les troubles de la communication

Ils incluent :

- Les troubles du langage (vocabulaire restreint, mauvaise syntaxe), oral ou écrit.
- Les troubles de la phonation (perturbation de la production de sons altérant la communication)
- Les troubles de la fluidité verbale (répétition de sons ou de syllabes, mots tronqués, blocages)

Ces troubles doivent générer une altération conséquente du langage, entraînant par exemple : une anxiété lors de la prise de parole, une limitation de la participation sociale, des limitations de la réussite scolaire ou des performances professionnelles...

4 à 5% des enfants par tranche d'âge sont concernés par les troubles du langage soit 1 enfant par classe en moyenne. (29)

2.2.7. Les TND de diagnostic plus tardif

2.2.7.1. Les Troubles Déficit de l'Attention / Hyperactivité (TDAH)

Le trouble déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité résulte de l'association de 3 symptômes :

- Le déficit de l'attention : distractibilité, oublis, parfois refus d'effectuer des tâches exigeant une attention accrue.
- L'hyperactivité motrice : agitation incessante

- L'impulsivité : besoin d'agir, tendance à interrompre, impatience.

On parle de TDAH lorsque ces symptômes altèrent durablement et de façon significative le fonctionnement social, scolaire, ou la qualité de vie de l'enfant. Il doit alors être diagnostiqué et pris en charge. (30)

De façon plus globale, le TDAH s'intègre dans une famille diagnostique plus vaste : le syndrome dysexécutif. Les fonctions exécutives permettent la planification, la supervision, la gestion de la pensée et des comportements (capacité d'inhibition, flexibilité mentale). Leurs dysfonctionnements, dans les syndromes dysexécutifs, peuvent générer :

- Des troubles du comportement : hyperactivité avec distractibilité ou désinhibition, stéréotypies ou persévérations de règles, troubles émotionnels et du comportement social, troubles du comportement alimentaire, sexuel ou sphinctérien
- Des perturbations cognitives : difficultés d'initiation, de coordination, de déduction, de planification, rigidité cognitive. (31)

, soient des manifestations cliniques proches du TDAH.

Les étiologies des syndrome dysexécutifs, et particulièrement des TDAH sont variées, et communes aux autres TND : affection cérébrale précoce (TC, infection, lésion vasculaire, tumeur), exposition anténatale aux toxiques (syndrome d'alcoolisation fœtale), anomalie génétique...

Deux exemples de syndromes dysexécutifs illustrent cela.

L'exposition de l'enfant à naître à l'alcool, pendant la vie intra utérine, est à l'origine du syndrome d'alcoolisation fœtale (SAF) qui se manifeste par une dysmorphie, un retard de croissance, des déficiences intellectuels ou des troubles du comportements tels que décrits dans les syndromes dysexécutifs. (32)

La neurofibromatose 1 est une pathologie génétique. Elle est la conséquence de la mutation du gène NF1, gène suppresseur de tumeur. Elle associe des manifestations dermatologiques (taches café au lait, neurofibromes), des anomalies ophtalmologiques (gliome des voies optiques, nodule de Lisch), des manifestations rhumatologiques (dysplasie osseuse) et des perturbations neurodéveloppementales qui répondent à la définition du TDAH (troubles du comportement, inflexibilité mentale, défaut d'inhibition...)
(33)

Entre 3.5 et 5.6% des enfants scolarisés souffriraient de TDAH en France. L'âge moyen du diagnostic par un spécialiste se situe autour de 9 ans. Il est 2 à 3 fois plus fréquent chez le garçon que chez la fille. (30)

2.2.7.2. Les troubles spécifiques des apprentissages

Différents troubles de l'apprentissage peuvent se manifester chez des enfants qui ont une intelligence et un environnement social adéquat, et ne présentent pas de problème sensoriel (vue, audition), psychiatrique ou neurologique identifiable.

Il ne s'agit pas de simples difficultés d'apprentissages, mais bien de troubles durables, sévères, avec des répercussions scolaires et psychologiques (anxiété de performance, perte de confiance en soi).

Ces troubles comprennent :

- Le trouble spécifique des apprentissages avec déficit en lecture (dyslexie)
- Le trouble spécifique des apprentissages avec déficit de l'expression écrite (dysorthographe)
- Le trouble spécifique des apprentissages avec déficit du calcul (dyscalculie)

Les aires cérébrales impliquées, les manifestations et les prises en charges diffèrent selon le trouble. Comme la plupart des TND : ils sont fréquemment associés entre eux.

15 à 20% des enfants sont confrontés à des difficultés d'apprentissage et scolaires, non pathologiques. Les troubles spécifiques des apprentissages, sévères, durables, concernent quant à eux 5 à 7% des enfants d'âge scolaire, soit 1 à 2 enfants par classe.

(34)

2.2.8. Les pathologies associées aux TND

Des études épidémiologiques ont identifié des associations entre les TND (particulièrement l'autisme) et d'autres troubles :

- Troubles sensoriels (déficience auditive ou visuelle) :
- Perturbation de grandes fonctions physiologiques : sommeil, alimentation
- Troubles psychopathologiques : anxiété, dépression, comportement-problèmes
- Pathologies neurologiques : principalement épilepsie (30% des enfants autistes ont une épilepsie associée)
- Pathologies somatiques : métaboliques, digestives, cardiaques

Lors de l'identification d'une trajectoire développementale anormale, il est recommandé de procéder à un examen clinique exhaustif, et d'orienter les enfants vers un examen ORL et ophtalmologique, à la recherche de pathologies associées.

2.3. Stratégie du diagnostic des troubles du neurodéveloppement

2.3.1. La notion de repérage

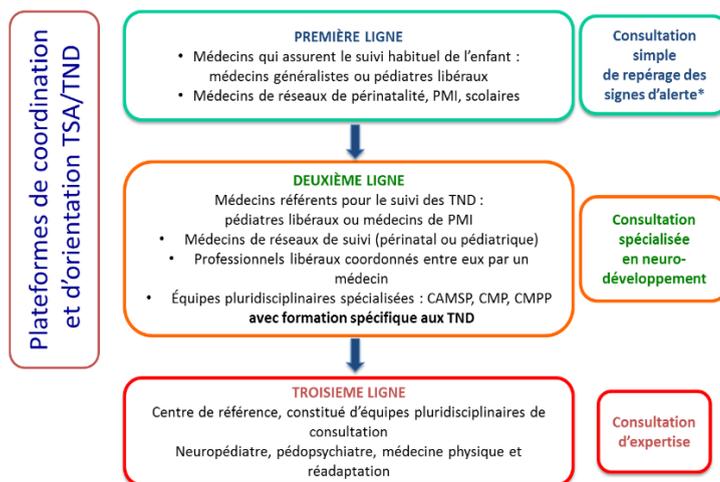
Selon l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS), le dépistage consiste à identifier, en population générale, de manière présomptive, à l'aide de tests standardisés appliqués de façon systématique, les sujets atteints d'une maladie ou d'une anomalie passée jusque-là inaperçue. (35)

Une fois le dépistage effectué, les sujets suspects d'être atteints d'une pathologie feront l'objet d'examens complémentaires qui viendront affirmer ou infirmer l'existence de la maladie. L'objectif est d'engager une intervention, c'est-à-dire un traitement, une mesure préventive, ou une information.

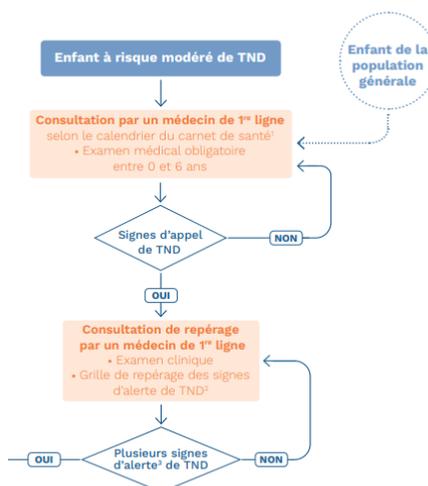
Les TND ne s'inscrivent pas dans cette démarche. Il n'existe pas de diagnostic biologique ou morphologique pour les TND. Ils forment une entité de pathologies multiples, avec des manifestations variables. Le diagnostic est clinique, établi à partir d'un ensemble d'arguments, parfois après plusieurs examens. La stratégie d'identification des TND repose donc sur l'idée de repérage d'une trajectoire développementale particulière, qui va imposer des investigations plus poussées.

Depuis février 2020, le repérage des TND a lieu à plusieurs niveaux, en fonction de l'existence des facteurs de risque de TND :

- Niveau 1 : consultations de repérage par les médecins de 1^e ligne, à la recherche de signes d'alerte si la consultation de suivi pédiatrique classique met en évidence un ou plusieurs signes d'appel
- Niveau 2 : consultations spécialisées en neurodéveloppement, par les médecins de 2^e ligne, pour les enfants repérés comme suspects de TND par les médecins de 1^e ligne, ou d'emblée pour les enfants à haut risque,
- Niveau 3 : consultations d'expertise



*: avec la grille Repérer un développement inhabituel chez les enfants de moins de 7 ans de la délégation interministérielle à l'autisme et aux troubles du neurodéveloppement



Organigramme des lignes de suivi ; Rôle du médecin de première ligne dans le repérage et l'orientation des enfants ayant des signes d'alerte de TND (11)

La suite développera surtout les actions du médecin de 1^e ligne, c'est-à-dire du médecin traitant de l'enfant (médecin généraliste, pédiatre, médecin de PMI, médecin scolaire). En deuxième ligne interviennent les médecins avec une formation spécifique aux TND (pédiatres, médecins de PMI, équipes pluridisciplinaires des CAMSP, CMP, CMPP). (11)

2.3.2. Les facteurs de risque de TND :

La recommandation HAS de février 2020 recense, sur la base d'études épidémiologiques, les facteurs de risque de TND.

Les facteurs de haut risque de TND sont :

- La grande prématurité (<32 Semaines d'Aménorrhée [SA]) ou toute prématurité (< 37SA) avec retard de croissance intra-utérin (RCIU) ou petit poids pour l'âge gestationnel (PAG)
- Les affections cérébrales précoces : encéphalopathie supposée hypoxo-ischémique ayant une indication d'hypothermie thérapeutique, méningo-encéphalite bactérienne ou virale, accident vasculaire cérébral (AVC) artériel périnatal (entre la 18^e SA et le 28^e jour de vie)
- Une fœtopathie infectieuse (CMV, toxoplasmose, rubéole...)
- Une chirurgie majeure, prolongée ou répétée (cardiaque, cérébrale, abdominale, thoracique)
- Une exposition prénatale à un toxique majeur (certains antiépileptiques, exposition prénatale à l'alcool avec signes de fœtopathie)
- Un antécédent familial de TND sévère au 1^e degré

Les facteurs de risque modérés de TND sont :

- Une prématurité modérée (> 32SA) ou un PAG sans prématurité
- Une malformation cérébrale ou cérébelleuse de pronostic indéterminé (agénésie ou dysgénésie isolée du corps calleux, ventriculomégalie > 15mm, petit cervelet, malformations kystiques de la fosse postérieure)
- Une affection cérébrale précoce : encéphalopathie supposée hypoxo-ischémique de grade 1, méningo-encéphalite à entérovirus
- Une infection sévère : choc septique à hémoculture positive

- Une exposition prénatale à l'alcool significative, sans signe de fœtopathie
- L'existence de certains facteurs environnementaux : économiques (sans domicile fixe, parent isolé, pauvreté), ou psychoaffectifs (violence intrafamiliale, situation de maltraitance ou de négligence grave, difficultés psychologiques ou psychiatriques dans le milieu familial)

2.3.3. L'organisation du repérage, avant l'âge scolaire

En fonction du niveau de risque, l'identification de TND se joue lors de consultations différentes, avec des moyens spécifiques. Les enfants à risque modéré feront l'objet d'une consultation dédiée par le médecin de 1^e ligne, à la recherche de signes d'appel. Les enfants à haut risque feront d'emblée l'objet d'une consultation spécialisée en neurodéveloppement, menée par un médecin spécifiquement formé aux TND en 3^e ligne.

2.3.3.1. La consultation de suivi du neurodéveloppement : identification de signes d'appel grâce au carnet de santé

La consultation de suivi du neurodéveloppement est menée par les médecins de 1^e ligne, qui assurent le suivi habituel de l'enfant : médecins généralistes, pédiatres, médecins des réseaux de périnatalité (PMI).

Le but est d'identifier un ou plusieurs signes inhabituels par rapport aux grilles du développement du carnet de santé, susceptibles d'indiquer une particularité du développement de l'enfant.

Trois types de signes d'appel doivent engager des investigations complémentaires :

- Un décalage des acquisitions par rapport à la population générale, selon le calendrier du carnet de santé, en corrigeant pour l'âge du terme chez les enfants nés prématurément et ce jusqu'à l'âge chronologique de 2 ans.
- Une inquiétude parentale.
- Les régressions ou la non-progression des acquisitions.

L'existence d'un signe d'appel doit donner lieu à une consultation dédiée au neurodéveloppement, à la recherche de signes d'alerte.

**2.3.3.2. La consultation de repérage : rechercher les signes d'alerte via la grille :
Repérer un développement inhabituel chez les enfants de moins de 7 ans**

Une fois des signes d'appel repérés, ou si l'enfant suivi présente des facteurs de risque modérés de TND, les recommandations conseillent de proposer une consultation dédiée, à la recherche de signes d'alerte, par les médecins de 1^e ligne.

Les signes d'alerte correspondent à une déviation importante de la trajectoire développementale et nécessitent une orientation rapide à visée diagnostique.

Cinq domaines de développement doivent être évalués lors de cette consultation dédiée :

- Motricité globale, et contrôle postural et la locomotion
- Motricité fine
- Langage
- Socialisation
- Cognition (après 4 ans)

Une attention particulière doit également être portée sur l'existence de :

- Comportements instinctuels particuliers : troubles du sommeil (durables et quotidiens), troubles de l'oralité (appétence pour aliments mixés, longue durée des repas...)
- Profil sensori-moteur particulier : hyper ou hypo-réactivité à des stimuli sensoriels, utilisation étrange des objets de l'environnement, mouvements répétitifs, comportement anormalement calme
- Régulation émotionnelle inhabituelle : intolérance exagérée au changement d'environnement, hyperactivité motrice incontrôlable avec mise en danger

Il existe 2 types d'outils de repérage :

- Les questionnaires parentaux, qui permettent d'évaluer les compétences de l'enfant dans son milieu, et impliquent les parents. Il en existe de nombreux, parmi lesquels : l'Age and State Questionnaire (ASQ) qui évalue le développement global, ou l'Inventaire Français du Développement Communicatif (IFDC), qui recherche un trouble de la communication.
- Les outils qui évaluent directement le fonctionnement de l'enfant, en consultation. Quelques exemples : l'échelle de Denver qui évalue globalement le développement, ou le M-CHAT qui permet de rechercher un TSA.

La littérature n'identifie pas d'outil de repérage idéal, c'est-à-dire évaluant tous les domaines du développement, applicable aux différents âges, avec une spécificité suffisante. Les échelles d'évaluation du développement sont multiples, explorant un domaine de développement spécifique, à un âge précis.

La délégation à l'autisme au sein des TND a donc élaboré de façon pluridisciplinaire une grille de repérage, utilisable en consultation. Elle résume l'âge des principales acquisitions dans les 5 domaines sus-cités et invite à une orientation vers une consultation spécialisée en cas d'anomalie.(36)

2.3.3.3. La consultation spécialisée en neurodéveloppement

Pour les enfants présentant un haut risque de TND, et pour les enfants repérés comme suspects de TND par les médecins de 1^e ligne, les recommandations prévoient une consultation spécialisée au neurodéveloppement par un médecin formé aux TND. Cette consultation doit déterminer s'il existe une anomalie développementale, et orienter le diagnostic. Elle s'appuie sur une évaluation clinique, et des tests de repérage standardisés très spécifiques.

2.3.4. Le repérage pendant l'âge scolaire

Après 3 ans, les consultations au cabinet médical s'espacent. Le calendrier de suivi médical des enfants prévoit 20 examens de santé jusque l'âge de 16 ans, dont 14 avant l'âge de 3 ans. (37)

A partir de 3 ans, les enfants sont généralement scolarisés. Les professionnels de l'éducation peuvent alors les observer, et repérer, au sein d'une même classe d'âge, ceux présentant des troubles du langage, des troubles de la communication, des troubles de la régulation émotionnelle... Ce repérage par les professionnels de l'éducation nationale est important. En 2019, au CAMPS Le Petit Navire, qui prend en charge les TND avant 6 ans, 24.0% des enfants suivis sont adressés par l'école, contre 26.7% par la médecine libérale. (38)

Certains TND sont d'ailleurs spécifiquement repérés par l'école. Par exemple, le TDAH a une incidence scolaire importante. L'âge moyen de son diagnostic en France se situe à 9-10 ans. (30) Les troubles des apprentissages (dyslexie, dyscalculie par exemple) se

manifestent eux aussi plus tardivement, et plus bruyamment chez les enfants scolarisés ; d'où l'importance par le repérage par les équipes pédagogiques.

2.4. Le parcours de soin des enfants repérés comme à risque de TND

A l'issue de la consultation de repérage, lorsque des signes d'alerte ont été mis en évidence, les enfants doivent être orientés vers une consultation spécialisée en neurodéveloppement.

Cette consultation a différents objectifs :

- Confirmer la suspicion de TND et éventuellement préciser le type de TND suspecté
- Mettre en place des interventions précoces, afin d'améliorer les compétences dans les domaines du neurodéveloppement pathologiques
- Proposer un suivi pluridisciplinaire.

Antérieurement, l'orientation des enfants suspects de TND dépendait des ressources locales (hôpital, CAMSP, pédiatre libéral). Il n'existait pas de lieu unique, vers lequel orienter les enfants. Depuis juillet 2019, des plateformes de coordination et d'orientation (PCO) ont été mises en place pour unifier le parcours de soin et limiter les retards de prise en charge. C'est le lieu de cette consultation spécialisée en neurodéveloppement. (39)

Place et rôle du médecin de 1^{re} ligne dans le repérage et l'orientation des enfants ayant des signes d'alerte de TND (en orange sur le schéma ci-dessous)

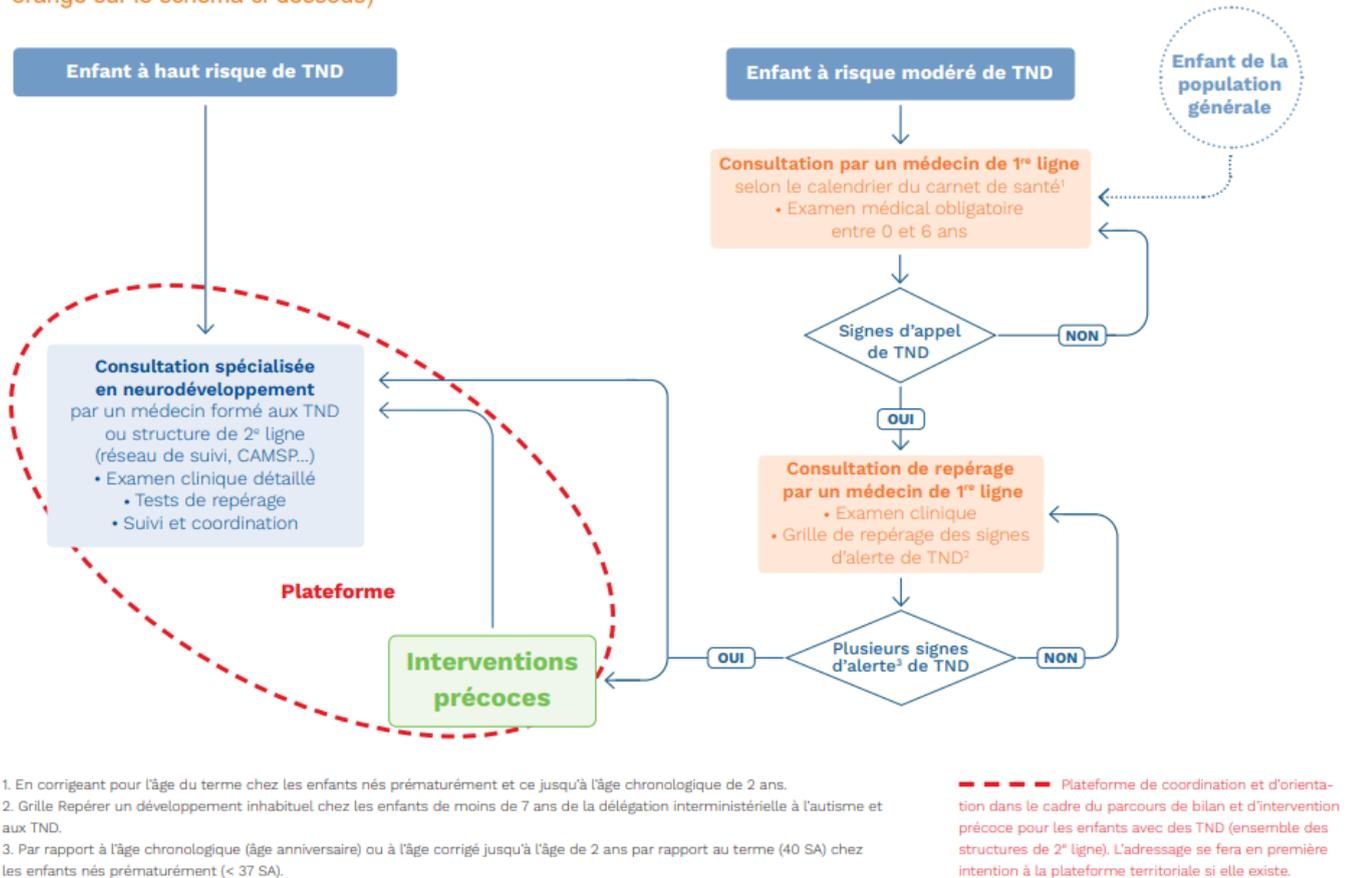


Diagramme du parcours de soins d'un enfant suspect de TND (11)

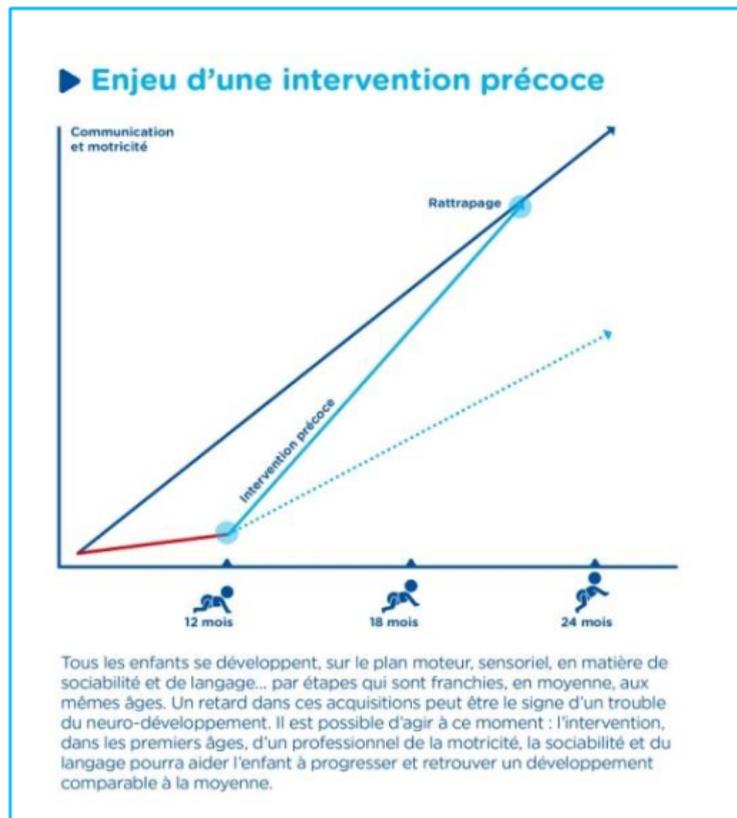
2.5. Les interventions précoces

2.5.1. Les enjeux

L'enjeu du repérage des TND est la mise en place d'interventions précoces, qui visent à limiter le risque de sur-handicap. On sait qu'une prise en charge adaptée peut influencer favorablement l'évolution du handicap : amélioration du quotient intellectuel chez les enfants déficients (40), amélioration des habiletés de communication, meilleure adaptation comportementale chez les enfants autistes (41) ...

On sait également que la plasticité cérébrale (relationnelle, cognitive et comportementale) est d'autant plus importante que l'enfant est jeune, et que l'efficacité des interventions est d'autant plus grande qu'elles sont précoces. (42)

D'où l'intérêt d'un repérage précoce, engageant une prise en charge rapide, au moment où la plasticité cérébrale est importante.



Les enjeux d'une intervention précoce (12)

2.5.2. Les types d'interventions précoces

Une intervention précoce est un ensemble d'actions pluridisciplinaires à visée rééducative, destinée aux enfants présentant une trajectoire développementale pathologique, ainsi qu'à leurs parents.

Ces interventions peuvent être initiées dès le repérage d'un TND, soit directement par le médecin qui suspecte le trouble, soit via une plateforme de coordination et d'orientation.

C'est un élément nouveau mis en place par la Stratégie Nationale Autisme au Sein des TND. Antérieurement, ces interventions précoces n'étaient prises en charge qu'après constitution d'un dossier auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH), c'est-à-dire une fois un diagnostic précis établi, bien longtemps après les premiers signes d'alerte. Depuis 2019, un forfait d'intervention précoce finance les bilans (psychologiques, psychomoteurs, et d'ergothérapie) et la première année d'interventions précoces en psychomotricité et en ergothérapie. (12)

D'abord un bilan évalue les compétences de l'enfant dans les différents domaines : communication et langage, interactions sociales, domaine cognitif, domaine sensori-moteur, gestion émotionnelle et régulation du comportement. A l'issue de ce bilan, il peut être proposé différentes interventions adaptées au domaine déficitaire. Le tableau suivant en énumère plusieurs :

Tableau 1. Tableau d'orientation vers les interventions précoces simultanément ou en attente du diagnostic (AE)

Déficit	Type d'intervention
Troubles du tonus ou du développement de la motricité ou de la posture	Kinésithérapie , ergothérapie, psychomotricité,
Troubles de l'oralité alimentaire et verbale	Orthophonie , kinésithérapie, psychomotricité, ergothérapie
Troubles de la communication et du langage	Orthophonie , ORL
Troubles visuels	Orthoptie, ophtalmologie
Troubles du comportement : anxiété, inhibition, agitation, troubles de la régulation émotionnelle et des conduites	Psychomotricité, éducation spécialisée, psychologie, ou pédopsychiatrie
Trouble de la coordination isolé (maladresse)	Ergothérapie, psychomotricité
Troubles de la motricité fine	Ergothérapie, psychomotricité en fonction de l'âge
Difficultés graphiques, environnementales et besoin d'installation	Ergothérapie , psychomotricité
Décalage global des acquisitions (suspicion de trouble du développement intellectuel - TDI)	< 4 ans : orthophonie, psychomotricité, > 4 ans : orthophonie, psychomotricité plus si possible neuropsychologie
Trouble de l'attention et des fonctions exécutives	Neuropsychologie , ergothérapie, orthophonie, psychomotricité
Ces orientations se feront en fonction de l'âge de l'enfant et en fonction du maillage territorial et de l'expertise en neurodéveloppement pédiatrique des différents professionnels disponibles. Les professions surlignées en gras sont à prioriser.	

Troubles du neurodéveloppement - Repérage et orientation des enfants à risque – Méthode Recommandation pour la pratique clinique, page 119 (11)

L'indication des différentes interventions s'affine et se complexifie au fur et à mesure que le diagnostic du TND se précise : la prise en charge est évolutive.

2.5.3. La guidance parentale

La guidance parentale fait partie intégrante de la prise en charge précoce des TND.

Son principe est rappelé dans les recommandations de la HAS de février 2020 : « valoriser les parents dans leurs sentiments de compétence et [de] les placer au cœur de la prise en charge et de l'éducation de leur enfant. » (11)

En pratique : c'est l'action de sensibiliser les parents sur les étapes du développement de leur enfant, et de leur apprendre à stimuler leurs habilités. La parentalité devient une compétence : celle de favoriser une trajectoire développementale positive chez l'enfant.

Par exemple dans le cadre de troubles du langage oral, il s'agit d'encourager les parents à parler à leur enfant, à le laisser s'exprimer sans l'interrompre, à reformuler ses paroles avec un vocabulaire précis et une syntaxe correcte. (29)

Les bénéfices de la guidance parentale ont été mis en évidence au sein des familles des enfants présentant un TND. Dans le TDAH notamment, en accompagnant par exemple les proches dans la gestion des comportements problématiques, elle contribue à l'amélioration de leur qualité de vie. (43)

2.5.4. L'inclusion sociale et scolaire

L'inclusion sociale, puis scolaire des enfants présentant un TND est un axe important de leur prise en charge. La trajectoire développementale du nourrisson est très sensible à son environnement. En effet, avant l'acquisition d'un langage permettant la communication, l'enfant apprend et communique en imitant. (44)

Ainsi, un environnement riche en interactions, multipliant les situations à imiter, a un effet favorable sur le développement des enfants. Les recommandations suggèrent donc l'inclusion précoce en collectivité des enfants présentant un TND : en crèche, puis en milieu scolaire ordinaire. (11) Cette inclusion, pour être de qualité, doit être accompagnée par des professionnels.

3. Matériel et Méthodes

3.1. Type d'étude

Nous avons mené une recherche quantitative, observationnelle, descriptive, transversale auprès de médecins généralistes installés dans la région Sambre-Avesnois.

3.2. Objectifs

L'objectif principal est de décrire les pratiques des médecins généralistes de cette région concernant le repérage des troubles du neurodéveloppement.

Les objectifs secondaires sont :

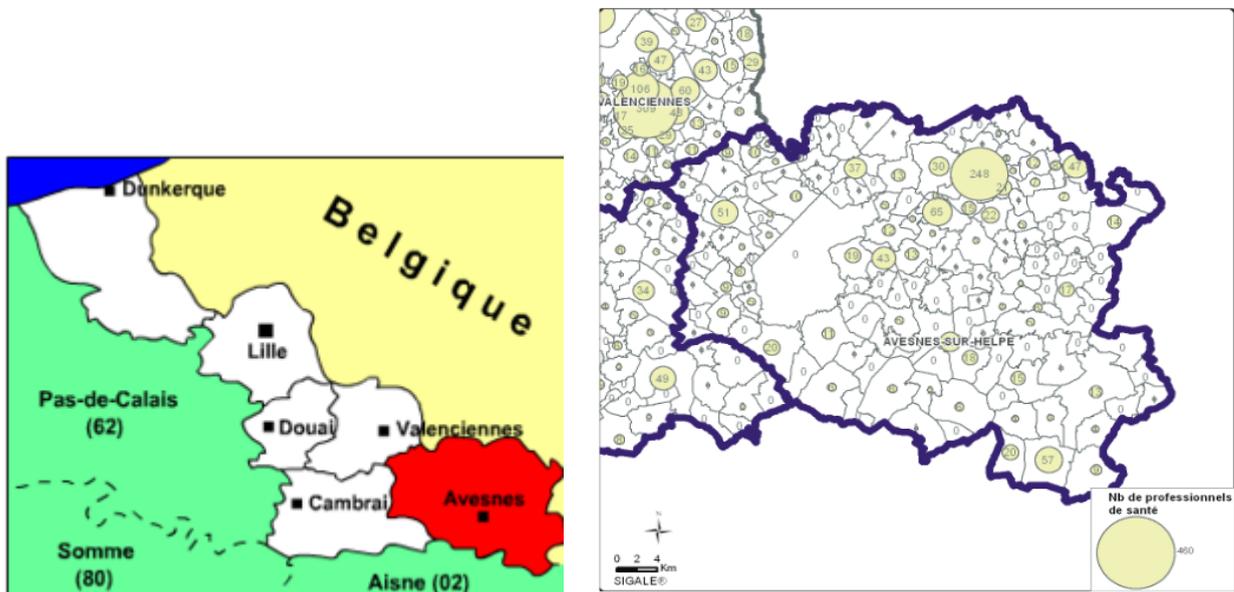
- Évaluer les connaissances des médecins généralistes de la région Sambre Avesnois sur le neurodéveloppement et ses troubles
- Identifier les facilités, et les difficultés des médecins généralistes dans le repérage et la prise en charge précoce des troubles du neurodéveloppement
- Orienter d'éventuelles actions de sensibilisation aux troubles du neurodéveloppement dans cette région

3.3. Population étudiée

Les critères d'inclusion étaient :

- être médecin généraliste
- être installé en cabinet de ville : en activité libérale ou salariée
- exercer dans la Région Sambre Avesnois, zone de rayonnement du CAMSP Le Petit Navire

La zone d'inclusion est illustrée en rouge sur la carte ci-après. Elle est située au sud du département du Nord, proche de la frontière Belge et de l'Aisne. Elle regroupe 153 communes.



La zone d'exercice des médecins interrogés dans notre étude. La répartition des professionnels de santé en Avesnois en 2011. (45)

Les médecins non inclus dans l'étude étaient :

- Médecin d'une autre spécialité que la médecine générale
- Lieu d'exercice autre que la zone géographique définie ci-dessus
- Médecins remplaçants
- Médecins hospitaliers

3.4. Recherche bibliographique

Une revue de la littérature a été réalisée sur le sujet.

Les outils de recherche étaient : le moteur de recherche « pubmed », le Catalogue et Index des Sites Médicaux de langue Française (CISMeF), et catalogue du Système Universitaire de Documentation (SUDOC) et le moteur de recherche « google scholar ».

Cette recherche a été actualisée tout au long du travail.

Les principaux mots clés utilisés étaient : « dépistage » / « mass screening », « repérage » / « detection », « troubles neurodéveloppementaux » / « developmental disabilities », « autisme » / « autism », « spectre autistique » / « autism spectrum », « médecins généralistes » / « general practitioner » / « GP ».

3.5. Questionnaire

Cette revue de la littérature a servi de support à la rédaction d'un auto-questionnaire.

Il a été testé avant diffusion, auprès de médecins généralistes, d'un biostatisticien et de doctorants en droit pour s'assurer de la bonne compréhension des questions.

Le questionnaire comportait 21 questions, à réponses uniques ou multiples. Il était organisé en 4 parties :

- La première partie visait à caractériser la population de médecins étudiée
- La deuxième partie cherchait à décrire les pratiques des médecins interrogés concernant le repérage et la prise en charge précoce des TND. Elle est basée sur les recommandations HAS de février 2018 concernant le repérage précoce des TSA.
- La troisième partie évaluait les connaissances des médecins généralistes sur le neurodéveloppement et ses troubles. Elle est également basée sur les recommandations HAS de février 2018 concernant le repérage précoce des TSA ainsi que sur les données scientifiques récentes. Les items relatifs à l'âge attendu des différentes acquisitions reposent sur les données du carnet de santé. Cette partie s'est inspirée d'une étude conduite au Pakistan en 2010, évaluant les

connaissances et les croyances de 263 médecins (pédiatres, neuropédiatres, pédopsychiatres et médecins généralistes) concernant l'autisme. (46)

- La quatrième partie appréciait les facilités et les difficultés des médecins généralistes dans la prise en charge précoce des TND. Elle s'est inspirée d'une étude anglaise, publiée en 2017 dans le British Journal of General Practice, dont l'objectif était d'évaluer le sentiment de compétence des médecins généralistes concernant l'identification et la prise en charge de l'autisme. (47)

L'annexe 1 présente le questionnaire adressé aux médecins généralistes.

L'annexe 2 détaille les réponses et les références bibliographiques qui les justifient.

3.6. Recueil de données

Le recueil de données s'est étendu de janvier à octobre 2020.

Les auto-questionnaires ont été adressés par mail aux médecins généralistes de l'Avesnois. D'abord, nous avons recensé les médecins généralistes installés dans la zone d'intérêt via l'annuaire en ligne de la sécurité sociale <http://annuaire.sante.ameli.fr/>. Après appel auprès des secrétariats, nous avons pu collecter quelques adresses mails. Nous avons également sollicité les médecins via la mailing-list du CAMSP « Le Petit Navire ».

Nous avons recensé au total 163 médecins généralistes dans la zone d'intérêt.

Nous avons pu récupérer 71 adresses mails. In fine, nous avons obtenu 32 réponses.

3.7. Analyse statistique

Deux types de test statistiques ont été utilisés : le test du χ^2 pour comparer les groupes d'effectifs supérieurs ou égaux à 5, et les tests exacts de Fisher pour les petits effectifs (inférieurs à 5).

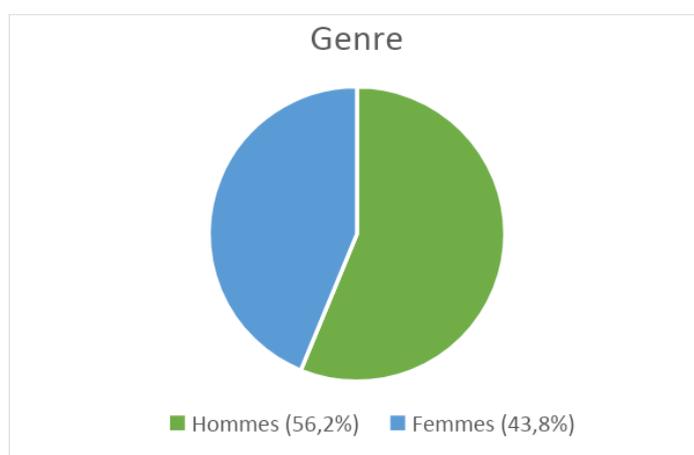
4. Résultats

4.1. Population

32 médecins ont répondu au questionnaire en ligne.

4.1.1. Le genre

Parmi les 32 médecins, 18 étaient des hommes (56.2% de l'échantillon) et 14 étaient des femmes (43.8% de l'échantillon)

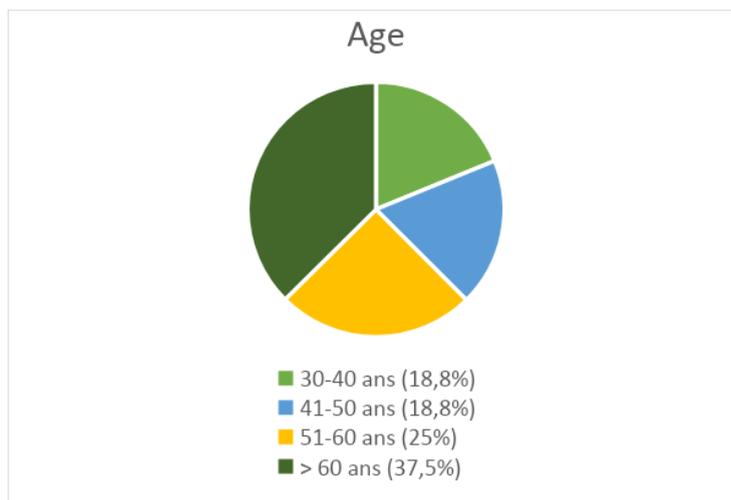


4.1.2. L'âge

L'âge moyen des médecins interrogés était de 51.97 ans +/- 12.1 ans.

La majorité des médecins avaient plus de 50 ans.

La répartition par tranche d'âge est décrite dans le graphique qui suit.

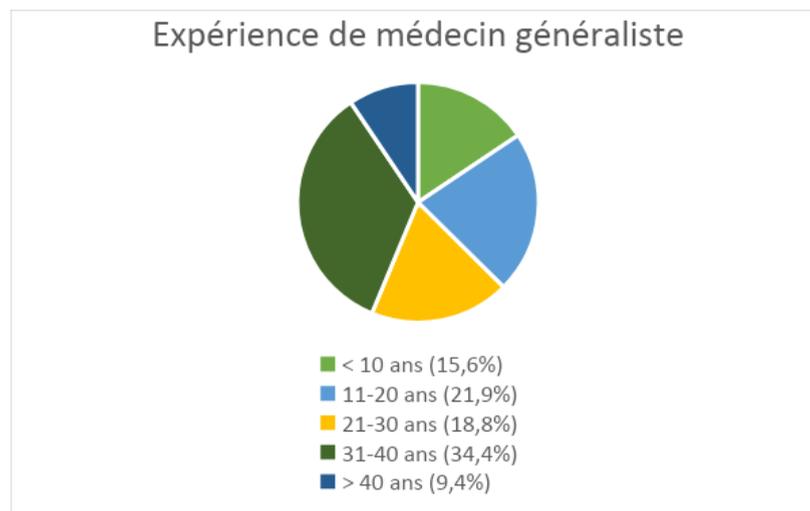


4.1.3. Expérience de médecin généraliste

La durée moyenne d'exercice des médecins interrogés était de 24.41 ans +/- 12.22 ans

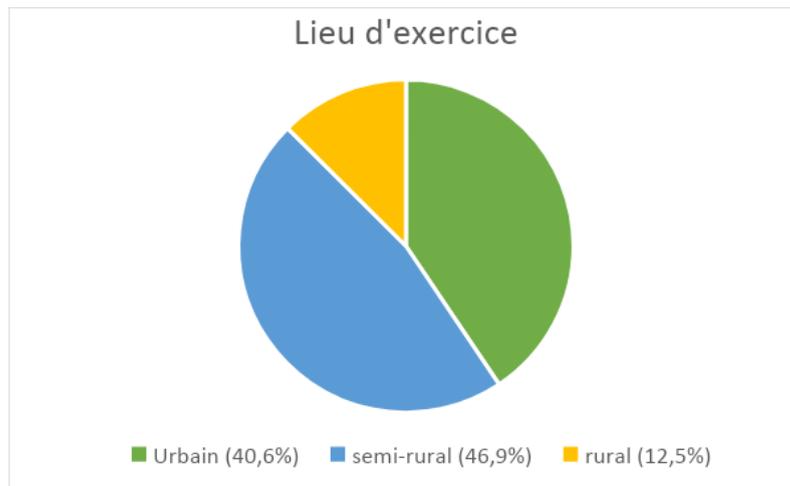
Le médecin le moins expérimenté exerçait depuis 4 ans, contre 43 ans pour le plus chevronné.

La répartition par année d'expérience est décrite dans le graphique qui suit.



4.1.4. Lieu d'exercice

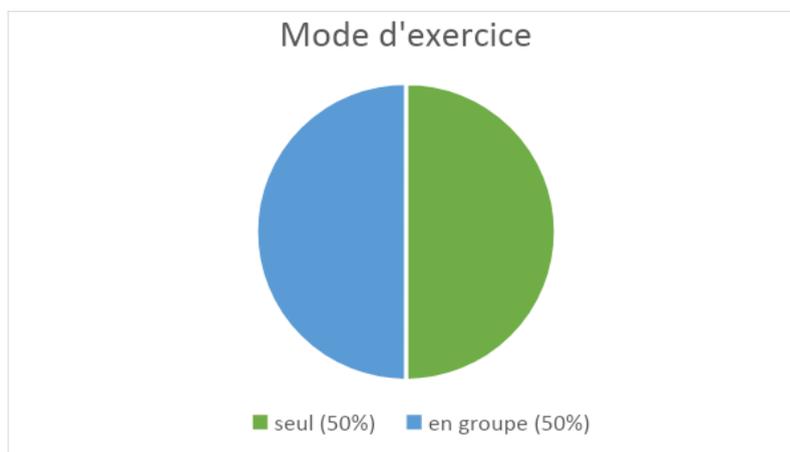
13 des médecins interrogés exerçaient en ville (40.6% de l'échantillon) contre 15 en milieu semi-rural (46.9% de l'échantillon) et 4 en milieu rural (12.5% de l'échantillon).



4.1.5. Mode d'exercice

16 des médecins de l'échantillon travaillaient seuls (50% de l'échantillon).

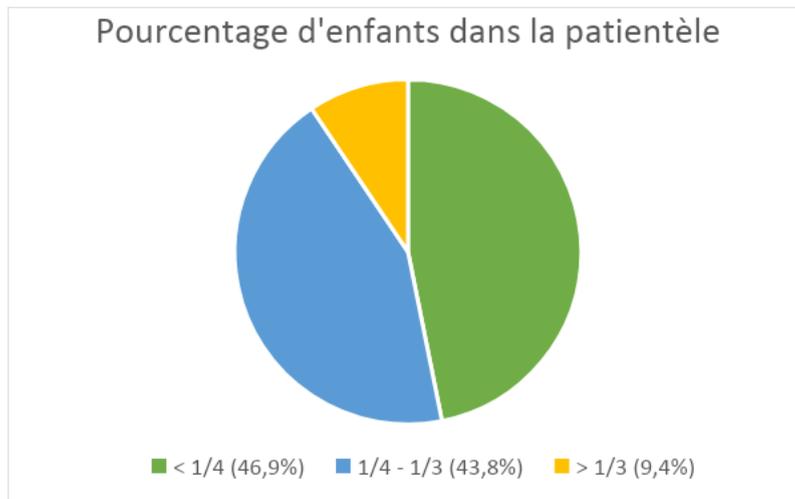
Les 16 autres médecins exerçaient en groupe (50% de l'échantillon).



4.1.6. Pourcentage d'enfants dans la patientèle

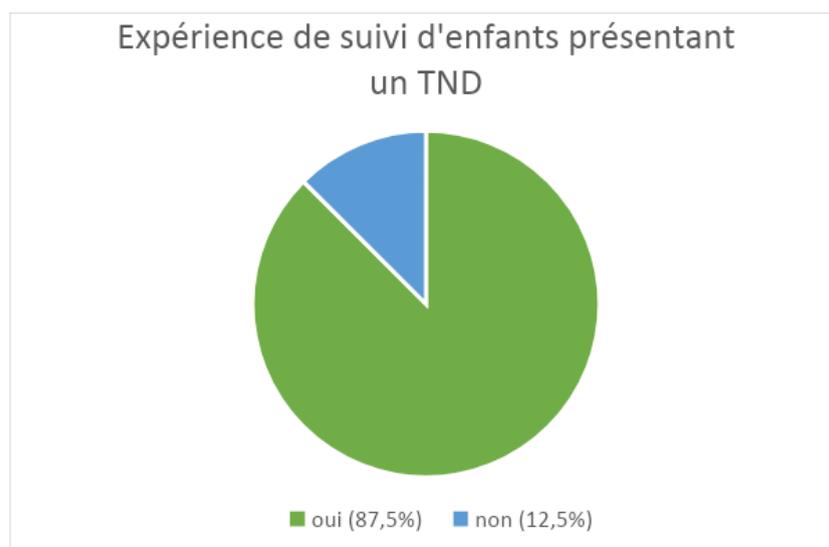
Les patientèles des médecins interrogés étaient composées :

- de moins d'un quart d'enfants pour 15 médecins (46.9% de l'échantillon)
- entre un quart et un tiers d'enfants pour 14 médecins (43.8% de l'échantillon)
- plus d'un tiers d'enfants pour 3 médecins (9.4% de l'échantillon)



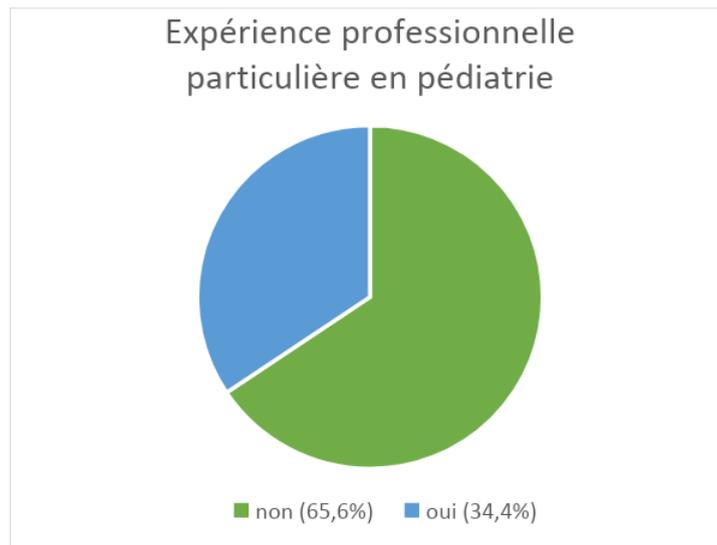
4.1.7. Expérience de suivi d'enfants présentant un TND au cabinet

26 médecins de l'échantillon avaient suivi un ou plusieurs enfants ayant un TND, soit 87.5% de l'échantillon.



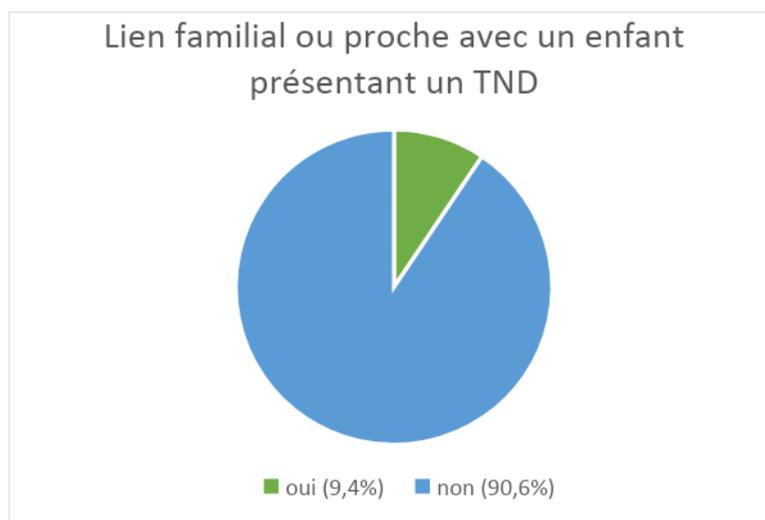
4.1.8. Expérience professionnelle spécialisée en pédiatrie

21 des médecins interrogés n'avaient aucune expérience spécialisée en pédiatrie, soit 65.6% de l'échantillon. 11 avaient déjà effectué des vacances en Protection maternelle et infantile (PMI) ou suivi un Diplôme Universitaire (DU) de pédiatrie, soit 34.4% de l'échantillon.



4.1.9. Lien familial ou proche avec un enfant présentant un TND

29 médecins interrogés déclaraient n'avoir aucun lien personnel proche avec un enfant présentant un TND, soit 90.6% de l'échantillon. 3 médecins rapportaient un lien personnel avec un enfant suivi pour TND, soit 9.4% de l'échantillon.



4.2. Les TND : une problématique du médecin généraliste ?

Pour 21 médecins, le repérage des TND est une problématique importante du suivi pédiatrique en médecine générale, soit 65.5% de l'échantillon.

11 médecins n'étaient pas de cet avis, soit 34.5% de l'échantillon

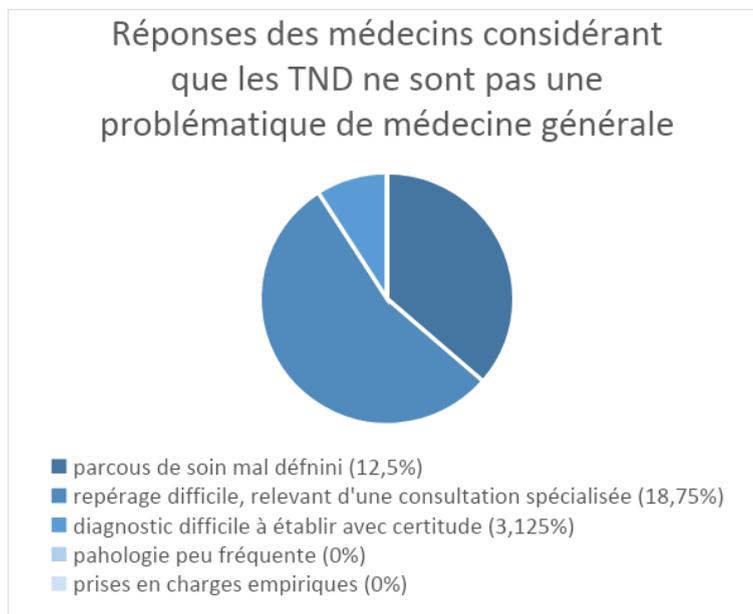
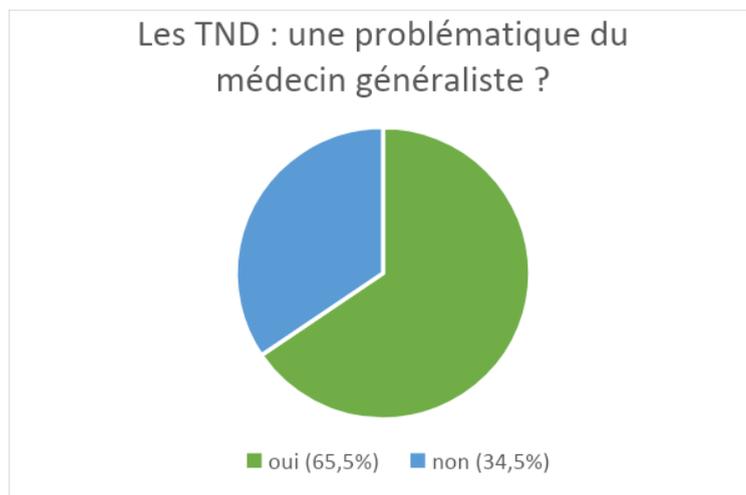
10 médecins ont adhéré à une des réponses proposées :

- pour 4 médecins : le parcours de soin est trop mal défini pour faire du repérage des TND un axe du suivi pédiatrique

- pour 6 médecins : ce repérage est difficile, et relève plutôt d'une évaluation spécialisée

2 médecins ont fait des commentaires libres : « diagnostic difficile à établir avec certitude », « plus aisé d'établir un faisceau d'arguments en faveur de la pathologie car nous avons une relation enfant-parent-médecin plus précise »

Aucun médecin n'a retenu les deux propositions : « pathologie peu fréquente » « prises en charges empiriques »



4.3. Description des pratiques de repérage des TND

4.3.1. Utilisation d'outils spécifiques

29 médecins disaient ne pas utiliser « d'outils de repérage spécifiques » en consultation, soit 90.6% des médecins interrogés.

Les raisons invoquées étaient les suivantes :

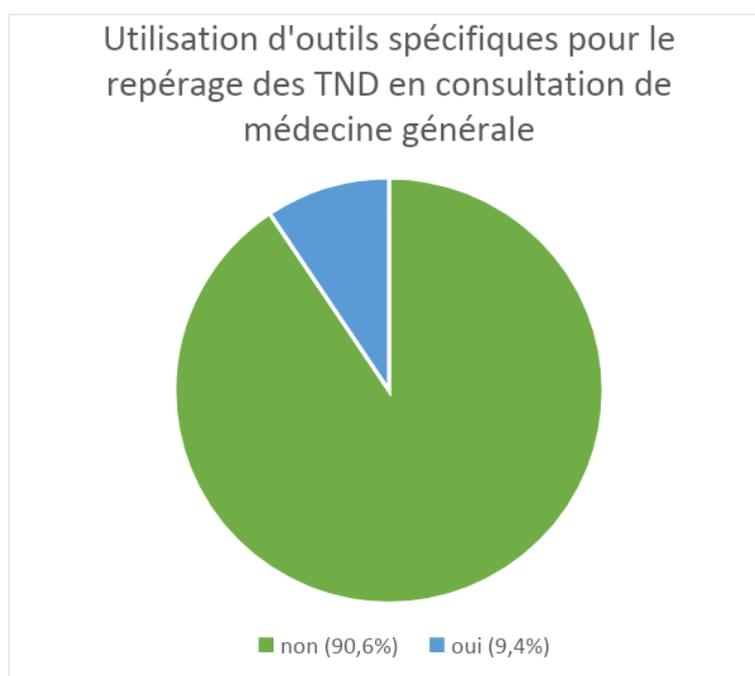
- 20 ne connaissaient pas d'outils de repérage, soient 62.5% des médecins de l'étude

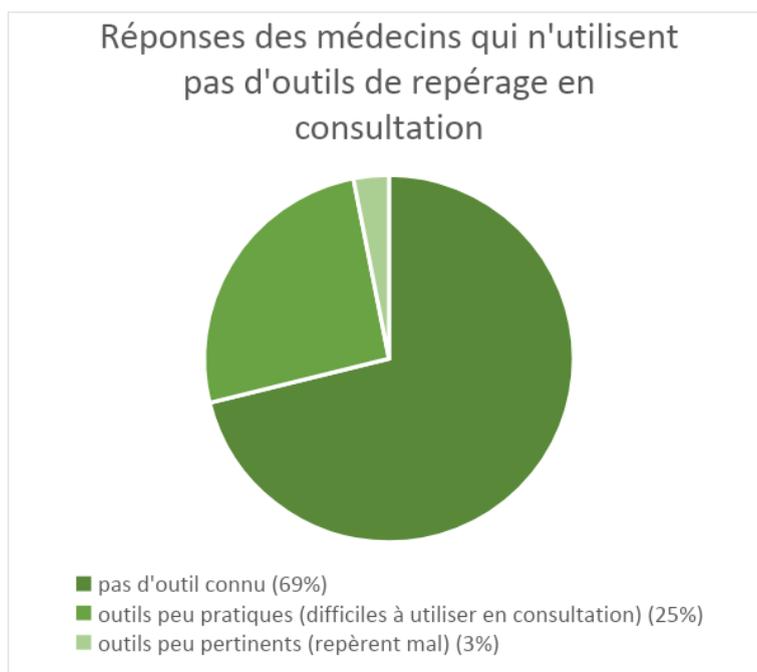
- 7 les trouvaient peu pratiques (difficiles à utiliser en consultation de médecine générale), soient 21.9% de l'étude

- 1 les trouvait peu pertinents (repèrent mal)

2 médecins ont fait des commentaires libres : « objectivement quand je suspecte j'adresse aussitôt », « on bosse en MSP avec infirmière donc on essaie de faire ensemble »

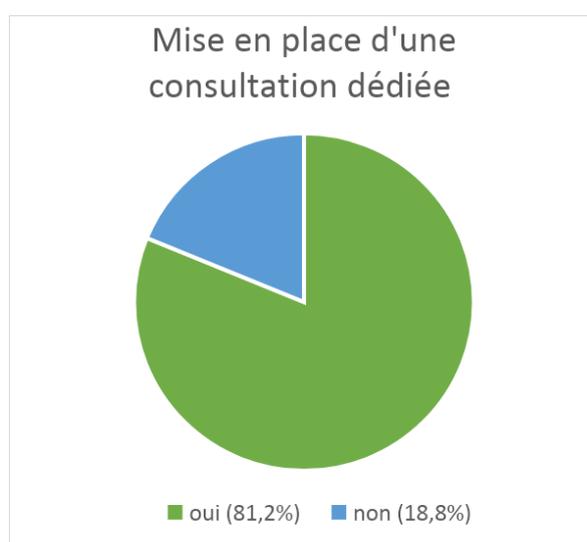
Les 3 médecins qui utilisaient des outils spécifiques (9.4% de l'échantillon) citaient tous la mallette sensoribabytest. Un médecin citait le questionnaire MCHAT. Un médecin citait la recommandation HAS de bonne pratique de février 2018 concernant les TSA.





4.3.2. Mise en place d'une consultation dédiée

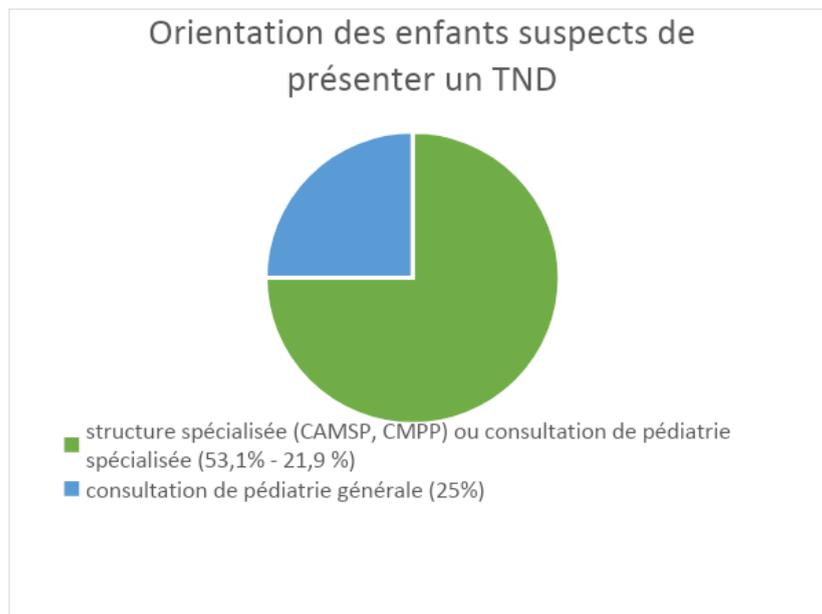
26 médecins programmaient une consultation dédiée à l'évaluation du neurodéveloppement lors qu'ils suspectaient une trajectoire développementale anormale lors d'une consultation de routine (vaccination, pathologie aigue, certificat), soit 81.2% de l'échantillon.



4.3.3. Description du parcours de soin

24 médecins orientaient vers une consultation spécialisée en neuropédiatrie ou en pédopsychiatrie, soit 75 % de l'échantillon.

8 médecins adressaient à une consultation de pédiatrie générale, soit 25% de l'échantillon.



Cette question n'a fait l'objet d'aucune réponse libre. Les plateformes de coordination et d'orientation TND, dont la mise en place a été accordée après le recueil de données en mars 2021, n'ont pas été citées.

Le parcours de soin choisi par les médecins interrogés était justifié comme suit :

- 22 médecins orientaient vers la structure jugée comme « la plus adaptée », soit 68.8% de l'échantillon
- 7 médecins orientaient vers la structure dont les délais étaient les plus rapides, soit 21.9% de l'échantillon
- 1 médecin orientait par habitude
- 1 médecin orientait par proximité géographique

- 1 médecin a fait un commentaire libre : « souhaite garder le patient dans un circuit normal pour limiter une stigmatisation d'office »

L'orientation vers une consultation de pédiatrie spécialisée est associée de façon statistiquement significative à l'argument « structure la plus adaptée ». L'orientation vers une consultation de pédiatrie générale est associée de façon statistiquement significative à l'argument « délais de consultations plus courts ».

Paramètre	Modalité	Consultation de pédiatrie spécialisée N=24	Consultation de pédiatrie générale N=8	pvalue
Raison	Structure la plus adaptée	22 (91.7%)	0 (0%)	<0.001
	Délais plus courts	0 (0%)	7 (87.5%)	
	Autre raison	2 (8.3%)	1 (12.5%)	
	Données manquantes	0	0	

4.4. Évaluation des connaissances

4.4.1. Citez trois TND

4 médecins, soit 12.5% de l'échantillon, n'ont pas su répondre à la question : un médecin n'a pas répondu ; trois médecins n'ont pu citer que deux TND.

28 médecins, soit 72.5% de l'échantillon ont su citer 3 TND. Parmi les réponses :

L'autisme a été cité par 23 médecins, soit 71.9% de l'échantillon.

Le TDAH a été cité par 21 médecins, soit 65.6% de l'échantillon.

Les troubles des apprentissages ont été cités par 15 médecins, soit 46.9% de l'échantillon.

Ont été acceptées dans l'ensemble « trouble des apprentissage » les réponses suivantes :

« les dys », « dyslexie », « retard des acquisitions », « dysharmonie des apprentissages ».

Les troubles du développement intellectuel ont été cités par 8 médecins, soit 25% de l'échantillon.

Les troubles du langage oral ont été cités par 7 médecins, soit 21.9% de l'échantillon.

Ont été acceptés dans l'ensemble « troubles de la communication », les réponses « retard du langage », « trouble du langage ».

Les troubles moteur sont les moins connus : cités par 6 médecins, soit 18.8% de l'échantillon.

Les réponses acceptées dans cet ensemble étaient : « trouble de la motricité », « retard psychomoteur », « apraxie », « dyspraxie ».

4.4.2. Connaissances générales sur les TND

96.7% des médecins pensaient que l'inquiétude parentale doit alerter.

59.4% des médecins étaient alertés par une régression dans les compétences acquises, contre 40.6% qui ne le sont pas.

78.1% des médecins pensaient que l'augmentation de la prévalence des TND observée depuis plusieurs années est plurifactorielle.

84.4% des médecins savaient que l'autisme est une maladie plurifactorielle, et notamment génétique.

100% des médecins déclaraient que l'autisme n'est pas associé à une éducation parentale défailante.

4.4.3. Quelques notions de neurodéveloppement

Nous avons regroupé les réponses à cette question dans un score sur 8 points.

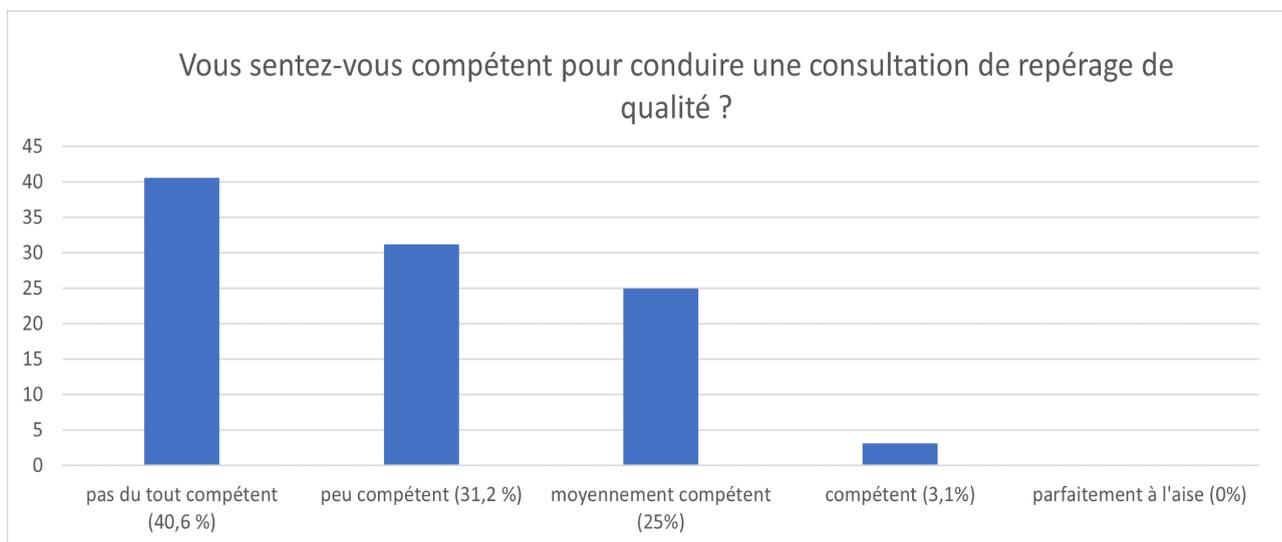
Chaque réponse correcte (bon âge d'acquisition de la compétence) donnait 1 point.

Le score moyen était 5.3/8. La note minimale était 3/8. La note maximale était 7/8. La note médiane était 6/8.

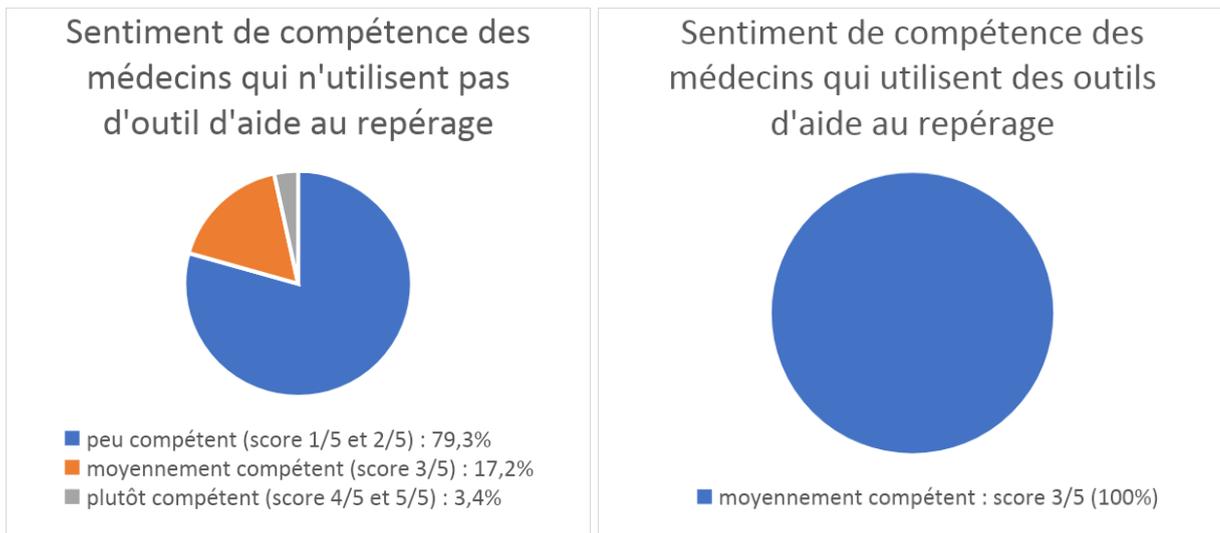
4.5. Auto-évaluation des habilités

4.5.1. Habilité à conduire à consultation de repérage

40.6% des médecins interrogés se déclaraient « pas du tout compétents » à conduire une consultation de repérage, et 31.2% « peu compétents ». 25 % s'estimaient « moyennement compétents ». 3,1% se déclaraient « compétents » et 0% se déclaraient « parfaitement à l'aise ».

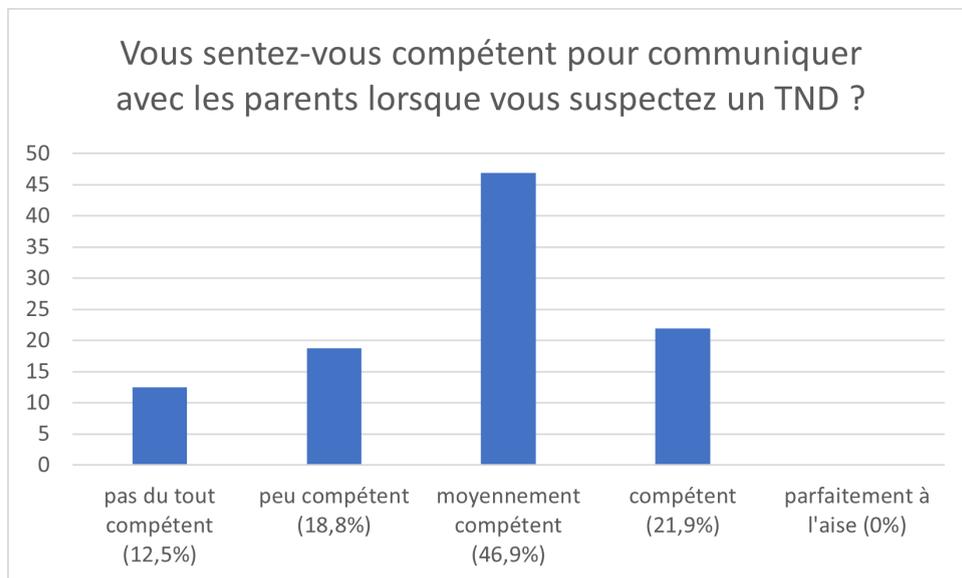


On observe que les médecins qui n'utilisent pas d'outil d'aide au repérage se sentent globalement (pour 79.3% d'entre eux) peu compétents à mener une consultation de repérage. Les médecins qui utilisent des outils d'aide au repérage (8.4% de l'effectif) se sentent tous « moyennement » compétent à rechercher un TND.



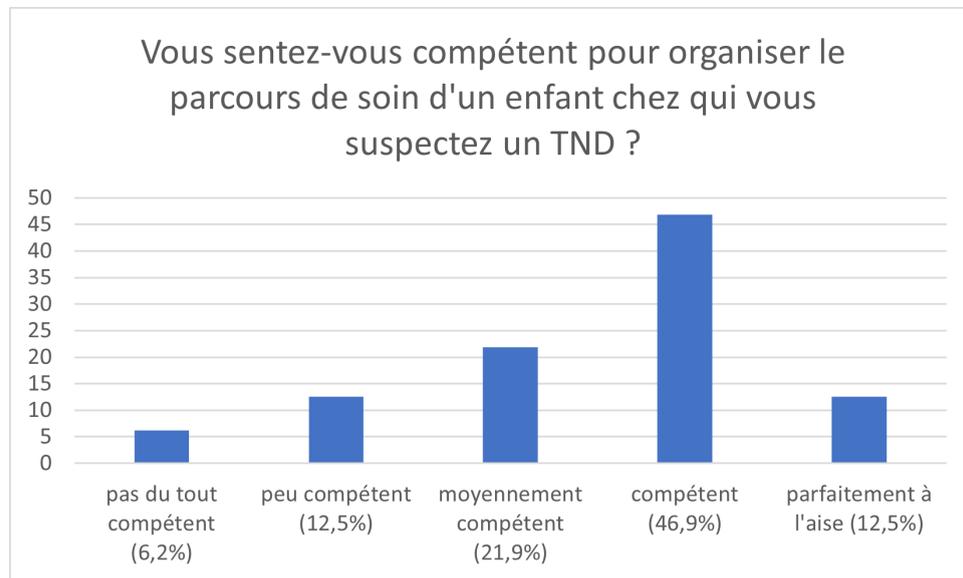
4.5.2. Habilité à communiquer avec les parents

31.3 % des médecins interrogés s'estimaient « peu compétents », et 46.9 % « moyennement compétents » pour communiquer avec les parents en cas de suspicion de TND.



4.5.3. Connaissance du parcours de soin

Les médecins interrogés se déclaraient plutôt compétents pour orienter les enfants suspects de TND : 12.5% étaient « parfaitement à l'aise », 46.9% étaient « compétents », 21.9% étaient « moyennement compétents ».



Nous n'avons pas trouvé de lien significatif entre le sentiment de compétence à organiser le parcours de soin et le choix de ce parcours (consultation de pédiatrie générale versus consultation de pédiatrie spécialisée).

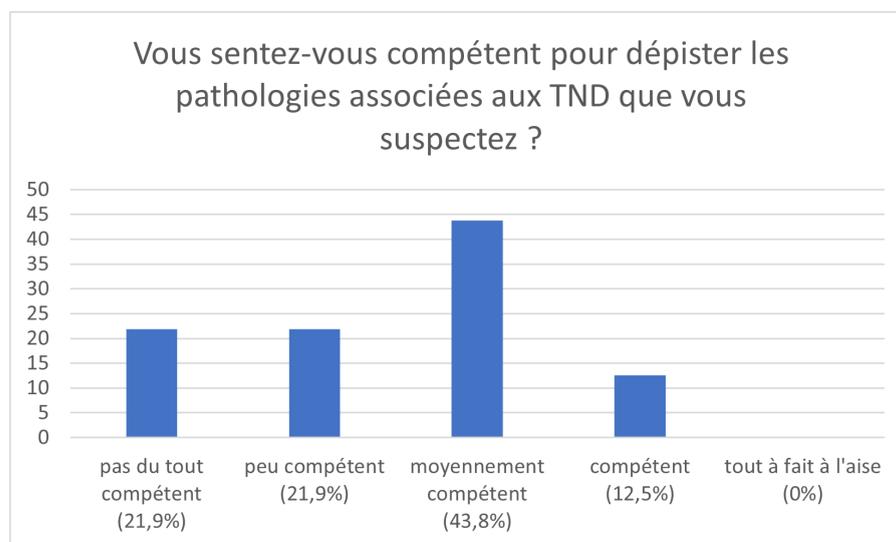
Paramètre	Modalité	Consultation de pédiatrie spécialisée N=24	Consultation de pédiatrie générale N=8	pvalue
Compétence organiser parcours soin	Peu compétent(e) (1/5 ou 2/5)	5 (20.8%)	1 (12.5%)	0.088
	Moyennement compétent(e) (3/5)	3 (12.5%)	4 (50%)	
	Compétent(e) (4/5 ou 5/5)	16 (66.7%)	3 (37.5%)	
	Données manquantes	0	0	

Nous n'avons également pas trouvé de lien significatif entre le sentiment de compétence à organiser le parcours de soin et les différents arguments motivants le choix de ce parcours (structure jugée la plus adaptée, délais de consultations plus courts, autre raison).

Paramètre	Modalité	Structure la plus adaptée N=22	Délais plus courts N=7	Autre raison N=3	pvalue
Compétence organiser parcours soin	Peu compétent(e) (1/5 ou 2/5)	5 (22.7%)	1 (14.3%)	0 (0%)	0.089
	Moyennement compétent(e) (3/5)	2 (9.1%)	3 (42.9%)	2 (66.7%)	
	Compétent(e) (4/5 ou 5/5)	15 (68.2%)	3 (42.9%)	1 (33.3%)	
	Données manquantes	0	0	0	

4.5.4. Habilité à dépister les pathologies associées

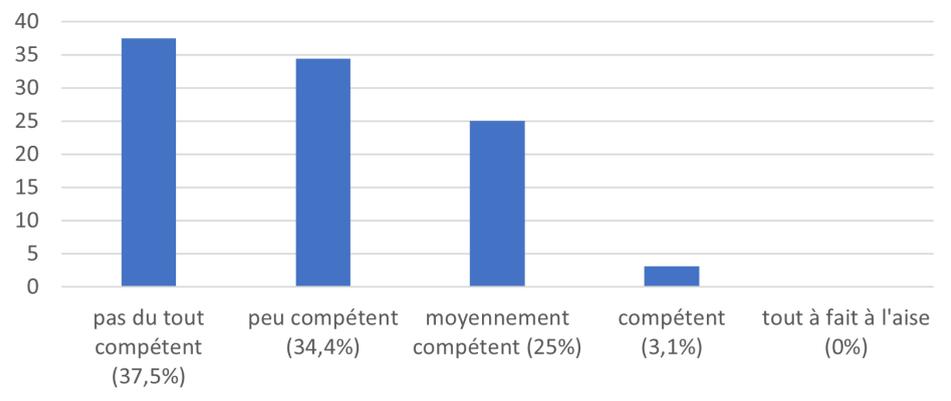
Les médecins interrogés s'estimaient peu compétents pour dépister les pathologies associées : 21.9% se jugeaient « pas du tout compétents », 21.9% « peu compétents », 43.8% « moyennement compétents ». Seuls 12.5% de l'échantillon se sentaient « compétents ».



4.5.5. Habilité sur le plan administratif

La plupart des médecins interrogés se sentaient peu à l'aise pour déclencher les aides financières relatives aux TND : ils étaient 37.5% à se dire « pas du tout compétents », 34.4% à se dire « peu compétents », et seulement 3.1% à se dire « compétents ».

Vous sentez-vous compétent pour déclencher les aides financières / administratives, pour les enfants chez qui vous suspectez un TND ?



5. Discussion

5.1. Intérêt de l'étude

Notre étude a permis de faire un état des lieux des pratiques et des connaissances des médecins généralistes de la région Sambre Avesnois sur le repérage des TND.

La diffusion du questionnaire aura peut-être permis de susciter l'intérêt des médecins interrogés, voire de les encourager à s'informer sur le sujet. Elle les aura éventuellement incités à interroger leurs pratiques personnelles et à les comparer aux recommandations.

Il n'existe, à notre connaissance, pas de sujet similaire sur le repérage des TND.

Il s'agit d'un sujet actuel : nombreuses études scientifiques en cours, récentes recommandations de bonnes pratiques, programmes de politique de santé publique, mise en place de nouvelles structures d'orientation, financements de programmes de prises en charge précoces.

Il s'agit d'une problématique qui concerne les médecins généralistes, placés en première ligne du repérage par les nouvelles recommandations.

5.2. Justification de la méthode

Nous avons voulu mener une étude quantitative, afin d'interroger un plus grand nombre de médecins. Néanmoins, quelques questions permettaient des remarques libres.

L'élaboration du questionnaire s'est basée sur les recommandations de bonnes pratiques récentes, et les données scientifiques validées.

L'utilisation d'un questionnaire informatisé nous semblait être un bon moyen d'enquête : simplicité d'envoi, facilité de réponse pour les médecins interrogés, et au total : nombre de réponses attendues supérieur.

Nous avons souhaité délimiter la zone d'intérêt au territoire Sambre-Avesnois, qui est la zone de rayonnement du CAMSP Le Petit Navire, par facilité de diffusion du questionnaire, et pour orienter d'éventuelles actions de sensibilisation aux troubles du neurodéveloppement dans la région Sambre-Avesnois, ce qui est un des objectifs secondaires.

5.3. Limites et biais

5.3.1. Limites liées au questionnaire

D'abord, l'élaboration du questionnaire a été difficile. Le champ de recherche concernant les TND est large. La troisième partie, qui interroge les connaissances des médecins généralistes, a été difficile à composer. Nous avons sélectionné des questions qui nous semblaient refléter le niveau de connaissances des médecins généralistes sur les TND : capacité à citer plusieurs TND, connaissance de certains drapeaux rouges, faculté à situer les âges d'acquisition des compétences importantes de l'enfant. Cette méthode ne prétend pas être représentative des connaissances des médecins généralistes sur un sujet qui est vaste et complexe.

Deuxièmement, le questionnaire a été rédigé avant la publication de recommandations qui ont modifié la stratégie de repérage et le parcours de soin des enfants suspects de TND : les connaissances des médecins de notre étude sur les facteurs de risques de TND n'ont pas été interrogées ; les questions relatives au parcours de soin précoce des enfants suspects de TND sont caduques.

5.3.2. Un biais de sélection important

L'envoi du questionnaire par mail excluait les médecins peu informatisés ou qui souhaitaient répondre par voie postale.

Les médecins qui ont accepté de participer à cette étude pouvaient avoir une affinité particulière avec le thème.

Notre étude n'a permis d'interroger que 32 médecins, sur les 71 sollicités, d'une zone où exercent 163 médecins. Il s'agit d'un petit effectif, mais qui est conforme aux études de pratiques des médecins généralistes, où le nombre de réponses est toujours assez faible. Cet effectif permet d'observer des grandes tendances localement mais difficilement d'extrapoler à plus grande échelle.

Au total, il existe un biais de sélection important.

5.4. Discussion des résultats

5.4.1. Des médecins expérimentés, ruraux, sans compétence spécifique en pédiatrie

Les médecins de notre étude sont en majorité des hommes (56.2%), de plus de 50 ans (moyenne d'âge 52 ans). Cette population est assez superposable à celle des médecins des Hauts de France. D'après les données de la CARMF en 2020, la moyenne d'âge des médecins généralistes des Hauts de France est de 51.5 ans. On compte 44% de femmes et 56% d'hommes. (48)

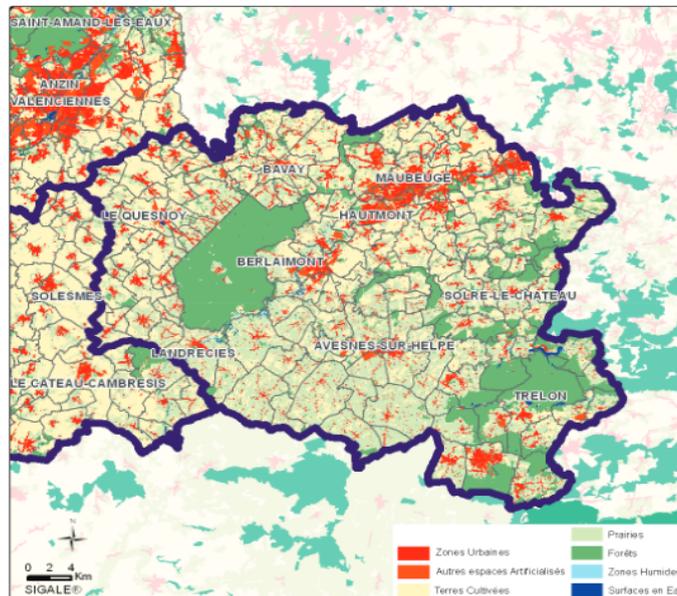
Les médecins de notre étude sont expérimentés : 24.5 ans d'exercice en moyenne.

Ils déclarent une activité urbaine ou semi urbaine (87.5% de l'échantillon). Cet élément est à nuancer. La région Sambre Avesnois ne compte que 4 communes de plus de 10 000 habitants : Maubeuge, Hautmont, Fourmies et Jeumont. C'est une région peu urbanisée : 165.6 habitants/km² contre une moyenne régionale de 325.3 habitants/km² en 2010. Les médecins de notre étude travaillent certes en ville, mais dans de petites urbanités. (49)

La démographie médicale en Avesnois est particulière : les médecins y sont peu nombreux et isolés. En effet, la densité médicale est inférieure à la moyenne régionale :

9.8 médecins généralistes pour 10 000 habitants (contre 10.6 pour 10 000 à l'échelle régionale, proche de la moyenne nationale) en 2011. (49)

Carte T1 : L'occupation du sol en 2009



Source : Région Nord - Pas de Calais, Sigale

Répartition des zones urbaines en région Sambre-Avesnois (49)

Les médecins interrogés n'ont pas de compétence spécifique en pédiatrie pour 65.6% d'entre eux. De plus, peu de médecins (9.4%) déclarent avoir un proche présentant un TND. Ces deux éléments sont conformes à notre objectif de décrire les pratiques et évaluer les compétences des médecins généralistes « ordinaires ».

Au total, les médecins de notre étude ont un exercice particulier : rural, rendu très omnipotent par la démographie médicale. Ils n'ont pas de compétence spécifique en pédiatrie.

5.4.2. Des médecins en première ligne

Pour les 2/3 des médecins interrogés, le repérage des TND est une problématique de 1^e ordre du suivi pédiatrique en médecine générale.

Les médecins de notre étude suivent beaucoup d'enfants : la majorité (53.2%) des médecins ont plus d'un quart d'enfants dans leur patientèle. De façon générale, en France, les médecins généralistes sont fortement sollicités pour le suivi pédiatrique : ils effectuent par exemple 83% des consultations des enfants de moins de 3 ans. (50) En Avesnois spécifiquement, la démographie médicale oblige les médecins généralistes à être acteurs du repérage. Par exemple en 2011, le territoire dénombrait 4 pédiatres, soit 0.9 pédiatres/100 000 habitants (moyenne régionale 1.2 pédiatres/100 000). Cette carence en pédiatres est assez remarquable : en France, en 2020, on comptait en moyenne 4.31 pédiatres pour 100 000 habitants. (49)

Les TND sont fréquents : 87,5% des médecins de notre étude ont suivi un ou plusieurs enfants présentant un TND.

Un des médecins de notre étude résume ce rôle pivot : « plus aisé d'établir un faisceau d'arguments en faveur de la pathologie car nous avons une relation enfant-parent-médecin plus précise ».

Au total, les médecins de notre étude se sentent bien en première ligne du repérage des TND. La fréquence du problème, et la place centrale qu'occupe le médecin généraliste dans le suivi des enfants, particulièrement en Avesnois, rendent les médecins généralistes indispensables au repérage.

5.4.3. Les pratiques des médecins de notre étude

5.4.3.1. La consultation dédiée

En France, le suivi médical des enfants est guidé par des recommandations. Depuis 2019, tous les enfants bénéficient de 20 examens de santé pris en charge, jusque l'âge de 16 ans. Ces examens visent à surveiller la croissance staturo-pondérale et le développement

de l'enfant. Ils permettent de dépister des anomalies ou déficiences (sensorielles, troubles du langage, troubles du comportement...), et la pratique des vaccinations. (37)

Lorsqu'une atypie développementale est repérée lors de ces examens de santé, les recommandations conseillent de dédier une consultation à l'évaluation du neurodéveloppement.

C'est ce que fait la grande majorité des médecins de notre étude (81.2% de l'échantillon).

Depuis février 2019, cette consultation longue et complexe fait l'objet d'une cotation (nommée CTE) et d'une rémunération majorée à 60€.

Le contenu de cette consultation est le suivant :

- rechercher des facteurs de risques de TND
- rechercher des signes d'alerte de TND
- rechercher des pathologies associées : trouble de fonctions physiologiques (sommeil, alimentation), trouble psychiatrique (trouble anxieux, syndrome dépressif), pathologie neurologique, pathologie sensorielle (déficience auditive ou visuelle), pathologie somatique
- orienter les enfants suspects de TND vers des consultations spécialisées

5.4.3.2. Les outils du repérage

Le repérage des TND s'appuie sur l'utilisation d'outils standardisés. Le recours à ces outils renvoie à la notion d'evidence-based medicine (EBM), concept inventé dans les années 1980 qui consiste à utiliser les meilleures données scientifiques afin de guider la prise de décisions concernant la santé d'un patient. Elle s'oppose au concept de gut feeling : le raisonnement par l'intuition, guidé par l'expérience du médecin. (51)

Les outils de repérage ont pour objet d'harmoniser et de faciliter les pratiques de repérage, et ainsi réduire les risques de sous-estimation ou d'un excès d'orientation vers des prises en charge.

Dans notre étude, 90.6% des médecins interrogés n'utilisent pas d'outil de repérage « spécifique » en consultation. 62.5% n'en connaissent pas.

Le carnet de santé existe depuis 1944. Il définit les repères du développement normal, qui correspondent aux acquisitions atteintes par 50% des enfants de la tranche d'âge. C'est un outil de repérage majeur. Il permet d'identifier des signes d'appel : des décalages des acquisitions par rapport ce qui est attendu pour l'âge. Pourtant, aucun des 9.4% de médecins qui utilisent des outils spécifiques en consultation ne cite le carnet de santé. Dans une thèse lilloise soutenue en 2012, 45% des médecins interrogés pensent que les éléments du carnet de santé ne sont pas pertinents pour dépister les TED. (52) Certaines enquêtes ont d'ailleurs montré un défaut d'utilisation du carnet de santé. En 2011 par exemple, la Direction de la Recherche, des études de l'évaluation et des statistiques (DREES) a estimé que seuls 31.5% des certificats obligatoires du 24^e mois étaient complétés (36.2% pour la région Nord-Pas-de-Calais). (53)

En dehors du carnet de santé, les outils de repérage des TND sont nombreux. Certains permettent d'évaluer globalement le neurodéveloppement (par exemple le M-CHAT, qui recherche des signes de TSA). D'autres explorent un domaine spécifique (par exemple le langage, pour les IFDC). Chaque outil est validé pour évaluer le neurodéveloppement des enfants d'une tranche d'âge bien précise. Au total, il peut être compliqué pour un médecin généraliste d'utiliser l'outil le plus adapté, conforme à l'EBM, pour la recherche de TND. Dans notre étude comme dans la littérature, les médecins connaissent peu ces nombreux outils. (54) Lorsqu'ils les connaissent, certains ne les utilisent pas, les trouvant « peu pratiques » (21.9% de l'échantillon). L'annexe 3 liste quelques-uns des tests existants et

illustre bien la difficulté de choisir le test le plus adapté pour les médecins généralistes. L'annexe 4 détaille le M-CHAT.

Les médecins qui utilisent des outils spécifiques citent tous le sensori baby test. C'est une mallette, qui contient des éléments de dépistage visuel (lunette à secteur, test de Lang, test de dépistage acuité visuelle de loin), de dépistage auditif, et d'évaluation psychomotrice. La littérature retrouve globalement un faible taux d'utilisation du sensori baby test par les médecins généralistes (environ 4% dans une thèse de médecine générale interrogeant 205 médecins généralistes d'Indre et Loire en 2016 (55)). Ce n'est pas un outil mentionné par les recommandations.

5.4.3.3. Un parcours de soin déterminé par les délais de recours aux spécialistes

25% des médecins de notre étude adressent les enfants suspects de TND aux pédiatres libéraux. 75% orientent vers une consultation de pédiatrie spécialisée. Actuellement, le territoire dénombre trois pédiatres libéraux. Les deux pédopsychiatres et les deux neuropédiatres de l'Avesnois travaillent au sein de plusieurs structures : le CAMSP Le Petit Navire, le CMP et le CMPP de Maubeuge, le CMP de Fourmies, le CMPP, et le CMP d'Aulnoyes-Aymeries. Il existe également une consultation dédiée de neuropédiatrie à Maubeuge.

Les délais de consultation sont un élément important dans l'organisation du parcours de soin des enfants pour les médecins de notre étude : 21.9% orientent en fonction de cela.

D'ailleurs, 87.5% des médecins qui orientent vers une consultation de pédiatrie générale, alors qu'elle est jugée moins adaptée au repérage des TND, le justifient par les délais de consultation plus courts.

A l'opposé, les médecins généralistes qui orientent vers une consultation spécialisée le font parce qu'ils estiment que c'est le parcours de soin le plus pertinent (91.7%), malgré des délais de consultation longs.

Au CAMSP Le Petit Navire par exemple, le délai moyen entre la première demande de rendez-vous et le premier rendez-vous médical était de 106 jours en 2019. (38) Les délais de consultations semblent plus longs dans les autres structures du territoire.

La littérature retrouve les mêmes données : les délais de rendez-vous auprès des spécialistes peuvent être très longs, décourager familles et médecins généralistes, et retarder le diagnostic et la mise en place d'interventions précoces. (56)

5.4.4. Des connaissances théoriques robustes

5.4.4.1. Une bonne connaissance de l'autisme

Le TSA est le TND le plus cité. Il faut dire qu'il est porté par un réseau associatif important. Sa reconnaissance comme Grande Cause Nationale en 2012 a permis le financement de campagnes de sensibilisations dans les médias, qui participent sans doute à sa bonne connaissance par le grand public, et par les médecins généralistes.

Les médecins de notre étude ont bien répondu aux questions relatives au TSA : ils connaissent son étiologie génétique (84% de bonnes réponses), et savent qu'il n'est pas associé à une éducation parentale défailante (100% de bonnes réponses). C'est un élément important. La première partie de ce travail a rappelé comment la communauté médicale avait progressivement réfuté le postulat d'une responsabilité parentale dans l'autisme, pour consacrer les hypothèses scientifiques (cause génétique, dysfonctionnement de la synaptogénèse...). Plus encore, les parents sont désormais des partenaires des professionnels de santé, dans le cadre de la guidance parentale.

5.4.4.2. La déficience intellectuelle et les troubles du langage oral, peu cités

On peut s'étonner que la déficience intellectuelle ne soit citée que par 25% des médecins alors que c'est le TND le plus fréquent. (25) Peut être que contrairement aux autres TND, les médecins généralistes la considèrent comme peu susceptible d'évoluer, malgré les interventions précoces.

Les troubles du langage oral sont également peu cités (21.9% de l'échantillon) alors que l'on pourrait penser que ce sont les TND les plus faciles à repérer.

5.4.4.3. Des drapeaux rouges partiellement connus

Le rôle de l'entourage familial dans le suivi médical des enfants et dans l'identification des maladies est reconnu depuis longtemps. Au 19^e siècle, Jean Baptiste Fonssagrives publie un ouvrage, considéré comme le 1^e carnet de santé : « le Rôle des mères dans les maladies des enfants ou ce qu'elles doivent savoir pour seconder le médecin ». (57) De nombreuses études justifient la place des inquiétudes parentales dans le repérage de TND. Dans l'autisme notamment, les préoccupations parentales dans les 18 premiers mois de vie sont fortement corrélées au diagnostic de TSA établi ultérieurement. (58) C'est un élément important car les parents n'alertent pas tout de suite le médecin. Dans une étude anglaise en 1997 portant sur 1200 enfants autistes, les parents rapportaient des inquiétudes en moyenne 6 à 7 mois après l'observation de premiers signes. (59) Ainsi, accorder du crédit aux préoccupations parentales participe à prendre en charge les TND plus précocement. C'est un signe d'alerte reconnu de TND depuis 2018. Les médecins de notre étude le savent bien : 96.7% sont alertés par une inquiétude parentale.

La régression des acquisitions est également un signe d'alerte. De nombreuses études étayent cela. Dans une publication américaine en 2003 par exemple, 47.5% des mères d'enfants atteints d'autisme ont observé une régression dans le développement de leur enfant. Cette régression concerne le plus souvent le développement verbal, le développement non verbal et le développement social, le développement moteur n'est pas impacté. (60) Ce drapeau rouge est mal connu des médecins de notre enquête : seulement 59.4% de l'effectif est alerté par une régression des acquisitions.

5.4.4.4. De bonnes connaissances concernant l'âge des acquisitions

Avec un score moyen de 5.3 bonnes réponses aux 8 propositions concernant l'âge des acquisitions, les médecins généralistes de notre étude démontrent des connaissances robustes sur le neurodéveloppement.

5.4.5. Des compétences à renforcer

5.4.5.1. Des médecins en difficulté pour repérer

Malgré de bonnes connaissances du neurodéveloppement, les médecins généralistes se sentent en difficulté pour repérer les TND : 71.6% se disent « peu » à « non compétents » à conduire une consultation de repérage de qualité.

Le repérage des TND est compliqué à plusieurs niveaux : il existe un grand polymorphisme clinique avec des degrés de sévérité variables, les troubles s'installent souvent progressivement, les parents n'expriment pas toujours leurs inquiétudes immédiatement, les médecins généralistes ne disposent pas d'outils pratiques pour les aider au repérage. La conséquence est qu'un délai important existe entre l'émergence des

préoccupations parentales et la mise en place d'actions rééducatives : 18 mois en moyenne. (61)

Dans notre étude, nous observons que les médecins qui n'utilisent pas d'outil spécifique en consultation se sentent globalement en difficulté pour mener une consultation de repérage : 79.3% des médecins qui n'utilisent pas d'outil se sentent « peu compétents » à « pas du tout compétent ». A l'opposé, les 3 médecins qui utilisent des outils spécifiques (mallette sensori baby test, M-CHAT, et les recommandations HAS sur les TSA) s'estiment « moyennement » compétents.

Une des réponses aux difficultés exprimées par les médecins pourrait être la mise en place d'outil d'aide au repérage. C'est ce que propose la délégation à l'autisme au sein des TND avec l'élaboration d'une grille d'aide repérage, utilisable en consultation. Elle résume l'âge des principales acquisitions dans 5 domaines du neurodéveloppement (motricité globale, contrôle postural et locomotion ; motricité fine ; langage ; socialisation ; cognition après 4 ans) et invite à une orientation vers une consultation spécialisée en cas d'anomalie. Cet outil est consultable en annexe 5.

5.4.5.2. Des médecins qui organisent le parcours de soin facilement

Les médecins interrogés se déclarent plutôt compétents pour orienter le parcours de soin : 59.4% s'estiment de « compétents » à « parfaitement à l'aise ».

Notre étude n'a pas permis d'identifier sur quoi se base ce sentiment de compétence. Nous n'avons pas trouvé de lien significatif entre le sentiment de compétence à organiser le parcours de soin et les différents arguments motivants le choix de ce parcours (structure jugée la plus adaptée, délais de consultations plus courts, autre raison). Nous n'avons pas trouvé de lien significatif entre le sentiment de compétence à organiser le parcours de soin

et le choix de ce parcours (consultation de pédiatrie générale versus consultation de pédiatrie spécialisée).

La littérature ne fournit d'ailleurs pas tout à fait les mêmes données : le manque de visibilité des ressources, le manque de clarté du parcours de soin, est souvent pointé comme à l'origine d'un adressage inadéquat et de retards de prises en charges. (56)

Antérieurement, l'orientation des enfants suspects de TND dépendait des ressources locales (consultations hospitalières, CAMSP, consultations de pédiatre libérales, etc). Depuis juillet 2019, il existe un lieu unique, vers lequel diriger les enfants suspects de TND : les PCO. Les premières inclusions d'enfants dans la PCO couvrant le territoire Sambre-Avesnois ont débuté en mai 2021. L'objectif est d'unifier le parcours de soin et ainsi de limiter les retards de prise en charge.

5.4.5.3. Des médecins moyennement compétents pour communiquer

Les médecins se sentent peu (un tiers de l'échantillon) à moyennement compétent (presque la moitié de l'échantillon) pour communiquer avec les parents lorsqu'ils suspectent un TND. L'annonce du diagnostic est une obligation déontologique pour tout médecin. (62) Elle permet de définir une perspective pour le patient : elle met un terme à une période d'incertitude, coupe court aux suppositions en nommant la maladie. Les médecins généralistes sont fréquemment confrontés à l'annonce de maladies. Il existe des recommandations de bonnes pratiques à ce sujet. (63)

Pour le médecin, l'annonce aux parents d'une anomalie chez leur enfant, pouvant engendrer un handicap, est particulièrement difficile : le handicap d'un enfant change radicalement le cours de la vie des familles, et leur perception de l'avenir. Cette annonce est d'autant plus complexe qu'au terme du repérage, le médecin peut rarement évoquer un diagnostic précis. En effet, le repérage d'une atypie dans le développement d'un enfant

repose sur en ensemble d'arguments subjectifs (inquiétudes parentales) et objectifs (comparaison aux normes établies par les outils d'aide au repérage). Devant un diagnostic imprécis, confronté à une annonce éprouvante, le médecin peut être tenté de minimiser les troubles, pour ne pas alerter à tort et inquiéter des parents déjà en difficulté. D'où l'intérêt de l'utilisation d'outils spécifiques de repérage, qui confortent le médecin dans la pertinence de son diagnostic, légitimant les prises en charges à venir auprès des parents.

5.4.5.4. Des pathologies associées difficiles à diagnostiquer

Lors de l'identification d'une trajectoire développementale anormale, il est indispensable de procéder à un examen clinique exhaustif, et d'orienter les enfants vers un examen ORL et ophtalmologique, à la recherche de pathologies associées : troubles sensoriels (déficience auditive ou visuelle), somatiques (métaboliques, digestives, cardiaques, neurologiques), troubles psychopathologiques (anxiété, dépression, comportement-problèmes), perturbation des grandes fonctions physiologiques (sommeil, alimentation).

L'examen d'un enfant présentant un TND est difficile. Avant même la consultation, l'attente peut générer un stress important et conditionner négativement l'examen à venir. L'hypersensibilité sensorielle, la difficulté à comprendre les consignes, à décrire les symptômes rendent la recherche de pathologies associées compliquée. L'entourage familial, préoccupé par les troubles du neurodéveloppement, peut également passer à côté de signes d'alerte somatiques. (64)

Ainsi, les médecins de notre étude se sentent globalement peu compétents pour repérer les pathologies associées des enfants présentant un TND.

5.4.5.5 Des médecins en difficulté pour déclencher les aides administratives

Auparavant, le financement des interventions précoces était conditionné à la reconnaissance du handicap par la MPDH, via l'obtention de l'Allocation d'Education pour Enfant Handicapé. Cette reconnaissance n'était possible qu'une fois un diagnostic précis établi par un médecin spécialiste, souvent bien longtemps après les premiers signes d'alerte.

Depuis 2019, un forfait d'intervention précoce finance les bilans (psychologiques, psychomoteurs, et d'ergothérapie) et la première année d'interventions précoces en psychomotricité et en ergothérapie. (12)

Le déclenchement de ce forfait est proposé par le médecin de 1^e ligne, et avalisé par la PCO. Il vise à initier plus rapidement les actions rééducatives, sans attendre l'expertise du médecin de 2^e ligne.

71.9% des médecins de notre étude se sentent « peu » à « pas » compétents pour déclencher les aides administratives. L'ouverture de la PCO couvrant le territoire Sambre-Avesnois en mai 2021, et la possibilité alors de mettre en place le forfait intervention précoce semblent répondre aux difficultés exprimées.

6. Conclusion

Les TND sont une problématique importante du suivi pédiatrique. Leur prévalence est en augmentation depuis plusieurs années. Le médecin généraliste, acteur de première ligne, est au cœur de leur repérage. L'enjeu de ce repérage est une prise en charge rééducative précoce, pour limiter le handicap futur.

Cette étude a montré que les médecins généralistes de l'Avesnois avaient des connaissances robustes concernant le neurodéveloppement et ses troubles. Ils connaissent notamment très bien les TSA. Ils appliquent les recommandations en accordant du crédit aux préoccupations parentales, et en dédiant des consultations au repérage en cas d'atypie.

Pourtant, ils se déclarent en difficulté pour repérer. Le manque d'outil est pointé. Ce repérage invite à une annonce diagnostic qui est jugée difficile. Le parcours de soin n'est pas uniforme et dépendant des délais de consultations auprès des spécialistes. Enfin, les médecins de notre étude se sentent peu compétents pour déclencher les aides administratives.

Les nouvelles recommandations cherchent à répondre à certaines de ces difficultés :

- mise à disposition d'un outil unique d'aide au repérage, facile d'utilisation
- mise en place de plateformes d'orientation permettant un parcours de soin facilité pour les médecins généralistes et les familles
- simplification des démarches administratives pour déclencher rapidement les aides financières et les interventions précoces

A l'échelle locale, des actions de sensibilisation pourraient être menées :

- Pour légitimer la place du carnet de santé dans le repérage
- Pour rappeler l'importance de la régression des acquis comme signe d'alerte
- Pour informer les médecins sur l'existence d'une guide d'aide au repérage
- Pour sensibiliser les médecins aux pathologies associées aux TND
- Pour informer les médecins sur l'ouverture des PCO
- Pour informer les médecins concernant le forfait TND

7. Bibliographie

1. American Psychiatric Association. Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux. DSM-V. Elsevier-Masson. 2015.
2. Naccache L. Parlez-vous cerveau ? Odile Jacob. 2018.
3. Bisht K., Sharma K., Lecours C. Dark microglia : a new phenotype predominantly associated with pathological states. *Glia*. Février 2016; Disponible sur: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/glia.22966>
4. Fagard J. Le développement des habiletés de l'enfant. Chapitre VII : développement des systèmes neuro-fonctionnels mis en jeu dans les habiletés manuelles. CNRS éditions. 2001.
5. Changeux J-P. Neuronal models of cognitive functions. 1989. Disponible sur: [https://sci-hub.se/https://doi.org/10.1016/0010-0277\(89\)90006-1](https://sci-hub.se/https://doi.org/10.1016/0010-0277(89)90006-1)
6. ministère des Solidarités et de la santé. Les 1000 premiers jours - Là où tout commence. Rapport de la commission des 1000 premiers jours. Septembre 2020. Disponible sur: <https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/rapport-1000-premiers-jours.pdf>
7. Pierre Gressens. Les Troubles / maladies du neurodéveloppement (MND). Septembre 2018 ; journées ANECAMSP. Disponible sur: <https://www.colloque-tv.com/colloques/reperer-intervenir-diagnostiquer-precocement-l-autisme-au-sein-des-troubles-du-neuro-developpement-les-fondamentaux-des-camp/les-maladies-du-neuro-developpement-mnd-pierre-gressens>
8. Hubel D, Wiesel T. Receptive fields and functional architecture in two nonstriate visual areas (18 and 19) of the cats. *Journal of Neurophysiology*. 1965; Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1557912/>
9. Khoury E. , Carment L. Aspects sensorimoteurs et motricité manuelle dans les troubles du spectre autistique : une revue de la littérature. Elsevier. Janvier 2020; Disponible sur: <https://doi.org/10.1016/j.encep.2019.11.005>
10. Davidovic L., Tremblay S., Gravel M. Le syndrome de l'X fragile. Une protéine absente et 1001 ARNm déboussolés. *M/S (Medecine/Sciences)*. 2006; Disponible sur: <https://www.erudit.org/en/journals/ms/2006-v22-n1-ms1037/012230ar/>
11. HAS. Troubles du neurodéveloppement. Repérage et orientation des enfants à risque. Méthode Recommandations pour la pratique clinique. Texte des recommandations. Février 2020. Disponible sur : https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-03/reco299_recommandations_reperage_tnd_mel_v2.pdf
12. Secrétariat d'Etat chargé des personnes handicapées. Stratégie nationale pour l'autisme au sein des troubles du neurodeveloppement 2018-2022. Disponible sur: https://handicap.gouv.fr/IMG/pdf/strategie_nationale_autisme_2018.pdf

13. Association Nationale Pour les Enfants Intellectuellement Précoces. Les troubles neuro-développementaux. Disponible sur:
<http://www.anpeip.org/men-dys-et-hp/1055-art-les-troubles-neuro-developpementaux>
14. Santé Publique France. Troubles du spectre de l'autisme en France. Estimation de la prévalence à partir du recours aux soins dans le système national des données de santé (SNDS) France, 2010-2017. Mars 2020. Disponible sur:
<https://www.santepubliquefrance.fr/maladies-et-traumatismes/sante-mentale/autisme/donnees/>
15. Hochmann J. De l'autisme de Kanner au spectre autistique. Perspectives Psy. 2017;56. Disponible sur:
<https://www.cairn.info/revue-perspectives-psy-2017-1-page-11.htm>
16. León P, Menéndez R. Ce qui reste de Bruno Bettelheim. Psychanalyse. Mai 2009;n° 15(2). Disponible sur:
<https://www.cairn.info/revue-psychanalyse-2009-2-page-91.htm>
17. Folstein S, Rutter M. Infantile autism : a genetic study of 21 twin pairs. Journal of Child Psychology and Psychiatry. 1977; Disponible sur:
<https://sci-hub.se/10.1111/j.1469-7610.1977.tb00443.x>
18. Bariselli S, Hörnber H, Prévost-Solié C. Role of VTA dopamine neurons and neurexin 3 in sociability traits related to nonfamiliar conspecific interaction. Nature communication. 2018; Disponible sur: <https://sci-hub.se/10.1038/s41467-018-05382-3>
19. Brunelle F, Bargiacchi A., Saitovitch D. Imagerie cérébrale dans l'autisme infantile. Archives de Pédiatrie. 2012; Disponible sur:
<https://sci-hub.se/10.1016/j.arcped.2012.02.005>
20. Pinto-Martin J., Levy S. Prevalence of autism spectrum disorder in adolescents born weighing < 2000 grams. Octobre 2017; Disponible sur:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22007018/>
21. Christensen J., Gronborg T. K. Prenatal valproate exposure and risk of autism spectrum disorders and childhood autism. JAMA. Avril 2013; Disponible sur:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23613074/>
22. Lam J., Sutton P. A systematic review and meta-analysis of multiple airborne pollutants and autism spectrum disorder. Septembre 2016; Disponible sur:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27653281/>
23. HAS. Recommandations de bonne pratique : Troubles du spectre de l'autisme : signes d'alerte, repérage, diagnostic et évaluation chez l'enfant et l'adolescent. Février 2018. Disponible sur:
https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-02/trouble_du_spectre_de_lautisme_de_lenfant_et_ladolescent__recommandations.pdf
24. WHO Europe. Les déficiences intellectuelles, définition. Disponible sur:
<https://www.euro.who.int/fr/health-topics/noncommunicable-diseases/mental-health/news/news/2010/15/childrens-right-to-family-life/definition-intellectual-disability>
25. INSERM. Déficiences intellectuelles. 2016. Collection Expertise collective. Montrouge :EDP Sciences. Disponible sur: <http://www.ipubli.inserm.fr/handle/10608/6815>

26. Les maladies chroniques psychiatriques et neurologiques des enfants et adolescents en France. Septembre 2008. Disponible sur:
<https://www.ameli.fr/l-assurance-maladie/statistiques-et-publications/rapports-et-periodiques/points-de-repere/n-18-ald-psy-et-neurologiques-des-enfants.php>
27. INSERM. Trouble développemental de la coordination ou dyspraxie. Expertise collective. Synthèse et recommandations. 2019. Disponible sur:
file:///C:/Users/pauli/AppData/Local/Temp/Inserm_EC_2019_Dyspraxie_Synthese.pdf
28. Orphanet. Le syndrome de Gilles de la Tourette. 2007. Disponible sur:
<https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/GillesdeLaTourette-FRfrPub43.pdf>
29. Direction Générale de la Santé, Société Française de Pédiatrie. Les troubles de l'évolution du langage chez l'enfant. Guide pratique. 2007. Disponible sur :
https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plaquette_troubles-2.pdf
30. HAS. Recommandation de bonne pratique : conduite à tenir en médecine de premier recours devant un enfant ou un adolescent susceptible d'avoir un trouble déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité. Décembre 2014. Disponible sur:
https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2015-02/tdah_recommandations.pdf
31. Godefroy O, GREFEX. Fonctions exécutives et pathologies neurologiques et psychiatriques. Evaluation en pratique clinique. 2008;
32. Stratton K, Howe C, Battaglia F. Fetal alcohol syndrome : diagnosis, epidemiology, prevention and treatment. National Academy Press. 1996;
33. Centre de référence labellisé neurofibromatoses. Protocole National de Diagnostic et de Soins Neurofibromatose 1. Décembre 2016. Disponible sur:
https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2016-12/pnds_-_neurofibromatose_d_e_type_1.pdf
34. Troubles spécifiques des apprentissages. INSERM - La science pour la santé. Disponible sur:
<https://www.inserm.fr/information-en-sante/dossiers-information/troubles-specifiques-apprentissages>
35. Wilson, James Maxwell Glover, Jungner, Gunnar & World Health Organization. Principes et pratique du dépistage des maladies / J. M. G. Wilson, G. Jungner. Genève : Organisation mondiale de la Santé. 1970. Disponible sur :
<https://apps.who.int/iris/handle/10665/41503>.
36. Délégation interministérielle pour l'autisme au sein des troubles du neurodéveloppement. Détecter les signes d'un développement inhabituel chez les enfants de moins de 7 ans. Janvier 2020; Disponible sur:
https://handicap.gouv.fr/IMG/pdf/formulaire_reperage_tnd_2020.janv.pdf
37. Les examens de suivi médical de l'enfant et de l'adolescent [Internet]. Disponible sur:
[https://www.ameli.fr/medecin/sante-prevention/enfants-et-adolescents/examens-de-suivi-medical-de-lenfant-et-de-ladolescent](https://www.ameli.fr/medecin/sante-prevention/enfants-et-adolescents/examens-de-suivi-medical-de-lenfant-et-de-ladolescent/les-examens-de-suivi-medical-de-lenfant-et-de-ladolescent)
38. Wantiez C. Rapport d'activité 2019 du CAMSP Le Petit Navire. Décembre 2019.

39. Circulaire relative à la mise en œuvre des plateformes de coordination et d'orientation. Juillet 2019. Disponible sur:
<https://www.legifrance.gouv.fr/download/pdf/circ?id=44837>
40. Guralnick MJ. Early Intervention for Children with Intellectual Disabilities: An Update. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*. Mars 2017; Disponible sur:
<http://doi.wiley.com/10.1111/jar.12233>
41. Reebye P. Social & Communication Development in Autism Spectrum Disorders: Early Identification, Diagnosis, & Intervention. *Journal of the Canadian Academy of Child and Adolescent Psychiatry*. Mai 2008. Disponible sur:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2387113/>
42. Guralnick MJ. Effectiveness of early intervention for vulnerable children: a developmental perspective. *American Journal of Mental Retardation*. Janvier 1998; Disponible sur: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9475942/>
43. Clement C, Hauth-Chalier S. Articulation des programmes de formation aux habiletés parentales et des interventions en milieu scolaire dans le cadre du TDAH : vers une collaboration école-famille. *La nouvelle revue de l'adaptation et de la scolarisation*. Septembre 2020; Disponible sur: <https://hal.archives-ouvertes.fr/hal-02940590/document>
44. Nadel J. *Imiter pour grandir. Développement du bébé et de l'enfant avec autisme*. 2e édition. Dunod. 2016.
45. Préfecture du Nord. *La réforme de l'intercommunalité dans le Nord*. 2012. Disponible sur:
<https://www.nord.gouv.fr/index.php/content/download/4422/23939/file/200112%20-%20adoption%20du%20sch%C3%A9ma%20d%C3%A9partemental%20de%20coop%C3%A9ration%20intercommunale.pdf>
46. Imran N, Chaudry MR, Azeem MW, Bhatti MR, Choudhary ZI, Cheema MA. A survey of Autism knowledge and attitudes among the healthcare professionals in Lahore, Pakistan. *BMC Pediatrics*. Décembre 2011; Disponible sur:
<https://bmcpediatr.biomedcentral.com/articles/10.1186/1471-2431-11-107>
47. Unigwe S, Buckley C, Crane L, Kenny L, Remington A, Pellicano E. GPs' confidence in caring for their patients on the autism spectrum: an online self-report study. *British Journal of General Practice*. Juin 2017. Disponible sur:
<https://bjgp.org/content/67/659/e445>
48. Information de la CARMF n°68. Caisse Autonome de Retraite des Médecins Français. Décembre 2020.
49. Humbert S. Fiche - Territoire Pays Sambre Avesnois. Région Nord Pas de Calais; 2014 juin. Disponible sur:
https://www.nord.gouv.fr/content/download/48469/323443/file/2014_CR%20Nord%20Pas%20de%20Calais_fiche%20territoire_pays_sambre_avesnois-Visions%20R%C3%A9gion.pdf.pdf
50. Bonnet N. *Démographie des acteurs de soins primaires, un exemple de profession à la frontière des soins primaires et spécialisés: les pédiatres*. 2002.

51. Stolper E, Van de Wiel M, Van Royen P, Van Bokhoven M, Van der Weijden T, Dinant G. Gut feelings as a Third Track in General Practitioners' Diagnostic Reasoning. *Journal of General Internal Medicine*. 2010;
52. Dukuray A. Place actuelle du médecin généraliste dans le dépistage et la prise en charge des troubles envahissants du développement et plus spécifiquement de l'autisme, thèse d'exercice de médecine générale. Lille 2. 2012. Disponible sur: <http://pepite.univ-lille2.fr/notice/view/UDSL2-workflow-1889>
53. DREES. Le troisième certificat de santé de l'enfant [certificat au 24e mois(CS24)]. Juillet 2013 juill. Disponible sur: <https://drees.solidarites-sante.gouv.fr/sites/default/files/2020-10/dtsm43.pdf>
54. Martin C. Les difficultés du repérage précoce de l'autisme en médecine générale. 2018. Disponible sur: https://publication-theses.unistra.fr/public/theses_exercice/MED/2018/2018_MARTIN_Chloe.pdf
55. Dong C. C. Dépistage des troubles visuels et auditifs chez les nourrissons de 0 à 24 mois par les médecins généralistes, les pédiatres et les médecins de PMI d'Indre et Loire. 2016. Disponible sur: http://www.applis.univ-tours.fr/scd/Medecine/Theses/2016_Medecine_DongChhoyChi.pdf
56. Barjon C. Le diagnostic des troubles du spectre de l'autisme en médecine générale : enquête qualitative par entretiens individuels semi dirigés auprès de médecins généralistes en Rhône-Alpes. 2019. Disponible sur: https://www.google.com/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=&cad=rja&uact=8&ved=2ahUKEwilr87czavwAhVlqxoKHVIIDawQFjAAegQIBBAD&url=http%3A%2F%2Fbibnum.univ-lyon1.fr%2Fnuxeo%2Fnxfile%2Fdefault%2F140a810f-fe69-4f99-aa3d-6a85dc9e483a%2Fblobholder%3A0%2FTHm_2019_BARJON_Charlotte.pdf%3Fmimetype%3Dapplication%2Fpdf&usg=AOvVaw3xOybhCql_cS0pkNKxlmzQ
57. Rollet C. Pour une histoire du carnet de santé de l'enfant : une affaire publique ou privée ? *Revue française des affaires sociales*. Mars 2005; Disponible sur: <https://www.cairn.info/revue-francaise-des-affaires-sociales-2005-3-page-129.htm?contenu=resume>
58. Ozonoff S., Iosif AM, Baguio F. A prospective study of the emergence of early behavioral signs of autism. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*. 2007; Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2923050/>
59. Howlin P., Moore A. *Diagnosis in autism*. SAGE publication. 1997;
60. Goldberg W.A., Osann K., Filipek P.A., Laulhere T., Jarvis K., Modahl C. Language and other regression : assessment and timing. *Journal of autism and developmental disorders*. Décembre 2003; Disponible sur: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/14714930/>
61. Beaud L, Quentel J-C. Information et vécu parental du diagnostic de l'autisme. Premières identifications et nature des premières inquiétudes parentales. *Annales Médico-psychologiques, revue psychiatrique*. Février 2011;
62. Article R.4127-35 du code de santé publique.

63. HAS - Service évaluation des pratiques. Annoncer une mauvaise nouvelle. 2008 févr.
64. Acef S, Aubrun P. Soins somatiques et autisme, lever les obstacles pour réduire les inégalités. Santé Publique. Mai 2010;
65. Fédération Française de Psychiatrie, HAS, Baghdadli A. Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme. Juin 2005. Disponible sur: http://www.cra-rhone-alpes.org/IMG/pdf_Recommandations-2005.pdf
66. Ramus F. Peut-on parler d'une épidémie d'autisme ? The Conversation. 2017. Disponible sur: <https://theconversation.com/peut-on-parler-dune-epidemie-dautisme-73261>
67. Szatmari, P., Paterson, A. et al. The Autism Genome Project Consortium., Mapping autism risk loci using genetic linkage and chromosomal rearrangements. Nat Genet 39. 2007;
68. HAS. Autisme et autres troubles envahissants du développement. Etat des connaissances hors mécanismes physiopathologiques, psychopathologiques et recherche fondamentale. Janvier 2010.

- 1- Pensez-vous que le repérage des TND soit une problématique de premier ordre dans le suivi pédiatrique, en médecine générale ? Oui Non
- 2- Si non, pour quelle raison principale ?
- Pathologie peu fréquente
 - Repérage difficile, qui relève plutôt d'une évaluation spécialisée
 - Parcours de soin mal défini
 - Prises en charges empiriques
 - Autre raison :
- 3- Utilisez-vous des outils de repérage spécifiques en consultation ? Oui Non
- 4- Si oui, lequel/lesquels ?
- 5- Si non, pour quelle raison ?
- Je n'en connais pas
 - Je les trouve peu pratiques (difficiles à utiliser en consultation de médecine générale)
 - Je les trouve peu pertinents (repèrent mal)
 - Autre raison :
- 6- Au cours d'une consultation de suivi pédiatrique classique (pathologie aiguë, vaccination, rédaction d'un certificat...), si vous suspectez un TND, programmez-vous une consultation dédiée spécifique ? Oui Non
- 7- Vers quel spécialiste, vers quelles structures, adressez-vous préférentiellement un enfant chez qui vous suspectez un TND ? (Une seule réponse attendue)
- Consultation de pédiatrie générale
 - Consultation spécialisée (neuropédiatrie / pédopsychiatrie)
 - Structure spécialisée (CAMSP, CMPP)
 - Autre
- 8- Pour quelle raison principale ? (Une seule réponse attendue)
- Par habitude
 - Les délais de consultation y sont plus courts
 - Par proximité géographique
 - Parce que c'est le parcours de soin le plus adapté selon moi

- Autre

C) Questions sur vos connaissances

1- Pouvez-vous citer 3 TND ?

2- Quelles propositions sur les TND vous semblent justes ?

- L'inquiétude parentale doit alerter : c'est un outil de dépistage validé scientifiquement
- Le développement psychomoteur n'étant pas linéaire, une régression dans les acquis ne doit pas systématiquement faire évoquer un TND
- L'augmentation de la prévalence des TND observée depuis plusieurs années est entièrement expliquée par l'amélioration des moyens de détection
- L'autisme est une maladie multifactorielle, et notamment génétique : les recherches ont mis en cause plus d'une centaine de gènes mutés chez les patients autistes
- L'autisme est associé, de façon statistiquement significative, à une éducation parentale défailante

3- Les âges clés du neurodéveloppement : à quel âge (4mois, 6 mois, 9 mois, 12 mois, 24 mois), selon vous, l'enfant doit être capable de :

- Réagir à son prénom
- Sourire-réponse
- Dire spontanément plus de 10 mots usuels
- Prononcer des syllabes redoublées (baba, papa)
- Tenir sa tête sans osciller
- Attraper un objet à distance
- Montrer avec le doigt ce qui l'intéresse pour attirer l'attention de l'adulte
- Participer à des jeux d'imitation/faire semblant

D) Auto-évaluation de vos compétences

Sur une échelle de 1 (pas compétent du tout) à 5 (parfaitement à l'aise), comment vous évaluez-vous pour :

- Conduire une consultation de repérage de qualité avec un enfant chez qui vous suspectez un TND ?
- Communiquer avec les parents lorsque vous suspectez un TND ?
- Adresser l'enfant vers la structure adéquate, organiser le parcours de soin ?
- Dépister les pathologies associées ?
- Déclencher les aides administratives et financières ?

Annexe 2 : les réponses attendues au questionnaire

A) Première partie : quelques informations vous concernant

Sans objet

B) Deuxième partie : questions sur votre pratique

- 1- Pensez-vous que le repérage des TND soit une problématique de premier ordre dans le suivi pédiatrique, en médecine générale ?

Les données récentes sur les TND (augmentation de la prévalence, mises en place de parcours de soins spécifiques, financement de prises en charges précoces) et le rôle important du médecin généraliste dans le suivi pédiatrique ont été rappelés dans ce travail.

- 2- Si non, pour quelle raison principale ?
- 3- Utilisez-vous des outils de repérage spécifiques en consultation ?
- 4- Si oui, lequel/lesquels ?

Les recommandations de bonne pratique suggèrent l'utilisation du carnet de santé comme outil spécifique de repérage des TND. Chez les enfants à risque de TND, les recommandations (publiées pendant le recueil de données) proposent d'utiliser l'aide d'une fiche : « Détecter les signes d'un développement inhabituel chez les enfants de moins de 7 ans » (11) (36)

- 5- Si non, pour quelle raison ?
- 6- Au cours d'une consultation de suivi pédiatrique classique (pathologie aiguë, vaccination, rédaction d'un certificat...), si vous suspectez un TND, programmez-vous une consultation dédiées spécifique ?

Depuis 2018, les recommandations suggèrent la mise en place d'une « consultation dédiée » au neurodéveloppement si une trajectoire développementale anormale est constatée ou rapportée par les parents. (23)

7- Vers quel spécialiste, vers quelles structures, adressez-vous préférentiellement un enfant chez qui vous suspectez un TND ?

Comme vu dans ce travail, le parcours de soin précoce a été modifié récemment. Auparavant, il faisait intervenir différentes structures et différents spécialistes, sans consensus. Depuis juillet 2019, des plateformes se mettent en place pour accueillir les enfants en un lieu unique, dès que des signes d'alerte ont été repérés. C'est le lieu où le parcours de soin sera organisé, et où les aides financières et administratives sont mises en place. (39)

8- Pour quelle raison principale ? (Une seule réponse attendue)

C) Questions sur vos connaissances

1- Pouvez-vous citer 3 TND ?

Selon le DSM-5 : TSA, TDAH, trouble du développement intellectuel, trouble des apprentissages, trouble du langage oral, troubles moteurs. (1)

2- Quelles propositions sur les TND vous semblent justes ?

a) L'inquiétude parentale doit alerter : c'est un outil de dépistage validé scientifiquement.

VRAI : depuis 2005. (65)

b) Le développement psychomoteur n'étant pas linéaire, une régression dans les acquis ne doit pas systématiquement faire évoquer un TND.

FAUX : toute régression des habiletés langagières ou relationnelles, en l'absence d'anomalie à l'examen clinique est un signe d'alerte majeur de TSA, selon les recommandations de la HAS en février 2018. (23)

- c) L'augmentation de la prévalence des TND observée depuis plusieurs années est entièrement expliquée par l'amélioration des moyens de détection.

FAUX : l'augmentation de la prévalence de l'autisme, comme des TND, fait intervenir plusieurs facteurs (sensibilisation des parents, des professionnels de la petite enfance, des professionnels de santé ; probable implication de facteurs environnementaux...) (66)

- d) L'autisme est une maladie multifactorielle, et notamment génétique : les recherches ont mis en cause plus d'une centaine de gènes mutés chez les patients autistes.

VRAI : plus de 140 gènes associés à l'autisme ont été identifiés. (67)

- e) L'autisme est associé, de façon statistiquement significative, à une éducation parentale défailante.

FAUX : ce travail a rappelé l'évolution des connaissances sur les causes de l'autisme. Et comment la communauté scientifique a réfuté le postulat d'une responsabilité parentale dans l'autisme, pour consacrer les hypothèses scientifiques (cause génétique, dysfonctionnement de la synaptogénèse...). L'état des connaissances sur l'autisme et les TED publié par la HAS en 2010 reconnaît officiellement que « contrairement à ce qui a pu être cru dans le passé, il n'y a pas à ce jour de preuve supportant l'hypothèse que l'autisme serait causé par une éducation parentale déficiente ou inadaptée » (68)

3- Les âges clés du neurodéveloppement : à quel âge (4mois, 6 mois, 9 mois, 12 mois, 24 mois), selon vous, l'enfant doit être capable de :

- Réagir à son prénom 9 mois
- Sourire-réponse 4 mois
- Dire spontanément plus de 10 mots usuels 24 mois
- Prononcer des syllabes redoublées (baba, papa) 12 mois
- Tenir sa tête sans osciller 4 mois
- Attraper un objet à distance 6 mois

- Montrer avec le doigt ce qui l'intéresse pour attirer l'attention de l'adulte 18 mois
- Participer à des jeux d'imitation/faire semblant 24 mois

Le retard d'acquisition de ces compétences est un signe d'alerte, répertorié dans la grille de repérage des TND élaborée par la délégation à l'autisme au sein des TND. (36)

D) Auto-évaluation de vos compétences :

Sans objet

Annexe 3 : Quelques-uns des différents tests de repérage de TND

Outil	Domaines	Validation	Nombre d'items	Sensibilité %	Spécificité %	Tranche d'âge	Temps pour compléter / scorer	Traduction en français
ASQ3	Global	Oui	40, incluant 10 QS parentales	86	85	1-66 mois	10-15 min / 1-3 min	Oui
IDE version brève	Global	Oui	70	84	92	15 mois-6 ans	5 min 5 min	Oui
PEDS	Global	Oui	10	75	74	0-7 ans et 11 mois	2 min	Oui
M-Chat	TSA	Oui	23 items Seuil 3 items	71	88	16-30 mois	15 min	Oui
CBCL abrégé	Comportement	Oui	52	NA	NA	18 mois à 5 ans	15 min	Oui
SCQ	Comportement	Oui	40	82	68	≥ 4 ans	court	Oui
SDQ	Comportement	Oui	25	67-75	76-81	3-16 ans	NA	Oui
Échelle de Dunn	Profil sensoriel	Oui	Échelle courte : 38 items	NA	NA	3-11 ans	15 min	Oui
IFDC	Langage	Oui	12 mois : 25 gestes 18 mois : 97 mots 24 mois : 120 mots	NA	NA	12-18-24 mois	5-10 min	Oui
ERTL4	Langage	Oui	3 épreuves obligatoires 2 épreuves facultatives	79	83	3 ^{9/12} - 4 ^{6/12} ans	5 min épreuves obligatoires	Oui
ERTLA6	Langage et apprentissage	Oui	18 épreuves à partir d'une seule image	79	87	6 ans (GSM-CP)	20 min	Oui
BRIEF-P	Fonctions exécutives	Oui	63 items répartis selon 5 échelles cliniques Remplissage par les parents, l'éducateur et/ou l'enseignant	NA	NA	2-5 ^{11/12} ans	10 à 15 minutes.	Oui
BRIEF	Fonctions exécutives	Oui	86 items répartis en 8 échelles	NA	NA	5 à 18 ans	10 à 15 minutes	Oui

(Annexe 5 de l'argumentaire de la recommandation HAS de bonne pratique concernant le repérage et l'orientation des enfants à risque de TND)

Annexe 4 : Le M-CHAT, outil validé pour le repérage des TSA chez les enfants entre 16 et 30 mois

M-CHAT: Version française

Remplissez les questions en fonction du comportement habituel de votre enfant. Si le comportement se manifeste de façon irrégulière (par exemple si vous ne l'avez vu qu'une seule fois ou deux), ignorez-le dans vos réponses.

1. Votre enfant aime t-il être balancé sur vos genoux?	Oui	Non
2. Votre enfant s'intéresse t-il à d'autres enfants?	Oui	Non
3. Votre enfant aime t-il monter sur des meubles ou des escaliers?	Oui	Non
4. Votre enfant aime t-il jouer aux jeux de cache-cache ou 'coucou me voilà'?	Oui	Non
5. Votre enfant joue t-il a des jeux de faire semblant, par exemple, fait-il semblant de parler au téléphone ou joue t-il avec des peluches ou des poupées ou à d'autres jeux?	Oui	Non
6. Votre enfant utilise t-il son index pour pointer en demandant quelque chose?	Oui	Non
7. Votre enfant utilise t-il son index en pointant pour vous montrer des choses qui l'intéressent?	Oui	Non
8. Votre enfant joue t-il correctement avec de petits jouets (des voitures, des cubes) sans les porter à la bouche, tripoter ou les faire tomber?	Oui	Non
9. Votre enfant amène t-il de objets pour vous les montrer?	Oui	Non
10. Votre enfant regarde t-il dans vos yeux plus d'une seconde ou deux?	Oui	Non
11. Arrive t-il que votre enfant semble excessivement sensible à des bruits? (jusqu'à se boucher les oreilles)	Oui	Non
12. Votre enfant vous sourit-il en réponse à votre sourire?	Oui	Non
13. Votre enfant vous imite t-il? (par exemple, si vous faites une grimace, le ferait-il en imitation?)	Oui	Non
14. Votre enfant répond-il à son nom quand vous l'appellez?	Oui	Non
15. Si vous pointez vers un jouet de l'autre côté de la pièce, votre enfant suivra t-il des yeux?	Oui	Non
16. Votre enfant marche t-il sans aide?	Oui	Non
17. Votre enfant regarde t-il des objets que vous regardez?	Oui	Non
18. Votre enfant fait-il des gestes inhabituels avec ses mains près du visage?	Oui	Non
19. Votre enfant essaie t-il d'attirer votre attention vers son activité?	Oui	Non
20. Vous êtes vous demandé si votre enfant était sourd?	Oui	Non
21. Votre enfant comprend-il ce que les gens disent?	Oui	Non
22. Arrive t-il que votre enfant regarde dans le vide ou qu'il se promène sans but?	Oui	Non
23. Votre enfant regarde t-il votre visage pour vérifier votre réaction quand il est face à une situation inhabituelle?	Oui	Non

1999 Robins, D., Fein, D., Barton, M., & Green, J. (2001). The Modified Checklist for Autism on Toddlers: An initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31(2), 131-144.

(Issue du site de l'association française de pédiatrie ambulatoire <https://afpa.org>)

Annexe 5 : Détecter les signes d'un développement inhabituel chez les enfants de moins de 7 ans

Outil d'aide au repérage des TND par les médecins de première ligne, élaboré par la délégation interministérielle à la stratégie nationale pour l'autisme au sein des troubles du neurodéveloppement.

Disponible sur : https://handicap.gouv.fr/IMG/pdf/formulaire_reperage_tnd_2020.janv.pdf

AUTEUR : Nom : Machuron Prénom : Pauline

Date de soutenance : jeudi 20 mai 2021

Titre de la thèse : Etat des lieux du repérage précoce des troubles du neurodéveloppement par les médecins généralistes de la région Sambre-Avesnois

Thèse - Médecine - Lille 2021

Thèse d'exercice – DES de Médecine générale

Mots-clés : « dépistage » / « mass screening », « repérage » / « detection », « troubles neurodéveloppementaux » / « developmental disabilities », « autisme » / « autism », « spectre autistique » / « autism spectrum », « médecins généralistes » / « general practitioner »

Résumé :

Le médecin généraliste (MG) est un acteur important du suivi des enfants. Les troubles du neurodéveloppement (TND) sont fréquents. Leur détection précoce permet de mettre en place un accompagnement, visant à limiter le handicap qu'ils induisent.

Objectif : Le but de ce travail est de décrire les pratiques des MG de l'Avesnois concernant le repérage précoce des TND. Les objectifs secondaires sont d'évaluer les connaissances des médecins généralistes sur les TND, et d'identifier leurs difficultés dans leur repérage.

Méthode : Il s'agit d'une étude transversale, observationnelle, descriptive, réalisée auprès de MG de l'Avesnois. Un questionnaire a été adressé par mail après appels téléphoniques auprès des secrétariats des MG, et via la mailing-list du Centre d'Action Médico-Sociale Précoce Le Petit Navire.

Résultats : 32 questionnaires ont été reçus. Pour 65.5% des médecins, le repérage des TND est un sujet important. 87.5% ont déjà suivi un enfant présentant un TND. Les MG démontrent une bonne connaissance du neurodéveloppement et des drapeaux rouges qui doivent alerter. Ils appliquent les recommandations en dédiant des consultations en cas d'atypie. Pourtant, 71.6% se déclarent « peu » voire « pas » compétents à repérer. Les difficultés ressenties sont : un manque d'outil pour aider au repérage, un parcours de soin hétéroclite, une annonce diagnostic difficile.

Conclusion : Les MG sont en première ligne du repérage des TND. La conception d'un outil d'aide au repérage et l'uniformisation des parcours de soins via les nouvelles plateformes de coordination et d'orientation pourraient être des réponses adaptées aux difficultés exprimées.

Composition du Jury :

Présidente : Madame le Professeur Sylvie NGUYEN

Assesseurs : Monsieur le Professeur Denis DELEPLANQUE

Monsieur le Docteur Charles Edouard NOTREDAME

Directrice de thèse : Madame le Docteur Sandrine LANCO DOSEN