

Ateliers sur le diagnostic et le dépistage

Animateur : Lonnie Zwaigenbaum, MD

Preneuses de notes : Sharon Smile et Stephanie Patterson

Des lignes directrices relatives au dépistage des TSA ont été formulées par l'*American Academy of Pediatrics*, mais leur application est limitée. Au Canada, il n'existe pas de recommandations officielles (et aucun groupe professionnel n'a préconisé un dépistage universel). Les médecins, quant à eux, sont généralement réticents à se servir d'outils uniformisés pour le dépistage des TSA, préférant une méthode de surveillance. Ils estiment que leurs compétences cliniques sont suffisantes pour détecter les enfants à risque et craignent les effets d'un résultat faussement positif. Il faut donc poursuivre le dialogue et établir un consensus concernant la meilleure approche au dépistage des TSA au Canada, considérant les implications possibles sur l'âge auquel le diagnostic est posé, la prestation opportune d'une intervention ou d'un service, les expériences des familles et la courbe développementale.

Les chercheurs progressent dans la mise au point d'outils de dépistage et les cliniciens apprennent à utiliser les tests pour les enfants de 18 à 24 mois. Cependant, il faudra peut-être mettre en place un processus de dépistage par étapes pour assurer que les enfants repérés soient soumis à un diagnostic le plus tôt possible. Les études canadiennes ont révélé deux schémas de trajectoire. Le premier groupe d'enfants est peu communicatif et renfermé de l'âge de 6 mois à 18 mois. Le second groupe présente des symptômes au cours de la première année mais un changement moins rapide durant la deuxième année. Certains de ces enfants présenteront plus tard un syndrome d'Asperger, qui est généralement diagnostiqué à un âge plus avancé que les autres troubles autistiques.

Il y a plusieurs facteurs qui influent sur l'âge auquel les enfants autistes sont diagnostiqués et reçoivent des services, et il faut mener des recherches sur plusieurs fronts. Nous sommes intéressés à entendre les divers points de vue concernant les priorités de recherche dans ce domaine.

Points de vue des participants

Les parents commencent à s'inquiéter au sujet du développement de leur enfant bien avant que le diagnostic soit posé. Ils savent très bien reconnaître les symptômes des TSA (la description qu'ils en donnent est assez exacte), mais obtenir le diagnostic est là où le bât blesse. Ils estiment qu'un diagnostic précoce ouvre la voie à une meilleure qualité de vie et l'accès aux programmes de soutien scolaire, tout en aidant les autistes à comprendre leurs comportements (p. ex. intérêts restreints), qui n'ont pas à se sentir coupables d'avoir un tel comportement ou d'admettre qu'il les a aidés à s'intégrer à la société.

Les participants ont dit croire aux mérites d'une intervention précoce, soulignant que les enfants à risque élevé devraient être diagnostiqués le plus tôt possible et bénéficier d'une intervention en temps opportun. Ils ont toutefois déploré que les recommandations sur le diagnostic et le traitement varient d'un médecin à l'autre et suggéré la mise en œuvre un programme national de dépistage par paliers. Ils ont également souligné qu'il faut des outils pour confirmer le diagnostic, car il est inacceptable que les parents aient à attendre un diagnostic de certitude aussi longtemps après que leur enfant a reçu le diagnostic provisoire de

trouble envahissant du développement. La lenteur du processus diagnostique engendre un stress et une angoisse inutiles pour les familles. Cependant, quand un médecin décide d'envoyer un enfant vers un spécialiste, il doit formuler un diagnostic précis, sans équivoque (par exemple, éviter « diagnostic présumé de TSA »). Voici d'autres commentaires qui ont été formulés :

- Comme un grand nombre d'adolescents et adultes autistes n'ont pu avoir accès à une évaluation diagnostique, les recherches appuyant l'amélioration du processus diagnostique devraient couvrir toutes les étapes de la vie (dépistage durant l'enfance, l'adolescence et la vie adulte).
- Aspects pratiques du dépistage : qui, quoi, où et quand. Est-ce qu'on peut dépister l'autisme par une seule mesure ou faut-il une approche plus séquentielle?
- Puisqu'il y a souvent un long délai entre les premiers soupçons et le diagnostic formel, les recherches devraient être centrées sur la détection des premiers signes et la mise en place d'interventions plus économiques – efficaces mais peut-être moins intensives – pour les poupons qui montrent les premiers signes, sans égard au diagnostic.
- Il faut des mesures pour prévenir les erreurs de diagnostic et les interventions qui ne sont pas adaptées aux besoins de l'enfant.
- L'accès aux interventions (et l'admissibilité aux recherches sur le traitement) ne devrait pas s'appuyer uniquement sur le diagnostic. Nous devrions évaluer diverses thérapies et voir laquelle convient le mieux pour une constellation de symptômes précise. Les politiques et les mandats doivent être plus souples pour assurer que les enfants et les adultes aient accès aux interventions selon leurs besoins fonctionnels, par exemple, la participation à un groupe de socialisation.
- Qui est l'autorité en matière de diagnostic – les parents ou les médecins? Certains participants ont mentionné que les parents sont les mieux placés pour déceler les indices de développement anormal de leur enfant, mais le jugement clinique d'un expert est nécessaire pour évaluer le lien entre ces particularités et un diagnostic précis comme l'autisme. Il faut une collaboration plus étroite.
- La désignation « de haut niveau » met-elle trop de pression sur l'enfant? Cette étiquette est-elle inappropriée? Mène-t-elle à des attentes exagérées de la part des parents?
- Est-ce que chaque personne autiste connaît des phases critiques différentes? Les moments critiques varient-ils selon la trajectoire développementale?
- Défi du transfert aux services. Le système est-il prêt à prendre en charge un dépistage précoce alors qu'il y a une longue attente pour le diagnostic et un autre délai avant l'accès au service? Il faut donc accroître la capacité du système, mais comment s'y prendre?
- Besoin d'un personnel diagnostique qui connaît les soutiens accessibles dans la communauté et comprend exactement où il envoie les familles. Le diagnostic et la prestation de services sont particulièrement importants chez les adultes.
- Obligations d'ordre éthique : Si on implante un système de dépistage pour les TSA, il faudra le faire pour quels autres diagnostics? Au Canada, environ 30 % des enfants qui commencent l'école ont un retard de développement. On pourrait envisager un dépistage général avec un algorithme en cas d'autisme. Quoi qu'il en soit, les chercheurs (et le système de santé dans son ensemble) doivent se préparer à répondre aux besoins du plus large éventail d'enfants au développement atypique que les programmes de dépistage auront repérés.
- Comment les familles comprennent-elles l'information qui leur est fournie? Quel genre de processus de transmission faut-il? Pouvons-nous communiquer plus efficacement, et si oui, comment?

- Qu'est ce qui arrive quand le diagnostic change avec le temps? Il faut une meilleure description des enfants (et de la variabilité des trajectoires développementales) dans les études pour savoir exactement qui répond et qui ne répond pas aux interventions ou comment interpréter les déviations ou les divergences de trajectoire.
- Dans quelle mesure les outils de dépistage et de détection actuels sont-ils adaptés aux très jeunes enfants (est-ce que la sensibilité et la spécificité varient en fonction de l'âge et du niveau de développement)?
- Cela va-t-il entraîner un surdiagnostic ou un sous-diagnostic tant que nous n'aurons pas une meilleure compréhension des TSA chez les nourrissons?
- Est-ce vraiment l'intervention précoce qui amène le changement ou est-ce une évolution naturelle?
- Nous devrions commencer à écouter les adultes aux prises avec un TSA parler des sujets de recherche qui les préoccupent. Il faut changer les politiques gouvernant la recherche.

QUESTIONS PROPOSÉES CONCERNANT LA RECHERCHE

- Comment faire pour comprendre et déterminer les priorités pour la famille et l'enfant autiste? Comment donner aux familles les moyens d'exprimer leurs besoins?
- Comment pouvons-nous utiliser les rapports des parents et les caractéristiques connues des TSA pour promouvoir un diagnostic précoce ou au bon moment? Cette question doit être abordée sous trois aspects : dissémination des outils à l'intention des parents, formation professionnelle et accent sur le besoin d'outils de dépistage durant toute la vie (y compris pour les adultes).
- Quelle est la meilleure approche en milieu rural, où il y a une pénurie de ressources? Devrions-nous faire appel au personnel infirmier de la santé publique pour entreprendre le dépistage si un parent s'inquiète du développement de son enfant? Comment différents systèmes de soins (par opposition à différents outils de dépistage) pourraient-ils fonctionner dans divers contextes?
- L'éducation prénatale sur les premiers signes d'autisme à la petite enfance a-t-elle sa place?
- Comment repérer plus tôt les enfants autistes de haut niveau, surtout les filles, dont le profil est souvent atypique ou plus subtil que celui des garçons? Cela influence les possibilités d'intervention précoce et pourrait changer la suite des choses.