

PARCOURS DIAGNOSTIQUE DE L'AUTISME CHEZ LES ENFANTS ET ADOLESCENTS : ADÉQUATION AUX RECOMMANDATIONS DE BONNES PRATIQUES

// DIAGNOSTIC PATHWAY FOR AUTISM IN CHILDREN AND ADOLESCENTS: ADEQUACY WITH PRACTICE GUIDELINES

Marie David¹, Adeline Lacroix² (adeline.lacroix@camh.ca), Morgane Burnel³, Monica Baciu⁴, Marcela Perrone-Bertolotti⁴, Pauline Occelli^{1,5}, Anne Ego^{1,6}

¹ Registre des handicaps de l'enfant et observatoire périnatal Isère et Savoie, Grenoble

² Campbell Family Mental Health Research Institute, Centre for Addiction and Mental Health, Toronto, Canada

³ Université de Poitiers, Centre national de la recherche scientifique, CeRCA, Poitiers

⁴ Université Grenoble Alpes, laboratoire de psychologie et neurocognition, Grenoble

⁵ Centre hospitalier universitaire, département d'information médicale, Grenoble

⁶ Inserm CIC1406, Centre hospitalier universitaire Grenoble Alpes, Grenoble

Soumis le 10.10.2025 // Date of submission: 10.10.2025

Résumé // Abstract

Introduction – Le parcours diagnostique des troubles du spectre de l'autisme (TSA) a fait l'objet de recommandations de la Haute Autorité de santé en 2018, mais est peu documenté en France. À partir de données exhaustives d'un registre de handicap de l'enfant en Isère et en Savoie, cette étude vise à décrire et évaluer l'adéquation des parcours diagnostiques d'enfants et adolescents autistes avec ces recommandations.

Méthode – Les données du registre sont principalement issues des dossiers des maisons départementales des personnes handicapées (MDPH) et sont complétées par le Programme de médicalisation des systèmes d'information (PMSI) en pédopsychiatrie. Parmi 710 familles éligibles, 223 parents d'enfants avec un diagnostic de TSA posé avant 8 ans et 131 parents d'adolescents avec un diagnostic de TSA posé entre 8 et 15 ans ont été interrogés par téléphone afin de recueillir l'ensemble du parcours de l'enfant depuis les premiers signes de troubles jusqu'au diagnostic.

Résultats – L'analyse du parcours diagnostique de ces deux sous-populations permet d'identifier les différences de profils entre diagnostics précoces et tardifs. Les âges moyens au diagnostic d'autisme sont de 5,4 ans pour les enfants et de 12,3 ans pour les adolescents, respectivement 3,5 et 9,5 ans après le début des premiers signes. L'autisme est rarement suspecté lors de la première consultation ou de repérage.

Discussion – Ces résultats soulignent l'urgence d'améliorer la formation des professionnels de première ligne au dépistage de l'autisme : professionnels de santé – médecins généralistes et pédiatres –, mais aussi professionnels de la petite enfance, de l'Éducation nationale et paramédicaux.

Introduction – *The diagnostic process for Autism Spectrum Disorders (ASD) was the subject of national guidelines issued by the French National Health Authority (Haute Autorité de santé) in 2018, but remains poorly documented in France. Using exhaustive data from a childhood disability registry in Isère and in Savoie departments, this study aimed to describe and assess how well diagnostic pathways align with these guidelines among autistic children and adolescents.*

Method – *The registry data are primarily derived from the records of the Departmental Homes for People with Disabilities (maisons départementales des personnes handicapées, MDPH), and are supplemented by the Medical Information Systems Program (programme de médicalisation des systèmes d'information, PMSI) in child and adolescent psychiatry. Among 710 eligible families, 223 parents of children with an ASD diagnosis made before age 8 and 131 parents of adolescents with an ASD diagnosis made between the ages of 8 and 15 were interviewed by phone to gather information on the child's entire diagnostic pathway, from the first signs of symptoms to the diagnosis.*

Results – *An analysis of the diagnostic pathway for these two subpopulations reveals differences in profiles between early and late diagnoses. The mean ages at autism diagnosis were 5.4 years for children and 12.3 years for adolescents, corresponding to 3.5 and 9.5 years after the onset of the first signs, respectively. Autism was rarely suspected during the initial consultation or first screening.*

Discussion – *These findings underscore the urgent need to improve the training of primary professionals in the early detection of autism: healthcare professionals – general practitioners and pediatricians – as well as early childhood educators, public school teachers and paramedical staff.*

Mots-clés : Autisme, Parcours diagnostique, Enfance, Adolescence

// **Keywords**: Autism, Diagnostic pathway, Childhood, Adolescence

Introduction

Les troubles du spectre de l'autisme (TSA) regroupent des déficits persistants de la communication et des interactions sociales observés dans des contextes variés, ainsi que des comportements, des intérêts ou des activités restreints et répétitifs¹. Ils concernent entre 0,6 et 1% de la population mondiale² et sont surveillés en France hexagonale par deux registres de handicaps de l'enfant établis dans quelques départements. Le Rheop (Registre des handicaps de l'enfant et observatoire périnatal) permet, en Isère et en Savoie, l'estimation du taux de prévalence de l'autisme parmi les enfants âgés de 7 ans et la description de leurs caractéristiques et prises en charge. Une étude récente des deux registres de handicaps de l'enfant en France estimait le taux de prévalence des TSA entre 0,8 et 1%, pour des enfants diagnostiqués au plus tard à 8 ans³.

Dans le cadre de la stratégie nationale pour l'autisme 2018-2022, parmi les troubles du neurodéveloppement (TND), des recommandations de bonnes pratiques « Signes d'alerte, repérage, diagnostic et évaluation chez l'enfant et l'adolescent » ont été publiées en France en 2018, par la Haute Autorité de santé (HAS)⁴. Destinées aux professionnels de première et de deuxième lignes, elles visent à optimiser le parcours de l'enfant et de sa famille, depuis l'identification des signes de développement inhabituel jusqu'au repérage, puis au diagnostic d'un TSA. Elles identifient quatre étapes dans le parcours diagnostique de l'autisme : identification des premiers signes, premier professionnel consulté, consultation consacrée au repérage et pose du diagnostic.

Le parcours diagnostique des enfants autistes étant mal connu, l'objectif de cette étude est de le décrire et de le comparer aux recommandations de la HAS, à partir de celui des enfants enregistrés par le Rheop, en distinguant les enfants ayant un diagnostic de TSA posé avant 8 ans et les adolescents ayant un diagnostic posé entre 8 et 15 ans.

Matériel-méthodes

Type d'étude

L'étude a été conduite auprès de l'ensemble des familles des enfants autistes du Rheop, afin d'interroger les parents à l'aide d'un questionnaire téléphonique sur le parcours diagnostique de leurs enfants depuis les premiers signes. Ces informations ont été complétées par les données collectées par le Rheop.

Population éligible

Les individus éligibles étaient, d'une part, les enfants nés en 2012 et 2013, avec un diagnostic de TSA posé avant 8 ans, d'autre part les adolescents nés en 2004 et 2005, avec un diagnostic de TSA posé entre 8 et 15 ans. Ces générations ont été choisies pour étudier un diagnostic précoce *versus* tardif, et couvrir l'enfance et l'adolescence conformément aux recommandations de la HAS, tout en bénéficiant,

pour les enfants, de générations déjà couvertes par le registre au moment du recueil des données. L'inclusion des adolescents avec un diagnostic tardif a dû être réalisée spécifiquement pour l'étude. Par ailleurs, il s'agissait d'obtenir des périodes de pose du diagnostic identiques pour les enfants et les adolescents, à savoir 2012-2013 et 2020-2021, correspondant à un diagnostic posé au plus tard à 7 ans pour les enfants, et entre 8 et 15 ans pour les adolescents.

Les parents ou titulaires de l'autorité parentale devaient savoir parler français et résider en Isère et en Savoie. La définition de la population des enfants était celle utilisée par le registre, qui analyse chaque année la génération des enfants atteignant leur huitième année. Le Rheop enregistre depuis 1991 les taux de prévalence de déficience neurosensorielle sévère chez les enfants, qu'elle soit motrice, intellectuelle ou sensorielle, auxquels s'ajoutent les TSA, la paralysie cérébrale ou la trisomie 21, quel que soit le degré de sévérité. Les enfants inclus ont été diagnostiqués au plus tard à l'âge de 7 ans et résident en Isère et en Savoie. Les cas sont inclus via les dossiers MDPH (maisons départementales des personnes handicapées), source principale de données, ou via le Programme de médicalisation des systèmes d'information (PMSI) en pédopsychiatrie, source secondaire de données.

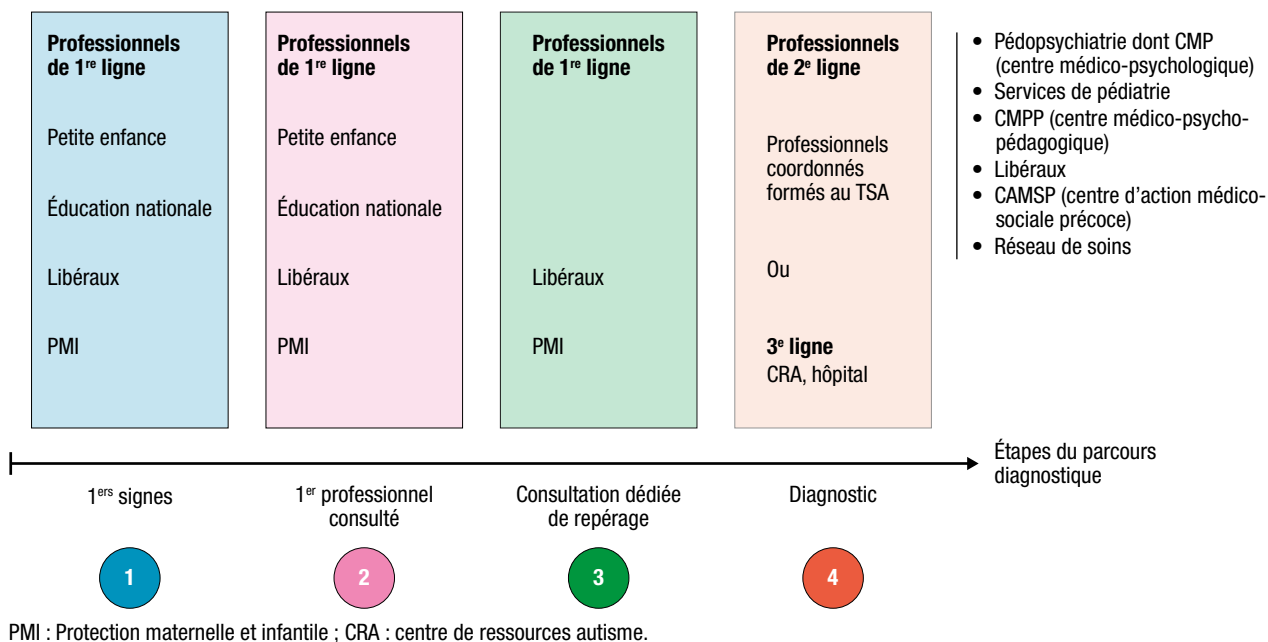
Pour cette étude spécifique au TSA, l'inclusion s'appuie sur la mention, entre 0 et 7 ans révolus de l'enfant, d'un diagnostic de TSA dans le dossier MDPH ou un diagnostic F84.0 (autisme infantile), F84.1 (autisme atypique), F84.5 (syndrome d'Asperger), F84.8 (autre trouble envahissant du développement), F84.9 (trouble envahissant du développement non spécifié), dans le PMSI en pédopsychiatrie. Afin d'identifier la population des adolescents, la même stratégie a été adoptée en analysant les générations 2004 et 2005 et en sélectionnant les diagnostics tardifs entre 8 et 15 ans.

Critères évalués

Selon les recommandations de la HAS, les professionnels de première ligne (professionnels de la petite enfance, de l'Éducation nationale, médecins généralistes et pédiatres libéraux, médecins de la protection maternelle infantile – PMI –, paramédicaux) doivent être vigilants à toute inquiétude des parents (figure 1). Les premiers signes doivent conduire à une consultation par le médecin assurant le suivi habituel de l'enfant, puis dans les trois semaines qui suivent à une consultation consacrée au repérage des signes de TSA, effectuée par ce même médecin. Si le risque de TSA est confirmé, les premières investigations sont indiquées (consultations et bilans de spécialistes médicaux et paramédicaux, et éventuel début de prise en charge), ainsi que l'orientation vers une consultation de deuxième ligne à visée diagnostique, comprenant les équipes de pédopsychiatrie dont les centres médico-psychologiques (CMP), les services de pédiatrie, les centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP), les centres médico-psycho-pédagogiques (CMPP),

Figure 1

Les quatre étapes du parcours diagnostique selon les recommandations de la Haute Autorité de santé « Signes d'alerte, repérage, diagnostic et évaluation chez l'enfant et l'adolescent »



les réseaux de soins spécialisés sur l'autisme ou les libéraux formés et coordonnés par un médecin. Ces équipes pluriprofessionnelles spécialisées de proximité doivent adopter une démarche diagnostique coordonnée, afin d'établir un projet personnalisé d'interventions éducatives et thérapeutiques, en collaboration avec l'enfant ou l'adolescent, les parents et les professionnels concernés. Les situations de diagnostic complexe doivent être adressées aux dispositifs de troisième ligne, centres de ressources autisme (CRA) ou services spécialisés de centres hospitaliers.

En conséquence, les critères principaux d'évaluation du parcours des enfants portaient sur les âges et délais écoulés entre l'apparition des premiers signes, la réalisation de la consultation de repérage puis de la consultation diagnostique. Les autres éléments analysés concernaient la description des premiers signes, les personnes ou professionnels impliqués et les conclusions à l'issue des consultations. Ces études ont été conduites distinctement parmi les enfants et les adolescents.

Recueil des données

Les données disponibles au Rheop incluent les données sociodémographiques de la famille, les données périnatales, la scolarisation, l'accompagnement médico-social de l'enfant, ainsi que les déficiences et troubles associés.

Les entretiens semi-structurés conduits avec les parents par téléphone étaient réalisés par du personnel formé au handicap et à l'étude. Ils interrogeaient les parents sur les étapes suivantes : identification des premiers signes, premier professionnel consulté, consultation consacrée au repérage, pose

du diagnostic. Chaque événement était associé au recueil des dates et de l'âge de l'enfant, du détail des professionnels impliqués, des conclusions des consultations, des préconisations et des prises en charge. Afin de bien identifier l'existence ou non d'une consultation spécifique pour le repérage, celle-ci était expliquée aux parents en précisant qu'il s'agissait d'une consultation spécialement consacrée aux troubles de l'enfant, avec un médecin ou un autre professionnel. Le professionnel avait dû échanger longuement avec eux et l'enfant, en l'observant ou éventuellement en lui faisant passer des tests ou des évaluations permettant d'investiguer et de mieux comprendre ses troubles, qu'ils soient liés ou non à de l'autisme. Les données concernant l'étape de pose du diagnostic ont été, quant à elles, recueillies en précisant aux parents qu'il s'agissait du moment où un ou des professionnels leur ont annoncé que leur enfant présentait un TSA de manière très probable ou certaine.

L'entretien était conclu par un recueil qualitatif du vécu des parents pendant le parcours.

Analyses statistiques

Les analyses statistiques ont été réalisées à l'aide du test du Chi2 pour les comparaisons de proportions entre groupes et du test t de Student pour les comparaisons de moyennes. Pour le test t, nous avons vérifié l'hypothèse de normalité des distributions et nous l'avons utilisé pour les échantillons, indépendants ou appariés selon le cas. Les différences ont été considérées comme statistiquement significatives pour un seuil de $p < 0,05$. Toutes les analyses ont été effectuées avec le logiciel Stata 17®.

Autorisations réglementaires

Cette étude a obtenu l'avis favorable du comité de protection des personnes 2020-A03385-34 (Institutional Review Board Sud Méditerranée I) le 26/01/2021, et de la Cnil (autorisation 921318) le 9 décembre 2021.

Résultats

La population éligible est de 710 individus, dont 450 enfants et 260 adolescents. Le taux de prévalence associé est de 10,3‰ pour les enfants et de 9,6‰ pour les adolescents en Isère et en Savoie, sans différence significative entre les deux sous-populations. Parmi ces 710 familles, 490 (69%) ont pu être contactées et ont accepté de participer. Les questionnaires téléphoniques ont pu être complétés pour 354 enfants (50%), compte-tenu de refus secondaires ou de parents injoignables (figure 2). En comparaison de ce groupe, les non-répondants appartiennent davantage à des catégories socioprofessionnelles inférieures (66% vs 32% ; $p < 0,001$), leurs enfants sont davantage scolarisés en milieu spécialisé (16% vs 9% ; $p = 0,03$) et moins souvent à temps plein en milieu ordinaire (55% vs 64% ; $p = 0,009$), et présentent plus fréquemment un diagnostic de trouble envahissant du développement (35% vs 24%), avec davantage de comportements agités (hyperactivité ou trouble du déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité ; 47% vs 36% ; $p = 0,02$).

Les cas de TSA diagnostiqués à l'adolescence entre 8 et 15 ans, plutôt qu'avant 8 ans, sont plus souvent des garçons (73% contre 27% ; tableau). Ils présentent moins de troubles du langage oral, de troubles de l'attention, de troubles alimentaires, d'hyperactivité,

de déficience intellectuelle et d'épilepsie (tableau). À l'inverse, ils ont des taux plus élevés de troubles diagnostiqués ou apparaissant plus tardivement : troubles « dys » (52% vs 32%), dépression (16% vs 1%) et phobie scolaire (8% vs 1%).

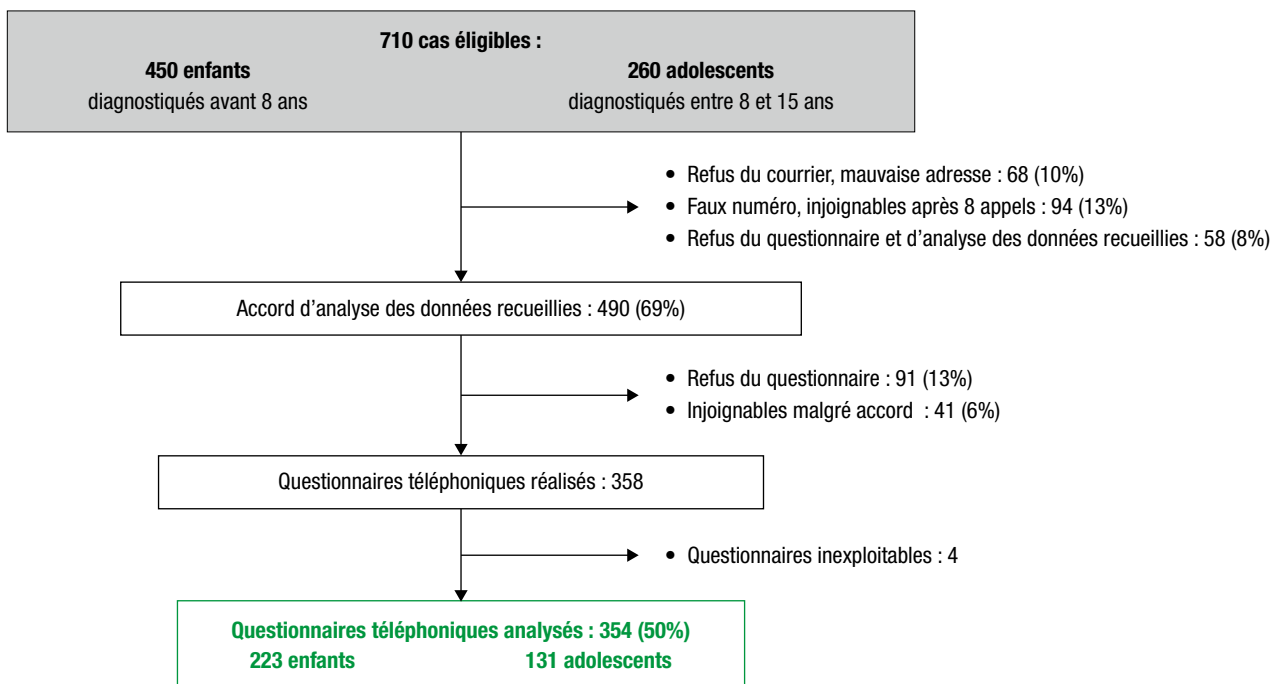
L'âge moyen au diagnostic d'autisme est de 5,4 ans chez les enfants et de 12,3 ans chez les adolescents (figure 3). Le délai global depuis les premiers signes jusqu'au diagnostic est de 3,5 ans pour les enfants et 9,5 ans pour les adolescents.

Chez les enfants, les premiers signes (troubles des interactions sociales, troubles du comportement, rigidité de fonctionnement, particularités sensorielles, stéréotypies) sont détectés en moyenne à 1,9 an et sont suivis d'un délai moyen de 0,6 an avant la première consultation avec un professionnel de santé, réalisée en moyenne à 2,5 ans. Une consultation consacrée au repérage a lieu dans 82% des cas, dans un délai moyen de 1,6 an après le premier professionnel consulté et à l'âge moyen de 4,1 ans. Dans les 18% de cas sans consultation de repérage, l'enfant est directement orienté vers la consultation diagnostique. Enfin, le délai moyen entre la consultation de repérage et la pose du diagnostic est de 1,3 an.

Chez les adolescents, les premiers signes sont détectés en moyenne à 2,8 ans et sont suivis d'un délai moyen d'1,3 an avant la première consultation avec un professionnel de santé à l'âge moyen de 4,1 ans. Ensuite, le délai avant la consultation de repérage est de 5,4 ans. Celle-ci, plus répandue chez les adolescents que chez les enfants (92% vs 82% ; $p = 0,01$), est réalisée en moyenne à l'âge de 9,5 ans. Enfin, le délai moyen entre la consultation de repérage et la pose du diagnostic est de 2,8 ans.

Figure 2

Diagramme de flux



Tableau

Troubles associés, comorbidités et sexe des enfants et adolescents autistes

	Enfants n=223		Adolescents n=131		p-value ^a
	n	%	n	%	
Troubles associés et comorbidités					
Troubles du langage oral	164	73,5	46	35,1	<0,001
Troubles de l'attention	157	70,4	74	56,5	<0,01
Troubles du comportement (agressivité, colère, opposition)	144	64,6	72	55,0	ns
Troubles anxieux	111	49,8	74	56,5	ns
Troubles du sommeil	77	34,5	35	26,7	ns
Troubles alimentaires	77	34,5	28	21,4	<0,01
Troubles dys	71	31,8	68	51,9	<0,001
Hyperactivité	57	25,6	15	11,5	<0,01
Maladies chroniques ^b	53	23,8	36	27,5	ns
Trouble du déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH)	49	22,0	38	29,0	ns
Déficience intellectuelle	45	20,2	11	8,4	<0,01
Épilepsie	10	4,5	1	0,8	ns
Dépression	3	1,3	21	16,0	<0,001
Phobie scolaire	3	1,3	10	7,6	<0,01
Sexe					<0,05
Filles	37	16,6	35	26,7	
Garçons	186	83,4	96	73,3	

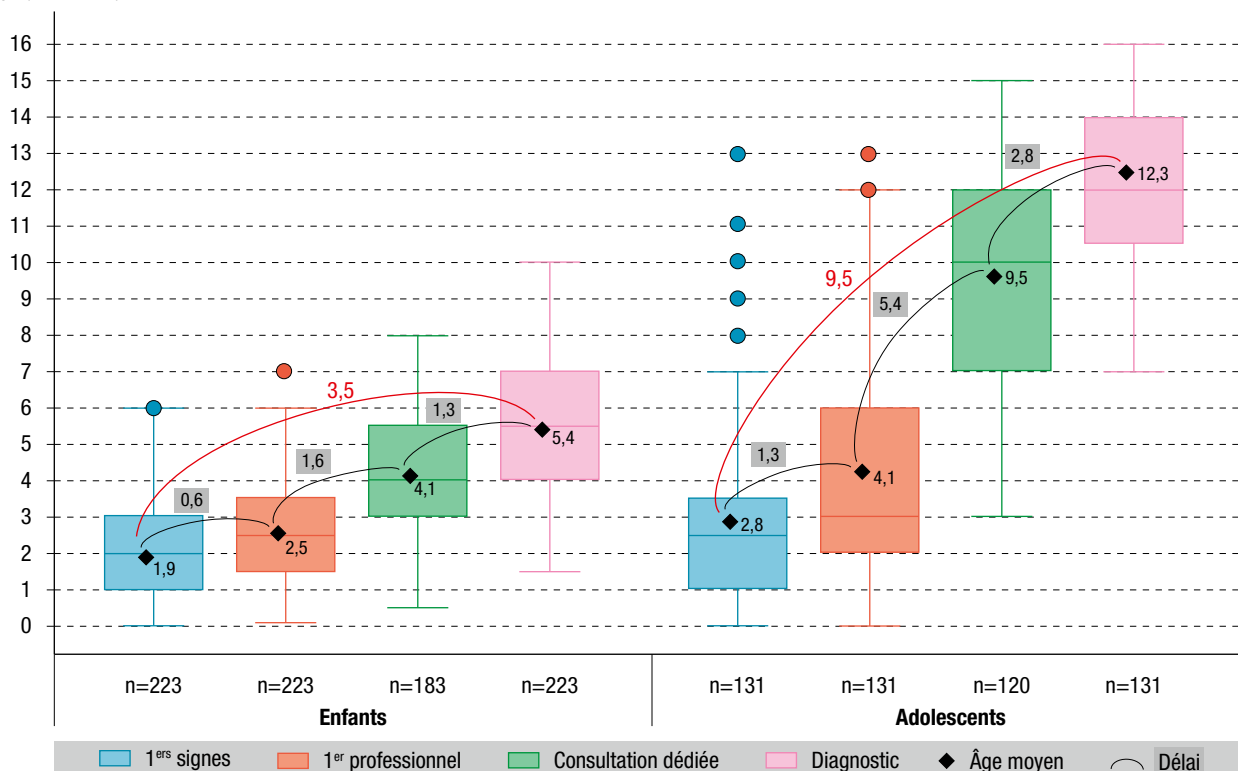
^a p-value pour la différence entre enfants et adolescents ; ns : non significatif.

^b Asthme, allergie, trouble ORL, maladie digestive, maladie métabolique.

Figure 3

Âge moyen aux différentes étapes et durée moyenne du parcours diagnostique des enfants et adolescents ayant un trouble du spectre autistique

Âge (en années)



Parmi les acteurs intervenant dans l'initiation des différentes étapes du parcours diagnostique, les parents sont majoritaires (80%) à identifier les premiers signes d'alerte évoquant des troubles ou difficultés de leur enfant. Dans le cas où ces signes sont identifiés par un professionnel, il s'agit majoritairement d'un professionnel de l'Éducation nationale (71%), suivi par un professionnel d'accueil du jeune enfant en crèche ou une assistante maternelle à domicile (27%). La première consultation est aussi majoritairement à l'initiative des parents (79%). Dans les cas où elle est initiée par un professionnel, il s'agit majoritairement d'un professionnel de l'Éducation nationale (70%), suivi par un professionnel d'accueil du jeune enfant en crèche ou une assistante maternelle à domicile (11%). La tendance est différente pour la consultation de repérage qui est réalisée le plus souvent à l'initiative d'un professionnel (72%). Il s'agit en majorité de libéraux (33%), suivis des professionnels de l'Éducation nationale (15%) puis du secteur de la psychiatrie (11%, centres médico-psychologiques essentiellement).

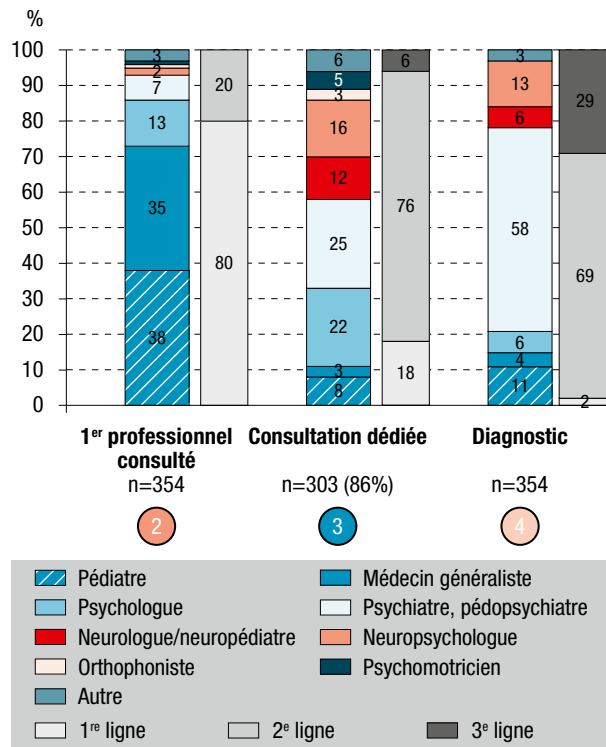
Les professionnels prenant en charge les enfants et adolescents à chaque étape du parcours ont été identifiés (figure 4). Le premier consulté est principalement un médecin généraliste ou un pédiatre (73%) et, dans 90% des cas, est celui qui suit habituellement l'enfant ou l'adolescent. Lors de cette première consultation, les professionnels sont en majorité de première ligne (80%), conformément aux recommandations de la HAS, dont la plupart exercent en libéral (85%), puis ce sont des membres de l'Éducation nationale (7%), de PMI (4%) et de crèche (2%), les 20% restants étant des professionnels de deuxième ligne se partageant entre le secteur hospitalier de la psychiatrie (46%, essentiellement en CMP, CMPP) et le libéral (40%), puis les autres services hospitaliers (7%), les établissements médico-sociaux (4%) et un professionnel en CAMSP.

Les professionnels de la consultation de repérage, réalisée dans 86% des cas, sont plus diversifiés. Il s'agit en majorité de psychiatres ou pédopsychiatres (25%), de psychologues (22%), de neuropsychologues (16%) et de neuropédiatres (12%). La plupart sont des professionnels de deuxième ligne (76%), contrairement aux recommandations, puis de première (18%) ou troisième ligne (6%). Les professionnels de deuxième ligne se partagent essentiellement entre libéraux (43%) et professionnels du secteur hospitalier de psychiatrie en CMP ou CMPP (23%), des autres services hospitaliers (20%), puis des CAMSP (5%) et du centre de référence des troubles du langage et des apprentissages (CRTLA, 3%). Les professionnels de première ligne sont majoritairement des libéraux (79%), puis des professionnels de l'Éducation nationale (17%) et de PMI (4%). Il n'y a pas de différence significative entre les enfants et adolescents concernant les professionnels consultés à cette étape de repérage.

Enfin, ceux posant le diagnostic sont majoritairement des pédopsychiatres (58%), suivis des neuropsychologues (13%) et des pédiatres (11%). On ne note pas de différence significative entre les enfants et les adolescents concernant les types de professionnels.

Figure 4

Professionnels consultés par les parents lors du parcours diagnostique d'autisme

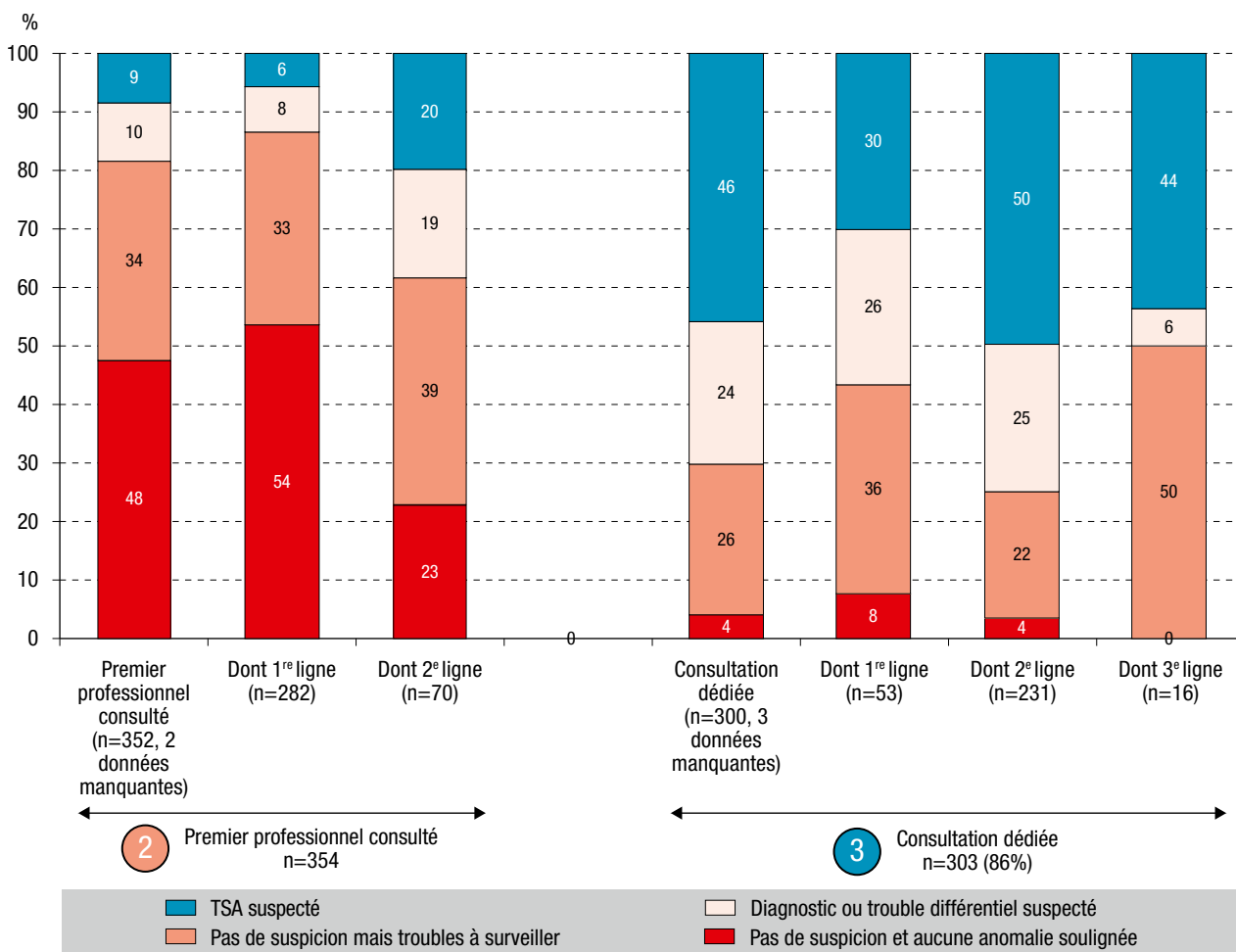


Ainsi, d'après les parents, 81% des professionnels ayant posé le diagnostic d'autisme sont médecins et la plupart sont de deuxième (69%) ou troisième ligne (29%), conformément aux recommandations de la HAS, et très peu de première ligne (2%). Les professionnels de deuxième ligne sont majoritairement des libéraux (38%), des membres du secteur hospitalier de psychiatrie en CMP, en CMPP ou en hôpital de jour (30%), des autres services hospitaliers spécialisés (20%), puis d'unités d'évaluation ou de plateformes de diagnostic de proximité (6%), de CAMSP (3%), d'établissements médico-sociaux (2%) et de services d'éducation spéciale et de soins à domicile (Sessad, 1%). Les professionnels de troisième ligne sont membres des CRA (100%). La pose du diagnostic se partage équitablement entre les professionnels libéraux (29%), le secteur hospitalier de psychiatrie (29%) et les CRA (29%). Cette répartition du cadre d'exercice diffère entre enfants et adolescents : les premiers sont davantage diagnostiqués en secteur de psychiatrie (36% vs 18%, $p < 0,001$), alors que les seconds sont davantage diagnostiqués en libéral (42% vs 21%, $p < 0,001$).

Pour chaque consultation du parcours diagnostique, l'étude a permis d'identifier les conclusions données aux parents par le professionnel de santé (figure 5). Après les premiers signes d'alerte soulevés par les parents, seuls 8% des premiers professionnels consultés suspectent un TSA, ce taux allant de 6% chez les professionnels de première ligne à 20% chez ceux de deuxième ligne. Parmi les 92% de professionnels ne suspectant pas de TSA, 48% ne soulignent aucune anomalie.

Figure 5

Conclusions du premier professionnel et de la consultation dédiée



TSA : trouble du spectre autistique.

Lors de la consultation de repérage, 46% des professionnels suspectent un TSA, ce taux variant de 30% chez ceux de première ligne à 50% et 44% chez ceux de deuxième et troisième ligne. Parmi les 54% de professionnels ne suspectant pas de TSA, la moitié souligne des troubles à surveiller et l'autre moitié évoque un trouble spécifique ou un diagnostic différentiel.

Ces résultats mettent en avant un très faible taux de suspicion de TSA par les premiers professionnels consultés, particulièrement ceux de première ligne. Il est plus élevé chez les professionnels de deuxième ligne, mais reste minoritaire. À la suite de la consultation de repérage, ce taux est plus élevé, mais reste faible, surtout auprès des professionnels de première ligne.

Enfin, le diagnostic est posé dans 19% des cas sans consultation consacrée spécifiquement à l'annonce, et dans 19% sans compte-rendu écrit. Par la suite, 13% des enfants et adolescents n'ont pas eu de projet d'intervention éducatif et thérapeutique, malgré une absence de prise en charge au moment du diagnostic, 53% n'ont pas bénéficié de consultation de réévaluation, et 12% n'ont pas été orientés vers la MDPH.

Seules 45% des familles sont satisfaites du parcours diagnostique. La plus forte attente exprimée spontanément concerne l'amélioration de la formation sur l'autisme à l'égard des professionnels de l'Éducation nationale (50%), puis des professionnels médicaux (39%). Une autre attente importante évoquée spontanément est celle d'un délai plus court pour le diagnostic, induisant davantage de professionnels équipés d'outils de dépistage standardisés pour le repérage et le diagnostic (38%). Les parents mentionnent également le besoin de formations et de guidance parentale (32%), et près d'un parent sur quatre attend une posture des professionnels plus empathique et moins culpabilisante (23%).

Discussion

Cette étude a permis de décrire, via les familles, le parcours diagnostique d'enfants autistes diagnostiqués avant 8 ans (nés en 2012 ou 2013) et d'adolescents autistes diagnostiqués entre 8 et 15 ans (nés en 2004 ou 2005), en Isère et en Savoie, au regard des recommandations professionnelles de la HAS. Les âges moyens au diagnostic d'autisme sont de 5,4 ans pour les enfants et de 12,3 ans pour les adolescents, respectivement 3,5 et 9,5 ans après le début des premiers signes. Cette étude a également permis

d'identifier un défaut de suspicion des TSA par les premiers professionnels consultés et à l'issue de la consultation de repérage. Celle-ci est très fréquemment réalisée par un professionnel de deuxième et non de première ligne.

Les études récentes sur l'âge moyen au diagnostic sont plus souvent ciblées sur les enfants^{5,6}. Il est généralement compris entre 4 et 5 ans dans les pays développés, ce qui est proche de notre résultat. Dans notre étude, les délais constatés entre les premiers signes identifiés et la pose du diagnostic sont importants, de 3,5 ans pour les enfants, ce qui est comparable au Royaume-Uni⁷, mais supérieur aux États-Unis⁸. Ils sont de 9,5 ans pour les adolescents avec diagnostic plus tardif. Les délais constatés témoignent de difficultés majeures des familles pour accéder rapidement à un diagnostic, alors que celui-ci peut être posé dès 18 mois, augmentant ainsi les chances d'un accompagnement précoce et adapté.

De nombreuses discordances ont été mises en avant par rapport aux recommandations de la HAS. Le taux de premiers professionnels consultés ne suspectant pas d'autisme est extrêmement élevé (94% des professionnels de première ligne et 81% de deuxième ligne). Le délai entre le premier professionnel consulté et la consultation de repérage est de 1,6 an pour les enfants et de 5,4 ans pour les adolescents, contre trois semaines préconisées. Cette consultation est réalisée majoritairement (76%) par des professionnels de deuxième ligne, et non de première ligne comme le recommande pourtant la HAS, et se conclut par une absence de suspicion de TSA dans plus de la moitié des cas. Enfin, le délai moyen entre la consultation de repérage et le diagnostic est de 1,3 an pour les enfants et 2,8 ans pour les adolescents. Très peu d'études ont analysé ces délais. Une récente étude américaine⁹, dont les générations observées sont proches des nôtres, estime une durée moyenne de 2 ans entre le dépistage et le diagnostic, soit un délai relativement proche.

Une des hypothèses expliquant ces délais est celle du manque de connaissance, de formation ainsi que d'outils¹⁰, notamment du premier professionnel consulté, le plus souvent le pédiatre ou le médecin traitant. Ce professionnel va évoquer en première intention une absence d'anomalie ou des troubles à surveiller, malgré les inquiétudes exprimées majoritairement par les parents. La plupart des médecins ne reçoivent pas de formation spécifique à propos de l'autisme, ce qui serait pourtant bénéfique pour développer leur compétence et leur légitimité dans le dépistage et l'accompagnement des enfants¹¹. Il en est de même pour les enseignants qui manquent également de formation et connaissances, alors qu'ils sont des témoins précoces de la vie collective de l'enfant, générant des difficultés dans la gestion de la situation en cas de suspicion d'un TSA¹². La connaissance et la formation des professionnels de première ligne et des professionnels de l'Éducation nationale est donc un levier majeur pour améliorer le diagnostic précoce des enfants autistes.

Au vu de l'ensemble des résultats de cette étude, les recommandations suivantes permettraient d'améliorer le parcours diagnostique des enfants et adolescents autistes. Premièrement, le renforcement de la formation initiale et continue des professionnels de première ligne – ceux de la petite enfance, de l'Éducation nationale, les médecins généralistes, pédiatres et professionnels paramédicaux – sur le repérage précoce des TSA. Deuxièmement, le développement de la diffusion des outils de dépistage standardisés auprès des professionnels de santé et de l'éducation. Troisièmement, le développement auprès des familles de l'information, de la formation et de la guidance parentale, afin de les rendre actrices du parcours diagnostique et de les aider dans les démarches administratives, les orientations et l'accès aux soins.

Forces et limites

Il n'existe pas à notre connaissance d'étude récente auprès d'une population exhaustive d'individus autistes. Celle que nous avons menée présente l'intérêt d'estimer les délais moyens de l'ensemble du parcours entre les premiers signes identifiés et le diagnostic dans un échantillon populationnel.

Elle comporte une limite liée aux non-répondants, qui correspondent à des familles de niveau socio-démographique plus faible, avec des enfants dont les troubles semblent plus sévères. Ces derniers peuvent bénéficier d'un diagnostic plus précoce et, inversement, l'accès aux soins pour les familles peut être plus difficile. Ces deux effets opposés tendent à poser l'hypothèse d'un biais limité sur l'estimation des délais moyens du parcours diagnostique.

Une autre limite est celle d'un possible biais de mémoire lors de l'interrogation des parents avec des éléments du parcours diagnostique qui peuvent être très anciens et difficiles à restituer de manière précise. Cette limite a été toutefois amoindrie par l'incitation pour les parents à rassembler tous les éléments médicaux de l'enfant en amont de l'entretien téléphonique. Ils pouvaient ainsi se référer aux documents en leur possession pour se remémorer le parcours diagnostique et être plus précis dans leurs réponses.

Compte tenu du caractère rétrospectif de l'étude, ces résultats reflètent le parcours diagnostique de générations anciennes, notamment pour les adolescents. Ces générations ont été symptomatiques durant la période d'évolution de la définition de l'autisme par élargissement des critères diagnostiques du DSM-5. Le parcours diagnostique des enfants et adolescents a été analysé avant la mise en place des plateformes de coordination et d'orientation (PCO), créées en 2019, qui doivent permettre de le fluidifier. Cette étude apporte ainsi des données de référence du parcours diagnostique des enfants et adolescents autistes, et une réévaluation postérieure à la création des PCO serait pertinente pour en analyser les évolutions.

Enfin, la période du diagnostic se situant entre 2012-2013 et 2020-2021 pour les enfants comme pour les adolescents, l'interprétation des parcours diagnostiques au

regard des recommandations de bonnes pratiques professionnelles de la HAS de 2018 est discutable. Une partie de la population a été diagnostiquée avant la publication des recommandations (41% pour les enfants, 56% pour les adolescents). Malgré ces contraintes méthodologiques, l'étude a le mérite de mesurer le plus objectivement possible les parcours diagnostiques de l'autisme et ses discordances aux recommandations de la HAS. Ces comparaisons sont intéressantes même dans les cas où le diagnostic est antérieur aux recommandations, compte tenu du peu de connaissances scientifiques sur ce sujet et de la pertinence de ces recommandations dans l'amélioration du repérage et du diagnostic de l'autisme.

Conclusion

Cette étude montre que le diagnostic de l'autisme reste trop tardif par rapport aux recommandations officielles, aussi bien pour les enfants que pour les adolescents. Les professionnels consultés en premier suspectent très rarement un TSA, ce qui retarde fortement le diagnostic, puis la mise en place d'un suivi adapté. Il semble donc essentiel de renforcer la formation et la sensibilisation des médecins et enseignants, afin de permettre un repérage plus rapide et d'améliorer l'accompagnement des familles. ■

Liens d'intérêt

Les auteurs déclarent ne pas avoir de liens d'intérêt au regard du contenu de l'article.

Financements

L'étude a été financée par la Fondation de France.

Remerciements

Nous remercions tous les parents, ainsi que leurs enfants, pour leur implication dans l'étude. Nous tenons également à remercier les enquêtrices pour leur immense travail de collecte de données : Corinne Camarada (Registre des handicaps de l'enfant et observatoire périnatal – Rheop), Marianne Pachoud (Rheop) et Marion Chabert (étudiante en master au laboratoire de psychologie et neurocognition). Nous souhaitons exprimer notre gratitude aux membres du comité de pilotage pour leur contribution au cours de l'élaboration de l'étude : Jean-François Blatier (Rheop), Agathe Billette (Rheop), Michel Gilot (pédiatre libéral, plateforme de coordination et d'orientation – PCO), Jean-Louis Guillon (PCO, Rheop), Michel Guinot (Envol Isère Autisme), Marielle Lachenal (HandiRéseaux38), Anne Monge (ex PCO), Agnès Montovert (Rheop), Isabelle Palacios (Centre alpin de diagnostic précoce de l'autisme), Élodie Sellier (CHU Grenoble, Rheop), Catherine Tronc (Rheop).

Références

[1] American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-5-TR. Vol. 5. Washington: American Psychiatric Association Publishing; 2022. 1050 p.

[2] Talantseva OI, Romanova RS, Shurdova EM, Dolgorukova TA, Sologub PS, Titova OS, *et al.* The global prevalence of autism spectrum disorder: A three-level meta-analysis. *Front Psychiatry*. 2023;14:1071181.

[3] Delobel-Ayoub M, Klapouszczak D, Tronc C, Sentenac M, Arnaud C, Ego A. La prévalence des TSA continue de croître en France : données récentes des registres des handicaps de l'enfant. *Bull Epidemiol Hebd*. 2020;(6-7):128-35. https://beh.santepubliquefrance.fr/beh/2020/6-7/2020_6-7_1.html

[4] Haute Autorité de santé. Trouble du spectre de l'autisme – Signes d'alerte, repérage, diagnostic et évaluation chez l'enfant et l'adolescent. Paris: HAS; 2018. https://www.has-sante.fr/jcms/c_468812/fr/trouble-du-spectre-de-l-autisme-signes-d-alerte-reperage-diagnostic-et-evaluation-chez-l-enfant-et-l-adolescent

[5] Daniels AM, Mandell DS. Explaining differences in age at autism spectrum disorder diagnosis: A critical review. *Autism*. 2014;18(5):583-97.

[6] Maenner MJ, Warren Z, Williams AR, Amoakohene E, Bakian AV, Bilder DA, *et al.* Prevalence and characteristics of autism spectrum disorder among children aged 8 years – Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2020. *MMWR Surveill Summ*. 2023; 72(2):1-14.

[7] Crane L, Chester JW, Goddard L, Henry LA, Hill E. Experiences of autism diagnosis: A survey of over 1000 parents in the United Kingdom. *Autism*. 2016;20(2):153-62.

[8] Mandell DS, Novak MM, Zubritsky CD. Factors associated with age of diagnosis among children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*. 2005;116(6):1480-6.

[9] Chen YH, Drye M, Chen Q, Fecher M, Liu G, Guthrie W. Delay from screening to diagnosis in autism spectrum disorder: Results from a large national health research network. *J Pediatr*. 2023;260:113514.

[10] Zavaleta-Ramírez P, Rosetti MF, Albores-Gallo L, Vargas-Soberanis MA, López ON, Medina-Mora ME. Pathways to a diagnosis of autism spectrum disorder. *Psychiatr Serv*. 2020; 71(11):1120-6.

[11] Clarke L, Fung LK. The impact of autism-related training programs on physician knowledge, self-efficacy, and practice behavior: A systematic review. *Autism*. 2022;26(7):1626-40.

[12] Gómez-Marí I, Sanz-Cervera P, Tárraga-Mínguez R. Teachers' knowledge regarding autism spectrum disorder (ASD): A systematic review. *Sustainability*. 2021;13(9):5097.

Citer cet article

David M, Lacroix A, Burnel M, Baciú M, Perrone-Bertolotti M, Occelli P, Ego A. Parcours diagnostique de l'autisme chez les enfants et adolescents : adéquation aux recommandations de bonnes pratiques. *Bull Epidemiol Hebd*. 2026;(14):306-14. https://beh.santepubliquefrance.fr/beh/2026/14/2026_14_2.html

Cet article est sous licence internationale *Creative Commons Attribution 4.0* qui autorise sans restrictions l'utilisation, la diffusion, et la reproduction sur quelque support que ce soit, sous réserve de citation correcte de la publication originale.

