Tableau 2 - Procédures d'évaluation médicale des troubles du spectre de l'autisme

Tableau 2 - Procédures d'évaluation	Indication	Justification
Prise des antécédents médicaux prénataux, périnataux et familiaux	Toutes les personnes avec TSAUtile pour préciser les facteurs de risque, orienter les examens futurs et identifier et	Utile pour préciser les facteurs de risque, orienter les examens futurs et identifier et traiter les
Examen physique (paramètres de croissance [par exemple, taille, poids et périmètre crânien], examen de la peau [par exemple, sclérose tubéreuse complexe ou neurofibromatose], examen neurologique et dysmorphologie)	Toutes les personnes avec TSA	Utile pour préciser les facteurs de risque, orienter les examens futurs et identifier et traiter les comorbidités.
Évaluation de l'audition et de la vision	Toutes les personnes avec TSA	Utile pour clarifier le diagnostic différentiel et fournir un soutien et des interventions adéquats.
Tests génétiques *	Selon la réglementation, toutes les personnes autistes ou celles présentant une déficience intellectuelle, des caractéristiques dysmorphiques ou des anomalies congénitales.	Utile pour évaluer l'étiologie génétique des TSA, prédire la récurrence, clarifier, suivre et traiter les conditions concomitantes, et éviter d'autres tests inutiles.
Électroencéphalographie (enregistrement prolongé ou du sommeil de préférence)	Individus présentant des crises ou une régression tardive ou atypique	Éliminez l'épilepsie, le syndrome de Landau- Kleffner et l'état épileptique électrique du sommeil.
IRM	Individus présentant une régression atypique, une dysmorphologie, une microcéphalie, une macrocéphalie (crises, déficience intellectuelle sévère, résultats neurologiques focaux, hypotonie sévère ou faiblesse musculaire, et autres indicateurs cliniques).	Identifiez les troubles neurologiques qui fournissent des indications étiologiques et nécessitent souvent une surveillance et un traitement.
Tests métaboliques †	Individus présentant des vomissements cycliques, une léthargie lors de maladies mineures, une régression atypique, des crises d'épilepsie et d'autres indicateurs cliniques.	Bien que rares, les troubles métaboliques associés aux troubles du spectre autistique peuvent être traités.
Niveaux sanguins de plomb	Individus présentant un pica ou une exposition connue au plomb	Le pica augmente le risque d'intoxication au plomb

TSA = trouble du spectre autistique.

<sup>\*</sup> Actuellement, les tests génétiques comprennent les microréseaux chromosomiques et le test de l'X fragile ; de nouvelles données émergentes pourraient modifier cette recommandation en faveur du séquençage de nouvelle génération à l'avenir.

<sup>†</sup> Aucune preuve en faveur de l'analyse systématique des cheveux, du sang ou de l'urine pour les toxines environnementales ou les métaux lourds.