

RECOMMANDATION DE BONNE PRATIQUE

Troubles du neurodéveloppement

Repérage et orientation des enfants à risque

Synthèse

Février 2020

OBJECTIFS

Les objectifs de cette recommandation sont :

- d'harmoniser les pratiques de repérage et d'orientation des enfants ayant un trouble du neurodéveloppement (TND) dans une population à risque entre 0 et 7 ans (7 ans 11 mois) au sein des réseaux de suivi pédiatrique formalisés et par les professionnels de soins primaires en lien avec eux ;
- d'optimiser le parcours de l'enfant et de sa famille, depuis l'identification des signes d'alerte d'un TND jusqu'à l'orientation vers une intervention précoce et/ou une équipe de diagnostic et de prise en charge de 2^e ligne.

Les TND¹ débutent durant la période du développement et regroupent :

- les handicaps intellectuels (trouble du développement intellectuel) ;
- les troubles de la communication ;
- le trouble du spectre de l'autisme ;
- le trouble spécifique des apprentissages (lecture, expression écrite et déficit du calcul) ;
- les troubles moteurs (trouble développemental de la coordination, mouvements stéréotypés, tics) ;
- le déficit de l'attention/hyperactivité ;
- les autres TND, spécifiés (par exemple TND associé à une exposition prénatale à l'alcool), ou non.

FACTEURS DE RISQUE DE TND

Facteurs de haut risque de TND

- La grande prématurité (< 32 semaines d'aménorrhée [SA]) (grade B).
- Les prématurés < 37 SA **avec** retard de croissance intra-utérin (RCIU) ou petit poids pour l'âge gestationnel (PAG) < 3^e percentile ou < - 2 DS pour l'AG et le sexe selon les courbes de références nationales) (grade B).
- Une encéphalopathie supposée hypoxo-ischémique ayant une indication d'hypothermie thérapeutique (grade B).

1. DSM 5 – Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux – *American Psychiatric Association*.

- Un accident vasculaire cérébral (AVC) artériel périnatal (diagnostiqué entre la 20^e semaine de vie fœtale et le 28^e jour de vie y compris chez le nouveau-né prématuré) (grade B).
- Les anomalies de la croissance cérébrale : microcéphalie avec périmètre crânien < - 2 DS à la naissance vérifiée secondairement (grade C) ou macrocéphalie > + 3 DS pour le terme (AE) (persistant après une seconde mesure).
- Des antécédents familiaux de TND sévère au premier degré (frère ou sœur ou parent) (grade C).
- Les infections congénitales symptomatiques à cytomégalovirus (grade C) et autres fœtopathies infectieuses : toxoplasmose, Zika, rubéole...
- Les méningo-encéphalites bactériennes et virales herpétiques (grade C).
- Les cardiopathies congénitales complexes opérées (grade C) :
 - transposition des gros vaisseaux ;
 - syndrome d'hypoplasie du ventricule gauche.
- Une exposition prénatale à un toxique majeur :
 - certains antiépileptiques (valproate de sodium) (grade B) ;
 - exposition sévère à l'alcool et/ou avec signes de fœtopathie (grade B).
- Une chirurgie majeure, prolongée et répétée (cardiaque, cérébrale, abdominale, thoracique) (AE).

Facteurs de risque modéré de TND

- Une prématurité modérée de 32 SA + 0 jour à 33 SA + 6 jours (grade B).
- Une prématurité tardive de 34 SA + 0 jour à 36 SA + 6 jours (grade B).
- Un petit poids de naissance par rapport à l'âge gestationnel (PAG) : < 3^e percentile ou < - 2 DS pour l'AG et le sexe selon les courbes de références nationales (grade B).
- Les malformations cérébrales ou cérébelleuses de pronostic indéterminé (agénésie ou dysgénésie isolée du corps calleux, ventriculomégalie > 15 mm, petit cervelet avec ou sans anomalie du vermis cérébelleux, malformations kystiques de la fosse postérieure) (grade C).
- Une encéphalopathie supposée hypoxo-ischémique de grade 1 (grade C).
- Une exposition à l'alcool significative sans signe de fœtopathie (AE).
- Une exposition prénatale à une substance psychoactive (médicaments psychotropes, substances illicites) (grade C).
- Un choc septique avec hémoculture positive (grade C).
- Méningo-encéphalites à entérovirus (AE).

L'environnement de l'enfant peut suggérer des circonstances à prendre en compte, notamment le milieu familial dont certains impacts peuvent faire passer l'enfant dans la catégorie à haut risque de TND (AE). Ce sont :

- la vulnérabilité socio-économique élevée : sans domicile fixe, seuil de pauvreté, parent isolé, faible niveau scolaire parental, etc. ;
- la vulnérabilité psychoaffective : violence conjugale/intrafamiliale, antécédents d'expériences négatives vécues par la mère, exposition de l'enfant à des maltraitances ou négligence grave, difficultés psychologiques ou psychiatriques actuelles dans le milieu familial, etc.

ORIENTATION EN FONCTION DES FACTEURS DE RISQUE DE TND

L'identification du ou des facteurs de risque doit être faite au mieux en période prénatale (d'où l'importance de la consultation préconceptionnelle par le médecin traitant et de l'entretien du 4^e mois de grossesse) ou périnatale. Sinon il faut penser à le rechercher devant un enfant ayant un signe d'alerte ou d'appel clinique pour un TND. (AE)

Il est recommandé que les enfants ayant un facteur de risque modéré de TND bénéficient de consultations de repérage auprès d'un médecin de 1^{re} ligne. Ce dernier est le médecin traitant (médecin généraliste ou pédiatre), le médecin de PMI ou le médecin scolaire. (AE)

Il est recommandé que les enfants ayant un facteur de haut risque de TND sortent de néonatalogie avec un rendez-vous fixé de consultation spécialisée en neurodéveloppement auprès d'un médecin référent spécifiquement formé aux TND, hospitalier ou libéral, en particulier ceux affiliés à un réseau de suivi et/ou à une structure de 2^e ligne.

IDENTIFICATION DES SIGNES DE TND

Signes d'appel

Les **signes d'appel** objectivent des **décalages des acquisitions** par rapport à la population générale à l'aide des grilles des acquisitions du carnet de santé. Il est recommandé de rechercher des signes d'appel dans le cadre de **l'examen médical effectué à chaque examen obligatoire selon le calendrier du carnet de santé en corrigeant pour l'âge du terme chez les enfants nés prématurément et ce jusqu'à l'âge chronologique de 2 ans**.

Cette recherche sera faite par le médecin traitant, ou par le médecin de PMI ou le médecin scolaire dans le cadre des visites systématiques effectuées à l'école.

Quel que soit l'âge, toute **inquiétude des parents** concernant le neurodéveloppement de leur enfant doit être considérée comme un signe d'appel (AE). Il en est de même pour toute **régression ou non-progression des acquisitions**. (AE)

Signes d'alerte

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

CONSULTATION DE REPÉRAGE PAR LE MÉDECIN DE 1^{RE} LIGNE

Chez l'enfant à **risque modéré** de TND, les décalages des acquisitions sont précisés et étayés au cours d'une consultation de repérage réalisée par le médecin de 1^{re} ligne. (AE)

- Cette consultation doit être dédiée au repérage, suffisamment longue, disjointe d'autres objectifs de soin ou de suivi.
- Lors de cette consultation, le médecin procédera à un examen clinique détaillé et recherchera des signes d'alerte de TND selon la grille Repérer un développement inhabituel chez les enfants de moins de 7 ans de la délégation interministérielle à l'autisme et aux troubles du neurodéveloppement².
- Les signes d'alerte seront recherchés par rapport à l'âge chronologique (âge anniversaire) ou à l'âge corrigé jusqu'à l'âge de 2 ans par rapport au terme (40 SA) chez les enfants nés prématurément (< 37 SA).
- Lorsque plusieurs signes d'alerte de TND sont détectés au cours de la consultation de 1^{re} ligne, il est recommandé à la fois de mettre en place une intervention précoce (voir infra) et d'orienter vers une consultation spécialisée en neurodéveloppement ou vers la plateforme de coordination et d'orientation des TSA/TND, lorsqu'elle existe³. (AE)

CONSULTATION SPÉCIALISÉE EN NEURODÉVELOPPEMENT

Chez l'enfant à **haut risque** de TND, il est recommandé de rechercher d'emblée des signes d'alerte au cours d'une consultation spécialisée en neurodéveloppement réalisée par un médecin formé aux TND.

La consultation spécialisée en neurodéveloppement a pour but d'affirmer ou d'infirmer une anomalie de la trajectoire développementale et d'établir le caractère pathologique ou non de ce décalage. Elle ne se substitue pas à une consultation de diagnostic spécialisé multidisciplinaire (AE). Elle comprendra :

- une évaluation incluant :
 - motricité globale et fine, et coordination,
 - parole, langage, engagement social, contrôle de soi et de l'activité, et mémoire de travail,
 - observation du comportement spontané et en réponse,
 - apprentissage scolaire,
 - vérification de la réalisation des tests de dépistage standard (audition, vision) ;

2. www.handicap.gouv.fr/plateformes-TND

3. Les critères d'orientation vers la plateforme selon la grille Repérer un développement inhabituel chez les enfants de moins de 7 ans de la délégation interministérielle à l'autisme et aux troubles du neurodéveloppement (annexe 1) sont les suivants :

- pour la tranche de 0 à 3 ans : 2 signes dans au moins 2 des 4 domaines de développement ;

- pour la tranche de 4 à 6 ans : 3 signes dans au moins 2 des 5 domaines de développement.

Les domaines de développement sont : la motricité globale, contrôle postural et locomotion ; la motricité fine ; le langage ; la socialisation ; la cognition (à partir de 4 ans).

- la proposition de **tests de repérages standardisés validés** en fonction des résultats de l'évaluation (voir encadré Tests de repérage) ;
- un examen pédiatrique clinique complet (poids, taille, périmètre crânien, examen général).

La consultation doit permettre de positionner l'enfant par rapport au développement typique standardisé dans les différents domaines fonctionnels évalués (grille de Denver, grille OMS pour les acquisitions neuromotrices).

Tests de repérage

Les tests ne remplacent pas l'expertise clinique. Ils sont utiles pour structurer l'examen clinique. Ils doivent être interprétés à la lumière de l'examen clinique et guideront le choix des orientations vers des interventions précoces et/ou des consultations pluridisciplinaires de diagnostic.

- Chez les enfants à haut risque de TND, il est recommandé d'utiliser systématiquement un test de repérage global standardisé à 9, 18, 24, 30-36 mois et à 4, 5 ans (voir figure 2 et annexe 2 du texte des recommandations) (AE)
- En cas d'inquiétudes parentales ou du personnel de la petite enfance (garderie, crèche, école, etc.) ou d'inquiétudes médicales, un test de repérage d'un TND, global standardisé adapté à l'âge, pourrait être utilisé en dehors des âges recommandés ci-dessus. (AE)
- Des tests de repérage spécifiques standardisés doivent être utilisés pour explorer le ou les domaines échoués au test de repérage global (voir figure 2 et annexe 2 du texte des recommandations).
- En cas de doutes sur des troubles de la communication sociale ou du comportement et des intérêts restreints, il est recommandé d'utiliser un test de repérage spécifique du dépistage des TSA à 18 et 24 mois mais aussi à n'importe quelle visite en fonction de l'âge. (AE)
- Il est recommandé de prendre contact avec l'école pour avoir un retour objectif des acquisitions scolaires. À partir de la scolarisation, la trajectoire scolaire entre dans l'évaluation d'un TND. (AE)

ORIENTATION SELON LES RÉSULTATS DE LA CONSULTATION SPÉCIALISÉE EN NEURODÉVELOPPEMENT

- **Si un TND est fortement suspecté** lors de cette consultation (figure 1) :
 - Il est nécessaire d'orienter l'enfant dans les meilleurs délais, en fonction du trouble repéré et de l'objectif prioritaire déterminé, vers des interventions précoces (bilan adapté à la symptomatologie et rééducation précoce si nécessaire). (tableau 1) (AE). Lorsqu'elles existent sur le territoire, l'enfant peut profiter des forfaits précoces dans le cadre des pla-teformes de coordination et d'orientation TSA/TND.
 - Le délai attendu entre le repérage d'anomalies du développement et le début des interventions ne devrait pas excéder 3 mois chez les enfants de moins de 18 mois et 6 mois au-delà. (AE)
 - Devant des TND sévères et touchant plusieurs domaines, ou en cas d'absence d'amélioration après 3 mois d'interventions bien conduites, une consultation à visée diagnostique spécialisée dans les TND est à programmer auprès d'une équipe multidisciplinaire spécialisée. (AE)
 - Dans tous les cas et en attendant la mise en place des interventions précoces, il est aussi recommandé de donner des conseils aux parents et de mettre en place une guidance parentale (voir infra) pour débiter des activités à domicile, et de proposer systématiquement une socialisation des jeunes enfants en structure multi-accueil. (AE)
- **En cas de doute** sur les résultats de la consultation spécialisée en neurodéveloppement, en particulier quand celle-ci ne confirme pas les inquiétudes des parents ou du médecin traitant, l'enfant doit faire l'objet d'une nouvelle évaluation clinique 3 mois plus tard. Un nouveau test de repérage selon l'âge et le trouble suspecté pourra être proposé. (AE)
- **Si aucun TND n'est suspecté** à la consultation spécialisée en neurodéveloppement, il est recommandé de poursuivre la surveillance du développement de l'enfant par le biais du suivi médical habituel de l'enfant, notamment des examens recommandés de 0 à 7 ans. (AE)

INTERVENTIONS PRÉCOCES

Chez les enfants à risque de TND, ces interventions doivent survenir le plus précocement possible dès la période d'hospitalisation ou à la sortie de néonatalogie pendant la première année de vie. (AE)

- **Chez les enfants à risque de TND**, il est recommandé de débiter les interventions précoces à **visée préventive** dès la période néonatale d'hospitalisation (soins de développement) et de les poursuivre lors du retour à domicile (équipes mobiles, HAD), afin d'éviter toute rupture de soins. (AE)
- Chez les enfants pour lesquels **un TND est fortement suspecté** par l'examen clinique et les tests de repérage, il est recommandé de mettre en place une guidance parentale et de prescrire le plus précocement possible les interventions à **visée éducative et rééducative** (tableau 1) (grade C). Il est recommandé que l'enfant soit adressé vers un professionnel paramédical et/ou un psychologue formé au neurodéveloppement pédiatrique. (AE)

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

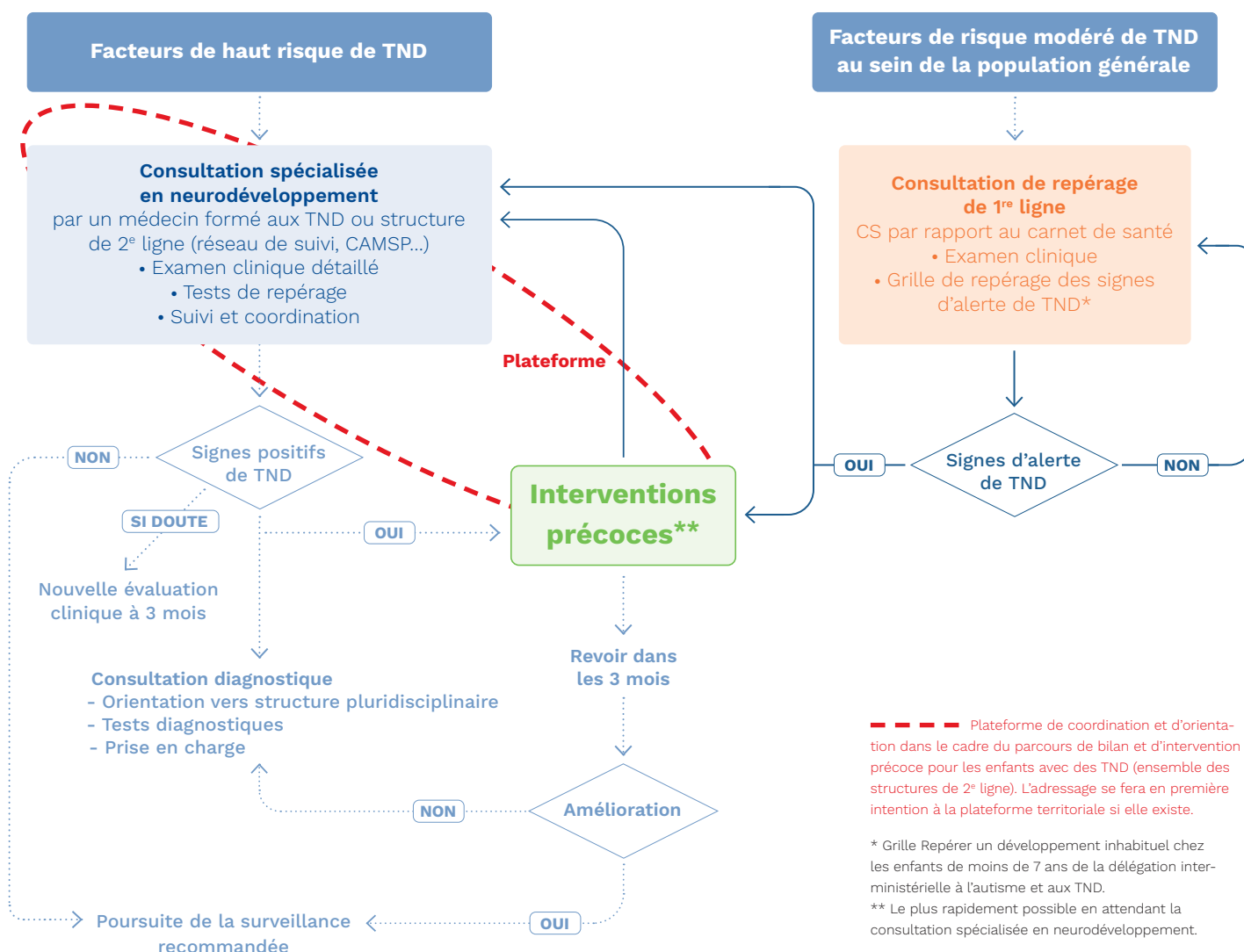
Déficit	Type d'intervention
Troubles du tonus ou du développement de la motricité ou de la posture	Kinésithérapie , ergothérapie, psychomotricité,
Troubles de l'oralité alimentaire et verbale	Orthophonie , kinésithérapie, psychomotricité, ergothérapie
Troubles de la communication et du langage	Orthophonie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

Guidance parentale

Il est essentiel de valoriser les parents dans leurs sentiments de compétence et de les placer au cœur de la prise en charge et de l'éducation de leur enfant. Les nouveau-nés à risque de TND peuvent présenter des troubles de la régulation émotionnelle, pouvant altérer la qualité des interactions avec leur famille. Il est recommandé d'intégrer très précocement des stratégies d'accompagnement et de soutien au développement de ces compétences de régulation émotionnelle aux programmes d'intervention et de formation habituellement proposés aux parents d'enfants vulnérables et « à risque ». (AE)

PARCOURS D'UN ENFANT À RISQUE DE TND ET DE SA FAMILLE

Figure 1. Diagramme du parcours d'un enfant (0 à 7 ans) à risque de TND



Suivi médical et réévaluation

Le repérage d'un TND ne dispense pas d'un suivi médical régulier de l'enfant par son médecin traitant (médecin généraliste ou pédiatre), ou le médecin de PMI dans les différentes dimensions de sa santé et de ses besoins. (AE)

Le **médecin traitant** de l'enfant assure le repérage des signes d'alerte de TND. Il peut être **initialement le médecin référent du suivi du TND**. (AE)

Médecin formé spécifiquement aux TND, il sera le médecin référent d'emblée si l'enfant est à haut risque de TND ou secondairement si l'état de l'enfant se complexifie (AE). Dans ces cas, il assure le suivi du TND et la coordination des soins en lien avec les parents et les équipes de 2^e ligne et avec l'école. Il fera les démarches administratives (MDPH et ALD) si nécessaire. (AE)

Il est recommandé que le médecin traitant soit informé, avec l'accord des parents, des bilans effectués en matière de rééducation, de socialisation, de scolarisation et des progrès observés.

Il est recommandé que le médecin référent puisse solliciter les puéricultrices de liaison (puéricultrices des services de néonatalogie, des équipes de soins à domicile, puéricultrices des CAMSP, des services de PMI) pour assurer une guidance parentale, à domicile dans l'idéal, par téléphone ou télémedecine à défaut. (AE)

En cas de facteurs aggravants du fait d'une situation sociale défavorisée, l'orientation vers une PMI est recommandée afin que le suivi de l'état de santé de l'enfant et les mesures sociales adaptées soient mis en place, notamment par des visites à domicile. (AE)

Socialisation et inclusion en collectivité

Il est recommandé de mettre en établissement d'accueil du jeune enfant (halte-garderie, crèche, lieu de rencontre parents), le plus tôt possible, les enfants à haut risque de TND ou avec un TND suspecté. (AE)

École inclusive

Il est recommandé qu'un lien soit établi, avec l'accord des parents (ou des personnes ayant l'autorité parentale), entre le médecin de 1^{re} ligne, l'enseignant référent, et si possible le personnel de santé de l'Éducation nationale (médecin et/ou infirmière). (AE)

Il est recommandé que le médecin référent puisse conseiller les familles concernant les différents accompagnements scolaires dont l'enfant peut bénéficier. Il est conseillé aux parents de prendre contact avec le médecin scolaire de l'enfant pour discuter des mesures les plus adaptées à l'enfant. (AE)

Il est recommandé de ne pas attendre un diagnostic précis pour faire une demande d'aménagement scolaire, si l'évaluation de l'enfant met au jour la nécessité d'une telle demande (par exemple en cas de TND non spécifié). (AE)

Coordination entre les différents professionnels

Il est recommandé d'établir une coordination entre les professionnels qui vise à articuler le projet de soins avec le projet de scolarisation. (AE)

ANNONCE DU RÉSULTAT DE REPÉRAGE DE TND ET INFORMATION DES FAMILLES

Les parents doivent être informés précocement de la nécessité d'un suivi et de l'organisation de ce suivi dès la reconnaissance d'un risque chez leur enfant, dès la période d'hospitalisation en néonatalogie le cas échéant. (AE)

Il est recommandé de faire participer la famille au processus de repérage. (AE)

L'annonce du résultat du repérage médical est une obligation déontologique. Il est recommandé qu'elle soit effectuée si possible en présence des deux parents, dans une consultation dédiée à l'annonce avec le médecin traitant et/ou le médecin référent. (AE)

Cette information devra être claire, loyale, complète, mais devra veiller à moduler le risque identifié de façon claire pour les parents (ne pas inquiéter outre mesure, mais motiver les parents à observer un suivi adapté au risque). Elle expliquera la notion de facteurs de risque, qui nécessite un suivi mais ne présage pas du pronostic. (AE)

Elle devra être répétée à chaque consultation, et le discours tenu devra être harmonisé entre les différents professionnels en charge de l'enfant. (AE)

Pour ce faire, le carnet de santé (document confidentiel) doit être l'outil de référence. Chaque professionnel de santé qui voit l'enfant doit y noter les facteurs de risque qu'il identifie, en période néonatale et par la suite au cours du suivi. (AE)

Si des facteurs de risque sont identifiés dès la période néonatale, ils doivent faire l'objet d'un courrier adressé aux parents avec copie à remettre au médecin de l'enfant si celui-ci n'est pas déjà identifié. (AE)

La notion essentielle à exposer aux parents lors de cette information est celle d'une trajectoire neurodéveloppementale, qui n'est pas figée à la sortie de la période néonatale, mais qui va progresser en fonction de nombreux paramètres, notamment les stimulations environnementales bénéfiques ou défavorables au développement de l'enfant. (AE)

L'intérêt d'un suivi renforcé devra être expliqué aux parents, en insistant sur le fait qu'il s'agit d'un risque identifié, et non d'un diagnostic : leur enfant n'est pas identifié comme porteur d'un trouble, mais comme à risque d'en développer un. Un suivi renforcé permettra à l'enfant d'être pris en charge de façon plus rapide si un trouble est identifié, et ainsi d'améliorer le pronostic. (AE)

Il est recommandé d'informer les parents sur les différentes étapes et parcours à venir, et de fixer le premier rendez-vous de suivi avant la sortie de néonatalogie, selon le niveau de risque avec un médecin de soins primaires ou un médecin de réseau de suivi des enfants à risque de TND. (AE)

En cas d'anxiété des parents particulièrement élevée, notamment au regard de la situation, la prendre en compte est essentiel ; il peut être proposé aux parents de rencontrer des associations de familles ou de consulter un psychologue formé en amont aux pathologies néonatales ou aux troubles du neurodéveloppement. (AE)

Il est rappelé l'importance d'un accompagnement des familles au domicile en cas de risque élevé ou de grande vulnérabilité. (AE)

Il est recommandé (AE) :

- de développer les nouveaux outils de communication (télémédecine, messagerie sécurisée de santé) pour faciliter le dialogue interprofessionnel, les consultations à distance et la formation des familles et des aidants ;
- de former les médecins de 1^{re} et 2^e ligne au neurodéveloppement et aux outils de suivi du développement habituel de l'enfant ainsi qu'aux signes d'alerte de TND ;
- d'actualiser la formation des professionnels de santé concernant le parcours de l'enfant et de sa famille, du repérage au diagnostic, afin de réduire l'écart entre les pratiques recommandées et les pratiques effectivement mises en œuvre, parfois éloignées des référentiels internationaux ;
- de former les différents professionnels de santé à la passation des outils de repérage ;
- de diffuser ces informations aux autres professionnels de la petite enfance médico-sociaux et de protection de l'enfance, et aux professionnels de l'Éducation nationale, afin de les sensibiliser au développement ordinaire de l'enfant et à l'identification des signes d'alerte ;
- de favoriser les formations interdisciplinaires et inter-institutionnelles.

Grade des recommandations

A	B	C	AE
Preuve scientifique établie	Présomption scientifique	Faible niveau de preuve	Accord d'experts



Ce document présente les points essentiels des recommandations de bonne pratique
« Troubles du neurodéveloppement - Repérage et orientation des enfants à risque »
Méthode Recommandations pour la pratique clinique – Février 2020.

Ces recommandations et l'argumentaire scientifique sont consultables dans leur intégralité sur www.has-sante.fr