

Le dépistage en Europe : l'exemple de l'expérience espagnole Screening in Europe

Le dépistage précoce de l'autisme suscite un intérêt grandissant et soulève quelques questions :

- Les Troubles du Spectre de l'autisme (TSA) sont-ils identifiables par des signes précoces ?
- Peut-on les détecter dans la population générale ?
- Quelle est la meilleure méthode de dépistage ?

L'autisme est aujourd'hui (Dawson, 2008 ; Dawson & Faja, 2008) considéré comme un trouble neurodéveloppemental, impliquant des facteurs de risque génétiques et environnementaux. Ces facteurs provoquent des altérations du développement cérébral de l'enfant entraînant des difficultés d'interaction avec l'environnement et des comportements singuliers. Il est à noter qu'il n'y a pas de correspondance univoque entre la présence de ces facteurs et l'apparition de l'autisme. L'hypothèse avancée est que l'Intervention Précoce (IP) permettrait de modi-

fier la trajectoire du développement de l'enfant afin d'atténuer les troubles.

La publication du DSM-5 en 2013 a introduit une mise à jour de la définition des TSA. Basée sur trois composantes nécessaires selon le DSM IV, l'autisme se définit maintenant par deux composantes : des déficits de la communication et de l'interaction sociales et des comportements restreints et répétitifs. Dans les TSA on retrouve une grande hétérogénéité des symptômes avec des schémas développementaux très variés ce qui rend difficiles le dépistage et le diagnostic. De plus, du point de vue épidémiologique, on peut noter que la prévalence augmente, de 1 sur 1 000 naissances en 1995 à 14 sur 1 000 en 2014 (CDC, 2014). La détection précoce des TSA est à la fois un besoin et un défi (Garcio-Primo et al., 2014).

Durant les deux premières années de la vie de nombreuses études ont mis en évidence des signes précoces des TSA dans le domaine social, émotionnel, sensorimoteur, de la communication et du jeu. Le diagnostic devrait être possible à 24 mois. Le dépistage encore plus précoce permettrait de poser plus tôt un diagnostic et donc de proposer une intervention précoce, bénéfique pour le pronostic de l'enfant en permettant :

- l'accélération du développement cognitif
- des progrès dans l'acquisition du langage
- l'intégration scolaire.

Elle pourrait prévenir les troubles développementaux secondaires, tout en anticipant le soutien aux familles afin de diminuer leur détresse et le fardeau que ce handicap représente pour la société.

Alors, pourquoi en Espagne, par exemple, seulement deux provinces pratiquent le dépistage précoce ? Pourquoi les programmes de dépistage ne sont-ils pas plus répandus ?

Plusieurs études sur le dépistage ont été conduites en Europe. Les premiers travaux ont été menés au Royaume-Uni (Baron-Cohen et al., 1996 ; Baird et al., 2000), ensuite au Pays-Bas (Dietz et al., 2006 ; Oosterling et al., 2009), en Belgique (Dereu et al., 2010), en Espagne, (Garcia Primo, 2013) et en Suède (Nygren et al., 2012). Enfin des études sont actuellement en cours en France, en Italie et en Finlande.



Ricardo Canal Bedia,
*Professeur, Département
de l'Éducation, Université
de Salamanque, Espagne*

Ricardo Canal Bedia est psychologue, professeur et chercheur au Département de Personnalité, d'Évaluation et Traitement de l'Université de Salamanque en Espagne et membre de l'Institut Universitaire d'Intégration dans la Communauté (Inico). Son domaine d'expertise comprend les troubles du spectre de l'autisme et les troubles du comportement chez les enfants et adolescents avec un handicap. L'équipe de recherche de Ricardo Canal a comme objectif la détection plus précoce des TSA afin d'offrir une intervention précoce et, par conséquent, des traitements plus adaptés.

Dix facteurs sont pris en compte pour évaluer ces études sur le dépistage. Ils peuvent, en effet, en modifier les résultats.

1. l'analyse de données qualitatives sur une large population, incluant notamment des effets de l'intervention sur les faux positifs (enfants sains).
2. les taux de prévalence et l'interprétation de la valeur prédictive positive.
3. l'âge de dépistage. Il est notamment difficile de distinguer entre TSA et autres troubles de développement lorsque les enfants sont très jeunes.
4. le niveau de fonctionnement et le niveau de sévérité de l'autisme. Le nombre de faux négatifs est plus élevé chez les enfants dont le QI est élevé ; ils présentent moins de signes durant la petite enfance.
5. la sélection et la formulation des items : formulations négatives des comportements absents chez l'enfant par exemple, « l'enfant ne joue pas », présence ou non d'items qui ne sont pertinents qu'à un âge particulier...
6. la définition des seuils, éventuellement variables selon les objectifs du dépistage et les populations étudiées.
7. l'adhésion au protocole d'utilisation des outils de dépistage. Même avec des outils identiques, les procédures varient entre les études, par exemple dans certains cas il n'y a pas de suivi téléphonique après l'administration du M-CHAT.
8. qui sont les informateurs ? Ce sont souvent les parents, les mieux placés pour connaître leur enfant mais qui ont besoin d'être soutenus par les professionnels, informés et formés.
9. un engagement moindre pour certains parents du fait de facteurs socio-éco-ethno-culturels.
10. le contexte, notamment l'organisation des services, leur coordination et leur disponibilité.

En Espagne, une étude sur 646 familles du groupe GETEA en 2003 montre que les premières inquiétudes des parents apparaissent à 22 mois et qu'ils consultent à 26 mois. Mais le diagnostic est posé bien plus tard. Ce décalage souligne l'intérêt de disposer d'un outil de dépistage validé pour répondre à ce problème de santé publique. Le M-CHAT apparaît comme un des outils le plus utilisé et le plus fiable (sensibilité/spécificité) pour le dépistage.

Donc de 2005 à 2009 en Espagne, un programme de dépistage a été mis en place. Pour cette étude, une traduction du M-CHAT en espagnol et une validation de l'outil (étude exploratoire et réplication) et du système de suivi ont été réalisées (Canal Bedia et al., 2011). La version retenue comporte 23 items, avec des réponses du style oui/non. Le protocole a été le suivant : entre 18 et 24 mois, les pédiatres remplissent avec les parents le M-CHAT, ils enregistrent les résultats dans une base de données à l'aide d'un logiciel commun (depuis 2009 il n'y a plus de format papier). Dans ce cadre, le M-CHAT est présenté comme un outil de détection des difficultés du développement social et de la communication et non comme un outil de dépistage des TSA. En cas de risque de TSA repéré, une évaluation est effectuée et le diagnostic est éventuellement posé.

Garcia Primo et ses collègues (2013) ont évalué un programme de dépistage précoce dans deux régions d'Espagne (Salamanca et Zamora). Cette étude a été menée sur une population de 9 524 enfants grâce à la collaboration de 54 pédiatres (leur participation a d'ailleurs augmenté).

Ce type de protocole de dépistage a permis de diminuer en 10 ans l'âge du diagnostic de 28 mois avec, en 2003, dans l'étude du groupe GETEA, un diagnostic à 54 mois, et en 2013 sans le M-CHAT un diagnostic à 38 mois et avec le M-CHAT un diagnostic à 26 mois.

En conclusion, il existe, bien entendu, des limites dans ce processus de dépistage, notamment le fort taux de faux positifs ainsi que de faux négatifs, expliqués peut-être par la forte variabilité de la présentation des signes de TSA à un si jeune âge. Le dépistage précoce des TSA est un vrai défi mais essentiel à intégrer dans le système de surveillance développementale (Dworkin, 1989) et également bénéfique pour anticiper la guidance familiale auprès des parents. Il n'existe pas à l'heure actuelle de consensus sur l'outil de dépistage le plus efficace bien que le M-CHAT reste aujourd'hui le plus utilisé. Il est aussi très important de suivre tous les enfants inclus dans les programmes de dépistage, plus particulièrement les faux négatifs afin de mieux comprendre comment ils ont échappé au repérage ce qui contribuera à améliorer les outils de demain.



Bibliographie

- Baird, G., Charman, T., Baron-Cohen, S., Cox, A., Swettenham, J., Wheelwright, S., & Drew, A. (2000). A screening instrument for autism at 18 months of age: a 6-year follow-up study. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, Jun;39(6):694-702.
- Baron-Cohen, S., Cox, A., Baird, G., Swettenham, J., Nightingale, N., Morgan, K., Drew, A., & Charman, T. (1996). Psychological markers in the detection of autism in infancy in a large population. *British Journal of Psychiatry*, Feb;168(2):158-63.
- Canal-Bedia, R., García-Primo, P., Martín-Cilleros, M.V., Santos-Borbujo, J., Guisuraga-Fernández, Z., Herráez-García, L., Herráez-García Mdel, M., Boada-Muñoz, L., Fuentes-Biggi, J., & Posada-de la Paz, M. (2011). Modified checklist for autism in toddlers: cross-cultural adaptation and validation in Spain. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Oct;41(10):1342-51. doi: 10.1007/s10803-010-1163-z.
- CDC (Centers for Disease Control and Prevention) Developmental Disabilities Monitoring Network Surveillance Year 2010. (2014). Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years - autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2010. *Morbidity and mortality weekly report. Surveillance summaries*, Mar 28;63(2):1-21.
- Dawson, G. (2008). Early behavioral intervention, brain plasticity, and the prevention of autism spectrum disorder. *Developmental Psychopathology*, Summer;20(3):775-803. doi: 10.1017/S0954579408000370.
- Dawson, G., & Faja, S. (2008). Autism spectrum disorders: A developmental perspective. In T. P. Beauchaine & S. P. Hinshaw (Eds.), *Child and adolescent psychopathology*. Hoboken, NJ: Wiley.
- Dereu, M., Warreyn, P., Raymaekers, R., Meirsschaut, M., Pattyn, G., Schietecatte, I., & Roeyers, H. (2010). Screening for autism spectrum disorders in Flemish day-care centres with the checklist for early signs of developmental disorders *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Oct;40(10):1247-58. doi: 10.1007/s10803-010-0984-0.
- Dietz, C., Swinkels, S., van Daalen, E., van Engeland, H., & Buitelaar, J.K. (2006). Screening for autistic spectrum disorder in children aged 14-15 months. II: population screening with the Early Screening of Autistic Traits Questionnaire (ESAT). Design and general findings. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Aug;36(6):713-22.
- Dworkin, P.H. (1989). British and American recommendations for developmental monitoring: the role of surveillance. *Pediatrics*, Dec;84(6):1000-10.
- García Primo, P., Santos Borbujo, J., Martín Cilleros, M.V., Martínez Velarte, M., Lleras Muñoz, S., Posada de la Paz, M., & Canal Bedia, R (2013). Programa de detección precoz de trastornos generalizados del desarrollo en las áreas de salud de Salamanca y Zamora *Anales de Pediatría* (Barcelona), May;80(5):285-92. doi: 10.1016/j.anpedi.2013.06.030.
- García-Primo, P., Hellendoorn, A., Charman, T., Roeyers, H., Dereu, M., Rogé, B., Baduel, S., Muratori, F., Narzisi, A., Van Daalen, E., Moilanen, I., de la Paz, M.P., & Canal-Bedia, R. (2014). Screening for autism spectrum disorders: state of the art in Europe. *European Child and Adolescent Psychiatry*, Nov;23(11):1005-21. doi: 10.1007/s00787-014-0555-6.
- Oosterling, I.J., Swinkels, S.H., van der Gaag, R.J., Visser, J.C., Dietz, C., & Buitelaar, J.K. (2009). Comparative analysis of three screening instruments for autism spectrum disorder in toddlers at high risk. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Jun;39(6):897-909. doi: 10.1007/s10803-009-0692-9.
- Nygren, G., Sandberg, E., Gillstedt, F., Ekeröth, G., Arvidsson, T., & Gillberg, C. (2012). A new screening programme for autism in a general population of Swedish toddlers. *Research in Developmental Disabilities*, Jul-Aug;33(4):1200-10. doi: 10.1016/j.ridd.2012.02.018. Epub 2012 Mar 22.