

Rapport de recherche

Programme communautaire régional de dépistage précoce des troubles du spectre
autistique en Estrie

Mélanie Couture, chercheuse principale, Université de Sherbrooke
Mélissa Coallier, coordonnatrice de recherche, Université de Sherbrooke
Caroline Hamel, Psd. Éd., APPR, Direction des programmes de déficience intellectuelle,
trouble du spectre de l'autisme et déficience physique, CIUSSS de l'Estrie-CHUS,
Nadine Larivière, co-chercheuse, Université de Sherbrooke
Larissa Takser, co-chercheuse, Université de Sherbrooke
Jean-Claude Kalubi, co-chercheur, Université de Sherbrooke

ISBN : 978-2-9815612-5-1

Dépôt légal le 12 octobre 2016

Bibliothèque et Archives nationales du Québec

TABLE DES MATIÈRES

PARTIE A – CONTEXTE DE LA RECHERCHE

1. Introduction	3
2. Problématique et pertinence	3
3. Recension des écrits	5
4. Objectifs poursuivis	11

PARTIE B – MÉTHODOLOGIE

1. Approche méthodologique privilégiée	11
2. Collecte des données	12
3. Analyse des données	16

PARTIE C – RÉSULTATS

PARTIE D – DISCUSSION ET RECOMMANDATIONS

PARTIE E – RÉFÉRENCES

PARTIE A – CONTEXTE DE LA RECHERCHE

1. Introduction

En 2014, l'Office des personnes handicapées du Québec (OPHQ) a octroyé une subvention pour le projet Programme de dépistage populationnel précoce des troubles du spectre autistique en Estrie (projet Dépistage TSA), dont la chercheuse principale est Mélanie Couture, professeure à l'Université de Sherbrooke et l'établissement responsable du suivi, le CRDITED Estrie. En vertu de cette subvention, la chercheuse s'est engagée à produire un rapport à la fin du projet de recherche. Le présent document vise ainsi à présenter les activités cliniques réalisées, les résultats préliminaires de la démarche de recherche ainsi que des pistes de réflexion y découlant.

2. Problématique et pertinence

Le trouble du spectre de l'autisme, qui fait partie des troubles neurodéveloppementaux, affecte principalement les relations sociales et la communication chez l'enfant. Il se manifeste aussi par la présence de comportements atypiques (inhabituels) et le développement d'intérêts restreints (American Psychiatric Association, 2013). Il y a moins de 20 ans, l'autisme était peu connu et était considéré comme une condition rare. Aujourd'hui, la prévalence étant estimée entre 1/150 et 1/68, les TSA sont parmi les formes les plus fréquentes et graves de troubles du développement chez l'enfant (CDC, 2014; CDC, 2012; Kogan et al., 2009; Rice et al., 2007). Les TSA sont maintenant plus répandus que les néoplasies à l'âge pédiatrique, l'arthrite juvénile et le SIDA infantile combinés. L'augmentation incessante du nombre d'enfants diagnostiqués avec un TSA a créé une réelle urgence nationale en santé (IACC, 2011). Outre le fardeau psychofamilial qu'il constitue, on estime que pour la société américaine, le coût des TSA est de 35 à 90 milliards de dollars par année, soit un coût s'approchant de celui de la maladie d'Alzheimer (Ganz, 2007; Knapp et al., 2009).

Bien que les parents rapportent avoir eu leurs premières inquiétudes concernant le développement de leur enfant vers 12 à 18 mois, l'âge moyen du diagnostic demeure trop tardif, soit autour de 4 ans (CDC, 2012; Mandell, Novak, et Zubritsky, 2005; Zwaigenbaum et

al., 2009). Au cours des dernières années, des chercheurs ont examiné les manifestations socio-communicatives précoces de TSA chez des enfants de moins de 3 ans dans le but d'identifier des marqueurs précoces qui permettraient un diagnostic à un plus jeune âge (Ozonoff, 2010; Zwaigenbaum et al., 2015a). Ces travaux ont permis de relever plusieurs marqueurs comportementaux caractéristiques des TSA dès l'âge de 12 mois. Les connaissances actuelles permettent ainsi le dépistage des enfants avec un TSA dans la deuxième année de vie sur la base de comportements sociocommunicatifs (interaction sociale, sourire social, expression faciale, orientation à son nom, gestes de pointer/montrer, orientation aux visages, imitation spontanée) (Zwaigenbaum et al., 2005a).

Malgré la reconnaissance possible des manifestations précoces, plusieurs raisons peuvent expliquer le diagnostic encore tardif de TSA (Barbaro et Dissanayake, 2009). Entre autres, les critères diagnostics actuellement utilisés se basent sur des caractéristiques qui sont peu apparentes avant l'âge de 36 mois (Gray et Tonge, 2001) tels qu'une difficulté à socialiser avec les pairs et un déficit dans les habiletés langagières. Par ailleurs, les principaux acteurs en contact avec l'enfant ne connaissent pas l'étendue des comportements spécifiques des TSA (Rhoades, Scarpa, et Salley, 2007). Ils n'ont pas toute l'expertise clinique nécessaire pour identifier les symptômes subtils d'un TSA chez les très jeunes enfants (Baron-Cohen, Allen, et Gillberg, 1992) et la plupart d'entre eux sont peu familiers avec les outils utilisés pour identifier les TSA (Wiggins, Baio, et Rice, 2006). Ce retard à poser le diagnostic 1) prive les familles d'un diagnostic précoce couplé à un conseil génétique, le cas échéant, qui permettrait d'éviter les dramatiques récurrences de TSA dans la fratrie et 2) prive les enfants atteints de recevoir des interventions thérapeutiques précoces dont l'efficacité est démontrée dès l'âge de 3 ans, voire avant (Lovaas, 1987; McEachin, Smith, et Lovaas, 1993; Rogers et Vismara, 2008).

Sachant que le dépistage et le diagnostic précoce sont des prérequis à l'intervention en bas âge et que des marqueurs précoces des TSA sont maintenant mieux connus, l'implantation de programmes de dépistage précoce est indispensable. De plus, l'American Academy of Pediatrics (AAP) recommande aux pédiatres américains d'effectuer un dépistage spécifique pour le TSA à l'aide d'outils développementaux standardisés pour chaque enfant à 18 et à

24 mois ainsi qu'à tout moment lorsque les parents rapportent des préoccupations à l'égard d'un TSA possible (Johnson et Myers, 2007). De plus, il a été démontré que l'utilisation d'outils de mesure, en complément au jugement clinique, améliore l'efficacité du dépistage du TSA (Baird et al., 2000; Gaines, Korneluk, et Desrochers, 2011; Miller et al., 2011). Ainsi, des programmes de dépistage ont permis d'identifier un plus grand nombre d'enfants (Honda et al., 2009 ; Nygren et al., 2012 ; Miller et al., 2011) et de diminuer l'âge moyen lors du diagnostic (Oosterling et al., 2010). Malgré la mise en place de projets de recherche novateurs sur le dépistage précoce des TSA, une différence entre l'âge au diagnostic dans les projets de recherche et l'âge au diagnostic dans la pratique clinique est toujours observée (Dababnah et al., 2011). Ainsi, il est indispensable de mettre en place des programmes de dépistage qui se basent sur les ressources communautaires en place (Zwaigenbaum et al., 2009) et qui favorisent la collaboration entre les services de santé et les services communautaires. À notre connaissance, aucune étude n'a documenté l'implantation et les effets d'un programme régional multiétablissement (CISSS, CIUSS, centres de la petite enfance (CPE), clinique médicale) et pluridisciplinaire (infirmières, éducatrices et médecins) de dépistage systématique des TSA. De plus, aucune étude de dépistage des TSA n'a été effectuée auprès d'une population francophone.

3. Recension des écrits

Prévalence des TSA

Depuis sa première description par Leo Kanner en 1943 (Blacher et Christensen, 2011; Kanner, 1943), l'autisme a été un concept en constante évolution. Considéré comme une condition rare affectant environ un enfant sur 2 000 jusqu'en 1980, la prévalence de l'autisme et des TSA a considérablement augmentée depuis. En effet, les études américaines et européennes réalisées depuis les années 2000 rapportent une prévalence moyenne des troubles du spectre de l'autisme de 62/10 000, soit environ 1/160 enfants (Elsabbagh et al., 2012). Aux États-Unis une augmentation de 290% du diagnostic de TSA a été notée entre 1997 et 2008 (Boyle et al., 2011) et ce taux a continué de s'accroître, passant de 1/110 en 2006 (CDC, 2009), à 1/88 en 2010 (CDC, 2012) puis à 1/68 en 2012 (CDC, 2014).

Selon les données provenant du Ministère de l'Éducation, des Loisirs et du Sport, 8 000 enfants âgés entre 4 et 17 ans, fréquentant les établissements scolaires du Québec en 2009-2010, avaient un TSA, ce qui équivaut à un taux de prévalence de 1/126 enfants. Toutefois, la prévalence des TSA varie grandement d'une région à l'autre. Ainsi, la région montréalaise (1/94 en Montérégie; 1/95 à Laval; 1/101 à Montréal; 1/114 dans les Laurentides) présente une prévalence similaire aux taux mondiaux d'environ 1%. Ces taux de prévalence sont significativement plus élevés que la moyenne provinciale, et deux à trois fois plus élevée que les taux des régions périphériques comme l'Estrie (1/253). En bref, ces statistiques laissent présager qu'une partie des enfants québécois ayant un TSA ne sont pas identifiés, particulièrement dans les régions périphériques. La disponibilité des services permettant de poser le diagnostic et d'offrir une intervention, la sensibilisation de la population et des professionnels face au TSA ainsi que la migration interrégionale pourraient expliquer, en partie, ces disparités (Noiseux, 2011).

Interventions chez les jeunes enfants ayant un TSA

L'efficacité des interventions en bas âge a été décrite en premier par Lovaas et ses collaborateurs en 1987 et 1993, rapportant une amélioration chez près de la moitié des enfants avec un TSA ayant reçu un traitement comportemental intensif (Lovaas, 1987; McEachin et al., 1993). Depuis, diverses études d'intervention rapportent des gains au niveau du langage (Dawson et al., 2010; Gaines et al., 2011; Rogers et Vismara, 2008; Warren et al., 2011; Wong et Kwan, 2010), des interactions sociales (Rogers et Vismara, 2008; Warren et al., 2011; Wong et Kwan, 2010), du jeu symbolique (Wong et Kwan, 2010), des comportements adaptatifs (Dawson et al., 2010) et du quotient intellectuel (Rogers et Vismara, 2008; Warren et al., 2011) ainsi qu'une diminution de la sévérité des symptômes autistiques (Dawson et al., 2010; Rogers et Vismara, 2008; Warren et al., 2011) et du fardeau financier (Järbrink et Knapp, 2001). Des gains sont également rapportés au niveau de la famille en lien avec la participation à des interventions précoces, dont une augmentation de la qualité de vie et du sentiment d'efficacité (Zwaigenbaum, 2010) ainsi qu'une réduction du stress familial (Warren et al., 2011; Wong et Kwan, 2010). D'autre part, les enfants TSA qui participent à des interventions précoces semblent maintenir leurs acquis à long terme (Estes et al., 2015). Les gains réalisés, notamment au niveau des

comportements adaptatifs et de la diminution des symptômes autistiques, perdurent dans le temps (Estes et al., 2015).

Les enfants TSA en très bas âges présentent moins de comportements perturbateurs et peuvent donc profiter davantage des interventions. De plus, leur cerveau est dans une période de plasticité accrue, ce qui pourrait potentialiser les effets des interventions. En fait, l'intervention précoce a le potentiel d'optimiser la trajectoire développementale des jeunes enfants avec un TSA et possiblement de guider le développement cérébral et comportemental vers une évolution plus typique (Dawson, 2008). Sachant que chaque expérience modifie la structure et la fonction du cerveau, les interventions qui ciblent les déficits majeurs des TSA fournissent des expériences qui visent l'optimisation des circuits neuronaux des enfants ayant un TSA (Rogers et Dawson, 2009).

Identification précoce des TSA

L'identification précoce des TSA augmente les possibilités d'intervenir rapidement auprès des jeunes enfants ayant un TSA. Cependant, aucun marqueur biologique fiable n'est actuellement connu pour identifier et dépister ces enfants. Ainsi, le dépistage doit se concentrer sur les comportements spécifiques observables afin d'identifier les enfants à risque de TSA (Rapin et Tuchman, 2008). Tant les études pionnières rétrospectives que les nouvelles recherches prospectives convergent à l'égard de marqueurs précoces comportementaux permettant de distinguer les jeunes enfants avec un TSA dès l'âge de 12 mois. Bien que la principale préoccupation rapportée par les parents est un retard dans l'apparition du langage (De Giacomo et Fombonne, 1998; Stone et al., 2004), d'autres symptômes sont également présents dès l'âge de 1 an. Ainsi, certaines études mentionnent des traits d'hyper- ou hyporéactivité aux stimuli sensoriels (Baranek, 1999; Bryson et al., 2007; Landa, 2007; Wetherby et al., 2004; Zwaigenbaum et al., 2005), des déficits socio-communicatifs, particulièrement au niveau de l'attention conjointe et de la régulation émotionnelle (Barbaro et Dissanayake, 2012; Gaines et al., 2011; Maestro et al., 2002; Miller et al., 2011; Osterling et Dawson, 1994; Ventola et al., 2007; Volkmar, Chawarska, et Klin, 2005; Zwaigenbaum et al., 2005), des particularités motrices (Flanagan et al., 2012; Landa et Garrett-Mayer, 2006; Loh et al., 2007; Zwaigenbaum et al., 2005), et des difficultés à

l'égard du développement du jeu (Gaines et al., 2011; Landa, 2007; Wetherby et al., 2004; Zwaigenbaum et al., 2005). Des troubles du sommeil et de l'alimentation sont également observés (Young, Brewer, et Pattison, 2003). Malgré la possibilité de diagnostiquer le TSA en bas âge, de nombreux facteurs influencent l'âge du diagnostic. Un statut économique élevé, la sévérité des symptômes et l'importance des inquiétudes des parents sont des facteurs associés à un diagnostic plus précoce (Daniels et Mandell, 2014), alors que les enfants provenant de milieux socioéconomiques défavorisés, les milieux ruraux ou de minorités culturelles sont diagnostiqués plus tardivement (Daniels et Mandell, 2014; Windham, 2014).

L'identification de symptômes caractéristiques des TSA en bas âge a mené à la création d'outils de dépistage des TSA qui se classent en deux catégories. Les outils de premier niveau (populationnel) sont conçus pour être administrés à tous les enfants afin d'identifier ceux à risque de troubles développementaux parmi l'ensemble de la population ciblée. Les outils de deuxième niveau sont conçus spécifiquement pour les enfants avec des troubles développementaux afin de départager les enfants à risque de TSA de ceux présentant d'autres troubles (Stone et al., 2004). Les questionnaires complétés par les parents offrent des avantages significatifs en terme de coûts, d'accessibilité et de temps d'administration (Barton, Dumont-Mathieu, et Fein, 2012; Dobrez et al. 2001). De plus, les parents sont familiers avec les comportements de leur enfant et sont généralement d'excellents observateurs des retards de développement (Wiggins et al., 2006). Il a été démontré que l'utilisation de ces outils est plus efficace pour dépister des jeunes enfants ayant un TSA que le seul jugement clinique de l'intervenant (Miller et al., 2011).

Programme de dépistage populationnel des TSA

Malgré la connaissance de marqueurs précoces et l'efficacité démontrée des interventions précoces, le dépistage systématique de jeunes enfants à risque de TSA n'est pas encore structuré dans les services de santé de première ligne du Québec et du Canada. Les intervenants ont souvent peu de connaissances sur les signes précoces de TSA, sont peu familiers avec les outils de dépistage et manquent de temps pour procéder à un dépistage spécifique des TSA (Crais et al., 2014; Dosreis et al., 2006; Gaines et al., 2011; Soares et

Patel, 2012; Ws et al., 2015). Les intervenants rapportent également un manque de connaissances sur l'efficacité du dépistage populationnel et de l'intervention précoce, ainsi qu'un manque de confiance dans les outils de dépistage, ce qui entraîne un écart entre le milieu de la recherche et les cliniciens (Daniels et al., 2014). À l'instar des directives de *l'American Academy of Pediatrics*, qui recommandent de procéder à un dépistage systématique des TSA chez tous les enfants à 18 et 24 mois (Johnson et Myers, 2007), quelques programmes de dépistage novateurs du TSA ont été mis en place au cours des dernières années. Les taux de prévalence du TSA de 0,92% (Honda et al., 2009), 1,20% (Nygren et al., 2012) et 1,6% (Miller et al., 2011) de ces programmes s'apparentent aux taux mondiaux actuels. Des résultats rapportent des taux de dépistage jusqu'à 93% (Gura, Champagne, et Blood-Siegfried, 2011), suggérant que le dépistage des TSA peut être mis en place avec succès. De plus, une étude se déroulant aux Pays-Bas rapporte une diminution de 19,5 mois de l'âge au diagnostic des enfants dans la région expérimentale à la suite de la mise en place d'un programme de dépistage à 2 niveaux. Les auteurs rapportent également une augmentation du nombre d'enfants de moins de 2 ans référés et diagnostiqués avec un TSA dans la région expérimentale (Oosterling et al., 2010). De plus, le dépistage populationnel pourrait pallier à certaines inégalités qui ont été identifiées dans l'âge du diagnostic en lien avec le statut socioéconomique et le niveau d'éducation des parents, les facteurs géographiques et l'interaction entre la famille et le milieu de la santé (Daniels et Mandell, 2014).

Différentes stratégies innovatrices favorisent le dépistage précoce des TSA (National Collaborating Centre for Women's and Children's Health, 2011). Ces programmes reposent sur la participation d'intervenants détenant des connaissances sur le développement de l'enfant, soit des médecins (Pierce et al., 2011), du personnel infirmier (Nygren et al., 2012), des travailleurs sociaux (Dababnah et al., 2011) ou des intervenants en garderie (Dereu et al., 2010). Les formations offertes aux intervenants facilitent leur participation à ces programmes (Allen et al., 2010; Honigfeld, Chandhok, et Spiegelman, 2012). Cela permet ainsi de les sensibiliser aux TSA, aux signes précoces et aux effets bénéfiques d'un dépistage en bas âge. Du matériel pédagogique a également été conçu et est disponible gratuitement (*First signs*; Autism Speaks) afin de sensibiliser les intervenants et la population générale

sur le développement de l'enfant et les TSA (Soares et Patel, 2012). Les intervenants sont également familiarisés aux outils d'évaluations sélectionnés. Les intervenants répondent favorablement aux enseignements reçus concernant les outils de dépistage (Allen et al., 2010). Également, différentes stratégies comme l'utilisation de courts questionnaires complétés par les parents dans la salle d'attente (Pierce et al., 2011) ou à la maison limitent le temps nécessaire à l'administration de ces outils. De plus, l'administration de questionnaires aux parents de façon systématique a mené certains parents à reconsidérer le développement de leur enfant et à initier une conversation avec leur médecin, résultant en des références et diagnostics de TSA (Miller et al., 2011). Un partenariat avec une équipe spécialisée dans le domaine des TSA est utile afin d'interpréter les résultats et de compléter le suivi (Charman et al., 2015; Miller et al., 2011).

L'efficacité du dépistage dépend également de la structure du programme et des outils utilisés. Par exemple, un dépistage à deux niveaux (Filipek et al., 1999) vise d'abord à identifier tous les enfants avec des difficultés via des outils d'évaluation plus sensibles et moins spécifiques afin de réduire au minimum le nombre de faux négatifs, puis à réduire les faux positifs autant que possible dans l'étape de raffinement, en utilisant des outils spécifiques aux TSA (Honda et al., 2009). Une entrevue avec les parents vient compléter les questionnaires papier usuels en clarifiant certains items, permettant ainsi de réduire le nombre de faux positifs (Miller et al., 2011) et de hausser le niveau des valeurs prédictives jusqu'à 90% (Nygren et al., 2012). Certains auteurs rapportent qu'une réévaluation des enfants pour qui le premier dépistage fût négatif permet de détecter les enfants chez qui l'apparition des symptômes autistiques est plus tardive (Pierce et al., 2011). Il apparaît qu'environ 20% des jeunes enfants qui recevront un diagnostic de TSA semblent se développer normalement jusqu'à environ 15 à 21 mois, où les symptômes autistiques apparaissent (Meilleur et Fombonne, 2009; Malhi et Singhi, 2012).

En conclusion, l'implantation de programmes de dépistage semble bénéfique pour réduire l'âge auquel l'enfant reçoit un diagnostic, facilite l'accès à l'intervention précoce et pourrait optimiser le pronostic à long terme (Chelbowski, 2013). Dans une large étude populationnelle réalisée aux États-Unis, Chelbowski a démontré que les enfants TSA qui

avaient été dépistés entre 16 et 30 mois étaient diagnostiqués un an plus tôt (25 mois) que l'âge médian du diagnostic des autres enfants. L'implantation d'un programme de dépistage devrait permettre de détecter un plus grand nombre d'enfants avec un TSA avant l'âge de 3 ans (Kamio et al., 2014, Baird et al., 2000; Baron-Cohen et al., 1992; Miller et al., 2011; Oosterling et al., 2010; Pierce et al., 2011) et ainsi diminuer le délai entre les premières préoccupations des parents et l'annonce du diagnostic. Les programmes de dépistage implantés dans divers pays rapportent des taux de prévalence moyens légèrement supérieurs à 1% (Miller et al., 2011; Nygren et al., 2012), ce qui concorde avec le taux de TSA rapporté aux USA (Centers for Disease Control and Prevention, 2012). Il est fort probable que le dépistage précoce dans la population québécoise pourrait être significativement amélioré par une approche populationnelle.

4. Objectifs poursuivis

Au départ, cette étude visait deux objectifs : 1) Effectuer une analyse d'implantation de type 1b, c.-à-d. des déterminants contextuels du degré de mise en œuvre du programme communautaire régional de dépistage populationnel précoce des TSA, adapté au contexte du Québec; et 2) Documenter l'implantation du programme communautaire régional de dépistage populationnel précoce des TSA quant au nombre d'enfants diagnostiqués, l'âge moyen au moment du diagnostic et de l'accès aux premières interventions au CRDITED Estrie (premières interventions comportementales intensives).

En raison des changements et de la transformation du système de la santé survenus au cours du projet de dépistage, les objectifs ont été révisés ainsi : explorer la faisabilité d'un programme de dépistage populationnel précoce des TSA en Estrie – identifier les déterminants contextuels (facilitateurs et obstacles).

Parallèlement à ce projet de recherche, les cliniciens impliqués auprès de la clientèle TSA 0-18 ans en Estrie ont amorcé des travaux, sous le nom de Communauté stratégique TSA. Ces travaux visaient entre autres à trouver des solutions au problème de liste d'attente, à la lourdeur du processus clinique et à la duplication de collectes des données. La chercheuse principale ainsi que le milieu promoteur du projet de dépistage populationnel ont travaillé

de concert à plusieurs égards afin d'arrimer les agendas des deux projets. Ainsi, les outils de dépistage identifiés pour le projet de recherche ont été présentés et intégrés à la démarche de la communauté stratégique. La chercheuse principale a agi à titre de consultante pour la communauté stratégique et a formé les intervenants du CRDITED qui ont ensuite formé les intervenants des CSSS aux outils de dépistage. Ainsi, une certaine implantation a déjà pu se réaliser, toutefois, les objectifs de dépistage n'étaient pas les mêmes. En effet, le présent projet de recherche vise un dépistage populationnel précoce chez les 12-30 mois, alors que la communauté stratégique procède à un dépistage ciblé chez une clientèle rarement âgée de moins de 3 ans. Les travaux de la communauté stratégique ont mené à la mise en place de la trajectoire estrienne, une trajectoire allégée, basée sur un dépistage ciblé mené dans les CSSS par des intervenants formés aux outils sélectionnés.

PARTIE B – MÉTHODOLOGIE

1. Approche méthodologique privilégiée

Le projet réalisé consistait en une étude prospective collaborative régionale visant à dépister les jeunes enfants âgés entre 12 et 30 mois à risque de TSA, en utilisant les ressources en contact avec la population ciblée. Les participants au programme de dépistage des TSA devaient : 1) être âgés de 12 à 30 mois lors de leur évaluation et 2) fréquenter un CPE, une clinique de vaccination ou un médecin (GMF) pendant la période de recrutement. Puisque le programme visait le dépistage systématique de tous les enfants de 12 à 30 mois, aucun critère d'exclusion n'a été appliqué.

2. Collecte des données

Recrutement

Dans un premier temps, nous avons procédé au recrutement des intervenants et des milieux pour réaliser la collecte des données. Les CSSS (cliniques de vaccination), les GMF et les centres de la petite enfance de la région de l'Estrie ainsi que la clinique externe de pédiatrie du CHUS ont été invités à participer à l'étude et à distribuer des questionnaires de dépistage aux parents d'enfants âgés entre 12 et 30 mois. Quatre CSSS sur sept ont accepté de participer à l'étude.

Liste des établissements ayant accepté de participer à l'étude :

- CSSS
 - CSSS Sherbrooke
 - CSSS Val St-François
 - CSSS Haut St-François
 - CSSS des Sources
 - GMF
 - Belvédère-Galt
 - 24 juin
 - Plateau-Marquette
 - Jacques-Cartier
 - 16 Centres de la petite enfance de la région de l'Estrie
 - Clinique externe de pédiatrie du CHUS
-

Taille de l'échantillon

L'objectif de départ étant d'atteindre un échantillon de près de 3000 enfants, soit 75% des naissances annuelles en Estrie, la stratégie de recrutement a dû être modifiée en cours de route, en ajoutant notamment un sondage en ligne (Lime Survey) publicisé dans le journal local, à deux reprises au cours de l'automne 2015. Nous avons également élargi l'âge maximal de 24 mois à 30 mois. Au total, 690 enfants âgés entre 24 et 30 mois ont participé à l'étude.

Déroulement de la collecte des données et outils de mesure

La collecte des données consistait en trois étapes de dépistage. La **1^{re} étape** de dépistage a été réalisée dans les milieux ayant accepté de participer à l'étude. Deux questionnaires de dépistage du TSA ont été utilisés en fonction de l'âge de l'enfant, soit le *Infant-Toddler Checklist (ITC)* du *Communication and Symbolic Behaviour Scales-Developmental Profile (CSBS-DP)* (Wetherby et al., 2004) ou le *Modified Checklist for Autism in Toddlers - Revised (M-CHAT-R)* (Robins et al., 2009). Les parents devaient compléter l'un ou l'autre des questionnaires en fonction de l'âge de leur enfant.

Pour les enfants âgés entre 12 et 17 mois, les parents ont complété l'ITC, un outil d'évaluation standardisé, téléchargeable gratuitement, conçu pour dépister les retards de communication. Le questionnaire comprend 24 questions à choix de réponses sur le développement de la communication sociale de l'enfant (moins de 10 minutes). Des normes sont disponibles pour les enfants entre 6 à 24 mois. Les études de validité ont démontré que cet outil a des valeurs positives et négatives supérieures à 70% pour les enfants entre 9 et 24 mois (Wetherby et al., 2008; Pierce et al., 2011). Pour les enfants de 12 à 17 mois, la sensibilité s'élève à 88,7% et la spécificité à 74.5%. La valeur prédictive positive est quant à elle de 65,3% alors que la valeur prédictive négative est de 92,4% (Wetherby et al., 2003). Les enfants avec un résultat sous le 10^e percentile au score global ou à l'une des sous-échelles (sociale ou symbolique) étaient considérés comme à risque de TSA ou autre retard de développement. Ce questionnaire a été traduit et validé en français par notre équipe de recherche puisqu'aucune version francophone n'était officiellement disponible.

Le *Modified Checklist for Autism in Toddlers Revised with Follow-up (M-CHAT-R*; Robins et al., 2009) a été complété par les parents d'enfants âgés entre 18 et 30 mois. Il s'agit d'un outil d'évaluation standardisé disponible en français, téléchargeable gratuitement et conçu pour dépister spécifiquement les TSA auprès d'une population générale ou à risque (Robins et al., 2001; Kleinman et al., 2008). Le questionnaire comprend 23 questions à choix de réponse (oui/non) et est complété par les parents (en moins de 10 minutes). Six des 23 questions sont considérées critiques. Le dépistage des enfants est basé sur l'échec de 2 questions critiques ou 3 questions au total. Le M-CHAT-R est un outil de dépistage grandement utilisé et validé pour dépister une clientèle à risque de TSA.

Au bas de chacun des questionnaires, un espace était prévu pour les parents qui souhaitaient rapporter la présence d'une préoccupation relativement au développement de leur enfant.

À la suite de l'analyse des questionnaires, les familles avec un enfant identifié à risque d'un TSA ou pour lequel des préoccupations avaient été soulevées étaient contactées pour compléter une **2^e étape** de dépistage, soit une entrevue téléphonique avec l'équipe de

recherche. Dans ce cas, un 2^e formulaire de consentement, plus exhaustif, était remis aux parents, avant l'entrevue de suivi avec l'ITC ou le M-CHAT-R. Cela est d'ailleurs en continuité avec les données des récentes études qui suggèrent que le dépistage devrait comprendre l'administration d'un outil de dépistage, suivie d'une discussion face aux préoccupations des parents, y compris les préoccupations soulevées par les outils de dépistage (Barton et al., 2012).

L'entrevue a été sélectionnée en fonction de l'outil complété à la première étape. Ainsi, pour les enfants de 12 à 17 mois dépistés avec le ITC, le questionnaire de 4 pages *Developmental Profile*, inclut dans le *Communication and Symbolic Behaviour Scales-Developmental Profile (CSBS-DP)* (Wetherby et al., 2004), a été administré au téléphone. La version francophone du questionnaire a été utilisée. Pour les enfants de 18 à 30 mois, l'équipe de recherche a administré le *Follow-Up Interview (FUI)* (Robins et al., 2009) du M-CHAT-R. Le FUI comprend des questions supplémentaires correspondantes au M-CHAT-R pour explorer les items échoués et confirmer la compréhension des parents. L'utilisation du FUI après un dépistage positif au M-CHAT-R augmente la valeur prédictive du dépistage de 65% à 92% (Nygren et al., 2012 ; Robins et al., 2001 ; Kleinman et al., 2008). Cette deuxième étape de dépistage était cotée et analysée selon les mêmes normes que l'étape précédente.

À la suite de l'entrevue téléphonique, les parents des enfants dont une suspicion de TSA était toujours présente étaient invités à compléter des évaluations cliniques plus approfondies (**3^e étape** de dépistage). Deux assistantes de recherche ont été formées à la passation des deux outils de mesure sélectionnés, soit le module pour nourrissons du *Autism Diagnosis Observation Schedule (ADOS-T)* (Luyster et al., 2009) et l'*Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)* (Lord, Rutter, et Le Couteur, 1994). Ces outils de mesure sont largement utilisés dans les milieux cliniques et sont considérés comme la mesure étalon du TSA.

Le module pour nourrisson de l'ADOS a été conçu afin d'être utilisé comme outil d'évaluation chez les enfants de moins 12 à 30 mois. L'outil et les algorithmes ont été validés auprès de 182 enfants américains âgés entre 12 et 30 mois. L'échantillon

comprenait 59 enfants avec un TSA, 45 enfants avec un retard de développement et 102 enfants avec un développement typique. Des scores par domaine (affect social et comportements répétitifs et restreints) et un score total peuvent être calculés à partir des résultats des items sur une échelle à 4 niveaux. Deux scores seuils ont été déterminés pour le résultat de l'algorithme, séparant ainsi les résultats en trois strates : 1) peu ou pas de préoccupations, 2) préoccupations légères à modérées et 3) préoccupations modérées à sévères. Dans le cadre de cette étude, le score seuil inférieur a été utilisé pour confirmer la suspicion de TSA (score de 10 et plus pour les enfants de 12 à 20 mois et pour les enfants non verbaux de 12 à 30 mois; score de 8 pour les enfants verbaux de 21 à 30 mois). Les algorithmes de la version pour enfant de 12 à 20 mois ou enfants de 21 à 30 mois non verbaux et celui pour enfants verbaux de 21 à 30 mois ont de bonnes qualités psychométriques avec des valeurs de sensibilité respectives de 72,34% et de 82,14% ainsi que des valeurs de spécificité de 98,88% et de 97,67%. De plus, l'*Autism Diagnostic Interview-Revised* (ADI-R; Lord, Rutter, et Le Couteur, 1994), une entrevue semi-structurée, a également été complétée par deux assistantes de recherche formées. Cet outil permet de recueillir des informations sur l'histoire développementale de l'enfant auprès des parents dans les trois domaines principalement atteints par les TSA, soit les interactions sociales réciproques, la communication et les comportements stéréotypés et répétitifs.

Finalement, les enfants dépistés positifs étaient référés à la clinique pédopsychiatrique du CIUSSS de l'Estrie CHUS afin de procéder à l'évaluation diagnostique complète.



3. Analyse des données

Les données ont été saisies et analysées avec les logiciels Redcap et SPSS. Des analyses descriptives ont été conduites.

PARTIE C – RÉSULTATS

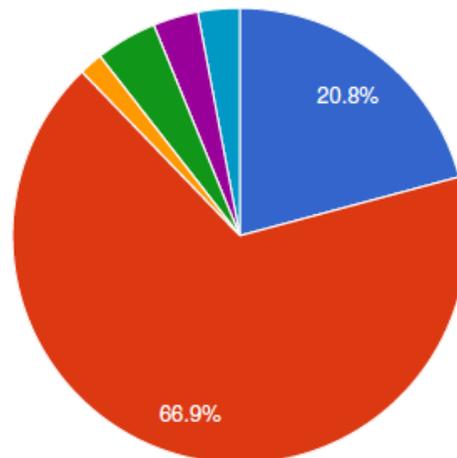
Cette section présente les résultats de recherche en lien avec l'objectif proposé : explorer la faisabilité d'un programme de dépistage populationnel précoce des TSA en Estrie (identifier les déterminants contextuels - facilitateurs et obstacles).

1.1 Description de l'échantillon

Outil	Nombre de sujets	%
ITC	310	100
filles	134	43
garçons	176	57
M-CHAT	380*	100
filles	160	42
garçons	219	58
* 1 donnée manquante (précision fille ou garçon)		

1.2 Participation des établissements

La majorité des questionnaires de dépistage recueillis proviennent du CSSS Sherbrooke. Voici la distribution des questionnaires recueillis par regroupement d'établissements (en pourcentage):

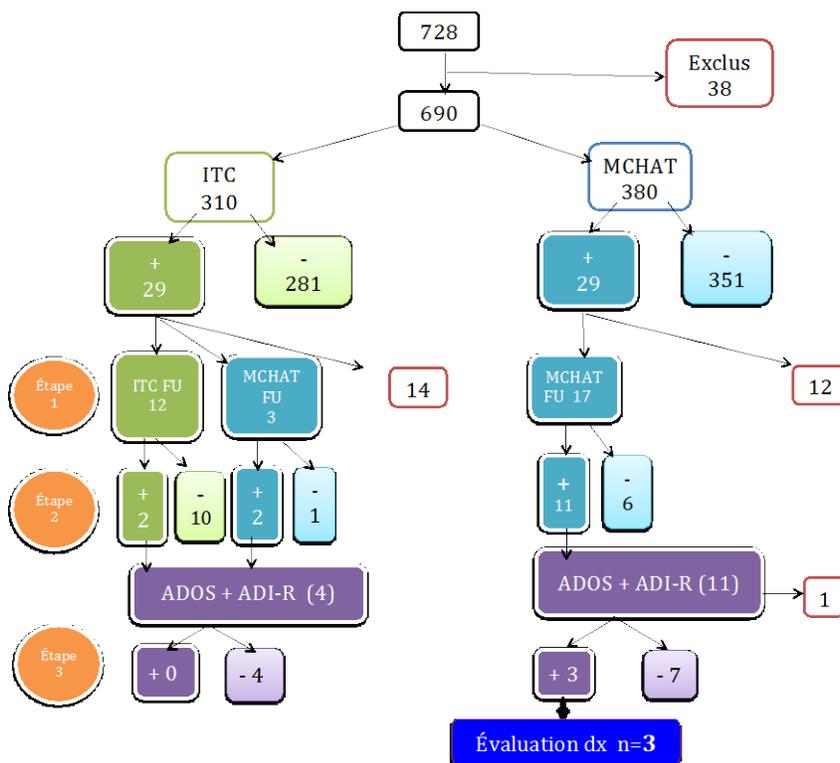


Centre de la petite enfance (CPE) (n=162, 20.8%), Clinique de vaccination (CSSS) (n=520, 66.9%), GMF (n=13, 1.7%), clinique externe pédiatrie (CHUS) (n=34, 4.4%), Autre (n=25, 3.2%), Donnée manquante (n=23, 3.0%)

1.3 Résultats du suivi des participants

Au total, 728 questionnaires ont été recueillis. Sur ces 728 questionnaires, 690 (310 ITC et 380 M-CHAT-R) répondaient aux critères d'admissibilité et ont pu être traités. À l'étape 1, 58 questionnaires étaient positifs. Parmi ces questionnaires, 15 sont demeurés positifs à l'étape 2, soit après l'entrevue téléphonique avec le parent. Finalement, à l'étape 3 (après l'administration de l'ADI-R et de l'ADOS-T), trois enfants étaient à risque de présenter un TSA et ont été référés pour une évaluation en pédopsychiatrie pour confirmer le diagnostic de TSA (se référer à l'organigramme pour plus de détails).

Les trois enfants à risque de TSA au terme de l'étape 3 sont des garçons âgés de 18, 20 et 21 mois au moment de la première passation du questionnaire, soit le M-CHAT-R. Deux parents sur les trois avaient soulevé des préoccupations sur le développement de leur enfant dès la passation du premier questionnaire. Cet élément constitue un élément important à considérer lors de dépistage, d'autant plus que le parent qui n'avait pas de préoccupation a refusé de procéder à l'évaluation diagnostic en pédopsychiatrie, n'étant pas encore prêt à aller de l'avant.



PARTIE D – DISCUSSION ET PISTES DE SOLUTION

Cette section présente des pistes de solution découlant des résultats obtenus en lien avec les objectifs visés par le projet de recherche qui pourraient contribuer à assurer une pérennité du programme de dépistage précoce du trouble du spectre de l'autisme. Par ailleurs, ces pistes pourraient être prises en compte dans la mise en place de la nouvelle structure de services du CIUSSS de l'Estrie CHUS et des lignes directrices s'y rattachant. L'étude ayant été conduite en Estrie, les résultats font d'autant plus de sens et pourraient s'avérer un levier important dans la mise en place de la nouvelle structure de services.

Comparaison entre la prévalence du TSA et les résultats de la présente étude

La prévalence du TSA est estimée à 1/68 chez les enfants diagnostiqués à l'âge de 8 ans (CDC, 2014). Dans l'étude actuelle, trois enfants sur 690 ont été identifiés à risque de TSA au terme de l'étape 3, soit un ratio de 1/230 comparativement à 1/68 pour la prévalence du TSA. Cette comparaison doit toutefois être interprétée avec prudence : l'étude actuelle visait un dépistage populationnel chez de très jeunes enfants en comparaison avec la prévalence chez des enfants à l'âge de 8 ans. Il est bien connu que plusieurs enfants peuvent présenter un développement typique jusqu'à 24 – 36 mois et que les manifestations du TSA n'apparaissent significativement que plus tard à l'âge scolaire (Brian et al., 2015 par exemple). Il est donc attendu que la prévalence en très bas âge soit plus faible puisque seule une certaine proportion des enfants présente des manifestations hâtives. Un fait intéressant à relever de la présente étude est que les 3 enfants à risque de présenter un TSA étaient âgés entre 18 et 21 mois. En considérant les bienfaits du dépistage et des interventions précoces sur le développement des enfants TSA (Estes et al., 2015; Zwaigenbaum, 2010), ce résultat appuie les autres recherches démontrant qu'il est possible de dépister aussi tôt qu'entre 16 et 30 mois.

Projet doctoral en parallèle : dépistage ciblé

En parallèle à ce projet de recherche, un projet doctoral visait à évaluer les effets d'un programme d'accompagnement parental de 12 semaines pour de jeunes enfants avec une suspicion de TSA. Les enfants identifiés dans le programme de dépistage régional ont été référés au projet d'intervention (n=3). De plus, le recrutement du projet d'intervention

utilisait également une stratégie de dépistage ciblé de 2^e niveau, c'est-à-dire, le dépistage d'enfants pour qui des préoccupations significatives à l'égard de leur développement sociocommunicatif étaient identifiées. La même tranche d'âge et les mêmes procédures méthodologiques que le projet de dépistage populationnel ont été utilisées (ex : administration du M-CHAT-R). Onze enfants ont été identifiés suite à des références d'intervenants (ex : orthophonistes des CSSS). Un seul enfant parmi les références d'intervenants n'a pas été retenu comme à risque de TSA à la suite de la passation du M-CHAT-R. Ainsi, si l'on ajoute les enfants identifiés en dépistage ciblé dans le cadre du projet doctoral aux enfants dépistés dans le cadre du dépistage populationnel, cela augmente le nombre de cas dépistés à 13 sur 700 comparativement à 3 sur 690, soit un ratio de 1/54 versus 1/230 dans le projet de dépistage populationnel versus 1/68 pour la prévalence du TSA aux USA.

Bref, ces résultats semblent soutenir l'importance du dépistage ciblé. D'abord, il semble que les intervenants qui ont référé les enfants ont une bonne connaissance du TSA en bas âge et savent en reconnaître les manifestations. Ces intervenants pourraient être impliqués dans le soutien des ressources qui pourraient être mises en place pour procéder au dépistage populationnel. De plus, le fait d'avoir une trajectoire simple pour la référence et l'accès à du soutien immédiat pour les parents pourraient s'avérer un facilitateur dans l'identification précoce de ces enfants. La complémentarité des approches de dépistage populationnel et ciblé, alliée à une intervention précoce d'accompagnement parental semble une avenue prometteuse à la prise en charge des enfants TSA et de leur famille avant l'âge de 3 ans.

Outils de mesure et tranches d'âge à privilégier

Bien qu'à l'étape 1, 12 questionnaires ITC sur 310 étaient positifs, seulement 4 d'entre eux sont demeurés positifs à la suite de l'entrevue téléphonique avec les parents (étape 2) et aucun ne présentait de préoccupations ou de suspicion de TSA à la suite de l'évaluation en présentiel (ADOS-T et ADI-R). Les résultats obtenus à l'étape 1 ont montré que les items reliés au langage expressif dans cet outil ont engendré de nombreux faux positifs. Certains enfants étaient âgés de 12 mois et il est fréquent à cet âge que la sphère du langage ne soit pas très développée. Aucun des 3 enfants en évaluation diagnostique en pédopsychiatrie ne

provient du dépistage via l'ITC. En fait, les 3 enfants identifiés à risque au terme de l'étape 3 avaient obtenu un résultat positif au M-CHAT-R et étaient âgés entre 18 et 30 mois.

En terme de recommandations futures, les résultats obtenus tendent à privilégier l'utilisation du M-CHAT-R. Il s'agit d'un outil gratuit pour les enfants de 16 à 30 mois, facilement accessible (via web également), facile d'utilisation (autant pour l'administration que pour la cotation) et traduit en 30 langues. Pour les enfants de plus de 30 mois, l'utilisation de l'outil SCQ (Questionnaire de communication sociale) pourrait s'avérer pertinente.

Quelques constats

L'équipe de recherche a reçu entre 15 et 20 appels téléphoniques et courriels de la part de parents d'enfants âgés de plus de 30 mois, inquiets du développement de leur enfant et/ou à risque de TSA. Cela illustre une méconnaissance des parents à l'égard de la trajectoire et des services. Cela démontre également le besoin d'avoir une ressource en première ligne et des outils disponibles aux parents. Une meilleure connaissance des services offerts et de la trajectoire de services s'avérerait utile pour les parents et les intervenants des différents milieux (ex : CPE, service de garde en milieu familial, parents, intervenants dans le réseau de la santé et des services sociaux).

Également, un manque de connaissances de la part des différents acteurs gravitant autour des jeunes enfants au regard des stades du développement normal et des manifestations du TSA a été noté.

Il importe de souligner que des préoccupations ont été relevées chez deux des trois parents d'enfants dépistés à risque de TSA. Ainsi, il s'avérerait judicieux de considérer les préoccupations des parents dans la mise en place de la nouvelle trajectoire. Par exemple, si le M-CHAT-R est utilisé, l'ajout d'une question à cet égard serait avantageux, tel que nous l'avons fait dans le cadre de ce projet de recherche.

Déterminants contextuels

Facilitateurs

La participation des cliniques de vaccination des CSSS a été, certes, un facilitateur déterminant pour le recrutement. Plus précisément, 67% des questionnaires complétés provenaient des CSSS. Les Centres de la petite enfance (CPE) s'avèrent également des endroits propices pour soutenir la distribution de questionnaires. Toutefois, l'organisation physique des cliniques externes (ex : clinique externe de pédiatrie du CHUS et les GMF) n'a pas été propice pour soutenir la distribution de questionnaires. L'outil de dépistage M-CHAT-R s'est aussi avéré un facilitateur au projet de recherche. Finalement, le comité de supervision mis en place par l'OPHQ a contribué positivement à chacune des étapes de réalisation du projet et a permis d'ajuster la méthodologie en cours de route et de trouver des solutions aux difficultés rencontrées.

Obstacles (enjeux éthiques et organisationnels)

Enjeux éthiques

L'*American Academy of Pediatrics* (AAP) recommande aux pédiatres américains d'effectuer un dépistage spécifique pour le TSA à l'aide d'outils développementaux standardisés pour chaque enfant à 18 et à 24 mois (Johnson et Myers, 2007). L'association des médecins de famille, pour sa part, ne recommande pas de faire un dépistage systématique populationnel en raison de l'absence de données probantes ayant documenté les bénéfices d'une intervention précoce suite à un programme de dépistage populationnel. De fait, aucune étude de ce genre n'a été réalisée à ce jour (USPSTF, 2016). Il est ainsi impossible pour le moment, sur la base d'absence de données probantes, de recommander l'obligation de procéder à un dépistage populationnel. Cependant, peu d'effets négatifs sont associés au dépistage précoce, ne serait-ce que l'anxiété qui pourrait être vécue chez un parent dans une situation où il y aurait un long délai entre le dépistage et l'évaluation.

Une préoccupation souvent mentionnée à l'égard du dépistage précoce est la stabilité des diagnostics posés en bas âge. De récentes études ont documenté une bonne stabilité

du diagnostic en très bas âge. C'est notamment le cas de Brian et al. (2015) qui ont montré que 90% des enfants ayant obtenu un diagnostic de TSA à l'âge de 3 ans conservent le diagnostic à l'âge de 9 ans. Une autre étude réalisée auprès de 381 enfants à risque élevé de TSA (Zwaigenbaum et al., 2015b) a montré que sur 23 enfants diagnostiqués à 18 mois, 19 enfants (83%) ont conservé le diagnostic à l'âge de 3 ans. Sur 61 enfants diagnostiqués à 24 mois, le diagnostic a été maintenu pour 56 d'entre eux (92%) à 3 ans. Quarante-cinq enfants supplémentaires ont reçu le diagnostic de TSA à l'âge de 3 ans, alors qu'ils n'avaient pas été diagnostiqués plus tôt. Cependant, les enfants n'ayant été diagnostiqués qu'à 3 ans présentaient des symptômes plus légers que les enfants diagnostiqués à 18 et 24 mois.

Un autre enjeu est la prudence en lien avec l'utilisation de la terminologie diagnostique lors du dépistage du TSA. L'accent mis sur les comportements observables dans le quotidien et les besoins de l'enfant et de sa famille, plutôt que l'utilisation du terme TSA, pourrait favoriser une meilleure acceptation des parents. Aussi, l'importance de mieux outiller le parent en fonction de ses besoins et de mieux personnaliser l'approche au regard du dépistage et de l'intervention s'avère essentielle. Plus précisément, avoir une approche centrée sur le parent lui permettrait de posséder et de maîtriser les outils pouvant faciliter la généralisation des acquis dans les différents milieux de vie de l'enfant (ex : transition CPE-maternelle).

Enjeux organisationnels

En lien avec la restructuration de la trajectoire, il serait important de mieux cibler à qui appartient le mandat de dépistage dans les nouvelles structures des CISSS-CIUSSS. Les travaux de la communauté stratégique, qui ont mené à la trajectoire estrienne, sont un bon départ. Les résultats au regard du dépistage ciblé tendent à montrer l'importance de mettre sur pied un mécanisme de soutien, telle que la mise sur pied d'une équipe qui chapeauterait le dépistage et l'évaluation diagnostique. Également, il serait pertinent de poursuivre la formation auprès des acteurs-clés et l'implantation de la télé-santé afin de maintenir le niveau de connaissances à jour.

Recommandations

À la lumière des réflexions découlant de l'expérimentation, l'implication des orthophonistes semble une voie à privilégier pour le dépistage du TSA. Tel que mentionné précédemment, le projet doctoral, en parallèle à ce projet, a majoritairement reçu des références de la part des orthophonistes des CSSS. Ainsi, il serait judicieux de les impliquer dans le dépistage des TSA dans la nouvelle trajectoire de services. Par ailleurs, l'implication des infirmières au programme SIPPE (**Services Intégrés en Périnatalité et Petite Enfance**) est également à privilégier. Il y aurait lieu de réfléchir à la possibilité d'attribuer un intervenant pivot en soutien à la famille lorsqu'un dépistage positif est relevé à la suite de l'entrevue téléphonique (à l'étape 2).

De plus, les résultats et les réflexions qui émanent de ce projet de recherche sont étroitement liés à l'une des priorités identifiées sous le thème "Évaluation des besoins et diagnostic" lors du premier Forum québécois sur le trouble du spectre de l'autisme (février 2016 - <http://www.msss.gouv.qc.ca/professionnels/forum-tsa/>) du Ministère de la santé et des services sociaux (MSSS). En effet, celle-ci consiste à "Définir et mettre en place des **trajectoires d'évaluation diagnostique** pour tous les groupes d'âge en précisant les rôles et les responsabilités de chacun ainsi que la disponibilité des acteurs impliqués afin d'assurer l'accès dans un délai raisonnable". Cette priorité met en évidence l'importance d'harmoniser à l'échelle provinciale, selon les besoins de la personne et en s'appuyant sur les données probantes, les pratiques au niveau de la détection, le dépistage et l'évaluation diagnostique afin d'offrir les services nécessaires.

Conclusion

En conclusion, l'arrimage avec les travaux de la communauté stratégique de l'Estrie s'est avéré très positif. Le pont entre la recherche et le terrain a été très riche et le projet s'est avéré une très belle initiative, directement relié aux préoccupations actuelles du milieu et qui s'inscrit dans la nouvelle trajectoire. De plus, la collaboration entre l'équipe de recherche et les intervenants du milieu a été riche et fertile et a mené à l'implantation de certains éléments clés du présent projet de recherche.

Les résultats obtenus montrent la pertinence du dépistage populationnel et l'importance de mettre en place un dépistage précoce du TSA dans la nouvelle trajectoire. D'ailleurs, les résultats du projet ont été présentés conjointement par la chercheuse principale et Caroline Hamel (représentante de l'établissement promoteur) aux gestionnaires impliqués auprès de cette clientèle au CIUSSS de l'Estrie CHUS et des discussions plus poussées sont à venir. Les résultats préliminaires ont été présentés au RNETSA (Réseau national d'expertise en trouble du spectre de l'autisme) en avril 2016 par la chercheuse principale et Caroline Hamel (représentante de l'établissement promoteur), la conférence est disponible en web diffusion sur leur site web. En terminant, la diffusion des résultats se poursuivra au cours des prochains mois par la rédaction d'articles et de présentations scientifiques.

PARTIE E – RÉFÉRENCES

Allen, S. G., Berry, A. D., Brewster, J. A., Chalasani, R. K., et Mack, P. K. (2010). Enhancing Developmentally Oriented Primary Care: An Illinois Initiative to Increase Developmental Screening in Medical Homes. *American Academy of Pediatrics*, 126(Supplement 3), s160–s164.

American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (5e édition).

Autism speaks. (2012). Learn the signs of autism. Retrieved from www.autismspeaks.org/what-autism/learn-signs

Baird, G., Charman, T., Baron-Cohen, S., Cox, A., Swettenham, J., Wheelwright, S., et 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 et Adolescent Psychiatry*, 39(6), 694–702.

Baranek, G. T. (1999). Autism during infancy: a retrospective video analysis of sensory-motor and social behaviors at 9-12 months of age. *J Autism Dev Disord*, 29(3), 213–224.

Barbaro, J., et Dissanayake, C. (2009). Autism spectrum disorders in infancy and toddlerhood: a review of the evidence on early signs, early identification tools, and early diagnosis. *J Dev Behav Pediatr*, 30(5), 447–459.

Barbaro, J., et Dissanayake, C. (2012). Early markers of autism spectrum disorders in infants and toddlers prospectively identified in the Social Attention and Communication Study. *Autism*, 1–23.

Baron-Cohen, S., Allen, J., et Gillberg, C. (1991). Brief Reports Can Autism be Detected at 18 Months? *British Journal of Psychiatry*, 161, 839–843.

Barton, M. L., Dumont-Mathieu, T., et Fein, D. (2012). Screening young children for autism spectrum disorders in primary practice. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42, 1165–1174.

Blacher, J., et Christensen, L. (2011). Sowing the seeds of the autism field: Leo Kanner (1943). *Intellectual and Developmental Disabilities*, 49(3), 172–191.

Boyle, C. A., Boulet, S., Schieve, L. A., Cohen, R. A., Blumberg, S. J., Yeargin-Allsopp, M., ... Kogan, M. D. (2011). Trends in the prevalence of developmental disabilities in US Children, 1997-2008. *Pediatrics*, 127(6), 1034–1042.

- Brian J, Bryson SE, Smith IM, Roberts W, Roncadin C, Szatmari P, et Zwaigenbaum L. (2015). Stability and change in autism spectrum disorder diagnosis from age 3 to middle childhood in a high-risk sibling cohort. *Autism*.
- Bryson, S. E., Zwaigenbaum, L., Brian, J., Roberts, W., Szatmari, P., Rombough, V., et McDermott, C. (2007). A prospective case series of high-risk infants who developed autism. *J Autism Dev Disord*, 37(1), 12–24.
- CDC. (2014). Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2010. *MMWR*, 63(2), 1–21.
- Centers for Disease Control and Prevention. (2012). Prevalence of Autism Spectrum Disorders — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 14 Sites, United States, 2008. *Surveillance Summaries*, 61(3), 1–19.
- Centers for Disease Control Prevention. (2009). Prevalence of autism spectrum disorders - autism and developmental disabilities monitoring network, united states, 2006. *Morbidity and Mortality Weekly Report*, 58(SS10), 1–20.
- Charman, T., Baird, G., Simonoff, E., Chandler, S., Davison-Jenkins, A., Sharma, A., ... Pickles, A. (2015). Testing two screening instruments for autism spectrum disorder in UK community child health services. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 1–7.
- Chlebowski, C., Robins, D. L., Barton, M. L., et Fein, D. (2013). Large-Scale Use of the Modified Checklist for Autism in Low-Risk Toddlers. *Pediatrics*, 131(4), e1121–e1127.
- Dababnah, S., Parish, S. L., Turner Brown, L., et Hooper, S. R. (2011). Early screening for autism spectrum disorders: A primer for social work practice. *Children and Youth Services Review*, 33, 265–273.
- Daniels, A. M., Halladay, A. K., Shih, A., Elder, L. M., et Dawson, G. (2014). Approaches to enhancing the early detection of autism spectrum disorders: A systematic review of the literature. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 53(2), 141–152.
- Daniels, A. M., Halladay, A. K., Shih, A., Elder, L. M., et Dawson, G. (2014). Approaches to Enhancing the Early Detection of Autism Spectrum Disorders: A Systematic Review of the Literature. *Journal of the American Academy of Child et Adolescent Psychiatry*, 53(2), 141–152.
- Daniels, A. M., et Mandell, D. S. (2013). Explaining differences in age at autism spectrum disorder diagnosis: A critical review. *Autism : The International Journal of Research and Practice*, 18(5), 583–597.

- Dawson, G., Rogers, S., Munson, J., Smith, M., Winter, J., Greenson, J., ... Varley, J. (2010). Randomized, controlled trial of an intervention for toddlers with autism: the early start denver model. *Pediatrics*, *125*(1), e17–23.
- Dawson, G. (2008). Early behavioral intervention, brain plasticity, and the prevention of autism spectrum disorder. *Autism Speaks*, *20*, 775–803.
- Dereu, M., Warreyn, P., Raymaekers, R., Meirsschaut, M., Pattyn, G., Schietecatte, I., et 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*. Ghent University.
- Dobrez, D., Lo Sasso, A., Holl, J., Shalowitz, M., Leon, S., et Budetti, P. (2001). Estimating the Cost of Developmental and Behavioral Screening of Preschool Children in General Pediatric Practice. *Pediatrics*, *108*(4), 913–922.
- Dosreis, S., Weiner, C. L., et Johnson Craig Newschaffer, L. J. (2006). Autism Spectrum Disorder Screening and Management Practices Among General Pediatric Providers. *Developmental and Behavioral Pediatrics*, *27*(2), s88–s94.
- Elsabbagh, M., Divan, G., Koh, Y.-J., Kim, Y. S., Kauchali, S., Marcín, C., ... Fombonne, E. (2012). Global Prevalence of Autism and Other Pervasive Developmental Disorders. *Autism Research*, *5*, 160–179.
- Estes, A., Munson, J., Rogers, S. J., Greenson, J., Winter, J., et Dawson, G. (2015). Long-Term Outcomes of Early Intervention in 6-Year-Old Children With Autism Spectrum Disorder. *Journal of the American Academy of Child et Adolescent Psychiatry*, *54*, 580–587.
- Filipek, P. A., Accardo, P. J., Baranek, G. T., Cook Jr., E. H., Dawson, G., Gordon, B., ... Volkmar, F. R. (1999). The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*, *29*(6), 439–484.
- First signs Inc. (2012). First signs. Retrieved from www.firstsigns.org
- Flanagan, J. E., Landa, R., Bhat, A., et Bauman, M. (2012). Head lag in infants at risk for autism: A preliminary study. *American Journal of Occupational Therapy*, *66*(5), 577–585.
- Gaines, R., et Korneluk, Y. (2011). *The Act Early Autism Project*.
- Ganz, M. L. (2007). The lifetime distribution of the incremental societal costs of autism. *Arch Pediatr Adolesc Med*, *161*(4), 343–349.
- Giacomo, A. De, et Fombonne, E. (1998). Parental recognition of developmental abnormalities in autism. *European Child et Adolescent Psychiatry*, *7*(3), 131–136.

- Gray, K. M., et Tonge, B. J. (2001). Are there early features of autism in infants and preschool children? *Journal of Paediatrics and Child Health*, 37, 221–226.
- Gura, G. F., Champagne, M. T., et Blood-Siegfried, J. E. (2011). Autism Spectrum Disorder Screening in Primary Care. *Journal of Developmental et Behavioral Pediatrics*, 32(1).
- Honda, H., Shimizu, Y., Nitto, Y., Imai, M., Ozawa, T., Iwasa, M., ... Hira, T. (2009). Extraction and Refinement Strategy for detection of autism in 18-month-olds: a guarantee of higher sensitivity and specificity in the process of mass screening. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines*, 50(8), 972–981.
- Honigfeld, L., Chandhok, L., et Spiegelman, K. (2012). Engaging pediatricians in developmental screening: The effectiveness of academic detailing. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42, 1175–1182.
- IACC. (2011). *Interagency autism coordinating committee strategic plan for autism spectrum disorder research*. Committee, Department of Health and Human Services Interagency Autism Coordinating.
- Järbrink, K., et Knapp, M. (2001). The Economic Impact of Autism in Britain. *Autism*.
- Johnson, C. P., et Myers, S. M. (2007). Identification and Evaluation of Children With Autism Spectrum Disorders and the Council on Children With Disabilities. *American Academy of Pediatrics*, 120(5), 1183–1215.
- Kamio, Y., Inada, N., Koyama, T., Inokuchi, E., Tsuchiya, K., et Kuroda, M. (2014). Effectiveness of using the modified checklist for autism in toddlers in two-stage screening of autism spectrum disorder at the 18-month health check-up in japan. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 44, 194–203.
- Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child* , 2(3), 217–250.
- Kleinman, J. M., Robins, D. L., Ventola, P. E., Pandey, J., Boorstein, H. C., Esser, E. L., ... Fein, D. (2008). The modified checklist for autism in toddlers: A follow-up study investigating the early detection of autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38, 827–839.
- Knapp, M., Romeo, R., et Beecham, J. (2009). Economic cost of autism in the UK. *Autism*, 13(3), 317–336.
- Kogan, M. D., Blumberg, S. J., Schieve, L. A., Boyle, C. A., Perrin, J. M., Ghandour, R. M., ... van Dyck, P. C. (2009). Prevalence of parent-reported diagnosis of autism spectrum disorder among children in the US, 2007. *Pediatrics*, 124(5), 1395–1403.
- Landa, R. (2007). Early communication development and intervention for children with autism. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*, 13(1), 16–25.

- Landa, R., et Garrett-Mayer, E. (2006). Development in infants with autism spectrum disorders: a prospective study. *J Child Psychol Psychiatry*, 47(6), 629–638.
- Loh, A., Soman, T., Brian, J., Bryson, S. E., Roberts, W., Szatmari, P., ... Zwaigenbaum, L. (2007). Stereotyped motor behaviors associated with autism in high-risk infants: A pilot videotape analysis of a sibling sample. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(1), 25–36.
- Lord, C., Risi, S., Lambrecht, L., Cook Jr., E. H., Leventhal, B. L., DiLavore, P. C., ... Rutter, M. (2000). The autism diagnostic observation schedule-generic: a standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *J Autism Dev Disord*, 30(3), 205–223.
- Lord, C., Rutter, M., et Le Couteur, A. (1994). Autism diagnostic interview-revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord*, 24(5), 659–685.
- Lovaas, O. I. (1987). Behavioral treatment and normal educational and intellectual functioning in young autistic children. *J Consult Clin Psychol*, 55(1), 3–9.
- Luyster, R., Gotham, K., Guthrie, W., Coffin, M., Petrak, R., Pierce, K., ... Lord, C. (2009). The autism diagnostic observation schedule-toddler module: A new module of a standardized diagnostic measure for autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*, 39(9), 1305–1320.
- Maestro, S., Muratori, F., Cavallaro, M. C., Pei, F., Stern, D., Golse, B., et Palacio-Espasa, F. (2002). Attentional skills during the first 6 months of age in autism spectrum disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 41(10), 1239–1245.
- Malhi, P., et Singhi, P. (2012). Regression in children with autism spectrum disorders. *Indian Journal of Pediatrics*, 79, 1333–1337.
- Mandell, D. S., Novak, M. M., et Zubritsky, C. D. (2005). Factors associated with age of diagnosis among children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*, 116(6), 1480–1486.
- McEachin, J. J., Smith, T., et Lovaas, O. I. (1993). Long-term outcome for children with autism who received early intensive behavioral treatment. *Am J Ment Retard*, 97(4), 359–391.
- Meilleur, A. A. S., et Fombonne, E. (2009). Regression of language and non-language skills in pervasive developmental disorders. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55(2), 115–124.
- Miller, J. S., Gabrielsen, T., Villalobos, M., Alleman, R., Wahmhoff, N., Carbone, P. S., et Segura, B. (2011). The Each Child Study: Systematic Screening for Autism Spectrum Disorders in a Pediatric Setting. *Pediatrics*, 127(5), 866–871.

- Nachshen, J., Garcin, N., Moxness, K., Tremblay, Y., Hutchinson, P., Lachance, A., ... et Ruttle, P. L. (2008). Guide des pratiques exemplaires canadiennes en matière de dépistage, d'évaluation et de diagnostic des troubles du spectre de l'autisme chez les enfants en bas âge. *Miriam Foundation*.
- Noiseux, M. (2014). Prévalence des troubles du spectre de l'autisme: la Montérégie en tête de peloton. *Périscope*, 47.
- Nygren, G., Sandberg, E., Gillstedt, F., Ekeröth, G., Arvidsson, T., et Gillberg, C. (2012). A new screening programme for autism in a general population of Swedish toddlers. *Research in Developmental Disabilities*, 33, 1200–1210.
- Oosterling, I. J., Wensing, M., Swinkels, S. H., Van Der Gaag, R. J., Visser, J. C., Woudenberg, T., ... Buitelaar, J. K. (2010). Advancing early detection of autism spectrum disorder by applying an integrated two-stage screening approach. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 51(3), 250–258.
- Osterling, J., et Dawson, G. (1994). Early recognition of children with autism: a study of first birthday home videotapes. *J Autism Dev Disord*, 24(3), 247–257.
- Ozonoff, S., Iosif, A. M., Baguio, F., Cook, I. C., Hill, M. M., Hutman, T., ... Young, G. S. (2010). A prospective study of the emergence of early behavioral signs of autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 49(3), 252–256.
- Pierce, K., Carter, C., Weinfeld, M., Desmond, J., Hazin, R., Bjork, R., et Gallagher, N. (2011). Detecting, Studying, and Treating Autism Early: The One-Year Well-Baby Check-Up Approach. *The Journal of Pediatrics*, 159(3), 458–465.e6.
- Rapin, I., et Tuchman, R. F. (2008). Autism: Definition, Neurobiology, Screening, Diagnosis. *Pediatric Clinics of North America*. Elsevier Inc.
- Rhoades, R. A., Scarpa, A., et Salley, B. (2007). The importance of physician knowledge of autism spectrum disorder: results of a parent survey. *BMC Pediatrics*, 7(37).
- Rice, C. E., Baio, J., Van Naarden Braun, K., Doernberg, N., Meaney, F. J., et Kirby, R. S. (2007). A public health collaboration for the surveillance of autism spectrum disorders. *Paediatr Perinat Epidemiol*, 21(2), 179–190.
- Robins D, Fein D, Barton, M. (2009). The modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-up (M-CHAT-R/F).
- Robins, D. L., Fein, D., Barton, M. L., et Green, J. A. (2001). The modified checklist for autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord*, 31(2), 131–144.

- Rogers, S. J., et Vismara, L. A. (2008). Evidence-based comprehensive treatments for early autism. *J Clin Child Adolesc Psychol*, 37(1), 8–38.
- Rogers, S. J., Estes, A., Lord, C., Vismara, L., Winter, J., Fitzpatrick, A., ... Dawson, G. (2012). Early start denver model for young children with autism: Promoting language, learning, and engagement. *Journal of the American Academy of Child et Adolescent Psychiatry*, 51(10), 1052–1065.
- Royal College of Paediatrics and Child Health, et NICE. (2011). *Autism: recognition, referral and diagnosis of children and young people on the autism spectrum*. London.
- Soares, N. S., et Patel, D. R. (2012). Office screening and early identification of children with autism. *Pediatric Clinics of North America*, 59(1), 89–102.
- Stone, W. L., Coonrod, E. E., Turner, L. M., et Pozdol, S. L. (2004). Psychometric properties of the STAT for early autism screening. *J Autism Dev Disord*, 34(6), 691–701.
- USPTSTF. (2016). Screening for Autism Spectrum Disorder in Young Children: Recommendation Statement Summary of Recommendation and Evidence. *American Family Physician*, 93(9), 775–780.
- Ventola, P., Kleinman, J., Pandey, J., Wilson, L., Esser, E., Boorstein, H., ... Fein, D. (2007). Differentiating between autism spectrum disorders and other developmental disabilities in children who failed a screening instrument for ASD. *J Autism Dev Disord*, 37(3), 425–436.
- Volkmar, F., Chawarska, K., et Klin, A. (2005). Autism in infancy and early childhood. *Annu Rev Psychol*, 56, 315–336.
- Warren, Z., Mc Pheeters, M. L., Sathe, N., Foss-Feig, J. H., Glasser, A., et Veenstra-Vanderweele, J. (2011). A Systematic Review of Early Intensive Intervention for Autism Spectrum Disorders. *Pediatrics*, 127(5), e1303–11.
- Wetherby, A. M., Woods, J., Allen, L., Cleary, J., Dickinson, H., et Lord, C. (2004). Early indicators of autism spectrum disorders in the second year of life. *J Autism Dev Disord*, 34(5), 473–493.
- Wetherby, A., et Prizant, B. M. (2003). *CSBS Manual Communication and Symbolic Behavior Scales Normed edition*. Baltimore, MD: Paul H. Brookes Publishing Co.
- Wetherby, A. M., Brosnan-Maddox, S., Peace, V., et Newton, L. (2008). Validation of the InfantToddler Checklist as a broadband screener for autism spectrum disorders from 9 to 24 months of age. *Autism*, 12(5), 487–511.

- Wiggins, L., Jonbaio, M. A., et Scatherinerice, E. (2006). Examination of the Time Between First Evaluation and First Autism Spectrum Diagnosis in a Population. *Journal of Developmental et Behavioral Pediatrics*, 27(2), s79–s87.
- Windham, G. C., Smith, K. S., Rosen, N., Anderson, M. C., Grether, J. K., Coolman, R. B., et Harris, S. (2014). Autism and developmental screening in a public, primary care setting primarily serving Hispanics: Challenges and results. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 44, 1621–1632.
- Wong, V. C. N., et Kwan, Q. K. (2010). Randomized controlled trial for early intervention for Autism: A pilot study of the Autism 1-2-3 project. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 40, 677–688.
- Young, R. L., Brewer, N., et Pattison, C. (2003). Parental identification of early behavioural abnormalities in children with autistic disorder. *Autism*, 7(2), 125–143.
- Zwaigenbaum, L., Bryson, S., Lord, C., Rogers, S., Carter, A., Carver, L., ... Yirmiya, N. (2009). Clinical assessment and management of toddlers with suspected autism spectrum disorder: insights from studies of high-risk infants. *Pediatrics*, 123(5), 1383–1391.
- Zwaigenbaum, L., Bryson, S., Rogers, T., Roberts, W., Brian, J., et Szatmari, P. (2005). Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *Int J Dev Neurosci*, 23(2-3), 143–152.
- Zwaigenbaum, L. (2010). Advances in the early detection of ovarian cancer. *Developmental Disorders*, 97–102.
- Zwaigenbaum, L., Bauman, M. L., Fein, D., et Pierce, K. (2015a). Early Screening of Autism Spectrum Disorder: Recommendations for Practice and Research. *Pediatrics*, 136, s41–s59.
- Zwaigenbaum, L., Bryson, S. E., Brian, J., Smith, I. M., Roberts, W., Szatmari, P., ... Vaillancourt, T. (2015b). Stability of Diagnostic Assessment for Autism Spectrum Disorder between 18 and 36 Months in a High-Risk Cohort. *Autism Research*, 1–11.