

**Traduction de la version intégrale des lignes directrices (telle qu'elle a été fournie par les auteurs)**

[La version anglaise est disponible à [www.cmaj.ca/lookup/suppl/doi:10.1503/cmaj.141593/-/DC1](http://www.cmaj.ca/lookup/suppl/doi:10.1503/cmaj.141593/-/DC1)]

**Trouble du spectre de l'alcoolisation fœtale : lignes directrices pour un diagnostic tout au long de la vie**

Jocelynn L. Cook, PhD, Réseau de recherche CanFASD, Département d'obstétrique et de gynécologie, Université d'Ottawa; Courtney R. Green, PhD, Réseau de recherche CanFASD, Département d'obstétrique et de gynécologie, Université Queen's; Christine M. Lilley, PhD, Sunny Hill Health Centre for Children; Sally M. Anderson, PhD, National Institutes of Health; Mary Ellen Baldwin, Dip CS, Fetal Alcohol Spectrum Disorders Clinic, Child Development Services, Alberta Children's Hospital; Albert E. Chudley, MD, Département de pédiatrie, Université du Manitoba; Julianne L. Conry, PhD, professeure émérite, Université de la Colombie-Britannique; Nicole LeBlanc, MD, Département de pédiatrie, Centre hospitalier universitaire Dr-Georges-L.-Dumont, Université de Moncton et Université de Sherbrooke; Christine A. Looock, MD, Département de pédiatrie, Université de la Colombie-Britannique; Jan Lutke, Réseau de recherche CanFASD; Bernadene F. Mallon, MTS, Glenrose Rehabilitation Hospital, Alberta Health Services; Audrey A. McFarlane, MBA, Lakeland Centre for FASD; Valerie K. Temple, PhD, Surrey Place Centre, Toronto (Ontario); Ted Rosales, MD, Faculté de médecine, Université Memorial de Terre-Neuve.

Les auteurs indiquent qu'ils n'ont aucun conflit d'intérêt.

**Mots-clés :** trouble du spectre de l'alcoolisation fœtale; diagnostic; lignes directrices; neurodéveloppemental; grossesse; alcool

## Résumé

Depuis la publication d'*Ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale : lignes directrices canadiennes concernant le diagnostic* sous forme de supplément du *Journal de l'Association médicale canadienne* en 2005, de nouvelles données probantes et recommandations sont apparues qui nécessitent une mise à jour et une révision du document. Un sondage a été envoyé à tous les centres de diagnostic du Canada (en 2013-2014) pour la détermination des forces et des faiblesses des lignes directrices de 2005 et la mise en évidence des aspects ayant besoin d'une révision. Le comité directeur l'a conçu et personnalisé afin d'assurer la collecte de l'information nécessaire pour répondre aux questions clés posées au sujet du présent projet. Les données soutiennent l'ajout de sections relatives à la méthode diagnostique à adopter à l'égard des nourrissons, des jeunes enfants et des adultes, ainsi que l'apport d'améliorations à la clarté, à la validité et à la mise en œuvre à la fois de mesures anthropométriques normalisées et des domaines d'évaluation neurodéveloppementale tout au long de la vie. Un comité directeur a été chargé d'examiner, d'analyser et d'intégrer les méthodes diagnostiques actuelles, afin de parvenir à une entente sur des recommandations normalisées relativement aux pratiques exemplaires de diagnostic du TSAF au moyen de la grille AGREE II (la Grille d'évaluation de la qualité des recommandations pour la pratique clinique). Ce document-ci vise à présenter l'ensemble actualisé de lignes directrices de diagnostic du TSAF, avec des recommandations sur leur application à des personnes qui risquent de subir les effets de l'alcool tout au long de leur vie. Les lignes directrices et les recommandations factuelles reposent sur une vaste consultation de praticiens experts ainsi que de partenaires du domaine provenant du monde de la recherche et du milieu communautaire. Elles ont été élaborées à l'aide du système GRADE (Grading of Recommendations, Assessment, Development and Evaluation) pour décrire à la fois la force des recommandations et la qualité des données probantes. Tous ont convenu que le processus diagnostique doit continuer de comporter une approche multidisciplinaire complète constituée des antécédents, d'un examen physique et d'une évaluation neurodéveloppementale.

## Introduction

En 2005, le document *Ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale : lignes directrices canadiennes concernant le diagnostic* [1] a paru sous forme de supplément du *Journal de l'Association médicale canadienne*. Le domaine a, depuis, évolué. Des données probantes, une expertise et une expérience supplémentaires sont maintenant disponibles qui font ressortir la nécessité d'une révision des lignes directrices de 2005, afin de tenir compte des nouvelles connaissances ainsi que de corriger des lacunes et des incohérences précises dans plusieurs secteurs clés.

Étant donné la publication récente de la cinquième édition du *Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux* (DSM-5), qui propose des critères diagnostiques pour les troubles liés au TSAF dans la section III et comporte des références aux diagnostics liés au TSAF dans la section « Troubles neurodéveloppementaux » [2], le besoin de clarifier la terminologie est de plus en plus criant.

Publié en 2005, *Ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale : lignes directrices canadiennes concernant le diagnostic* a, depuis, été largement adopté par les cliniques canadiennes qui diagnostiquent le TSAF et, en partie, par d'autres pays [3, 4]. La version mise à jour et révisée vise à surmonter les limites repérées, de manière à améliorer la clarté et la cohérence des diagnostics du TSAF.

Comme auparavant, les complexités associées au TSAF exigent une évaluation multidisciplinaire exhaustive pour la réalisation d'un diagnostic exact et la formulation de recommandations de prise en charge adéquates. Une approche multidisciplinaire continue d'être la norme pour la collecte de données précises qui renseigneront sur

l'incidence et la prévalence du TSAF. Cette information est toujours d'une importance primordiale pour l'élaboration de stratégies et d'une politique de prévention et d'intervention.

Les lignes directrices de 2005 harmonisaient la nomenclature de l'Institute of Medicine avec la méthodologie du Code diagnostique à 4 chiffres [1]. Nous fournissons des exemples de corrélation de l'approche actualisée avec la terminologie de l'Institute of Medicine [5], du protocole normalisé de la Collaborative Initiative on Fetal Alcohol Spectrum Disorders (Hoyme) [6], du Code diagnostique à 4 chiffres [7], de la Classification internationale des maladies [8], des Centers for Disease Control and Prevention [9] et du schéma du DSM-5 [2] (voir l'annexe A).

Le présent document actualisé remplace les lignes directrices de 2005 et répond à une importante question clinique : comment fournir des recommandations factuelles à jour pour la méthode diagnostique des déficiences associées à l'exposition prénatale à l'alcool ainsi que des éclaircissements à la terminologie diagnostique?

Les présentes lignes directrices ne sont ni exhaustives ni axées exclusivement sur les services de soins de santé. Elles se concentrent plutôt sur les besoins de la personne atteinte du TSAF et sur la formulation de recommandations quant aux services et aux interventions qui seront les plus bénéfiques. Les lignes directrices aideront les équipes expérimentées à établir un diagnostic de TSAF durant toute la vie des personnes chez qui l'on soupçonne une exposition prénatale à l'alcool. Les nouveaux membres des équipes doivent d'abord acquérir une base solide en matière de TSAF et travailler avec des collègues expérimentés.

Les présentes lignes directrices ont été rédigées de façon à être assez précises pour orienter le processus diagnostique complexe, tout en étant suffisamment souples pour que les centres de diagnostic en mettent en œuvre les principes et les méthodes dans leur propre contexte. Ces lignes directrices mises à jour et révisées reflètent les commentaires et l'expertise de cliniciens, de chercheurs et de décideurs qui possèdent une vaste expérience du domaine.

Elles ne devraient pas se traduire en un besoin de ressources accrues qui créeraient des obstacles pour les patients. Elles visent plutôt à améliorer le processus diagnostique en général pour les cliniques multidisciplinaires existantes et les futures. Des ateliers de formation — à la fois en personne et en ligne — sont en cours d'élaboration afin d'améliorer la diffusion des présentes lignes directrices et d'assurer une application répandue.

## **Méthodes**

### **Le processus d'élaboration des lignes directrices**

Pour la mise au point des présentes lignes directrices, on a suivi le cadre de la Grille d'évaluation de la qualité des recommandations pour la pratique clinique (AGREE II) [10] (annexe B). Il s'agit d'un outil servant à évaluer la qualité méthodologique des lignes directrices de pratique clinique. AGREE II est constituée de 23 points organisés en six domaines qui sont utilisés pour juger de la qualité des lignes directrices : le champ et les objectifs de celles-ci; la participation des groupes concernés; la rigueur d'élaboration; la clarté et la présentation; l'applicabilité; l'indépendance éditoriale.

Le comité directeur a conduit le processus, avec la contribution de tous les centres de diagnostic du Canada ainsi que d'experts nationaux et étrangers. Un sondage exhaustif

a été envoyé à toutes les cliniques de diagnostic pour déterminer les éléments des lignes directrices de 2005 qui nécessitaient une mise à jour et/ou une révision. Une consultation pancanadienne a été organisée sur deux jours afin de présenter les données probantes à jour et de recevoir les commentaires et les conseils relativement aux recommandations.

Certaines parties des lignes directrices ont été déléguées à des groupes d'experts en la matière qui faisaient partie du comité directeur et qui se sont servis de la revue systématique de la littérature pour rédiger les recommandations. Fondées sur des preuves, les présentes lignes directrices sont en harmonie avec les conseils d'experts et l'apport de centres canadiens de diagnostic du TSAF et d'autorités nationales et internationales de premier plan qui ont été mis à contribution durant l'élaboration du document.

Un comité directeur de 14 membres a été constitué en septembre 2012. Il comprenait 4 psychologues cliniciens, 3 pédiatres, 3 chercheurs, 1 travailleuse sociale, 1 généticienne clinique, 1 coordonnatrice de clinique et 1 parent de personnes vivant avec le TSAF.

Le public cible des présentes lignes directrices est formé des membres des équipes multidisciplinaires qui diagnostiquent le TSAF. Le milieu visé était le système canadien de soins de santé. Les présentes lignes directrices tiennent compte des préoccupations et des lacunes soulignées par la communauté élargie du TSAF, y compris celles d'experts provenant de tous les secteurs concernés des disciplines de la santé et des services sociaux. Un sondage exhaustif a été administré à tous les centres de diagnostic du TSAF du Canada pour déterminer les forces et les faiblesses des lignes directrices de 2005 et faire ressortir les aspects devant faire l'objet d'une mise à jour et d'une révision. Le comité directeur s'est servi de ces données pour établir la liste des sujets aux fins de la

revue de la littérature. Une première revue a été réalisée et remise aux gens qui avaient été invités à participer en personne à un atelier pancanadien de deux jours en octobre 2013. Celui-ci visait à obtenir sur les recommandations des commentaires d'un large éventail d'individus associés au processus de diagnostic du TSAF. Après cette consultation, la revue de la littérature a été peaufinée et les recommandations de chaque section ont été cotées. Les lignes directrices seront réévaluées quand de nouvelles données probantes substantielles apparaîtront.

### **Sources des données**

Les sources de données suivantes ont fait l'objet d'une recherche de documents sur tous les autres sujets qui avaient été publiés entre 2005 et septembre 2014 : PubMed, PsychLIT, Medscape, MEDLINE, la base de données sur le financement des Instituts de recherche en santé du Canada et la Cochrane Library. Les stratégies de recherche se trouvent à l'annexe C.

### **Évaluation de la qualité et résumé analytique des données**

Tous les membres du comité ont participé à l'examen des données probantes et travaillé en groupes selon leur domaine d'expertise. Les critères suivants ont servi à l'évaluation : la taille et la population de l'échantillon, la similarité des groupes, le protocole de mesure ainsi que les définitions des issues et des niveaux d'exposition prénatale à l'alcool.

### **Élaboration des recommandations**

Deux chercheuses expérimentées ont évalué la force et la qualité attribuées aux recommandations en fonction des données probantes synthétisées et de la littérature existante. En l'absence de preuves, les recommandations reposaient sur l'expérience

clinique. Deux membres du comité ont appliqué la méthodologie GRADE aux recommandations [11] (voir l'annexe D).

Celles-ci ont été jugées « fortes » ou « faibles » selon la qualité et la quantité des données probantes à l'appui. Relativement aux recommandations « fortes », le comité directeur est sûr que les effets souhaitables l'emportent sur les effets indésirables et que la plupart des personnes bénéficieront du meilleur service par ce mode d'intervention.

Relativement aux recommandations « faibles », les effets souhaitables l'emportent probablement sur les effets indésirables, mais il y a une incertitude et il est essentiel de faire preuve de jugement clinique pour déterminer le meilleur mode d'intervention. Les données probantes ont aussi fait l'objet d'une cotation en fonction de l'incidence potentielle des constatations de recherches futures.

Dans la mesure du possible, le texte comporte un lien explicite entre la recommandation et les preuves à l'appui. Toutes les recommandations ont été formulées en tenant compte de la qualité des données probantes et de la contribution d'experts en la matière. Tous les membres du comité directeur, puis des experts nationaux et internationaux externes (voir la section « Remerciements ») ont examiné trois ébauches des lignes directrices. Chaque recommandation reflète le consensus du comité directeur. Les membres de celui-ci n'ont aucun intérêt concurrent. Le point de vue de l'organisme de financement n'a pas influencé le contenu des lignes directrices.

Des outils et des conseils d'application sont indiqués s'ils sont disponibles. Les recommandations sont présentées dans neuf domaines liés au processus diagnostique :

1. le dépistage, l'orientation vers les spécialistes et le soutien
2. l'évaluation médicale : les antécédents familiaux, les antécédents de

- consommation d'alcool de la mère, l'examen physique et le diagnostic différentiel
3. les traits faciaux caractéristiques
  4. l'évaluation neurodéveloppementale
  5. les critères de nomenclature et de diagnostic
  6. l'équipe diagnostique
  7. les considérations particulières relatives à l'évaluation neurodéveloppementale des nourrissons et des jeunes enfants
  8. les considérations particulières relatives à l'évaluation neurodéveloppementale des adolescents et des adultes
  9. la prise en charge et le suivi.

## **Lignes directrices pour le diagnostic du trouble du spectre de l'alcoolisation fœtale (TSAF)**

### **1.0 Dépistage, orientation vers des spécialistes et soutien**

Un élément crucial du processus diagnostique consiste dans le dépistage des personnes susceptibles d'être atteintes du TSAF, puis dans la réalisation des orientations appropriées en vue d'une évaluation. Des outils sont actuellement en cours de mise au point.

L'évaluation photographique du visage constitue l'outil le plus précis, mais elle ne peut que déceler les personnes qui possèdent les traits faciaux du TSAF. Les échelles d'évaluation du comportement ne possèdent pas une spécificité suffisante à l'égard du TSAF (c'est-à-dire qui identifie le TSAF, mais aucune autre pathologie) et ne devraient être utilisées que si une évaluation diagnostique de suivi est possible pour les personnes dont le résultat du dépistage est positif. Des personnes formées peuvent employer un

certain nombre d'outils de mesure, y compris des questionnaires normalisés [12-14] et des outils d'évaluation photographique du visage [15-17].

Les médecins de soins primaires et les fournisseurs de services de première ligne conviennent parfaitement pour le dépistage de la consommation problématique de l'alcool et des drogues chez les femmes enceintes. Il est impératif qu'ils reçoivent une formation adéquate pour qu'ils se sentent à l'aise et compétents de parler aux femmes enceintes et d'effectuer le dépistage du TSAF. Il faudra envisager avec soin l'offre d'un soutien psychosocial, afin d'aider les personnes et leur famille à travers les processus de dépistage, d'orientation vers des spécialistes et, au besoin, de diagnostic. Des lignes directrices de pratique clinique pertinentes ont été élaborées et peuvent mieux aider les fournisseurs de services à prendre soin de leurs clients [18, 19].

## Recommandations

- 1.1 Toutes les femmes enceintes et celles venant d'accoucher devraient être soumises au dépistage de la consommation d'alcool avec des outils de mesure validés, et ce, par des fournisseurs de services qui ont reçu une formation adéquate sur leur utilisation [18]. Les femmes à risque de consommer beaucoup d'alcool devraient recevoir une brève intervention précoce (p. ex., du counselling et/ou d'autres services). (Voir l'annexe E.) (Forte, Élevée|++++)
- 1.2 Il faudrait diriger les personnes vers des spécialistes pour un diagnostic possible du TSAF chaque fois qu'il existe des preuves ou un soupçon d'exposition prénatale à l'alcool à des niveaux associés à des effets physiques ou sur le développement (voir ci-dessous la discussion sur l'exposition prénatale à l'alcool). (Forte, Modérée|+++0)
- 1.3 L'abstinence de l'alcool devrait être recommandée à toutes les femmes pendant la

grossesse, afin d'assurer l'issue la plus sûre pour le fœtus. Un soutien adéquat devrait être fourni selon les indications. (Voir l'annexe E.) (Forte, Élevée|++++)

### *Observations*

Le dépistage de la consommation d'alcool durant la grossesse vise à repérer et à orienter vers des spécialistes les femmes enceintes qui sont susceptibles d'exposer leur enfant au risque du TSAF pour des services d'intervention. Il facilite la mise en œuvre des mesures appropriées au plus tôt [20].

On ne connaît aucun niveau de consommation d'alcool sûr durant la grossesse. Des recherches donnent à penser que des niveaux même faibles à modérés d'exposition prénatale à l'alcool risquent de nuire au fœtus et que ces conséquences néfastes peuvent persister jusqu'à l'âge adulte [21-24]. Des antécédents fiables et précis de la consommation d'alcool par la mère constituent le meilleur outil de dépistage du TSAF.

Une diversité de facteurs ont été répertoriés qui peuvent avoir une incidence sur la consommation d'alcool d'une femme pendant sa grossesse [25], entre autres des antécédents de consommation [26, 27], des antécédents familiaux de consommation d'alcool [5, 20], des antécédents de traitement en résidence pour une consommation problématique d'alcool et/ou de drogues et/ou des antécédents de problèmes de santé mentale [28, 29], la naissance antérieure d'un enfant atteint du TSAF [20, 30], une absence de contraception/une grossesse non planifiée [28], des antécédents de violence physique/psychologique/sexuelle [28], un faible revenu et/ou un accès limité aux soins de santé [27-29]. Il est donc crucial pour les fournisseurs de services de déterminer efficacement et adéquatement la consommation d'alcool de *toutes* les femmes en âge de procréer.

Un manque d'accès à des dossiers médicaux prénatals précis peut représenter un important obstacle au diagnostic. Il est essentiel que les fournisseurs de soins de santé discutent de la consommation d'alcool durant la grossesse, afin de documenter les préoccupations ou les soupçons et de s'assurer de la prestation des soins de suivi appropriés. Bien que l'information sur la quantité, la fréquence et les habitudes de consommation d'alcool durant la grossesse soit importante, elle est difficile à déterminer pour plusieurs raisons, y compris la sous-déclaration [31, 32].

Pour les adolescents et les adultes, quelques outils de dépistage peuvent aider à repérer les personnes susceptibles d'être atteintes du TSAF. Le Life History Screen [12] et l'Outil de dépistage et de renvoi pour l'ETCAF à l'intention des agents de probation juvénile [33] sont deux des plus recommandés. La Trousse d'outils nationale pour le dépistage du TSAF, de l'Association canadienne des centres de santé pédiatriques, constitue une autre bonne ressource (<http://www.caphc.org/fasd/fasd-national-screening-toolkit>) [13]. Tous les dépistages dont les résultats sont positifs devraient faire l'objet d'un renvoi pour un examen plus poussé, y compris une évaluation diagnostique exhaustive. Il importe de se rappeler que *le dépistage n'est pas un diagnostic*. De nouveaux outils de dépistage, comme l'Outil de dépistage neurocomportemental (ODN) [13, 34-36], sont en cours d'élaboration, mais ils ne se trouvent pas encore à un stade où on peut les utiliser avec confiance durant le processus de préorientation.

## 2.0 Évaluation médicale : antécédents familiaux, antécédents de consommation d'alcool de la mère, examen physique et diagnostic différentiel

### Recommandations

- 2.1 Le processus diagnostique doit comprendre la compilation des antécédents sociaux et médicaux ainsi que la réalisation d'un examen physique complet. (Forte, Élevée|++++)
- 2.2 La confirmation de l'exposition prénatale à l'alcool exige une documentation selon laquelle la mère biologique a consommé de l'alcool pendant la grossesse en cours et qui se fonde sur des observations cliniques fiables; une autodéclaration; les déclarations d'une source fiable; des dossiers médicaux faisant état de taux d'alcoolémie positifs; un traitement de l'alcoolisme; d'autres problèmes d'ordre social, juridique ou médical liés à la consommation d'alcool pendant la grossesse. La présence simultanée des 3 traits faciaux possède une si grande spécificité relativement à l'exposition à l'alcool et au TSAF que la confirmation de cette exposition n'est pas exigée [71]. La présence de moins de 3 traits faciaux n'a pas le même degré de spécificité et nécessite donc une autre confirmation. (Forte, Modérée|+++0)
- 2.3 Le nombre de types de boissons alcoolisées consommées (dose), les habitudes de consommation et la fréquence de la consommation doivent tous être documentés, si possible. (Forte, Élevée|++++)
- 2.4 Les sources des antécédents d'alcoolisation prénatale doivent être fiables et exemptes de tout conflit d'intérêts. Pris isolément, les renseignements non corroborés, le mode de vie seul, la consommation de drogues ou des antécédents d'exposition à l'alcool lors de grossesses antérieures ne peuvent confirmer la

consommation d'alcool pendant la grossesse en cours. Toutefois, la cooccurrence d'autres troubles, la présence de stressors psychosociaux importants et l'exposition prénatale à d'autres substances (p. ex., la cigarette, des drogues licites ou illicites) lors de la grossesse en cours et de grossesses précédentes doivent tout de même être consignés, étant donné les interactions connues entre ces substances et leurs effets sur les issues de la grossesse, tant pour la mère que pour son nouveau-né. (Forte, Modérée|+++0)

### *Observations*

Il est essentiel que le TSAF soit reconnu comme un trouble médical et de santé neurodéveloppementale qui exige une évaluation physique et mentale approfondie. Il faut examiner les antécédents familiaux et, si possible, obtenir un arbre généalogique de trois générations. L'équipe peut ainsi repérer les troubles du développement existants dans la famille et la possibilité de troubles héréditaires en fonction de leur présence chez les parents, la fratrie ou des parents de la deuxième ou troisième génération. La consanguinité des parents peut indiquer un risque de certains troubles héréditaires. La présence du TSAF chez d'autres membres de la fratrie constitue un facteur de risque d'avoir un autre enfant atteint [7, 30, 37-39].

Comme l'indiquent les lignes directrices de 2005 [1], l'examen physique vise à distinguer les caractéristiques physiques particulières qui sont associées à l'exposition prénatale à l'alcool de celles qui découlent d'autres causes. Plusieurs déficits structurels et/ou anomalies congénitales ont été associés au TSAF. Ils affectent les oreilles, les yeux, les plis de flexion palmaire, les doigts, les coudes, les articulations et le cœur. En outre, les enfants atteints du TSAF courent un plus grand risque de déficiences structurelles

supplémentaires, y compris des cardiopathies congénitales et des fentes labio-palatines [40-42]. À des fins diagnostiques, il faut consigner tous les signes d'anomalie lors de la réalisation de l'évaluation médicale globale de chaque patient. Les examens physiques et neurologiques de dépistage doivent inclure des mesures de la croissance et du périmètre crânien, et documenter la présence d'anomalies physiques (p. ex., une fente palatine, des cardiopathies congénitales, la clinodactylie, des anomalies des plis de flexion palmaire). Étant donné que le TSAF peut être un diagnostic par exclusion, cette information est essentielle à la détermination de la présence d'un trouble génétique susceptible de l'imiter.

#### *Exposition prénatale à l'alcool (EPA)*

Les données probantes à l'appui d'une recommandation de niveaux sûrs d'exposition prénatale à l'alcool n'existent pas. Il est difficile d'interpréter la littérature disponible, compte tenu du fait que les différences de conception et de méthodologie des études (p. ex., la consommation excessive par rapport à la consommation quotidienne/hebdomadaire, l'exposition durant un trimestre donné par rapport à pendant toute la grossesse) rendent ardue la comparaison des résultats. Les unités d'EPA diffèrent d'une étude et d'un pays à l'autre, y compris la définition d'une unité d'alcool standard (voir l'annexe E). Il y a aussi de nombreuses variables supplémentaires qui prêtent à confusion et qui rendent impossible l'établissement d'un seuil d'EPA qui serait considéré comme étant absolument sûr pour les femmes enceintes. On a démontré que les différences sur les plans du sexe, de l'origine ethnique, des antécédents et de la génétique [43-45] — pour n'en nommer que quelques-unes — ont toutes une incidence sur les effets de l'alcool, tout comme le moment, la fréquence et la quantité de sa consommation. Bien que la dose par

occasion soit probablement plus importante que la fréquence de consommation [46], la consommation excessive d'alcool existe chez tous les types de femmes qui consomment avant la naissance — faible/légère, modérée et abusive [47]. Comme la plupart des données publiées au sujet de la consommation d'alcool durant la grossesse sont recueillies des mères prospectivement ou rétrospectivement, elles sont peut-être erronées en soi, des études ayant démontré que les femmes ont tendance à sous-déclarer (ou à ne pas déclarer) leur consommation d'alcool pendant qu'elles sont enceintes. [48-50]. Cet état de choses donne à penser que toutes les données publiées doivent être interprétées avec prudence. Il souligne de nouveau la difficulté de fixer un seuil définitif à l'EPA. Comme l'alcool peut affecter le développement du système nerveux central (SNC) à tous les stades, il est très improbable qu'un seul mécanisme puisse être responsable de la totalité des divers effets qui ont été observés en raison de l'EPA. De surcroît, si de multiples mécanismes entrent en ligne de compte, il est donc presque certain qu'il n'y a pas de seuil unique pour tous les dommages engendrés par l'alcoolisation fœtale [51]. Dans le contexte de la tératogénicité causée par l'alcool, l'établissement de seuils d'exposition dépend fondamentalement du choix de mesures pour la dose et les issues subséquentes. Si l'issue est une dysmorphologie craniofaciale, l'exposition durant l'embryogenèse serait la plus cruciale [51]. La quantité d'alcool nécessaire pour causer les déficits observés continue d'être controversée et compliquée.

### ***Résumé de la littérature sur l'EPA***

En 1976, on a constaté une association entre une consommation modérée d'alcool (1,5 oz AA/jour) et un poids plus faible à la naissance [52]. De même, lors d'une étude de plus de 400 000 femmes américaines qui avaient toutes consommé de l'alcool durant

la grossesse, les chercheurs ont révélé qu'une prise de 15 consommations ou plus par semaine est associée à une réduction du poids à la naissance [53]. Par ailleurs, plusieurs chercheurs du domaine [54, 55] ont suggéré (avec prudence) un seuil possible de 7 consommations standard par semaine, alors que des données corroborent qu'une telle quantité peut entraîner des anomalies structurelles et/ou fonctionnelles [22, 54, 56-58]. Examinées par Jacobson et Jacobson (1994), la plupart des mesures des issues indésirables établissent une corrélation avec une fourchette de 7 à 28 consommations standard par semaine [59]. Toutefois, parce que peu de femmes enceintes boivent chaque jour, 7 consommations standard par semaine représentent généralement une dose d'alcool relativement forte les jours où les femmes prennent un verre [60]. On n'a pas encore démontré que la plupart des effets neurodéveloppementaux indésirables se produisent avec une exposition inférieure à 7 consommations standard par semaine [59]. Cependant, on a montré un lien entre ces effets et des épisodes de beuverie express équivalant à 4 à 5 consommations standard par occasion [22, 50, 63-69]. De plus, il existe des preuves que même un seul épisode de consommation excessive risque d'avoir des effets neurodéveloppementaux mesurables sur les humains [69] et les animaux [61].

Il y a aussi des données selon lesquelles l'exposition à l'alcool tôt durant la grossesse, avant que certaines femmes se rendent compte qu'elles sont enceintes, risque de nuire au développement physique et neurologique [62-64]. C'est pourquoi il est important d'évaluer et d'envisager que l'exposition à l'alcool s'est produite avant la reconnaissance de la grossesse. À ce moment-ci, le seuil d'exposition à l'alcool qui est connu pour être associé à des effets neurodéveloppementaux indésirables est d'au moins 7 consommations d'alcool standard par semaine ou d'un épisode de prise de

4 consommations ou plus lors d'une même occasion [65]. Étant donné que l'ampleur des effets associés à un seul épisode de consommation excessive est relativement faible, nous recommandons un seuil de 2 épisodes comme minimum aux fins du diagnostic. Ces recommandations sont provisoires et peuvent devenir périmées quand d'autres données deviendront disponibles.

On n'a pas démontré qu'une faible consommation sous le seuil décrit ci-dessus est associée à des effets neurodéveloppementaux, mais elle n'a pas, elle non plus, été étudiée d'une façon suffisamment approfondie pour qu'elle soit considérée sans danger. Il n'y a pas de quantité sûre connue d'EPA. Les agences de la santé publique devraient conseiller aux femmes de s'abstenir de consommer de l'alcool pendant leur grossesse. Une variété de facteurs maternels et fœtaux, comme l'âge et le poids de la mère, la fréquence et les habitudes de consommation d'alcool, les niveaux de celle-ci avant la grossesse et l'état nutritionnel [66-68], peut aussi influencer sur l'impact d'une dose donnée d'alcool sur le développement du cerveau.

De nouvelles données laissent entendre que les questions relatives aux comportements *antérieurs* à la grossesse (ou à la reconnaissance de celle-ci) peuvent être plus révélatrices et prédictives de la situation en cours, par comparaison avec les questions directes sur la consommation prénatale d'alcool et de drogues [31, 66, 69]. Ces données probantes préliminaires sous-tendent la nécessité, pour les travailleurs de la santé de première ligne, de se renseigner sur les comportements antérieurs à la grossesse et de fournir de l'information précise afin de favoriser des grossesses saines.

### **3.0 Traits faciaux caractéristiques**

Tels qu'ils ont été décrits et associés par le passé à l'exposition prénatale à l'alcool, les

critères relatifs aux traits faciaux n'ont pas changé par rapport aux lignes directrices de 2005. Il y a des données probantes à l'appui de la recommandation selon laquelle les trois traits faciaux caractéristiques dont la présence simultanée distingue les personnes atteintes d'EPA sont les fentes palpébrales courtes, un philtrum plat et une lèvre supérieure mince [70, 71]. Compte tenu des preuves actuelles, il est évident que d'autres anomalies congénitales faciales et/ou physiques sont susceptibles d'être associées à l'exposition prénatale à l'alcool. Toutefois, il reste encore à confirmer lesquelles de ces caractéristiques sont pronostiques de l'EPA et spécifiques à celle-ci. Fait important à signaler, la présence ou l'absence de certaines caractéristiques (faciales et physiques) liées à l'exposition prénatale à l'alcool varie selon les tranches d'âge et les populations (p. ex., l'origine ethnique) [72-74], ce qui complique davantage notre capacité à identifier distinctement des caractéristiques diagnostiques supplémentaires qui seraient propres à l'exposition prénatale à l'alcool.

### ***Aperçu des données probantes***

Lors d'une analyse longitudinale, on a choisi 16 mesures du visage pour déterminer celles qui prédisent le mieux l'exposition prénatale à l'alcool et la possibilité de leur évolution selon l'âge. Les données ont révélé que les mesures de la largeur (minimale, frontale), la largeur orbitale (la largeur des fentes palpébrales) et les mesures auriculaires et mandibulaires (la longueur des oreilles et la profondeur faciale inférieure) constituent invariablement des facteurs prédictifs de l'appartenance au groupe à travers les tranches d'âge (enfants âgés de 5 et 9 ans) [75]. Après avoir évalué un modèle informatique susceptible d'être employé pour repérer précisément et automatiquement les enfants atteints du TSAF à l'aide des traits faciaux provenant de balayages 3D, des chercheurs

ont constaté que l'exposition prénatale à l'alcool produit non seulement les caractéristiques dysmorphiques qui lui sont propres — fentes palpébrales courtes, lèvre supérieure mince et philtrum plat — , mais aussi d'autres caractéristiques plus subtiles qui constituent la forme globale du visage d'une personne atteinte du TSAF [76]. Bien qu'on ait constaté des variations dans les traits faciaux qui sont associés à l'exposition prénatale à l'alcool à travers divers échantillons de population au moyen de l'anthropométrie informatisée, au moins une mesure liée aux yeux (p. ex., des fentes palpébrales raccourcies, une largeur réduite entre les canthus externe et interne) était évidente chez tous [73], ce qui laisse entendre que la mesure de la longueur des fentes palpébrales est particulièrement sensible à l'EPA. Dans l'ensemble, les constatations correspondent à la description clinique des traits faciaux relatifs à la région orbitale (les dimensions des fentes palpébrales) et au milieu du visage (l'hypoplasie médiofaciale et une lèvre supérieure mince avec un philtrum plat) qui sont des caractéristiques distinctives de l'EPA. À l'aide de données provenant d'études actives de constatation des cas de trois populations distinctes d'enfants atteints d'EPA, on a examiné les similitudes et les différences de dysmorphologie, de croissance et de caractéristiques physiques uniques [72]. Après avoir combiné les populations, le modèle a révélé que les variables suivantes prédisent la dysmorphologie sans ambiguïté : de petites fentes palpébrales, un vermillon étroit, un philtrum plat, une voûte nasale plate et la clinodactylie de l'auriculaire. Collectivement, il est évident que de nouvelles données probantes laissent entendre l'utilité diagnostique de traits faciaux et/ou physiques supplémentaires qui, dans certaines combinaisons (qui ne sont pas encore précisées), sont susceptibles d'être propres à l'exposition prénatale à l'alcool. Cependant, la décision de réduire le nombre de

traits faciaux (à 2 des 3) exigés pour le diagnostic de TSAF avec traits faciaux caractéristiques n'a pas semblé suffisamment étayée par les données probantes. D'autres études sont nécessaires avant la formulation d'une recommandation officielle.

### *Évaluation du visage*

Les Lip-Philtrum Guides de l'Université de Washington continuent d'être la norme pour une évaluation objective du développement des lèvres et du philtrum. Comme le décrit le FAS Diagnostic and Prevention Network (<http://depts.washington.edu/fasdnp/htmls/lip-philtrum-guides.htm>), ils tiennent compte de toute la gamme d'épaisseurs de lèvre et de profondeurs de philtrum (ou de leur répartition normale) qu'on verrait dans une population générale. La photo de la cote 3 représente la moyenne de la population (ou le 50<sup>e</sup> percentile). Les cotes 1 et 5 reflètent les extrémités de la courbe normale (< 2,5<sup>e</sup> percentile et > 97,5<sup>e</sup> percentile). Dans la pratique, les Lip-Philtrum Guides ont été décrits comme une échelle de Likert (c.-à-d. qu'ils ont souvent été mal compris comme étant une échelle à intervalles égaux). Lorsqu'on les comprend comme une courbe quasi normale, les cotes 4 et 5 attribuées aux lèvres et au philtrum sont considérées comme les extrêmes du développement, la cote 3 représentant la fourchette moyenne. Aux fins d'une évaluation du TSAF, les cotes 4 et 5 constituent les valeurs cruciales.

Depuis la publication des lignes directrices de 2005, des recherches effectuées au Canada ont fourni les normes actuelles relativement à la longueur des fentes palpébrales pour les enfants de 6 ans et plus [77]. Pour ce groupe d'âge, on peut maintenant évaluer avec précision le troisième trait facial, la longueur des fentes palpébrales. Il est possible de calculer de façon pratique les écarts-types au moyen du logiciel de l'Université de Washington (<http://depts.washington.edu/fasdnp/htmls/diagnostic-tools.htm#pfl>).

## Recommandations

3.1 Les trois traits faciaux caractéristiques suivants doivent être présents, étant donné leur spécificité relativement à l'exposition prénatale à l'alcool. (Forte, Élevée|++++)

- Longueur des fentes palpébrales sous le 3<sup>e</sup> percentile ou à 2 écarts-types sous la moyenne.
- Philtrum coté 4 ou 5 sur l'échelle de 5 points des Lip-Philtrum Guides de l'Université de Washington [16].
- Lèvre supérieure cotée 4 ou 5 sur l'échelle de 5 points des Lip-Philtrum Guides de l'Université de Washington [16].

3.2 Les caractéristiques connexes (des anomalies telles que l'hypoplasie médiofaciale, la micrognathie, la position ou la formation anormale des oreilles, un palais haut et arqué, des brides épicanthiques, des anomalies des membres et des plis de flexion palmaires, un nez court et tourné vers le haut, etc.) doivent être consignées, mais elles ne contribuent pas à la confirmation ou à la réfutation d'un diagnostic de TSAF. (Faible, Modérée|+++0)

3.3 Les cliniciens devraient consulter les références suivantes, qui peuvent servir à une mesure en temps réel ainsi qu'à une analyse photographique, pour la mesure de la longueur des fentes palpébrales (Forte, Élevée|++++) :

- de 29 à 32 semaines [78]
- de 32 à 40 semaines [78, 79]
- de 0 à 6 ans [78]
- de 6 à 16 ans et plus [77, 78, 80].

### *Observations*

Les traits faciaux doivent être évalués dans tous les groupes d'âge [81]. Si ceux d'un patient changent au fil du temps, le diagnostic doit se fonder sur la période où les traits étaient les plus prononcés. La mesure des traits faciaux caractéristiques chez les adultes est pertinente et doit être effectuée, si possible. Toutefois, il peut y avoir un problème si les clients portent une moustache, une barbe ou des perçages au visage. La réparation d'une fente labiale et d'une fissure palatine risque aussi d'empêcher une évaluation précise de la lèvre et du philtrum. Il pourrait être utile de voir des photographies prises durant l'enfance et dans lesquelles le client ne sourit pas [16], car elles pourraient être informatives.

Les traits faciaux caractéristiques associés à l'exposition prénatale à l'alcool ont été clairement identifiés depuis le début des années 1970. La mesure de la longueur des fentes palpébrales doit être effectuée par une personne — habituellement le médecin — qui a été formée à cette fin ou par une évaluation photographique à l'aide d'un programme normalisé [7, 71]. Pour les adultes, on peut se servir des normes établies pour les personnes de 16 ans, étant donné que les données probantes indiquent que la longueur des fentes palpébrales atteint sa maturité à cet âge et qu'on ne prévoit pas d'autres changements [82]. Il importe toutefois de remarquer qu'il y a une insuffisance de données sur la circonférence crânienne des personnes de plus de 16 ans. Parmi les autres facteurs qu'il faut examiner avec soin lorsqu'on évalue les traits faciaux, surtout chez les adultes, mentionnons une chirurgie ou un traumatisme du visage ou une blessure à celui-ci, la réparation d'une fente labiale ou d'une fissure palatine et la pilosité du visage.

### ***Considérations particulières relatives aux nourrissons et aux jeunes enfants qui présentent les traits faciaux et une microcéphalie***

Une revue des données sur le diagnostic du TSAF [71] a révélé que la présence simultanée des 3 traits faciaux caractéristiques *et* d'une microcéphalie (une circonférence crânienne de 2 écarts-types ou plus sous la moyenne) chez des enfants qui étaient assez âgés pour subir une évaluation neurodéveloppementale complète (c.-à-d. âgés de plus de 8 ans) était toujours associée à une déficience neurodéveloppementale importante (telle qu'elle est définie ci-dessous). C'est pour cette raison que les nourrissons et les jeunes enfants qui présentent les 3 traits faciaux caractéristiques *et* une microcéphalie peuvent recevoir un diagnostic officiel de TSAF *avec traits faciaux caractéristiques*, même s'ils ne remplissent pas encore les critères de déficience neurodéveloppementale importante. Toutefois, un enfant plus âgé ou un adulte qui présente les 3 traits faciaux caractéristiques et une microcéphalie, mais qui ne montre *aucun* signe de déficience neurodéveloppementale, *ne doit pas* recevoir de diagnostic officiel de TSAF (voir ci-dessous). On s'attend qu'un tel cas soit très rare, selon les recherches [71].

#### **4.0 Évaluation neurodéveloppementale**

Les déficits neurodéveloppementaux associés au TSAF sont complexes et multidimensionnels. Il est bien établi que les troubles d'apprentissage [83], l'inattention [84] et les déficits des compétences sociales [85] et du fonctionnement exécutif [86] peuvent se produire indépendamment de la présence d'une dysmorphologie faciale. Par conséquent, il n'y a aucune mesure neuropsychologique ni aucun modèle de profil neuropsychologique qui soit propre à toutes les personnes atteintes du TSAF [1, 87-91]. On suppose que les différences de dose et de moment de l'exposition [66] ainsi que des

influences génétiques [92, 93] et environnementales [94-96] qui agissent sur le développement du cerveau sont responsables de la variabilité des manifestations.

Toutefois, les déficiences neurodéveloppementales les plus courantes affectent notamment l'attention, le fonctionnement exécutif, la mémoire de travail spatiale, les mathématiques, la communication et le comportement adaptatif [87, 97, 98].

Il doit y avoir des déficits importants dans au moins trois domaines du SNC pour l'établissement d'un diagnostic de TSAF, ce qui est inchangé par rapport aux lignes directrices de 2005. Le critère de déficience importante n'a pas changé, lui non plus : celle-ci est indiquée par des scores situés à 2 écarts-types (ET) ou plus sous la moyenne selon des méthodes de mesure normalisées. Le comité a pris en considération les commentaires selon lesquels le critère de 2 ET constituait, pour le diagnostic du TSAF, un seuil conservateur plus rigoureux que celui d'autres schémas diagnostiques aux États-Unis. Nous admettons que les enfants fonctionnant sous la moyenne (p. ex. -1,5 ET, mais non -2 ET) présentent d'importantes difficultés d'apprentissage et de comportement par rapport à leurs pairs et qu'ils sont susceptibles d'avoir d'importants déficits dont il faut tenir compte dans le profil et la planification, mais ils ne respectent pas la norme pour le TSAF. Le seuil de 2 ET constitue la norme de définition d'un degré grave dans d'autres lignes directrices (p. ex., pour la déficience intellectuelle dans les DSM-IV et 5).

Historiquement, il y a eu une uniformité substantielle entre différents systèmes diagnostiques relativement à la définition d'une déficience grave ou importante. Le seuil clinique de 2 ET pour des déficits graves correspond étroitement aux critères utilisés par le DSM-5 [2], la CIM-10 [8] et l'American Association for Intellectual and

Developmental Disabilities [99]. De même, de nombreuses échelles couramment employées, y compris les échelles d'intelligence de Wechsler et Stanford-Binet et les Vineland Adaptive Behavior Scales, définissent 2 ET comme étant très inférieurs à la moyenne de la population et dans la catégorie de la déficience grave. Comme pour tous les aspects du diagnostic, une formation et un jugement cliniques sont exigés pour l'interprétation des résultats des tests, et des cliniciens expérimentés évalueront les scores dans le contexte d'une évaluation complète. Un diagnostic de TSAF implique que l'alcool est un facteur causal des déficits et non simplement un facteur « associé » à ceux-ci. Il n'y a aucune donnée empirique qui appuierait l'assouplissement du seuil clinique à 1,5 ET. Des modèles statistiques de changements à un score-seuil d'une batterie de tests neuropsychologiques laissent entendre que de petites modifications du seuil diagnostique risquent d'avoir un très grand effet sur les taux de prévalence [100]. Enfin, il s'agirait là d'un changement majeur par rapport aux lignes directrices de 2005 sans données suffisantes à l'appui.

La liste des domaines du cerveau à évaluer a été mise à jour et mieux définie afin de tenir compte des recherches actuelles.

## Recommandations

### 4.1 Un diagnostic de TSAF n'est posé qu'en présence de preuves de

dysfonctionnement cérébral envahissant, qui se définit comme une déficience grave dans au moins trois des domaines suivants du développement neurologique

(Forte, Élevée|++++):

- Habiletés motrices
- Neuroanatomie/neurophysiologie

- Cognition
- Langage
- Rendement scolaire
- Mémoire
- Attention
- Fonctionnement exécutif, y compris le contrôle des impulsions et l'hyperactivité
- Régulation de l'affect
- Comportement adaptatif, aptitudes sociales ou communication sociale

4.2 Une déficience grave se définit comme un score global ou un score dans un sous-domaine important qui, selon un outil normalisé de mesure du développement neurologique, se trouve à 2 écarts-types (ET) ou plus sous la moyenne, avec une marge de tolérance adéquate pour tenir compte de la possibilité d'erreur du test. Veuillez consulter l'annexe F pour des exemples de tests neuropsychologiques. Dans certains domaines, on peut prendre en considération les divergences importantes entre les scores des sous-domaines lorsque des différences d'une telle ampleur se produisent dans une proportion très faible de la population ( $\leq 3\%$  de la population). On peut aussi envisager une évaluation clinique avec des preuves convergentes de sources multiples et des critères de diagnostic du DSM-5 [2] pour certains troubles dans des domaines précis qui sont difficilement évalués par des tests normalisés. Par exemple, dans le domaine de la régulation de l'affect, les diagnostics suivants peuvent être considérés comme des indications de déficience grave : trouble dépressif majeur (avec épisodes récurrents), trouble dépressif

persistant, trouble disruptif avec dysrégulation émotionnelle (TDDE), trouble d'anxiété de séparation, mutisme sélectif, trouble d'anxiété sociale, trouble panique, agoraphobie ou trouble d'anxiété généralisée. Ces exceptions sont précisées dans la discussion par domaine ci-dessous. (Forte, Modérée|+++0)

4.3 Il faut, si possible, se servir de méthodes de mesure directe normalisées pour évaluer les domaines du cerveau. Cette façon de faire est recommandée pour la majorité des preuves de dysfonctionnement cérébral. Nous admettons toutefois que, dans certains cas, il est impossible d'employer des méthodes de mesure directe. Dans ces situations, on peut recourir à des méthodes d'évaluation indirecte, comme des évaluations par des informateurs, une entrevue clinique ou une évaluation des antécédents par une analyse du dossier. (Forte, Élevée|++++)

4.4 Si l'on se sert d'une évaluation des antécédents, d'une entrevue clinique ou d'analyses du dossier pour une évaluation indirecte (p. ex., celle du comportement adaptatif), l'équipe doit juger que les déficits sont d'un degré de gravité égal à celui du seuil clinique, qui se définit comme 2 écarts-types sous la moyenne. (Forte, Modérée|+++0)

4.5 Quand ils emploient des méthodes d'évaluation indirectes, les cliniciens doivent s'assurer que les renseignements proviennent de sources multiples plutôt que d'un seul informateur qui évalue de nombreux domaines du fonctionnement. (Forte, Élevée|++++)

### *Observations*

Les énoncés 4.3, 4.4 et 4.5 sur le recours aux évaluations indirectes sont le fruit de discussions approfondies sur les forces et les faiblesses de diverses sources

d'information. Par évaluation directe, on entend des mesures physiques ou des tests normalisés. Parmi ses avantages, on trouve l'objectivité relative et l'absence de biais des observateurs. Le désavantage de l'évaluation directe pourrait être l'absence de validité écologique. Le calme relatif, la structure et le manque d'ambiguïté peuvent ne pas rendre compte de la réalité. En revanche, l'évaluation indirecte est susceptible d'offrir une plus grande validité écologique, mais elle comporte aussi le risque de biais subjectif. Il existe des précédents d'une telle méthode mixte pour l'évaluation systématique d'autres troubles neurodéveloppementaux courants, comme les déficiences intellectuelles, alors qu'on combine l'évaluation directe de la cognition avec l'évaluation indirecte de la fonction adaptative (p. ex., le DSM-5), et comme l'autisme, où une évaluation habituelle peut inclure un test direct (p. ex., l'Échelle d'observation pour le diagnostic du spectre autistique [101]) et un outil de mesure indirecte (l'Autism Diagnostic Interview-Revised [102]).

### *Évaluation directe et indirecte*

On ne peut pas évaluer tous les domaines à la fois directement et indirectement. Nombre d'entre eux se prêtent mieux à une méthode qu'à l'autre. Il incombe au clinicien qui effectue l'évaluation neuropsychologique de tenir compte de la contribution tant de l'entrevue clinique que de son jugement clinique comme preuves à l'appui de la confirmation de la déficience cérébrale importante dans les domaines pour lesquels il y a moins de méthodes de mesure directes.

De même, on doit évaluer systématiquement les caractéristiques associées qui ne sont pas diagnostiques, étant donné leur prévalence élevée et leur importance pour la planification de la prise en charge. Certaines d'entre elles sont énumérées au tableau 1.

Il est également crucial de documenter les antécédents d'expériences indésirables vécues durant l'enfance, comme la violence, la négligence et les abus (p. ex., les traumatismes), car ils peuvent être des facteurs contribuant aux déficits cognitifs et comportementaux. Enfin, il faut aussi documenter d'autres renseignements pertinents pour le diagnostic, comme des maladies génétiques confirmées.

**Tableau 1** : Caractéristiques couramment associées au TSAF

<i>Caractéristiques associées</i>	<i>Symptômes</i>
Troubles du sommeil	Cauchemars, état de veille, inaptitude à s'endormir et/ou à demeurer endormi
Sensibilités sensorielles	Hyposensibilité/hypersensibilité d'un ou plusieurs des cinq sens (c.-à-d. la vue, l'ouïe, le goût, l'odorat et le toucher)
Constatations physiques/autres anomalies congénitales	Anomalies physiques en plus des trois traits faciaux caractéristiques, à la fois majeures (p. ex., les malformations congénitales liées à l'alcool [5]) ou mineures
Croissance	Retard de croissance intra-utérin, petite taille
Attachement	Aversion au toucher et à l'affection physique
Proprioception	Maladresse motrice, problèmes de contrôle de la préhension (p. ex., casse involontairement des objets)
Problème vestibulaire	Problèmes d'équilibre, réagit trop vivement/pas assez au mouvement de la tête

### *Discussion par domaine*

Dans tous les domaines mentionnés, le « seuil clinique » se définit comme 2 écarts-types ou plus sous la moyenne.

#### **1. Habiletés motrices**

Il y a déficience dans le domaine de la motricité quand on obtient un score global inférieur au seuil clinique ou reposant sur de multiples scores provenant de sous-tests lors de l'évaluation de la motricité fine, de la motricité globale, des habiletés graphomotrices ou des habiletés visuo-motrices.

En combinaison avec l'évaluation formelle des habiletés motrices, on peut tenir compte des anomalies constatées lors de l'examen neurologique, notamment sur les plans du tonus, des réflexes, de l'équilibre, de la coordination et de la force. L'hyperréflexie et une augmentation du tonus durant la petite enfance sont des prédicteurs du dysfonctionnement du SNC plus tard dans la vie.

#### **2. Neuroanatomie/neurophysiologie**

Il y a déficience du point de vue de la neuroanatomie ou de la neurophysiologie quand la circonférence crânienne orbitofrontale se trouve sous le seuil clinique; quand on a diagnostiqué chez la personne un trouble convulsif qui n'est pas causé par des influences postnatales; quand l'imagerie cérébrale montre des preuves convaincantes d'anomalies cérébrales structurelles dont l'association à l'exposition prénatale à l'alcool est connue et que d'autres étiologies ont été exclues [103, 104]. Bien que l'IRM ne soit pas exigée ni nécessaire comme méthode normalisée d'évaluation d'une personne soupçonnée de TSAF, elle peut

constituer un moyen complémentaire de déterminer l'étendue des effets sur le cerveau ou d'exclure d'autres troubles.

### **3. Cognition**

Il y a déficience cognitive quand des tests normalisés de cognition ou d'intelligence ont pour résultat un score global sous le seuil clinique, un score de sous-domaine principal (comme le raisonnement verbal, non verbal ou fluide) sous le seuil clinique, ou une divergence prononcée entre les scores de sous-domaines principaux, avec un niveau de base inférieur à 3 % *et* le plus faible des deux scores divergents à au moins 1 écart-type sous la moyenne.

### **4. Langage**

Il y a déficience du langage quand on obtient un score global sous le seuil clinique lors de l'évaluation du langage de base, du langage réceptif et du langage expressif, ou quand on constate de multiples scores sous le seuil clinique lors de sous-tests évaluant des compétences linguistiques d'un plus haut niveau (p. ex., les aspects intégratifs du langage, comme les habiletés narratives et de compréhension complexe), ou quand il y a une divergence prononcée entre le score global pour le langage réceptif et celui pour le langage expressif, avec un niveau de base inférieur à 3 % *et* le plus faible des deux scores divergents à au moins 1 écart-type sous la moyenne.

### **5. Rendement scolaire**

Il y a déficience du rendement scolaire quand on obtient un score sous le seuil clinique lors de mesures normalisées du rendement en lecture, en mathématiques *et/ou* en expression écrite, ou quand il y a une divergence prononcée entre les

résultats obtenus pour la cognition et ceux obtenus pour l'une des aptitudes ci-dessus, avec un niveau de base inférieur à 3 % et un score de rendement d'au moins 1 écart-type sous la moyenne. L'équipe clinique doit déterminer si la personne a été exposée constamment à l'enseignement scolaire avant qu'un déficit puisse être consigné.

## 6. **Mémoire**

Il y a déficience dans le domaine de la mémoire quand on obtient un score sous le seuil clinique lors d'une mesure composite de la mémoire globale, verbale ou visuelle, ou quand il y a une divergence prononcée entre les résultats obtenus pour la mémoire verbale et ceux obtenus pour la mémoire non verbale, avec un niveau de base inférieur à 3 % *et* le plus faible des deux scores divergents à au moins 1 écart-type sous la moyenne.

On doit envisager un déficit de la mémoire de travail comme relevant du domaine du fonctionnement exécutif plutôt que de celui de la mémoire.

## 7. **Attention**

Dans de nombreuses définitions et théories du fonctionnement du cerveau, l'attention recoupe certaines fonctions exécutives. Afin de distinguer ces domaines à des fins diagnostiques, l'attention se définit ici comme une attention soutenue ou sélective et une résistance aux distractions. Les déficits de l'inhibition et du contrôle des impulsions ou l'hyperactivité doivent être examinés dans le domaine du fonctionnement exécutif plutôt que dans celui de l'attention.

Il y a déficience de l'attention par évaluation directe quand on obtient de multiples scores de sous-test sous le seuil clinique lors de tests de traitement continu ou d'autres mesures neuropsychologiques de l'attention.

Il y a déficience de l'attention par évaluation indirecte quand une évaluation clinique fournit des preuves convergentes de déficience provenant de sources multiples, y compris une entrevue clinique, un questionnaire, une analyse du dossier et une observation clinique directe lors de l'évaluation neurodéveloppementale.

#### **8. Fonctionnement exécutif, y compris le contrôle des impulsions et l'hyperactivité**

Par fonctionnement exécutif, on entend un ensemble d'habiletés d'un plus haut niveau qui entrent en ligne de compte dans l'organisation et le contrôle des pensées et des comportements afin d'atteindre des objectifs à long terme. Bien qu'il y ait un certain recoupement entre l'attention et le fonctionnement exécutif dans de nombreuses conceptualisations, les déficiences dans ce dernier domaine se définissent comme des déficiences du point de vue de la mémoire de travail, de l'inhibition/du contrôle des impulsions, de l'hyperactivité, de la planification et de la résolution de problèmes ou de la flexibilité cognitive.

Il y a déficience du fonctionnement exécutif par évaluation directe quand on obtient de multiples scores de sous-test sous le seuil clinique lors de mesures neuropsychologiques de ce fonctionnement.

Il y a déficience du fonctionnement exécutif par évaluation indirecte quand une évaluation clinique fournit des preuves convergentes de déficience

provenant de sources multiples, y compris des scores situés au niveau du seuil clinique ou sous celui-ci selon des échelles d'évaluation normalisées et des preuves justificatives découlant d'une entrevue clinique, d'une analyse du dossier et d'une observation clinique directe lors de l'évaluation neurodéveloppementale.

## 9. **Régulation de l'affect**

Il y a déficience de la régulation de l'affect quand une personne répond aux critères du DSM-5 pour les troubles suivants : trouble dépressif majeur (avec épisodes récurrents), trouble dépressif persistant, trouble disruptif avec dysrégulation émotionnelle (TDDE), trouble d'anxiété de séparation, mutisme sélectif, trouble d'anxiété sociale, trouble panique, agoraphobie ou trouble d'anxiété généralisée. Pour les diagnostics du TSAF, on peut inclure dans ce domaine les jeunes enfants qui remplissent les critères A à F du TDDE, mais il ne faut pas prononcer un diagnostic de TDDE à leur égard en raison de la restriction d'âge. On s'attend que les cliniciens vérifient formellement que la personne répond aux critères au lieu d'établir un diagnostic seulement en fonction de l'impression clinique ou des données d'un questionnaire. Il faut prendre soin de chercher un problème de dysrégulation de longue date plutôt qu'une réaction à court terme à des événements de la vie ou à des conditions du milieu défavorables (p. ex., de multiples placements en famille d'accueil). (Voir ci-dessous pour une discussion plus approfondie.)

## 10. **Comportement adaptatif, aptitudes sociales ou communication sociale**

Il y a déficience de la communication sociale par évaluation directe lorsqu'on obtient un score global sous le seuil clinique à partir d'une mesure du langage social, des compétences en communication sociale ou des compétences linguistiques pragmatiques.

Il y a déficience de la communication sociale par évaluation indirecte quand, à la suite d'une entrevue ou d'une évaluation normalisée réalisée par un informateur clé, on obtient un score global ou un score pour un sous-domaine principal qui se trouve sous le seuil clinique. Pour les enfants et la plupart des adolescents, on doit se servir de méthodes de mesure indirecte normalisées (c.-à-d. employées par le soignant). Ce n'est que pour les adultes et certains adolescents qui n'ont pas eu de soignant constant au cours des deux dernières années que les cliniciens auront peut-être à envisager d'autres méthodes d'entrevue et à se servir des antécédents pour évaluer la fonction adaptative. Pour le développement du langage social, il faut recourir à une méthode de mesure directe du client si elle convient à l'âge, en combinaison avec des comptes rendus et des antécédents. Les observations et les évaluations doivent porter sur tous les milieux, le cas échéant (c.-à-d. que les parents rendent compte de l'expérience à la maison et les enseignants, du comportement à l'école). Les scores sont jugés significatifs lorsqu'ils se situent sous le seuil clinique.

Cependant, il peut être difficile d'évaluer le comportement adaptatif des adolescents plus âgés et des adultes, parce qu'un informateur convenable peut ne pas être disponible s'ils vivent seuls ou dans un milieu institutionnel. Une

méthode de mesure formelle du comportement adaptatif est préférée si possible et peut être exigée pour l'admissibilité à certains services.

Cependant, quand il n'y a pas d'informateur convenable, les antécédents ou les renseignements actuels suivants, provenant d'une analyse du dossier, peuvent servir de substitut :

- l'incapacité documentée de fonctionner dans des aspects importants de la vie autonome, telle qu'elle se manifeste par l'incapacité chronique à gérer l'argent, à entretenir une résidence dans des conditions de sécurité et de propreté raisonnables, à conserver un emploi, à maintenir un régime d'hygiène personnelle, à faire montre du recours à des stratégies de socialisation/d'adaptation et/ou à prendre soin d'enfants.

*et/ou*

- une difficulté documentée sur le plan de la compétence sociale, telle qu'elle se manifeste par une victimisation financière ou une implication involontaire dans un comportement criminel à cause d'une crédulité sociale, et/ou une inaptitude chronique à participer avec succès à des traitements en groupe et/ou à des placements dans des foyers collectifs.

Selon le jugement du clinicien, ces déficits doivent aussi être examinés à un niveau de gravité équivalant au seuil clinique ou inférieur à celui-ci.

Il faut veiller à distinguer la fonction adaptative des effets secondaires des dépendances et des circonstances sociales. Les déficits de la fonction adaptative doivent correspondre à ceux des 9 autres domaines. Ce domaine vise à servir d'indicateur supplémentaire de l'incapacité globale liée à la déficience neurodéveloppementale.

Nous sommes conscients du fait que, dans la pratique neuropsychologique standard, un écart-type de 1,5 sous la moyenne peut indiquer de légères déficiences. Ces conclusions plus subtiles constituent une partie importante du profil de l'individu. Aux fins du diagnostic, toutefois, et afin de s'assurer que les scores représentent des dommages causés par l'alcool, nous recommandons le seuil plus radical de 2 écarts-types ou plus sous la moyenne. L'équipe multidisciplinaire, qui examine les données et pose un jugement clinique fondé sur l'expérience, est essentielle pour l'établissement d'un diagnostic précis, étant donné que les aspects qualitatifs du rendement sont également importants. Le profil diagnostique est dynamique et peut évoluer à la longue. Il est donc possible que les individus atteints ou soupçonnés d'être atteints par une exposition prénatale à l'alcool aient à subir plusieurs évaluations au fil du temps. Les services ne doivent pas être fondés sur le diagnostic même, mais plutôt sur le profil des fonctions et des dysfonctions cérébrales.

### *Considérations supplémentaires*

- Il faut faire preuve de jugement clinique pour déterminer la présence d'un déficit réel quand les données des tests ne concordent pas dans un domaine ou quand un score global ou le score d'un sous-domaine principal se situe dans l'erreur-type de mesure pour le seuil. Dans ces situations, la décision doit être étayée par une observation et des antécédents cliniques. Il ne faut pas considérer qu'il y a déficience dans un domaine en ne se fondant que sur un seul score d'un sous-test d'une seule méthode d'évaluation.
- Lorsque l'évaluation est indirecte, les cliniciens doivent faire de leur mieux pour s'assurer que les cotations sont exactes et exemptes de biais. Il faut obtenir de

multiples comptes rendus si possible et les intégrer à une observation clinique et à une analyse du dossier.

- Il peut être inutile d'effectuer une évaluation directe approfondie quand il y a une preuve clinique solide de fonctionnement normal dans un domaine.
- Comme le décrit le système du Code diagnostique à 4 chiffres pour l'évaluation du TSAF [7], des retards importants et globaux qui concernent de multiples domaines peuvent comporter des preuves de dysfonctionnement général du cerveau. Quand une déficience intellectuelle accompagnée d'un fonctionnement adaptatif faible a déjà été établie, il peut être approprié de limiter l'évaluation. Comme le retard global grave n'est pas courant dans le contexte du TSAF, il faut envisager d'autres diagnostics. Toutefois, il faut quand même respecter la norme de trois domaines affectés. Le profil complet des forces et des déficits est important pour expliquer les résultats au client et planifier une prise en charge adéquate.
- Les domaines doivent être analysés comme s'ils étaient des entités indépendantes. Les cliniciens ne doivent pas utiliser le score d'un seul test comme preuve de déficits dans deux domaines, même si ceux-ci sont théoriquement apparentés. Par exemple, il est inapproprié d'utiliser le score obtenu relativement à la communication fonctionnelle à l'aide des Vineland Adaptive Behavior Scales comme mesure à la fois de la communication sociale et du langage. Il est de même inapproprié d'employer le QI verbal comme mesure tant pour le langage que pour la cognition. Cependant, de nombreuses batteries de tests comprennent des sous-tests applicables à plusieurs domaines différents. Par exemple, le

NEPSY-II renseigne à la fois sur la mémoire et le fonctionnement exécutif.

Dans de tels cas, les scores des sous-tests peuvent servir de preuves dans différents domaines.

- La liste des domaines se veut pratique plutôt que théorique. Elle représente diverses sources d'information plutôt que des facteurs indépendants. Ainsi, la microcéphalie, une faible capacité cognitive et un faible comportement adaptatif peuvent constituer des indicateurs différents du même problème envahissant. L'intention consiste à faire en sorte que les personnes qui reçoivent un diagnostic de TSAF possèdent des déficits graves et envahissants, plutôt que trois déficits qui sont strictement indépendants les uns des autres.
- À la fin de l'évaluation, l'équipe doit être convaincue que la manifestation globale est celle d'une déficience grave et envahissante en fonction de multiples sources de preuve convergentes.
- Les cliniciens doivent prendre en considération la question du diagnostic différentiel lorsqu'ils établissent un diagnostic de TSAF. Le diagnostic du TSAF est souvent complexe en raison de la présence de multiples facteurs de risque et de nombreuses expositions défavorables qui contribuent substantiellement aux symptômes du patient. Aucun déficit neurodéveloppemental n'est considéré pathognomonique du TSAF ou spécifique à celui-ci. Chaque profil ou déficit doit être envisagé indépendamment comme un résultat d'autres facteurs. Autrement dit, le déficit en question peut-il être mieux expliqué par un facteur autre que l'exposition prénatale à l'alcool? Il revient à une équipe qualifiée de cliniciens de déterminer la meilleure explication des problèmes qui se manifestent. Il y aura des

cas où un diagnostic de TSAF ne sera pas prononcé malgré des antécédents prénatals confirmés liés à l'alcool, lorsqu'un ou plusieurs autres facteurs étiologiques expliquent mieux les déficits neurodéveloppementaux ou lorsqu'un autre état pathologique cooccurrent explique mieux les effets observés. Dans de nombreux cas, il y a de multiples facteurs de risque qui ont probablement interagi pour créer un profil complexe de dysfonctionnement. Un diagnostic de TSAF doit alors être établi, mais les autres facteurs de risque pertinents doivent être pris en compte et documentés.

- Les cliniciens doivent faire preuve de prudence relativement à l'attribution des déficits à l'exposition prénatale à l'alcool quand d'autres causes possibles ont une courte durée et sont susceptibles d'être réversibles, comme on peut le voir dans le cas d'un enfant qui vient d'emménager dans un nouveau milieu de vie. On pourrait faire la même observation au sujet des états pathologiques cooccurrents.
- Il convient de formuler des diagnostics supplémentaires pertinents du DSM-5, comme le trouble du déficit de l'attention/hyperactivité (TDAH), le trouble oppositionnel avec provocation (TOP), la déficience intellectuelle, le trouble du contrôle des impulsions, le trouble des conduites et le trouble spécifique des apprentissages, quand la personne remplit ces critères en plus de ceux pour le TSAF. Nous soulignons que ces termes fournissent différents niveaux d'explication. Le TSAF décrit un dysfonctionnement grave et envahissant global qui est associé à l'exposition prénatale à l'alcool, alors que d'autres diagnostics décrivent des ensembles de symptômes particuliers qui aident à prédire le

pronostic et la réaction au traitement.

- En plus de prendre note des domaines qui présentent une déficience importante, les cliniciens voudront peut-être fournir des évaluations larges des résultats pour des domaines qui ne respectent pas le seuil.

### *Commentaires sur les changements par rapport aux lignes directrices précédentes*

Les domaines de la liste actuelle sont affectés par l'exposition prénatale à l'alcool, peuvent être mesurés de manière fiable et ne sont pas redondants ni facilement confondus les uns avec les autres. Le domaine intitulé auparavant « troubles neurologiques graves et légers » a été renommé « habiletés motrices » et redéfini pour clarifier que les données probantes dans ce domaine doivent surtout provenir de tests de motricité directs avec des preuves supplémentaires à l'appui découlant d'un examen neurologique.

Le domaine intitulé auparavant « structure du cerveau » a été renommé « neuroanatomie/neurophysiologie » et redéfini pour inclure les troubles convulsifs, qui étaient jusque-là considérés comme un signe neurologique évident et inclus dans le même domaine que les habiletés motrices. On a jugé que les troubles convulsifs avaient peu de choses en commun avec une mauvaise fonction motrice et qu'ils correspondaient mieux à d'autres indicateurs médicaux objectifs des anomalies structurelles du cerveau, comme la microcéphalie et celles révélées par l'imagerie cérébrale.

Le domaine intitulé auparavant « communication » a été renommé « langage », selon la recommandation que nous avons reçue des orthophonistes consultés. On a jugé que le changement de nom rendait mieux compte des évaluations recommandées dans ce domaine.

Le domaine intitulé auparavant « déficience de l'attention et hyperactivité » a été renommé « attention » et redéfini. Les cliniciens qui utilisaient les lignes directrices précédentes ont fait part de leur difficulté à séparer les concepts de TDAH et de fonctionnement exécutif, étant donné que la plupart des définitions de celui-ci incluent l'inhibition, le contrôle des impulsions et l'hyperactivité, qui se trouvent au cœur d'un diagnostic de TDAH à présentation combinée ou de TDAH à présentation hyperactive-impulsive prédominante.

Le domaine « régulation de l'affect » a été ajouté aux présentes lignes directrices en raison des études cliniques faisant état de la prévalence des troubles de santé mentale dans la population atteinte du TSAF [105-109] et de recherches sur des animaux démontrant que l'exposition prénatale à l'alcool affecte directement les neurotransmetteurs associés au stress et à la santé mentale [110] qui sont impliqués dans l'anxiété et la dépression [110, 111]. Des recherches sur des humains suggèrent une comorbidité élevée entre le TSAF et les troubles de l'humeur et de l'anxiété [105, 106, 112], tandis que les émotions négatives ou l'intensité des mauvaises humeurs constituent l'un des premiers signes observables de l'EPA chez les nourrissons [113, 114]. Il faudra réaliser d'autres recherches pour déterminer si d'autres préoccupations en matière de santé mentale, y compris certaines formes de psychose, devraient éventuellement être incluses dans ce domaine.

Il a été difficile de se prononcer sur l'opportunité de faire du traitement sensoriel un domaine séparé ou de l'inclure dans un domaine existant. La question continue de faire l'objet d'un débat dans certains groupes. Nous avons consulté des ergothérapeutes et examiné la sensibilité et la spécificité des tests conçus pour évaluer le traitement et

l'intégration sensoriels. Bien que des preuves anecdotiques et empiriques laissent entendre que de nombreuses personnes atteintes du TSAF connaissent des déficits sensoriels ou un faible enregistrement sensoriel pouvant être importants et invalidants [115-119], les mesures courantes du traitement sensoriel reposent sur une évaluation par le soignant et mettent un plus grand accent sur la régulation de l'information sensorielle.

Le comité s'est dit d'avis qu'il était difficile de séparer ces troubles de l'autorégulation cognitive et comportementale, qui est déjà prise en compte dans les domaines du fonctionnement exécutif et de la régulation de l'affect. Il a aussi été influencé par la récente revue effectuée par l'American Academy of Pediatrics (AAP) [120], selon laquelle, bien que les problèmes sensoriels semblent être courants chez les enfants atteints d'autres troubles neurodéveloppementaux comme le TDAH et le trouble du spectre de l'autisme, les données en faveur de la catégorisation du trouble du traitement sensoriel comme problème indépendant étaient faibles. En outre, des études empiriques laissent entendre que certaines méthodes d'évaluation sensorielle sont susceptibles de surdiagnostiquer des difficultés chez des enfants qui se développent de façon habituelle. La position du comité sur cette question a été étayée davantage par le résumé récemment publié par l'American Occupational Therapy Association (AOTA) sur les occasions de recherche visant à mieux comprendre les enfants et les adolescents aux prises avec des problèmes de traitement et d'intégration sensoriels [121]. Les interventions relatives au traitement et à l'intégration sensoriels ont été identifiées comme un « domaine de recherche prioritaire », ce qui est en accord avec la position de l'AAP sur le manque de preuves suffisantes. Néanmoins, le comité recommande l'évaluation du traitement et de l'intégration sensoriels par un professionnel qualifié, afin

de contribuer davantage à l'élaboration des interventions appropriées pour les personnes atteintes du TSAF. Les problèmes sensoriels peuvent se révéler d'importants déclencheurs de comportements négatifs et engendrer des inquiétudes liées à la sécurité et à la santé (p. ex., dans le cas d'une forte tolérance à la douleur) qui exigent des recommandations de prise en charge spécifiques [115, 122].

## 5.0 Nomenclature et terminologie

### « TSAF » comme terme diagnostique

Les lignes directrices de 2005 stipulaient qu'« ETCAF » *ne devait pas* servir de terme diagnostique. Maintenant, compte tenu des conseils de cliniciens, de chercheurs et d'autres experts, nous recommandons l'adoption de « TSAF » comme terme diagnostique, avec des sous-catégories qui renvoient à la présence ou à l'absence des traits faciaux caractéristiques. Bien que les caractéristiques diagnostiques associées au TSAF représentent un spectre d'effets, elles ne s'inscrivent pas dans un continuum dans lequel les déficits neurodéveloppementaux s'étendent de légers à graves selon le diagnostic.

La première mention de la tératogénicité de l'alcool a été publiée en 1968 [123], suivie par des observations semblables de Jones et ses collaborateurs [124, 125]. Depuis les premières descriptions du syndrome d'alcoolisation fœtale (SAF), une diversité de termes ont été introduits et révisés, comme « effets de l'alcoolisation fœtale » (EAF), « syndrome d'alcoolisation fœtale partiel » (SAFp), « trouble neurologique du développement lié à l'alcool » (TNDLA), « malformation congénitale liée à l'alcool » (MCLA) et la nomenclature du Code diagnostique à 4 chiffres [1, 5-7, 9, 126]. Dans les lignes directrices de 2005, le terme « ETCAF » a été employé comme « terme parapluie »

englobant ces diagnostics et l'ampleur des déficiences associées à l'exposition prénatale à l'alcool [1]. Conséquence des recherches réalisées depuis et des discussions entre des spécialistes du domaine, « trouble du spectre de l'alcoolisation foétale » a été retenu comme terme diagnostique pour remplacer le terme générique « ETCAF ».

Étant donné l'évolution du vocabulaire du TSAF dans diverses professions, il est crucial d'adopter une terminologie normalisée si possible et le cas échéant. Une terminologie et des définitions normalisées sont importantes pour la comparaison des données provenant de divers contextes géographiques. Enfin, nous avons tenu compte de la sagesse de la pratique des experts [5] et des chercheurs cliniciens afin de compléter les approches internationales actuelles et les plus couramment utilisées pour le diagnostic des pathologies liées au TSAF [3, 6, 7, 127].

## Recommandations

- 5.1 On peut établir un diagnostic de TSAF si une personne répond à **l'un ou l'autre** des deux ensembles de critères ci-dessous : (Forte, Élevée|++++)

## Critères diagnostiques

### 5.1.1 TSAF avec traits faciaux caractéristiques

- Présentation simultanée des 3 traits faciaux caractéristiques (fentes palpébrales courtes, philtrum plat et lèvre supérieure mince) **ET**
- Exposition prénatale à l'alcool (EPA) confirmée ou inconnue. Ce diagnostic ne doit pas être posé lorsqu'on confirme l'absence d'EPA ou lorsque celle-ci se trouve à un niveau nettement inférieur à celui qui est connu pour être associé à des effets physiques et/ou développementaux (voir la section sur l'EPA). **ET**
- Preuve de déficience dans **au moins trois** des domaines du développement

neurologique identifiés (voir la section « Évaluation neurodéveloppementale ») ou, chez les nourrissons et les jeunes enfants, preuve de microcéphalie.

- Le retard de croissance et d'autres anomalies congénitales liées à l'alcool doivent être documentés s'ils sont présents.
- Il faut consigner les facteurs héréditaires, prénatals et postnatals susceptibles d'influer sur l'issue du développement.

**OU**

### **5.1.2** *TSAF sans traits faciaux caractéristiques*

- Preuve de déficience dans **au moins trois** des domaines du développement neurologique identifiés (voir la section « Évaluation neurodéveloppementale »). **ET**
- Confirmation de l'exposition prénatale à l'alcool, avec estimation de la dose à un niveau connu pour son association avec les effets sur le développement neurologique (voir la section sur l'EPA).
- Le retard de croissance et d'autres anomalies congénitales liées à l'alcool doivent être documentés s'ils sont présents.
- Il faut consigner les facteurs héréditaires, prénatals et postnatals susceptibles d'influer sur l'issue du développement.

## **5.2** *Risque de trouble neurodéveloppemental et de TSAF associés à l'exposition prénatale à l'alcool*

5.2.1 Il ne s'agit pas d'un diagnostic. Il s'agit d'une désignation qui devrait être donnée aux personnes quand :

- Il y a confirmation de l'exposition prénatale à l'alcool, avec estimation de la dose à un niveau connu pour son association avec les effets sur le développement neurologique (voir la section sur l'EPA).
- Les critères des points 5.1.1 et 5.1.2 sur le SNC ne sont pas remplis.
- Il y a une certaine indication de trouble neurodéveloppemental avec une explication plausible du fait que les résultats de l'évaluation neurodéveloppementale n'ont pas rempli les critères de déficience substantielle (p. ex., le patient était trop jeune ou l'évaluation est incomplète).
- Le retard de croissance et d'autres anomalies congénitales liées à l'alcool doivent être documentés s'ils sont présents.
- Il faut consigner les facteurs héréditaires, prénatals et postnatals susceptibles d'influer sur l'issue du développement.

5.2.2 On peut également envisager cette désignation pour les personnes qui présentent les 3 traits faciaux caractéristiques mentionnés au point 5.1.1, mais à l'égard desquelles on ne possède pas encore de documentation ou de preuve du respect du critère requis de la présence de déficiences dans trois domaines du développement neurologique ou plus ou d'une microcéphalie vraie. (Voir la section 4.0 et la recommandation 4.2.) On ne doit jamais envisager cette désignation lorsqu'on confirme l'absence d'EPA.

5.3 « TSAF » doit maintenant être utilisé comme terme diagnostique quand l'exposition prénatale à l'alcool est jugée comme un important facteur contributif des déficits observés qui ne peuvent s'expliquer entièrement par d'autres

étiologies. Parce que les déficits observés sont reconnus comme étant d'origine multifactorielle, tous les autres facteurs contributifs pertinents connus (p. ex., un traumatisme, des anomalies génétiques connues) doivent être documentés avec le diagnostic de TSAF, car ils ont une incidence importante sur les problèmes fonctionnels et neurologiques des personnes atteintes. (Faible, Faible|+000)

Il faut consigner la raison pour laquelle l'évaluation de la personne est jugée non concluante. Il faut accorder plus de soin et d'attention aux termes employés pour décrire les résultats de l'évaluation, afin que le compte rendu ne soit pas mal interprété. Pour cette désignation, une personne peut quand même être atteinte de TSAF, mais il est impossible de le déterminer à ce moment-ci. Il *faut* effectuer à une date ultérieure une réévaluation complète, y compris une évaluation neurodéveloppementale.

Les personnes de cette catégorie doivent bénéficier, le cas échéant, des mêmes services que celles qui ont reçu un diagnostic de TSAF, afin de répondre à leurs besoins actuels. On peut retirer une désignation « à risque » si la personne ne présente pas de trouble neurodéveloppemental véritable plus tard. Il est important de mettre l'accent sur le fait qu'une désignation « à risque » ne doit pas entraîner une mise à l'écart; il faut recommander les services adéquats destinés à répondre aux besoins actuels et naissants, et la personne concernée doit y avoir accès.

### *Observations*

Depuis la première description du SAF dans une publication en anglais il y a 40 ans, les critères essentiels des traits faciaux caractéristiques et du dysfonctionnement du système nerveux central associés à une importante exposition prénatale à l'alcool n'ont pas

changé. Cependant, la terminologie employée pour décrire la constellation de caractéristiques a évolué.

Après plusieurs longues consultations auprès de spécialistes dans des domaines connexes du développement et de la santé mentale, un certain nombre de termes nouveaux et peaufinés sont récemment apparus avec la publication du DSM-5 [2]. Ils ont été conçus tout spécialement pour les praticiens de la santé mentale, comme les psychiatres, qui rendent des diagnostics sur le comportement (ou phénoménologiques) souvent sans avoir accès aux équipes d'évaluation multidisciplinaires qui sont exigées pour le diagnostic du TSAF. Ces termes doivent favoriser une participation et un soutien continus de la collectivité des soins de santé mentale en général aux efforts visant à envisager les conséquences de l'exposition prénatale à l'alcool lors de la formulation de diagnostics fonctionnels et étiologiques.

### ***Croissance***

En Amérique du Nord, le SAF a été « découvert » parce qu'un groupe d'enfants a été orienté vers une clinique spécialisée dans le retard de croissance et qu'on a découvert par la suite qu'ils présentaient d'autres caractéristiques de ce qui est maintenant connu comme le TSAF. À cette époque, le retard de croissance est devenu l'une des caractéristiques déterminantes du SAF. Depuis, l'importance de la croissance dans la manifestation générale des effets liés à l'alcool a fait l'objet de débats. La valeur prédictive du retard de croissance, surtout en l'absence d'une exposition prénatale à l'alcool documentée, a été mise en doute. Des données récentes [128] ainsi que l'expérience clinique laissent entendre que la croissance n'est ni sensible ni assez spécifique pour indiquer un diagnostic de TSAF. D'autres méthodes contemporaines ont

assoupli le critère du retard de croissance pour l'établissement du diagnostic, sans toutefois l'éliminer complètement. Après une analyse de rapports cliniques antérieurs, de la science fondamentale et de recherches cliniques, le comité a soutenu la recommandation de l'élimination de la croissance comme critère diagnostique.

Cependant, il faut consigner les paramètres de croissance tant pour le poids que pour la taille, ainsi que tenir compte de variables de confusion, comme la taille des parents, l'exactitude des dates de la grossesse, la génétique et des états associés (p. ex., le diabète gestationnel, l'état nutritionnel, la maladie). Quand il y a retard de croissance, celui-ci a un rapport avec le développement et doit être suivi. Nous recommandons les courbes de croissance produites par le Groupe canadien d'endocrinologie pédiatrique (GCEP), qui reposent sur les courbes publiées en 2010 par l'Organisation mondiale de la Santé (OMS) (avec quelques modifications). La Société canadienne de pédiatrie les appuie [129]. L'OMS établit la courbe de croissance jusqu'à 19 ans, âge à partir duquel la croissance chez l'adulte est stable et pourrait, au besoin, être tracée à l'extrémité supérieure du graphique.

### ***Terminologie***

La terminologie du TSAF a évolué au fil des ans et posé problème. L'adoption recommandée de TSAF comme terme diagnostique reflète une tentative de se concentrer davantage sur les effets de l'exposition prénatale à l'alcool sur le cerveau et le comportement (le développement neurologique) et de simplifier la nomenclature.

Un diagnostic de TSAF *avec traits faciaux caractéristiques* est formulé quand les trois traits faciaux sont présents avec un dysfonctionnement du SNC. Cette catégorie diagnostique a remplacé le terme « syndrome d'alcoolisation fœtale » (SAF), tel qu'il est

décrit dans les lignes directrices de diagnostic de 2005. Bien qu'on puisse émettre ce diagnostic en l'absence d'une exposition prénatale à l'alcool confirmée, en raison de la grande spécificité des traits faciaux, une détermination exacte et fiable des antécédents de consommation d'alcool de la mère continue d'être la norme recommandée.

Le diagnostic de TSAF *sans traits faciaux caractéristiques* décrit la majorité des personnes atteintes du TSAF, à savoir celles qui ne possèdent pas l'ensemble des trois traits faciaux caractéristiques, mais qui souffrent d'une déficience cérébrale importante à cause de l'exposition prénatale à l'alcool. Pour cette catégorie, il doit y avoir des preuves d'exposition prénatale à l'alcool à des niveaux connus pour leur association avec des effets physiques et développementaux. Cette catégorie diagnostique a remplacé les termes « syndrome d'alcoolisation fœtale partiel » (SAFp) et « trouble neurologique du développement lié à l'alcool » (TNDLA) qui sont décrits dans les lignes directrices de 2005. Le changement qui consiste à éliminer la catégorie SAFp a été effectué pour répondre à la préoccupation selon laquelle les critères canadiens du SAFp étaient différents de ceux du Code diagnostique à 4 chiffres [7]. L'annexe A présente des exemples de la façon dont les systèmes diagnostiques actuels du TSAF peuvent s'appliquer aux diagnostics recommandés.

La désignation *À risque de trouble neurodéveloppemental et de TSAF associés à l'exposition prénatale à l'alcool* est une nouvelle catégorie créée pour décrire les personnes dont l'exposition prénatale à l'alcool a été confirmée et qui présentent une certaine manifestation de problèmes neurodéveloppementaux, mais qui ne respectent pas les critères des deux catégories diagnostiques du TSAF. Elle s'applique particulièrement aux jeunes enfants. Des recherches [71] et des observations cliniques donnent à penser

que certaines personnes qui ont été exposées à l'alcool avant leur naissance sont susceptibles de se développer normalement lorsqu'elles sont très jeunes ou de ne présenter que des déficits légers. Plus tard, quand on les réévalue, des déficiences importantes deviennent évidentes, alors qu'elles ne réussissent pas à développer les capacités de raisonnement d'un plus haut niveau qui constituent la norme à leur âge actuel. À un âge plus avancé, on peut effectuer une évaluation plus exhaustive pour compléter un diagnostic possible de TSAF.

Quand ces gens sont plus jeunes, la désignation « à risque » est importante et peut leur permettre d'avoir accès à des services et des soutiens, avec la recommandation de réaliser une évaluation de suivi à une date ultérieure pour confirmer ou non le TSAF. Il faut toujours prendre en compte et consigner les facteurs postnatals pouvant influencer sur les issues liées au développement (p. ex., la nutrition, le stress, un traumatisme).

Dans la population adolescente et adulte, la personne peut ne pas être en mesure de participer pleinement au processus d'évaluation en raison de problèmes sociaux ou autres. Il peut arriver qu'on confirme l'exposition prénatale à l'alcool et qu'il y ait une forte indication de la présence du TSAF à cause d'une mauvaise fonction adaptative et de problèmes de santé mentale, mais l'évaluation neuropsychologique peut être incomplète et un diagnostic de TSAF ne peut être confirmé. La désignation *À risque de trouble neurodéveloppemental et de TSAF associés à l'exposition prénatale à l'alcool* doit être accompagnée de la recommandation d'une réévaluation lorsque la situation sociale de la personne concernée sera plus stable et que celle-ci sera mieux à même de subir une évaluation complète. Il faut prendre note qu'il NE S'AGIT PAS d'une catégorie diagnostique. Il s'agit simplement d'une désignation visant à identifier les personnes

susceptibles d'être atteintes du TSAF, mais qui ont besoin d'une évaluation plus poussée.

## 6.0 L'équipe diagnostique

Étant donné la complexité des issues entourant l'exposition prénatale à l'alcool, une équipe multidisciplinaire est essentielle pour un diagnostic exact et exhaustif, puis la formulation de recommandations de prise en charge. L'équipe diagnostique multidisciplinaire peut être régionale ou virtuelle; les cliniques satellites et la télémédecine ont été créées pour répondre aux besoins des collectivités éloignées en matière d'orientation vers des spécialistes.

L'équipe de base variera en fonction du contexte et de l'âge des personnes pour lesquelles on établit le diagnostic. Les cliniciens doivent posséder l'expertise nécessaire pour s'occuper de tous les aspects de l'évaluation ainsi que des connaissances à jour sur le TSAF. Les nouveaux membres d'une équipe diagnostique du TSAF doivent recevoir une formation adéquate. Les membres de l'équipe de base sont énumérés ci-dessous. Il doit toujours s'agir de professionnels dûment qualifiés qui ont reçu une formation appropriée sur l'obtention de renseignements sensibles des familles de naissance, surtout lorsqu'il faut acquérir les antécédents d'exposition prénatale à l'alcool.

### Recommandations

6.1 Membres de l'équipe de base pendant toute la vie (Forte, Élevée|++++):

#### Nourrissons (< 18 mois)

- Pédiatre/médecin
- Spécialiste du développement de l'enfant qui possède l'ensemble des compétences pour la réalisation d'évaluations physiques et fonctionnelles (p. ex., orthophoniste, physiothérapeute, ergothérapeute, psychologue clinicien)

### **Enfants d'âge préscolaire (de 18 mois à 5 ans)**

- Pédiatre/médecin
- Ergothérapeute
- Orthophoniste
- Psychologue

### **Enfants d'âge scolaire (de 6 ans à l'âge de la majorité)**

- Pédiatre/médecin avec une expertise en TSAF et en diagnostic différentiel
- Ergothérapeute
- Orthophoniste
- Psychologue

### **Adultes**

- Médecin
- Psychologue
- Orthophoniste/psychologue avec une expertise en évaluation du langage

6.2 Parmi les autres personnes susceptibles de contribuer utilement au processus diagnostique, mentionnons les conseillers en dépendances, les travailleurs en garderie, les interprètes culturels, les professionnels de la santé mentale, les parents ou les soignants, les défenseurs, les mentors, les agents de probation, les psychiatres, les enseignants, les conseillers en orientation, les infirmières, les généticiens cliniques ou les dysmorphologistes, les neuropsychologues, les travailleurs sociaux, les infirmières praticiennes et les thérapeutes familiaux. (Forte, Élevée|++++)

## 7.0 Considérations particulières relatives à l'évaluation neurodéveloppementale des nourrissons et des jeunes enfants

Depuis la publication des lignes directrices de 2005, plus de données probantes sont devenues disponibles qui éclairent l'évaluation du diagnostic du TSAF chez les nourrissons et les jeunes enfants. Des recherches donnent à penser que la mesure de la régulation des états [130] et du tempérament négatif [131] du nourrisson représentent d'importants indicateurs du TSAF. Parmi les autres signes et symptômes, mentionnons les mauvaises habitudes alimentaires, les troubles du sommeil, une moins bonne interaction avec son environnement et l'irritabilité. Des tests traditionnels du développement sont également disponibles dans divers domaines. Cependant, leur fiabilité tend à s'accroître graduellement avec l'âge, jusqu'à un stade où ils deviennent assez fiables pour la prise de décisions. Malheureusement, ces « seuils de confiance » se trouvent à des âges différents d'un test à l'autre et existent souvent sous forme de règles non écrites au lieu de guides de pratique clinique publiés. Un groupe de travail de cliniciens expérimentés en diagnostic de nourrissons et de jeunes enfants atteints du TSAF a suggéré des âges à partir desquels on pourrait accorder une grande ou une faible confiance aux tests. Leurs recommandations ont été intégrées avec les commentaires d'autres experts de ce domaine. Veuillez consulter l'annexe F pour des exemples de tests neuropsychologiques administrés tout au long de la vie. Les tests indiqués par un astérisque sont considérés comme étant moins fiables.

Bien que des références commentent les défis du diagnostic du TSAF chez les nourrissons et les jeunes enfants [132-139], il y a plusieurs suggestions sur la façon de les relever. L'approche qui suit est celle qui est actuellement recommandée.

## Recommandations

- 7.1 Les nourrissons et les jeunes enfants qui présentent les 3 traits faciaux caractéristiques et une microcéphalie devraient recevoir un diagnostic de ***TSAF avec traits faciaux caractéristiques***. Ces enfants sont exposés à un risque élevé de trouble neurodéveloppemental [71, 107]. On doit aussi les orienter vers un généticien clinique. (Forte, Élevée|++++)
- 7.2 On peut prononcer un diagnostic de ***TSAF avec traits faciaux caractéristiques*** à l'égard des nourrissons et des jeunes enfants qui possèdent les 3 traits faciaux caractéristiques, s'ils subissent une évaluation neurodéveloppementale exhaustive et présentent des déficits dans 3 domaines du cerveau ou plus. On peut prononcer un diagnostic de ***TSAF sans traits faciaux caractéristiques*** à l'égard des nourrissons et des jeunes enfants dont on a confirmé l'exposition prénatale à l'alcool, s'ils subissent une évaluation neurodéveloppementale exhaustive et présentent des déficits dans 3 domaines du cerveau ou plus. (Forte, Modérée|+++0)
- 7.3 Les nourrissons et les jeunes enfants dont on a confirmé l'exposition prénatale à l'alcool, mais qui ne respectent pas les critères du diagnostic de TSAF doivent être désignés comme étant ***à risque de trouble neurodéveloppemental et de TSAF associés à l'exposition prénatale à l'alcool***. Ceux qui présentent les 3 traits faciaux caractéristiques sans microcéphalie doivent être orientés vers un généticien clinique. (Forte, Élevée|++++)
- 7.4 On doit recommander la réalisation d'une évaluation neurodéveloppementale complète, à un moment approprié à l'âge, de tous les nourrissons et les jeunes enfants

dont on a confirmé l'exposition prénatale à l'alcool et/ou qui présentent les 3 traits faciaux caractéristiques. (Forte, Élevée|++++)

### *Observations*

On doit aussi envisager d'abord l'établissement de diagnostics différentiels avant de prononcer un diagnostic de TSAF à l'égard d'un enfant de moins de 6 ans, surtout en raison de l'incapacité à procéder à une évaluation neuropsychologique exhaustive. Il est donc important que ces enfants subissent des investigations appropriées afin d'exclure les malformations cérébrales structurelles sous-jacentes ou les troubles génétiques ou métaboliques qui peuvent présenter des symptômes semblables à ceux du TSAF.

Dans tous les cas, il faut consigner tous les signes d'autres anomalies congénitales. La microcéphalie a été considérée comme une caractéristique du SAF dans les premières descriptions, mais elle est maintenant perçue comme une preuve de déficience du domaine « neuroanatomie/neurophysiologie » du cerveau. La constatation d'une microcéphalie vraie (2 écarts-types ou plus sous la moyenne) prédit un dysfonctionnement grave du SNC chez les nourrissons et les jeunes enfants ( $\leq 6$  ans) qui présentent les trois traits faciaux caractéristiques [71]. Dans ces situations, le diagnostic de *TSAF avec traits faciaux caractéristiques* est approprié.

On risque de manquer des occasions d'intervention précoce si l'on retarde la formulation d'un diagnostic de TSAF à l'égard d'enfants microcéphales avec les trois traits faciaux caractéristiques tout simplement à cause de l'incapacité à effectuer une évaluation neurodéveloppementale exhaustive.

Quand de nouveaux tests ou de nouvelles recherches sur des tests familiaux deviendront disponibles, les cliniciens devront examiner les données probantes et émettre

un jugement professionnel sur le degré de confiance (faible ou grande) à accorder du point de vue de la fiabilité et de la validité.

### **8.0 Considérations particulières relatives à l'évaluation neurodéveloppementale des adolescents et des adultes**

L'évaluation et le diagnostic des adultes (qui sont définis comme les personnes ayant au moins atteint l'âge de la majorité) exigent la prise en compte de considérations particulières pour aborder les nombreux défis et obstacles qui sont fréquents, notamment un soutien familial limité, la pauvreté, le sans-abrisme, des problèmes de santé mentale, de dépendance ou juridiques, ainsi que des problèmes relatifs à l'art d'être parent. Les demandes d'évaluation peuvent provenir d'une variété de sources, y compris la personne concernée, sa famille, des organismes d'aide sociale, des fournisseurs de services médicaux ainsi que des services gouvernementaux et des ministères (Services de la santé mentale et des dépendances, Justice, Services à l'enfance). La source de la demande constitue souvent un indicateur du type de problèmes ou de déficiences secondaires que connaît présentement la personne ou qui reflètent peut-être son étape de vie, comme dans le cas d'un jeune qui fait la transition vers la vie adulte ou d'un adulte avec des parents vieillissants. Elle est susceptible de fournir des renseignements importants pour le plan de prise en charge afin d'en assurer la réussite maximale.

Souvent, le but sous-jacent d'une demande venant des organismes d'aide sociale est qu'un diagnostic de TSAF peut mener à la stabilité de la personne en l'aidant à obtenir une rente d'invalidité qui, à son tour, est susceptible de conduire à l'obtention d'un logement sûr et stable et des moyens de satisfaire ses besoins fondamentaux. Les soignants peuvent demander une évaluation quand ils ont beaucoup de mal avec la

transition de leur enfant de l'adolescence à l'âge adulte et qu'ils recherchent des renseignements sur sa capacité à vivre en autonomie ou à avoir accès aux soutiens nécessaires. Ils peuvent aussi être inquiets des soins que leur enfant adulte pourra recevoir lorsqu'ils ne seront plus en mesure de l'aider, ce qui peut être extrêmement stressant pour des parents vieillissants.

### Recommandations

- 8.1 Les critères diagnostiques du TSAF sont les mêmes pour les adultes que pour les personnes plus jeunes. (Forte, Modérée|+++0)
- 8.2 Lorsqu'il est impossible d'obtenir une mesure formelle du comportement adaptatif ou qu'il n'y a pas d'informateur convenable, on peut se servir de renseignements actuels ou sur les antécédents qui proviennent d'une analyse du dossier. (Faible, Faible|++00)
- 8.3 La durée et la structure de l'évaluation doivent s'adapter aux besoins et à la capacité de la personne concernée. Il est important de se rendre compte, par exemple, que le client devient frustré ou se fatigue facilement. Des facteurs situationnels pourraient invalider l'évaluation. (Forte, Faible|++00)
- 8.4 Les recommandations consécutives à l'évaluation doivent répondre aux besoins fondamentaux et immédiats du client, et l'aider à accéder aux ressources nécessaires. (Forte, Modérée|+++0)
- 8.5 Surtout lorsqu'on a affaire à des adultes, il faut prendre soigneusement en considération les principes fondamentaux de la bioéthique, y compris l'autonomie et le consentement, la confidentialité, la bienfaisance et la non-malfaisance [136]. (Forte, Modérée|+++0)

### *Observations*

L'évaluation de la fonction adaptative peut se révéler difficile chez les adultes. Ceux qui ont été bien soutenus par leur famille ou leur système scolaire peuvent ne pas sembler avoir d'importants déficits lors de l'évaluation du TSAF. Les déficits de la fonction adaptative sont susceptibles de devenir évidents quand ces appuis sont enlevés, surtout quand les personnes effectuent la transition de l'adolescence à l'âge adulte. Les échelles adaptatives peuvent ne pas toujours être assez sensibles pour faire ressortir les difficultés éprouvées par la personne dans des situations quotidiennes après qu'elle tente de vivre en autonomie. De surcroît, les personnes peuvent s'être brouillées avec leur famille et/ou se trouver sans quelqu'un de fiable qui soit à même de fournir des renseignements sur leur fonction adaptative antérieure et actuelle. Une autodéclaration de la personne atteinte du TSAF peut être sujette à caution. Il est nécessaire d'obtenir des antécédents approfondis et exhaustifs afin de déterminer précisément si les types de fonctions adaptatives nécessaires au soutien d'un diagnostic sont présents.

Fréquemment, les adultes ont été victimes de négligence ou de traumatismes précoces et de violence, en plus de connaître des milieux de vie instables. Les complications découlant d'un alcoolisme ou d'une toxicomanie chroniques, d'un traumatisme crânien et de problèmes de santé mentale sont également courantes. Étant donné les nombreuses préoccupations médicales possibles, il est crucial de procéder à un examen physique complet lors de l'évaluation. L'accès aux antécédents nécessaires concernant la naissance, le développement durant la petite enfance et les études peut se révéler difficile, parce que les dossiers peuvent avoir été détruits ou être établis sous un nom de famille différent, ou parce que la personne est incapable de fournir l'information

nécessaire pour trouver les documents (qui sont susceptibles de se trouver dans plusieurs provinces et/ou territoires).

La situation sociale d'une personne, comme le sans-abrisme, risque de rendre le processus d'évaluation très difficile, surtout du point de vue de la capacité à se présenter à des rendez-vous. Il est également possible que la personne éprouve de la difficulté à dormir et soit alcoolique et toxicomane, ce qui risque d'influer sur les résultats des tests. Il est nécessaire d'adopter une approche axée sur le client, notamment en adaptant la durée de l'évaluation en fonction de ses besoins et de ses capacités. La personne peut avoir une faible tolérance de frustration et se fatiguer rapidement. Il est aussi possible qu'elle n'assiste pas à toutes les séances d'évaluation nécessaires. Il est particulièrement important d'avoir accès aux évaluations récentes afin de pouvoir modifier la batterie de tests habituelle. Souvent, quand on les interroge à propos de tests antérieurs, les personnes et leurs soignants ne se rendent pas compte qu'on utilise pour l'évaluation du TSAF les mêmes tests employés pour une évaluation à l'école ou médicolégale. La grossesse, l'allaitement et les responsabilités entourant les soins aux enfants constituent des stressseurs susceptibles d'influer sur les résultats des tests et la participation à ceux-ci. Un état chronique de crise ou de problèmes de santé mentale peut vouloir dire qu'il n'y a jamais de moment idéal pour l'évaluation. Néanmoins, l'équipe clinique doit être sûre de pouvoir obtenir une évaluation fiable. Un diagnostic de TSAF reposant sur des données douteuses n'est pas valide.

L'évaluation et le diagnostic du TSAF peut aider la personne, sa famille et les fournisseurs de services à comprendre les problèmes associés à une invalidité permanente qui exige des mesures d'adaptation et un soutien, afin de maximiser le

succès [141]. Un diagnostic de TSAF peut aider la personne concernée à avoir accès à des interventions et à des appuis qui satisferont ses besoins biopsychosociaux avec des recommandations relatives aux soutiens de base et à la santé en général, physique et mentale.

Les approches axées sur le client et sa famille qui reposent sur les forces et sont assez souples pour tenir compte des obstacles individuels doivent constituer les pratiques exemplaires de l'appui des adultes souffrant de TSAF. Il faut intégrer une éducation préventive dans le processus d'évaluation lorsqu'on travaille avec des adolescents et des adultes, afin d'aborder les enjeux de santé sexuelle, de contraception et de grossesse. Il faudra peut-être modifier le modèle de prestation de services, y compris la composition de l'équipe et les mesures d'adaptation, afin de soutenir les personnes tout au long du processus d'évaluation et de la mise en œuvre de leur plan de prise en charge [142]. L'équipe multidisciplinaire formule des recommandations sur la satisfaction des besoins fondamentaux et immédiats du client, et vise à aider celui-ci et sa famille à avoir accès aux soutiens et aux services nécessaires.

## **9.0 Prise en charge et suivi**

Les résultats de l'évaluation doivent être présentés à la famille de l'individu examiné (s'il s'agit d'un mineur) et à la personne, s'il s'agit d'un adulte. L'équipe clinique doit prendre une décision au sujet de l'opportunité et de la façon de présenter les constatations à un adolescent. Les résultats doivent être présentés dans un rapport écrit qui documente les antécédents sociaux, les constatations médicales, les résultats de l'évaluation neurodéveloppementale et les diagnostics. Le TSAF étant un diagnostic médical, il y a une terminologie inévitable qui est susceptible d'être difficilement

comprise par la personne et/ou sa famille. L'équipe clinique doit faire de son mieux pour simplifier les constatations lorsqu'elle les présente à la famille et doit être disponible ensuite pour répondre aux questions pouvant découler du rapport écrit. Les recommandations du rapport doivent inclure les services qui sont peut-être disponibles.

### Recommandations

- 9.1 Nous recommandons d'éduquer sur l'impact du TSAF et de soutenir le patient et les personnes qui en prennent soin. Il faut aussi discuter des problèmes psychosociaux qui surviendront peut-être à la suite de la réception d'un diagnostic de TSAF. Il est important de communiquer cette information d'une manière adaptée à la réalité culturelle et à l'aide d'un langage approprié. (Forte, Élevée|++++)
- 9.2 Un membre de l'équipe diagnostique doit effectuer un suivi dans un délai raisonnable pour s'assurer qu'on donne suite aux recommandations et fournir un soutien supplémentaire, le cas échéant. (Forte, Faible|++00)
- 9.3 On doit fournir aux personnes atteintes du TSAF et à leurs soignants des liens vers des ressources susceptibles d'améliorer les issues. Cependant, on ne doit pas refuser une évaluation et un plan de prise en charge à une personne tout simplement à cause de la disponibilité limitée des services. Souvent, le diagnostic devient l'incitatif menant au développement de ressources. (Forte, Faible|++00)
- 9.4 Lorsque les jeunes adultes effectuent la transition vers la vie autonome, ils devront peut-être subir une réévaluation afin de déceler les changements dans les fonctions adaptatives et d'effectuer des ajustements ultérieurs à leur plan de prise en charge. (Forte, Faible|++00)

### *Observations*

Les plans de prise en charge [143] des personnes atteintes et de ceux qui en prennent soin sont importants pour l'amélioration des issues. Les personnes souffrant de TSAF éprouvent une gamme étendue de problèmes physiques, mentaux et comportementaux complexes liés à la santé qui exigent une approche multidimensionnelle du diagnostic et de la prise en charge. La complexité et la persistance des symptômes du TSAF tout au long de la vie nécessitent un plan de prise en charge à long terme. Les types de services et de soutiens recommandés différeront en fonction des besoins individuels et dépendront souvent de l'endroit où les patients ont obtenu leur diagnostic. Les cliniques de diagnostic peuvent envisager de mettre en œuvre des plans de prise en charge par étapes tout au long de la vie, avec la possibilité d'examiner la situation actuelle d'un patient et de prévoir les problèmes à des intervalles prédéterminés.

### **Conclusion**

Les lignes directrices actualisées pour le diagnostic du TSAF traitent de questions liées au processus diagnostique, y compris les considérations particulières relatives à l'établissement du diagnostic pour les nourrissons, les jeunes enfants et les adultes (annexe G : algorithme de diagnostic). L'établissement d'un diagnostic exact et opportun pour quiconque est exposé au risque de TSAF continue de constituer un défi clinique de taille, à la fois au pays et à l'étranger. Les présentes recommandations à propos de lignes directrices pour le diagnostic du TSAF tout au long de la vie ont été élaborées dans un but supplémentaire, celui d'éclairer la pratique diagnostique au-delà du contexte canadien. Nous espérons qu'elles constitueront le fondement de lignes directrices

utilisées par d'autres groupes, même si les particularités de la pratique sont susceptibles d'être différentes en fonction de variations dans l'anthropométrie de la population et les systèmes de prestation de services de santé. Les recherches dans ce domaine continuent d'évoluer et révèlent des découvertes originales qui aideront à améliorer les technologies disponibles pour le dépistage, le diagnostic et la prise en charge.

## Remerciements

Les auteurs remercient les nombreuses personnes, y compris les cliniciens, qui ont aidé à élaborer, à examiner et à commenter les lignes directrices, en particulier les Drs Ilona Autti-Rämö, Heather Carmichael Olson, Sterling Clarren, Claire Coles, Ana Hanlon-Dearman, Kim Kerns, Gideon Koren, Mansfield Mela, Mary O'Connor, Sarah Mattson et Edward Riley. Ce projet a été financé par l'Équipe TSAF de l'Agence de la santé publique du Canada et le réseau de recherche CanFASD.

La traduction de ce document a été financée en partie par le gouvernement du Canada.

The translation of this document was funded in part by the Government of Canada.



## Annexe A

## Exemples de l'interface avec d'autres systèmes diagnostiques

	TSAF avec traits faciaux caractéristiques	TSAF sans traits faciaux caractéristiques	À risque de trouble neurodéveloppemental et de TSAF associés à l'exposition prénatale à l'alcool
Lignes directrices canadiennes de 2005	SAF	SAFp TNDLA	
Institute of Medicine (IOM)	SAF SAFp	TNDLA	
Code diagnostique à 4 chiffres (CD4C)	Croissance 2, 3 ou 4 Visage 4 Cerveau 3 ou 4 EPA 2, 3 ou 4 SAF	Visage 1, 2 ou 3 Cerveau 3 ou 4 EPA 3 ou 4 ~ES-EA ou constatations physiques caractéristiques ES-EA	Visage 1, 2, 3 ou 4 Cerveau 2 (ou invérifiable lors de l'évaluation) EPA 2 (pour visage 4 ~TN-EA), 3 ou 4
Protocole standard élaboré par la Collaborative Initiative on Fetal Alcohol Spectrum Disorders (Hoyme)	SAF avec/sans exposition maternelle à l'alcool confirmée	SAF partiel avec/sans exposition maternelle à l'alcool confirmée  TNDLA	
Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux-5 (DSM-5)	315.8 Trouble neurodéveloppemental, associé à l'exposition prénatale à l'alcool  Trouble neurocomportemental, associé à l'exposition prénatale à l'alcool (annexe 3 <sup>s</sup> )	315.8 Trouble neurodéveloppemental, associé à l'exposition prénatale à l'alcool  Trouble neurocomportemental, associé à l'exposition prénatale à l'alcool (annexe 3 <sup>s</sup> )	

Classification internationale des maladies-10 (CIM-10)	Q86.0*	Q86.8** Q86.99***	Q86.8** Q86.99***
Centers for Disease Control and Prevention (CDC)	SAF		

TNDLA : troubles neurologiques du développement liés à l'alcool; TSAF = trouble du spectre de l'alcoolisation fœtale; SAF : syndrome d'alcoolisation fœtale; SAFp : syndrome d'alcoolisation fœtale partiel; TN-EA : trouble neurocomportemental – exposé à l'alcool; ES-EA : encéphalopathie statique - exposé à l'alcool.

§ Le DSM-5 stipule qu'il s'agit d'un état devant faire l'objet d'études futures et qu'il ne s'agit pas d'un diagnostic actuel.

\*Q86.0 : syndrome d'alcoolisme fœtal (dysmorphique).

\*\*Q86.8 : autres syndromes congénitaux malformatifs dus à des causes exogènes connues.

\*\*\*Code de rechange de l'Institut canadien d'information sur la santé pour le SAF partiel ou d'autres variantes et le code Q86(p) pour le TSAF non dysmorphique.

## ANNEXE B

## Instrument « Grille d'évaluation de la qualité des recommandations pour la pratique clinique » (AGREE II) [10]

<i>Élément de la grille AGREE II</i>	<i>Critère respecté</i>
<b>Domaine 1 : Champ et objectifs</b>	
1. Le ou les objectifs des lignes directrices sont décrits explicitement.	Oui
2. La ou les questions de santé couvertes par les lignes directrices sont décrites explicitement.	Oui
3. La population (patients, public, etc.) à laquelle les lignes directrices doivent s'appliquer est décrite explicitement.	Oui
<b>Domaine 2 : Participation des groupes concernés</b>	
4. Le groupe ayant élaboré les lignes directrices inclut des représentants de tous les groupes professionnels concernés.	Oui
5. Les opinions et les préférences de la population cible (patients, public, etc.) ont été identifiées.	Oui
6. Les utilisateurs cibles des lignes directrices sont clairement définis.	Oui
<b>Domaine 3 : Rigueur d'élaboration</b>	
7. Des méthodes systématiques ont été utilisées pour rechercher les preuves scientifiques.	Oui
8. Les critères de sélection des preuves sont clairement décrits.	Oui
9. Les forces et les limites des preuves scientifiques sont clairement définies.	Oui
10. Les méthodes utilisées pour formuler les recommandations sont clairement décrites.	Oui
11. Les bénéfices, les effets secondaires et les risques en termes de santé ont été pris en considération dans la formulation des recommandations.	Oui

12. Il y a un lien explicite entre les recommandations et les preuves scientifiques sur lesquelles elles reposent.	Oui
13. Les lignes directrices ont été revues par des experts externes avant leur publication.	Oui
14. Une procédure d'actualisation des lignes directrices est décrite.	Oui
<b>Domaine 4 : Clarté et présentation</b>	
15. Les recommandations sont précises et sans ambiguïté.	Oui
16. Les différentes options de prise en charge de l'état ou du problème de santé sont clairement présentées.	Oui
17. Les recommandations clés sont facilement identifiables.	Oui
<b>Domaine 5 : Applicabilité</b>	
18. Les lignes directrices décrivent les éléments facilitant leur application et les obstacles.	Oui
19. Les lignes directrices offrent des conseils et/ou des outils sur les façons de mettre les recommandations en pratique.	Oui
20. Les répercussions potentielles sur les ressources de l'application des recommandations ont été examinées.	Oui
21. Les lignes directrices proposent des critères de suivi et de vérification.	Oui
<b>Domaine 6 : Indépendance éditoriale</b>	
22. Le point de vue de l'organisme de financement n'a pas influencé le contenu des lignes directrices.	Oui
23. Les intérêts divergents des membres du groupe ayant élaboré les lignes directrices ont été pris en charge et documentés.	Oui

## ANNEXE C

## Stratégies de recherche — seuls les résultats pertinents sont inclus

## PubMed

Termes de recherche	Résultats
Date de publication : « 2005-present » Titre/résumé : « fetal alcohol » Titre/résumé : « diagnosis »	138
Date de publication : « 2005-present » Titre/résumé : « fetal alcohol » Titre/résumé : « diagnostic* »	138
Date de publication : « 2005-present » Titre/résumé : « fetal alcohol » Titre/résumé : « diagnosis » Titre/résumé : « infant* »	10
Date de publication : « 2005-present » Titre/résumé : « prenatal alcohol » Titre/résumé : « diagnosis »	56
Date de publication : « 2005-present » Titre/résumé : « prenatal alcohol » Titre/résumé : « diagnosis » Titre/résumé : « infant »	2
Date de publication : « 2005-present » Titre/résumé : « fetal alcohol » Titre/résumé : « diagnosis » Titre/résumé : « adult »	7
Date de publication : « 2005-present » Titre/résumé : « prenatal alcohol » Titre/résumé : « diagnosis » Titre/résumé : « adult »	5
Date de publication : « 2005-present » Titre/résumé : « prenatal alcohol » Titre/résumé : « infant »	36
Date de publication : « 2005-present » Titre/résumé : « prenatal alcohol » Titre/résumé : « adult »	40

## PsychLit

Termes de recherche	Résultats
Date de publication : « 2005-present » Résumé : « fetal alcohol »	9
Date de publication : « 2005-present » Résumé : « prenatal alcohol »	7
Date de publication : « 2005-present » Tous les champs : « fetal alcohol »	12

## Medscape

Termes de recherche	Résultats
Date de publication : « 2005-present » Résumé : « fetal alcohol »	9
Date de publication : « 2005-present » Résumé : « prenatal alcohol »	7
Date de publication : « 2005-present » Tous les champs : « fetal alcohol »	12

## Ovid MEDLINE

Termes de recherche	Résultats
Date de publication : « 2005-present » Mots-clés : « fetal alcohol » ET « infant* » et « diagnosis »	60
Date de publication : « 2005-present » Mots-clés : « fetal alcohol » ET « adult* » et « diagnosis »	7

## ANNEXE D

## Méthode « Grading of Recommendations Assessment, Development, and Evaluation (GRADE) » de cotation des lignes directrices cliniques [11, 144, 145]

<b><i>Force de la recommandation</i></b>	<b><i>Définition</i></b>
Forte	Grande confiance dans l'équilibre entre les conséquences souhaitables et indésirables (c.-à-d. que les conséquences souhaitables l'emportent sur les conséquences indésirables ou vice-versa).
Faible* :	Moins de confiance dans l'équilibre entre les conséquences souhaitables et indésirables.
<b><i>Niveau de qualité des données probantes</i></b>	<b><i>Définition</i></b>
Élevée ++++	Nous avons une confiance élevée dans l'estimation de l'effet : celle-ci doit être très proche du véritable effet.
Modérée +++0	Nous avons une confiance modérée dans l'estimation de l'effet. Celle-ci est probablement proche du véritable effet, mais il est possible qu'elle soit nettement différente.
Faible ++00	Nous avons une confiance limitée dans l'estimation de l'effet. Celle-ci peut être nettement différente du véritable effet.
Très faible +000	Nous avons très peu confiance dans l'estimation de l'effet. Il est probable que celle-ci soit nettement différente du véritable effet.

\* Les recommandations faibles ne doivent pas être mal interprétées comme étant le résultat de données scientifiques faibles ou comme faisant l'objet d'une incertitude.

**Exemples :**

Forte, Modérée|+++0 : recommandation forte, qualité modérée des données probantes

Faible, Faible|++00 : recommandation faible, faible qualité des données probantes.

## ANNEXE E

### La consommation d'alcool durant la grossesse

#### A. Société des obstétriciens et gynécologues du Canada : Directive clinique de consensus sur la consommation d'alcool et la grossesse [19]

##### DÉCLARATIONS SOMMAIRES

1. Nous disposons de données indiquant que la consommation d'alcool pendant la grossesse peut causer des torts au fœtus. Nous ne disposons pas de données suffisantes pour affirmer que la consommation de faibles niveaux d'alcool pendant la grossesse s'avère sûre ou nocive pour le fœtus.
2. Nous ne disposons pas de données suffisantes pour définir quelque seuil que ce soit pour ce qui est de la consommation de faibles niveaux d'alcool pendant la grossesse.
3. L'abstinence constitue le choix prudent pour une femme enceinte ou qui pourrait le devenir.
4. Des interventions intensives et adaptées sur les plans de la culture, du sexe et de la famille doivent être mises à la disposition des femmes qui connaissent une consommation problématique et/ou une dépendance à l'alcool.

##### RECOMMANDATIONS

1. Le dépistage universel de la consommation d'alcool devrait être mis en œuvre périodiquement auprès de toutes les femmes enceintes et de toutes les femmes en âge de procréer. Idéalement, la consommation entraînant des risques pourrait être identifiée avant la grossesse, ce qui en permettrait la modification.
2. Les fournisseurs de soins de santé devraient créer, pour leurs patientes, un milieu sûr favorisant le signalement de la consommation d'alcool.
3. Le public devrait être avisé que le dépistage de la consommation d'alcool et l'offre d'un soutien aux femmes exposées à des risques font partie des soins de santé qui sont systématiquement offerts aux femmes.
4. Les fournisseurs de soins de santé devraient prendre connaissance des facteurs de risque associés à la consommation d'alcool chez les femmes en âge de procréer.
5. Les interventions de courte durée sont efficaces et devraient être mises en œuvre par les fournisseurs de soins de santé auprès des femmes qui présentent une consommation risquée d'alcool.
6. Lorsqu'une femme continue à consommer de l'alcool pendant la grossesse, la mise en œuvre de stratégies de réduction des torts/de traitement devrait être favorisée.
7. Les femmes enceintes devraient se voir accorder un accès prioritaire aux services de prise en charge du sevrage et de traitement.
8. Les fournisseurs de soins de santé devraient aviser les femmes du fait qu'une faible consommation d'alcool aux débuts de la grossesse ne constitue pas une indication d'interruption de grossesse.

## B. Définitions de « consommation standard » et de « consommation excessive d'alcool »

### Au Canada

- 1 consommation standard = 13,6 g d'alcool
  - = 341 ml = 12 oz de bière à 5 % d'alcool
  - = 142 ml = 5 oz de vin à 12 % d'alcool
  - = 43 ml = 1,5 oz de spiritueux à 40 % d'alcool
    - = ~0,5 oz d'AA
- 2 consommations standard = 1 oz d'AA

### Unités d'alcool standard\*

\*Centre international des politiques en matière d'alcool —

<http://www.icap.org/PolicyTools/ICAPBlueBook/> — Module 20. Standard Drinks.

<i>Consommation standard (grammes d'éthanol)</i>	<i>Pays</i>
8	Royaume-Uni
9,9	Pays-Bas
10	Australie, Autriche, Espagne, France, Irlande, Nouvelle-Zélande, Pologne
11	Finlande
12	Afrique du Sud, Danemark, Italie
13,6	Canada
14	États-Unis, Portugal

### Définition d'EPA à « risque élevé » du Code diagnostique à 4 chiffres

- >100 mg/dl d'alcool par semaine (6-8 bières chez une femme de 55 kg) = 6-8 consommations standard = (81,6-108,8 g d'alcool)

### Définitions du DSM-5

- Le critère A se lit en partie « Exposition à l'alcool au-delà d'une consommation minimale pendant la grossesse, y compris avant la reconnaissance de la grossesse. »
- Consommation minimale : jusqu'à 13 verres par mois, avec un maximum de 2 verres par occasion (p. 938 de la version française)

### Définitions de « consommation excessive d'alcool »

- Généralement, 4 ou 5 consommations/occasion
- Centre de toxicomanie et de santé mentale, Centre canadien de lutte contre les toxicomanies et Statistique Canada (Canada) :
  - Consommation excessive pour les femmes : 4 consommations ou plus
  - Consommation excessive pour les hommes : 5 consommations ou plus
- National Institute on Alcohol Abuse and Alcoholism (États-Unis) :
  - Taux d'alcoolémie de 0,08 % ou plus (Pour une femme type, cela se traduit par environ 3½ à 4 consommations standard en 2 heures.)

## ANNEXE F

Exemples de tests neurodéveloppementaux<sup>§</sup>

(<sup>§</sup>Ces tests sont appropriés lorsque l'anglais est la langue dominante.)

**Remarques :**

1. Dans tous les domaines mentionnés, le « seuil clinique » se définit comme le 3<sup>e</sup> percentile ou 2 écarts-types sous la moyenne. Veuillez consulter la section **Évaluation neurodéveloppementale** pour vous renseigner davantage.
2. Les tests mentionnés ci-dessous sont des suggestions pour les situations les plus courantes, mais il faut tenir compte du contexte de chaque patient (p. ex., déficience auditive, anglais langue seconde, etc.).
3. Il faut corroborer les résultats normalisés de l'évaluation par des observations informelles et un compte rendu des parents.

	<b>0-3 mois</b>	<b>3-18 mois</b>	<b>18-36 mois</b>	<b>36 mois – 6 ans</b>	<b>7-18 ans</b>	<b>18 ans et plus</b>
<b><i>Habiletés motrices</i></b>	- AIMS  - Examen neurologique*	- AIMS  - Examen neurologique*	- PDMS-2  - M-FUN  - Examen neurologique*	- M-FUN  - BOT-2  - BEERY VMI	- Signes neurologiques anormaux (p. ex., tonus moteur, réflexes)*  - Movement-ABC-2  - BOT-2  - BEERY VMI  - RCFT  - PDMS-2	- Signes neurologiques anormaux (p. ex., tonus moteur, réflexes)*  - BEERY VMI  - Force de préhension  - Planche à trous rainurés  - Tapotement des doigts  - RCFT

<b><i>Neuroanatomie/ neurophysiologie</i></b>	- Microcéphalie  - Structure anormale constatée par l'imagerie cérébrale  - Trouble convulsif	- Microcéphalie  - Structure anormale constatée par l'imagerie cérébrale  - Trouble convulsif	- Microcéphalie  - Structure anormale constatée par l'imagerie cérébrale  - Trouble convulsif	- Microcéphalie  - Structure anormale constatée par l'imagerie cérébrale  - Trouble convulsif	- Microcéphalie  - Structure anormale constatée par l'imagerie cérébrale  - Trouble convulsif	- Microcéphalie  - Structure anormale constatée par l'imagerie cérébrale  - Trouble convulsif
<b><i>Cognition</i></b>	- Bayley-III*	- Bayley-III*	- Bayley-III*	- WPPSI-IV - DAS-II	- WISC-IV/V - DAS-II	- WAIS-IV
<b><i>Langage</i></b>	- PLS-5*  - REEL-3*	- PLS-5*  - REEL-3*	- PLS-5  - REEL-3*	- PLS-5  - CELF-5  - PPVT-4  - EVT-2  - RBS  - Analyse d'échantillons de l'usage de la langue	- PLS-5  - CELF-5  - PPVT-4  - EVT-2  - TNL  - Analyse d'échantillons de l'usage de la langue	- CELF-5  - PPVT-4  - EVT-2  - Analyse d'échantillons de l'usage de la langue

<b><i>Rendement scolaire</i></b>	s. o.	s. o.	s. o.	- BACS - WIAT-3 - DAS-2 : Batterie de tests d'évaluation de la maturité scolaire	- DAS-2 - WIAT-3 - WJ III ACH	- WIAT-3 - WRAT-IV - WJ III ACH
<b><i>Mémoire</i></b>	s. o.	s. o.	s. o.	- NEPSY-II - DAS-2 - KABC-II	- CMS - WRAML-2 - NEPSY-II - CVLT-C - RCFT	- WMS-IV - WRAML - CVLT-2 - RCFT

<b>Attention</b>	s. o.	s. o.	s. o.	<p>- Questionnaires administrés aux parents et aux enseignants et entrevues avec eux (p. ex., CBCL, BASC-2, SNAP-IV*), plus observation clinique</p> <p>- CPT</p> <p>* Avec d'autres données cliniques</p>	<p>- Questionnaires administrés aux parents et aux enseignants et entrevues avec eux (p. ex., CBCL, BASC-2, SNAP-IV*), plus observation clinique</p> <p>- CPT</p> <p>- TEACH</p> <p>* Avec d'autres données cliniques</p>	<p>- Questionnaires administrés aux parents (p. ex., SNAP-IV)</p> <p>- Jugement et observation cliniques</p> <p>- CPT</p>
------------------	-------	-------	-------	--	---	---

<b><i>Fonction exécutive</i></b>	s. o.	s. o.	s. o.	<ul style="list-style-type: none"> <li>- NEPSY-II (5 ans et +)</li> <li>- Évaluation clinique, y compris des entrevues cliniques, des analyses de dossier et des échelles d'évaluation par les parents et les enseignants (p. ex., BRIEF)</li> <li>- CEFI (5-18 ans)</li> <li>- WCST</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- RCFT</li> <li>- Observations cliniques</li> <li>- TOPS-3E</li> <li>- TOPS-2A</li> <li>- SLDT-E</li> <li>- SLDT-A</li> <li>- D-KEFS</li> <li>- CEFI (5-18 ans)</li> <li>- BRIEF</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- BADS</li> <li>- BRIEF</li> <li>- WCST</li> <li>- D-KEFS</li> <li>- RCFT</li> <li>- Échelles de mémoire de travail, du WAIS-IV ou du WRAML-2</li> </ul>
----------------------------------	-------	-------	-------	---	--	---

<b>Régulation de l'affect</b>	- CTS*	- CTS*	CTS* ITSEA*	- Diagnostic d'anxiété et/ou de trouble dépressif  - CTS*  - Entrevue clinique  - BASC-2  - CBCL	- Diagnostic d'anxiété et/ou de trouble dépressif  - Entrevue clinique  - Questionnaires d'autodéclaration (BDI-II, BAI, MASC 2, CDI 2)	- Diagnostic d'anxiété et/ou de trouble dépressif  - Entrevue clinique  - Questionnaires d'autodéclaration (BDI-II, BAI, MASC 2)
<b>Comportement adaptatif, compétences sociales OU communication sociale</b>	- ABAS-II  - VABS-II	- ABAS-II  - VABS-II	- ABAS-II  - VABS-II	- ABAS-II  - VABS-II	- ABAS-II  - VABS-II  - SLDT-E  - SLDT-A	- ABAS-II  - VABS-II

*\*Les méthodes de mesure indiquées avec un astérisque sont considérées comme ayant une fiabilité plus faible dans une catégorie d'âge donnée. On ne devrait s'en servir pour un diagnostic que lorsqu'il y a présence simultanée des trois traits faciaux caractéristiques et d'une exposition prénatale à l'alcool confirmée, ou lorsque des retards dans ce domaine sont jugés si profonds qu'ils l'emportent sur le manque de fiabilité de la méthode.*

### Clé des acronymes

**ABAS-II** : Adaptive Behavior Assessment System, deuxième édition<sup>1</sup>

**AIMS** : Alberta Infant Motor Scale<sup>2</sup>

**BADS** : Behavioral Assessment of the Dysexecutive Syndrome<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Harrison P, Oakland T. *Adaptive Behavior Assessment System, Second Edition*. Pearson: 2003.

<sup>2</sup> Piper M, Darrah J. *Motor Assessment of the Developing Infant*. Philadelphie: WB Saunders; 1994.

<sup>3</sup> Wilson BA, Emslie H, Evans JJ, Alderman N, Burgess PW. *Behavioral Assessment of the Dysexecutive Syndrome (BADS)*. Pearson; 1996.

- BAI** : Inventaire d'anxiété de Beck<sup>4</sup>  
**BASC-2** : Behavior Assessment For Children, deuxième édition<sup>5</sup>  
**Bayley-III** : Bayley Scales of Infant and Toddler Development, troisième édition<sup>6</sup>  
**BBCS-3: R** : Bracken Basic Concept Scale, Third Edition: Receptive<sup>7</sup>  
**BDI-II** : Inventaire de dépression de Beck<sup>8</sup>  
**BEERY-VMI** : Beery Buktenica Developmental Test of Visual-Motor Integration<sup>9</sup>  
**BOT-2** : Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency, deuxième édition<sup>10</sup>  
**BRIEF** : Behavior Rating Inventory of Executive Function<sup>11</sup>  
**CBCL** : Child Behavior Checklist<sup>12</sup>  
**CDI 2** : Children's Depression Inventory 2<sup>13</sup>  
**CEFI** : Comprehensive Executive Function Inventory<sup>14</sup>  
**CELF-5** : Clinical Evaluation of Language Fundamentals, cinquième édition<sup>15</sup>  
**CMS** : Children's Memory Scale<sup>16</sup>  
**Conners CPT 3** : Conners Continuous Performance Test, troisième édition<sup>17</sup>  
**CTS** : Carey Temperament Scales<sup>18</sup>  
**CVLT-C** : California Verbal Learning Test – version pour les enfants<sup>19</sup>

<sup>4</sup> Beck AT. *Beck Anxiety Inventory*. Pearson; 1993.

<sup>5</sup> Reynolds CR, Kamphaus RW. *Behavior Assessment System for Children, Second Edition*. Pearson; 2004.

<sup>6</sup> Bayley, N. *Bayley Scales of Infant and Toddler Development, Third Edition*. Pearson; 2005.

<sup>7</sup> Bracken BA. *Bracken Basic Concept Scale, Third Edition: Receptive*. Pearson; 2006.

<sup>8</sup> Beck AT, Steer RA, Brown GK. *Beck Depression Inventory, Second Edition*. Pearson; 1996.

<sup>9</sup> Beery KE, Buktenica NA, Beery, NA. *The Beery-Buktenica Developmental Test of Visual-Motor Integration, Sixth Edition*. Bloomington, MN: Pearson; 2010.

<sup>10</sup> Bruininks R, Bruininks B. *Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency, Second Edition*. Minneapolis, MN: NCS Pearson; 2005

<sup>11</sup> Gioia GA, Isquith PK, Guy SC, Kenworthy L. *Behavior Rating Inventory of Executive Function*. PAR, Inc.; 2000.

<sup>12</sup> Achenbach TM. *Child Behavior Checklist*. 2000.

<sup>13</sup> Kovacs M. *Children's Depression Inventory 2*. Pearson; 2010.

<sup>14</sup> Naglieri JA, Goldstein S. *Comprehensive Executive Function Inventory*. MHS; 2012.

<sup>15</sup> Semel E, Wiig EH, Secord WA. *Clinical Evaluation of Language Fundamentals, Fifth Edition*. Pearson; 2013.

<sup>16</sup> Cohen M. *Children's Memory Scale*. Pearson; 1997.

<sup>17</sup> Conners CK. *Conners Continuous Performance Test 3*. MHS Assessments; 2014.

<sup>18</sup> Carey WB, MacDevitt SC & Associates. *Carey Temperament Scales*. 2007.

<sup>19</sup> Delis DC, Kramer JH, Kaplan E, Ober BA. *California Verbal Learning Test – Children's Version*. Pearson; 1994.

- DAS-II** : Differential Ability Scales, deuxième édition<sup>20</sup>  
**D-KEFS** : Échelle du fonctionnement exécutif de Delis-Kaplan<sup>21</sup>  
**EVT-2** : Expressive Vocabulary Test, deuxième édition<sup>22</sup>  
**ITSEA** : Infant Toddler Social Emotional Assessment<sup>23</sup>  
**KABC-II** : Kaufman Assessment Battery for Children, deuxième édition<sup>24</sup>  
**MASC 2** : Multidimensional Anxiety Scale for Children, deuxième édition<sup>25</sup>  
**Movement-ABC-2** : Movement Assessment Battery for Children, deuxième édition<sup>26</sup>  
**M-FUN** : Miller Function and Participation Scales<sup>27</sup>  
**NEPSY-II** : NEPSY, deuxième édition<sup>28</sup>  
**PDMS-2** : Peabody Developmental Motor Scales, deuxième édition<sup>29</sup>  
**PLS-5** : Preschool Language Scales, cinquième édition<sup>30</sup>  
**PPVT-4** : Échelle de vocabulaire en image Peabody, quatrième édition<sup>31</sup>  
**RBS** : Renfrew Bus Story<sup>32</sup>  
**RCFT** : Rey Complex Figure Test and Recognition Trial<sup>33</sup>  
**REEL-3** : Receptive Expressive Emergent Language Scale, troisième édition<sup>34</sup>

---

<sup>20</sup> Elliott CD. *Differential Ability Scales, Second Edition*. Pearson; 2007.

<sup>21</sup> Delis DC, Kaplan E, Kramer JH. *Delis-Kaplan Executive Function System*. Pearson; 2001.

<sup>22</sup> Williams KT. *Expressive Vocabulary Test, Second Edition*. Pearson; 2007.

<sup>23</sup> Carter A, Briggs-Gowan M. *Infant Toddler Social Emotional Assessment*. Pearson; 2006.

<sup>24</sup> Kaufman AS, Kaufman NL. *Kaufman Assessment Battery for Children, Second Edition*. Pearson; 2004.

<sup>25</sup> March JS. *Multidimensional Anxiety Scale for Children, Second Edition*. Pearson; 2012.

<sup>26</sup> Henderson SE, Sugden DA, Barnett AL. *Movement Assessment Battery for Children, Second Edition (Movement ABC-2)*. Examiner's manual. Londres: Harcourt Assessment; 2007.

<sup>27</sup> Miller LJ. *The Miller function & participation scales*. Harcourt Assessment, Inc.; 2006

<sup>28</sup> Korkman M, Kirk U, Kemp S. *NEPSY, Second Edition*. Pearson; 2007.

<sup>29</sup> Folio MR, Fewell RR. *Peabody developmental motor scales: Examiner's manual, Second Edition*. Texas: PRO-ED; 2000.

<sup>30</sup> Zimmerman IL, Steiner VG, Pond, RE. *Preschool Language Scale, Fifth Edition*. Pearson; 2011.

<sup>31</sup> Dunn LM, Dunn DM. *Peabody Vocabulary Test, Fourth Edition*. Pearson; 2007.

<sup>32</sup> Glasgow C, Cowley J. *Renfrew Bus Story test - North American Edition*. Centreville, DE: Centreville School; 1994.

<sup>33</sup> Meyers JE, Meyers KR. *Rey Complex Figure Test and Recognition Trial*. PAR; 1996.

<sup>34</sup> Bzoch KR, League R, Brown VL. *Receptive Expressive Emergent Language Scale, Third Edition*. PRO-ED; 2003.

**SLDT-A** : The Social Language Development Test – Adolescent<sup>35</sup>  
**SLDT-E** : The Social Language Development Test – Elementary<sup>36</sup>  
**SNAP-IV** : Swanson, Nolan, and Pelham-IV Parent and Teacher Rating Scales<sup>37</sup>  
**TEA-Ch** : Test of Everyday Attention for Children<sup>38</sup>  
**TNL** : Test of Narrative Language<sup>39</sup>  
**TOPS-2A** : Test of Problem Solving - Adolescent, deuxième édition<sup>40</sup>  
**TOPS-3E** : Test of Problem Solving - Adolescent, troisième édition<sup>41</sup>  
**VABS-II** : Vineland Adaptive Behavior Scales<sup>42</sup>  
**WAIS-IV** : Wechsler Adult Intelligence Scale, quatrième édition<sup>43</sup>  
**WCST** : Wisconsin Card Sorting Task<sup>44</sup>  
**WIAT-III** : Wechsler Individual Achievement Test, troisième édition<sup>45</sup>  
**WISC-IV/V** : Wechsler Intelligence Scales for Children, quatrième/cinquième édition<sup>46</sup>  
**WJ III ACH** : Woodcock-Johnson III Tests of Achievement<sup>47</sup>  
**WMS-IV** : Wechsler Memory Scales, quatrième édition<sup>48</sup>  
**WPPSI-IV** : Wechsler Preschool and Primary Scales of Intelligence, quatrième édition<sup>49</sup>  
**WRAML-2** : Wide Range Assessment of Memory and Learning, deuxième édition<sup>50</sup>  
**WRAT-4** : Wide Range Achievement Test, quatrième édition<sup>51</sup>

---

<sup>35</sup> Bowers L, Huisingsh R, LoGuidice C. *The Social Language Development Test – Adolescent*. East Moine, IL: Linguisystems; 2010

<sup>36</sup> Bowers L, Huisingsh R, LoGuidice C. *The Social Language Development Test – Elementary*. East Moine, IL: Linguisystems; 2010

<sup>37</sup> Swanson JM, Nolan W, Pelham WE. *SNAP-IV Teacher and Parent Rating Scale*. 1992

<sup>38</sup> Manly T, Robertson IH, Anderson V, Nimmo-Smith I. *Teach of Everyday Attention for Children*. Pearson; 1998.

<sup>39</sup> Gillam RA, Pearson, NA. *The Test of Narrative Language*. PRO-ED; 2004.

<sup>40</sup> Bowers L, Huisingsh R, LoGiudice C. *Test of Problem Solving – Adolescent, Second Edition*. East Moine, IL: Linguisystems; 2007

<sup>41</sup> Bowers L, Huisingsh R, LoGiudice C. *Test of Problem Solving – Adolescent, Third Edition*. East Moine, IL: Linguisystems; 2005

<sup>42</sup> Sparrow S, Cicchetti D, Balla D. *Vineland Adaptive Behavior Scale, Second Edition*. Circle Pines, MN: AGS; 2006.

<sup>43</sup> Wechsler, D. *Wechsler Adult Intelligence Scale, Fourth Edition*. San Antonio, TX: The Psychological Corporation; 2008.

<sup>44</sup> Grant DA, Berg EA. *Wisconsin Card Sorting Test*. PAR; 1993.

<sup>45</sup> Wechsler D. *Wechsler Individual Achievement Test, Third Edition*. Pearson; 2009.

<sup>46</sup> Wechsler D. *Wechsler Intelligence Scales for Children, Fourth/Fifth Edition*. Pearson; 2003.

<sup>47</sup> Wendling BJ, Schrank FA, Schmitt AJ. *Woodcock-Johnson III Tests of Achievement*. Rolling Meadows, IL: The Riverside Publishing Company; 2007.

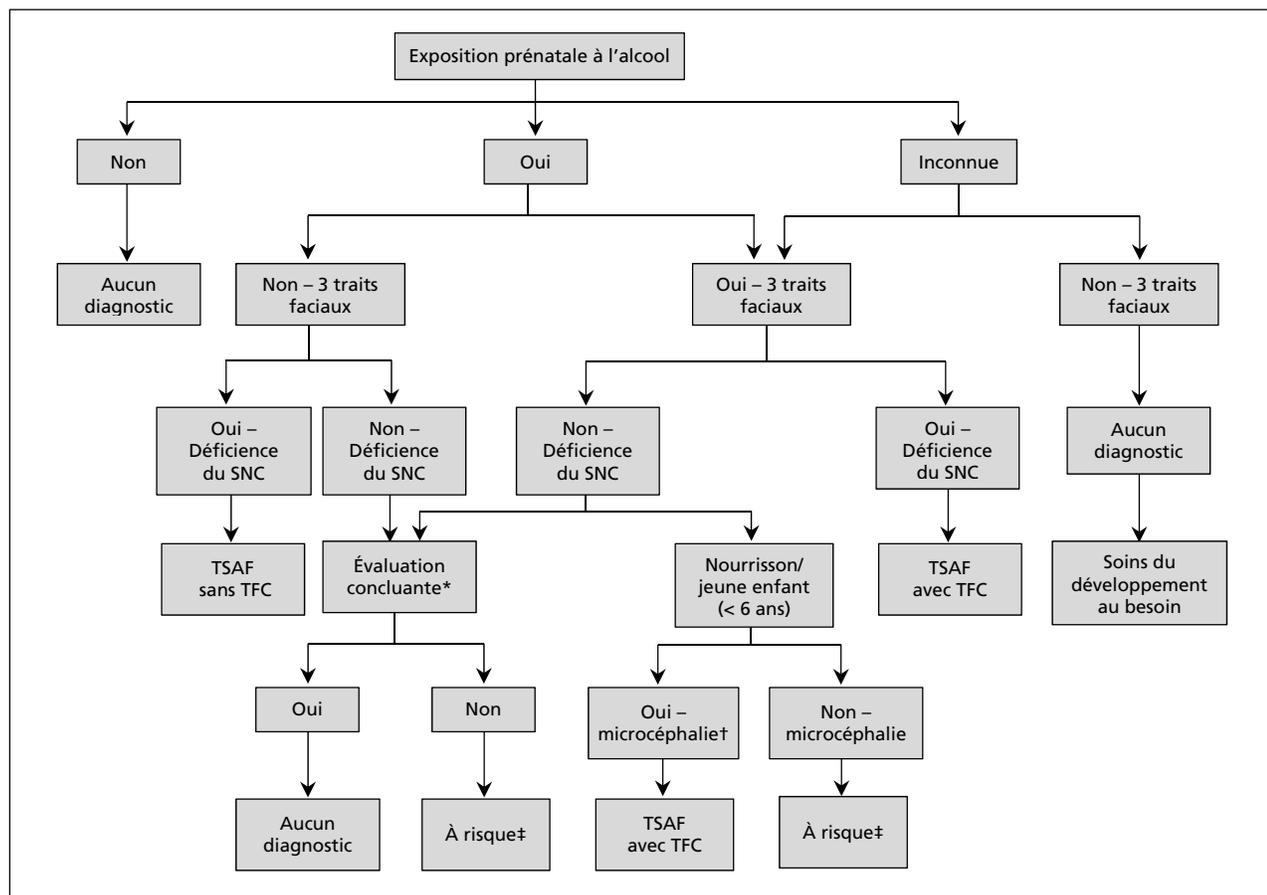
<sup>48</sup> The Psychological Corporation. *Wechsler Memory Scale, Fourth Edition*. Toronto: NCS Pearson Inc.; 2008.

<sup>49</sup> Wechsler D. *Wechsler Preschool and Primary Scales of Intelligence, Fourth Edition*. Pearson; 2012.

<sup>50</sup> Sheslow D, Adams W. *Wide Range Assessment of Memory and Learning, Second Edition*. Lutz, FL: Psychological Assessment Resources; 2003.

<sup>51</sup> Wilkinson GS, Robertson GJ. *Wide Range Achievement Test, Fourth Edition*. Lutz, FL: Psychological Assessment Resources; 2007.

## ANNEXE G : Algorithme de diagnostic du TSAF



**Algorithme de diagnostic du trouble du spectre de l'alcoolisation fœtale (TSAF).** \* Évaluation concluante = Le clinicien qui a réalisé l'évaluation neurodéveloppementale est satisfait que la séance rend réellement compte de la capacité de la personne et que les déficiences signalées ne sont pas le fait de circonstances atténuantes. Les évaluations peuvent ne pas être concluantes chez les enfants de moins de 6 ans, étant donné qu'on ne peut évaluer certains domaines avec confiance avant que la personne soit plus âgée ou étant donné la présence d'autres facteurs de confusion, comme un stress ou une maladie temporaire; voir le texte pour plus de renseignements.

†La microcéphalie ne constitue pas la seule voie à emprunter pour l'établissement du diagnostic chez les nourrissons et les jeunes enfants. Ces personnes peuvent aussi recevoir d'autres diagnostics de TSAF, comme il est précisé ailleurs dans l'algorithme, si elles présentent une déficience substantielle dans trois domaines lors des tests neurodéveloppementaux.

‡À risque de trouble neurodéveloppemental et de TSAF associés à l'exposition prénatale à l'alcool. La désignation « à risque » inclut les situations où une évaluation neurodéveloppementale complète n'est pas concluante en raison de l'âge ou de facteurs situationnels. Par conséquent, le TSAF ne peut pas être le diagnostic. On recommande l'exercice d'un jugement clinique.

Remarques : SNC = système nerveux central (déficience ou non dans  $\geq 3$  domaines du cerveau), TFC = traits faciaux caractéristiques.

## Références

1. Chudley AE, Conry J, Cook JL, Looock C, Rosales T, LeBlanc N. Fetal alcohol spectrum disorder: Canadian guidelines for diagnosis. *CMAJ*. 2005;172 Suppl 5:S1-S21.
2. American Psychiatric Association A. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 5<sup>e</sup> éd. Arlington (VA): American Psychiatric Publishing; 2013.
3. Watkins RE, Elliott EJ, Mutch RC, Payne JM, Jones HM, Latimer J, et al. Consensus diagnostic criteria for fetal alcohol spectrum disorders in Australia: a modified Delphi study. *BMJ open*. 2012;2(5).
4. van Wieringen H, Letteboer TG, Pereira RR, de RS, Balemans WA, Lindhout D. [Diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders]. *NedTijdschrGeneesk*. 2010;154:A331.
5. Stratton K, Howe C, Battaglia F. Fetal Alcohol Syndrome: Diagnosis, Epidemiology, Prevention, and Treatment. Institute of Medicine (IOM). National Academy Press; 1996.
6. Hoyme HE, May PA, Kalberg WO, Kodituwakku P, Gossage JP, Trujillo PM, et al. A practical clinical approach to diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders: clarification of the 1996 institute of medicine criteria. *Pediatrics*. 2005;115(1):39-47.
7. Astley SJ, Clarren SK. Diagnosing the full spectrum of fetal alcohol-exposed individuals: introducing the 4-digit diagnostic code. *Alcohol Alcohol*. 2000;35(4):400-10.
8. Organisation mondiale de la Santé. The ICD-10 classification of mental and behavioural disorders: Clinical descriptions and diagnostic guidelines. Genève: Organisation mondiale de la Santé, 1992.
9. Centers for Disease C, Prevention. Fetal alcohol spectrum disorders: Guidelines for referral and diagnosis. Centers for Disease Control and Prevention. 2004.
10. Brouwers MC, Kho ME, Browman GP, Burgers JS, Cluzeau F, Feder G, et al. AGREE II: advancing guideline development, reporting and evaluation in health care. *CMAJ*. 2010;182(18):E839-42.
11. Balshem H, Helfand M, Schunemann HJ, Oxman AD, Kunz R, Brozek J, et al. GRADE guidelines: 3. Rating the quality of evidence. *J Clin Epidemiol*. 2011;64(4):401- 6.
12. Grant TM, Brown NN, Graham JC, Whitney N, Dubovsky D, Nelson L. Screening in treatment for fetal alcohol spectrum disorders that could affect therapeutic progress. *International Journal of Alcohol and Drug Research*. 2014; accepté, sous presse.

13. Goh YI, Chudley AE, Clarren SK, Koren G, Orrbine E, Rosales T, et al. Development of Canadian screening tools for fetal alcohol spectrum disorder. *Can J Clin Pharmacol*. 2008;15(2):e344-66.
14. CAPHC. National screening tool kit for children and youth identified and potentially affected by FASD 2010 [cité le 17 mars 2014]. Disponible : <http://ken.caphc.org/xwiki/bin/view/FASDScreeningToolkit/National+Screening+Tool+Kit+for+Children+and+Youth+Identified+and+Potentially+Affected+by+FASD>.
15. Astley SJ, Clarren SK. A case definition and photographic screening tool for the facial phenotype of fetal alcohol syndrome. *J Pediatr*. 1996;129(1):33-41.
16. Astley SJ, Clarren SK. Measuring the facial phenotype of individuals with prenatal alcohol exposure: correlations with brain dysfunction. *Alcohol Alcohol*. 2001;36(2):147-59.
17. Astley SJ, Clarren SK, Little RE, Sampson PD, Daling JR. Analysis of facial shape in children gestationally exposed to marijuana, alcohol, and/or cocaine. *Pediatrics*. 1992;89(1):67-77.
18. Looock C, Conry J, Cook JL, Chudley AE, Rosales T. Identifying fetal alcohol spectrum disorder in primary care. *CMAJ*. 2005;172(5):628-30.
19. Carson G, Cox LV, Crane J, Croteau P, Graves L, Kluka S, et al. Alcohol use and pregnancy consensus clinical guidelines. *J Obstet Gynaecol Can*. 2010;32(8 Suppl 3):S1-31.
20. Leonardson GR, Loudenburg R, Struck J. Factors predictive of alcohol use during pregnancy in three rural states. *Behav Brain Funct*. 2007;3:8.
21. Day NL, Helsel A, Sonon K, Goldschmidt L. The association between prenatal alcohol exposure and behavior at 22 years of age. *Alcohol Clin Exp Res*. 2013;37(7):1171-8.
22. Eckstrand KL, Ding Z, Dodge NC, Cowan RL, Jacobson JL, Jacobson SW, et al. Persistent dose-dependent changes in brain structure in young adults with low-to-moderate alcohol exposure in utero. *Alcohol Clin Exp Res*. 2012;36(11):1892-902.
23. Jacobson SW, Jacobson JL. Light and moderate drinking during pregnancy are not good your child. *BJOG*. 2010;117:1151.
24. Olson HC, Streissguth AP, Sampson PD, Barr HM, Bookstein FL, Thiede K. Association of prenatal alcohol exposure with behavioral and learning problems in early adolescence. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 1997;36(9):1187-94.
25. Abel EL, Hannigan JH. Maternal risk factors in fetal alcohol syndrome: provocative and permissive influences. *Neurotoxicol Teratol*. 1995;17(4):445-62.

26. Bobo JK, Klepinger DH, Dong FB. Identifying social drinkers likely to consume alcohol during pregnancy: findings from a prospective cohort study. *Psychol Rep.* 2007;101(3 Pt 1):857-70.
27. Anderson AE, Hure AJ, Forder P, Powers JR, Kay-Lambkin FJ, Loxton DJ. Predictors of antenatal alcohol use among Australian women: a prospective cohort study. *BJOG.* 2013;120(11):1366-74.
28. Astley SJ, Bailey D, Talbot C, Clarren SK. Fetal alcohol syndrome (FAS) primary prevention through FAS diagnosis: II. A comprehensive profile of 80 birth mothers of children with FAS. *Alcohol Alcohol.* 2000;35(5):509-19.
29. Astley SJ, Bailey D, Talbot C, Clarren SK. Fetal alcohol syndrome (FAS) primary prevention through FAS diagnosis: I. Identification of high-risk birth mothers through the diagnosis of their children. *Alcohol Alcohol.* 2000;35(5):499-508.
30. Kvigne VL, Leonardson GR, Borzelleca J, Brock E, Neff-Smith M, Welty TK. Characteristics of mothers who have children with fetal alcohol syndrome or some characteristics of fetal alcohol syndrome. *J Am Board Fam Pract.* 2003;16(4):296-303.
31. Hannigan JH, Chiodo LM, Sokol RJ, Janisse J, Ager JW, Greenwald MK, et al. A 14-year retrospective maternal report of alcohol consumption in pregnancy predicts pregnancy and teen outcomes. *Alcohol.* 2010;44(7-8):583-94.
32. Merlob P, Sharan H, Weiss S. Maternal report of prenatal alcohol use. *Pediatrics.* 2003;111(2):443-4.
33. Conry J, Asante KO. Youth probation officers' guide to FASD screening and referral. Maple Ridge, BC: The Asante Centre for Fetal Alcohol Syndrome, 2010.
34. Nash K, Rovet J, Greenbaum R, Fantus E, Nulman I, Koren G. Identifying the behavioural phenotype in Fetal Alcohol Spectrum Disorder: sensitivity, specificity and screening potential. *Arch Womens Ment Health.* 2006;9(4):181-6.
35. LaFrance MA, McLachlan K, Nash K, Andrew G, Looock C, Oberlander TF, et al. Evaluation of the Neurobehavioral Screening Tool in Children with Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FASD). *J Popul Ther Clin Pharmacol.* 2014;21(2):e197-210.
36. Breiner P, Nulman I, Koren G. Identifying the neurobehavioral phenotype of fetal alcohol spectrum disorder in young children. *J Popul Ther Clin Pharmacol.* 2013;20(3):e334-9.
37. May PA, Gossage JP, Marais AS, Hendricks LS, Snell CL, Tabachnick BG, et al. Maternal risk factors for fetal alcohol syndrome and partial fetal alcohol syndrome in South Africa: a third study. *Alcohol Clin Exp Res.* 2008;32(5):738-53.

38. May PA, Gossage JP, Brooke LE, Snell CL, Marais AS, Hendricks LS, et al. Maternal risk factors for fetal alcohol syndrome in the Western cape province of South Africa: a population-based study. *Am J Public Health*. 2005;95(7):1190-9.
39. Cannon MJ, Dominique Y, O'Leary LA, Sniezek JE, Floyd RL, Team FA. Characteristics and behaviors of mothers who have a child with fetal alcohol syndrome. *Neurotoxicol Teratol*. 2012;34(1):90-5.
40. O'Leary CM, Elliott EJ, Nassar N, Bower C. Exploring the potential to use data linkage for investigating the relationship between birth defects and prenatal alcohol exposure. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2013;97(7):497-504.
41. Jones KL, Hoyme HE, Robinson LK, Del CM, Manning MA, Prewitt LM, et al. Fetal alcohol spectrum disorders: Extending the range of structural defects. *Am J Med Genet A*. 2010;152A(11):2731-5.
42. DeRoo LA, Wilcox AJ, Drevon CA, Lie RT. First-trimester maternal alcohol consumption and the risk of infant oral clefts in Norway: a population-based case-control study. *Am J Epidemiol*. 2008;168(6):638-46.
43. Dick DM, Bierut LJ. The genetics of alcohol dependence. *Current psychiatry reports*. 2006;8(2):151-7.
44. Mumenthaler MS, Taylor JL, O'Hara R, Yesavage JA. Gender differences in moderate drinking effects. *Alcohol Res Health*. 1999;23(1):55-64.
45. Chartier KG, Vaeth PA, Caetano R. Focus on: ethnicity and the social and health harms from drinking. *Alcohol Res*. 2013;35(2):229-37.
46. Streissguth AP, Barr HM, Olson HC, Sampson PD, Bookstein FL, Burgess DM. Drinking during pregnancy decreases word attack and arithmetic scores on standardized tests: adolescent data from a population-based prospective study. *Alcohol Clin Exp Res*. 1994;18(2):248-54.
47. Willford JA, Richardson GA, Leech SL, Day NL. Verbal and visuospatial learning and memory function in children with moderate prenatal alcohol exposure. *Alcohol Clin Exp Res*. 2004;28(3):497-507.
48. Jacobson SW, Jacobson JL, Sokol RJ, Martier SS, Ager JW, Kaplan MG. Maternal recall of alcohol, cocaine, and marijuana use during pregnancy. *Neurotoxicol Teratol*. 1991;13(5):535-40.
49. Morrow-Tlucak M, Ernhart CB, Sokol RJ, Martier S, Ager J. Underreporting of alcohol use in pregnancy: relationship to alcohol problem history. *Alcohol Clin Exp Res*. 1989;13(3):399-401.

50. Ernhart CB, Morrow-Tlucak M, Sokol RJ, Martier S. Underreporting of alcohol use in pregnancy. *Alcohol Clin Exp Res*. 1988;12(4):506-11.
51. Sampson PD, Streissguth AP, Bookstein FL, Barr HM. On categorizations in analyses of alcohol teratogenesis. *Environ Health Perspect*. 2000;108 Suppl 3:421-8.
52. Kaminski M, Rumeau-Rouquette C, Schwartz D. [Alcohol consumption among pregnant women and outcome of pregnancy (traduction de l'auteur)]. *Rev Epidemiol Med Soc Sante Publique*. 1976;24(1):27-40.
53. Guerri C, Riley E, Stromland K. Commentary on the recommendations of the Royal College of Obstetricians and Gynaecologists concerning alcohol consumption in pregnancy. *Alcohol Alcohol*. 1999;34(4):497-501.
54. Jacobson JL, Jacobson SW, Sokol RJ, Martier SS, Ager JW, Kaplan-Estrin MG. Teratogenic effects of alcohol on infant development. *Alcohol Clin Exp Res*. 1993;17(1):174-83.
55. Greene T, Ernhart CB, Sokol RJ, Martier S, Marler MR, Boyd TA, et al. Prenatal alcohol exposure and preschool physical growth: a longitudinal analysis. *Alcohol Clin Exp Res*. 1991;15(6):905-13.
56. O'Leary CM, Nassar N, Zubrick SR, Kurinczuk JJ, Stanley F, Bower C. Evidence of a complex association between dose, pattern and timing of prenatal alcohol exposure and child behaviour problems. *Addiction*. 2010;105(1):74-86.
57. Streissguth AP, Barr HM, Martin DC. Maternal alcohol use and neonatal habituation assessed with the Brazelton scale. *Child Dev*. 1983;54(5):1109-18.
58. O'Leary CM, Bower C. Guidelines for pregnancy: what's an acceptable risk, and how is the evidence (finally) shaping up? *Drug Alcohol Rev*. 2012;31(2):170-83.
59. Jacobson, JL, Jacobson, SW. Prenatal alcohol exposure and neurobehavioral development: Where is the threshold? *Alcohol Health Res World*. 1994;18(1):30-6.
60. Jacobson SW, Carter RC, Jacobson JL. Commentary on Day and colleagues: the association between prenatal alcohol exposure and behavior at 22 years of age — adverse effects of risky patterns of drinking among low to moderate alcohol-using pregnant women. *Alcohol Clin Exp Res*. 2013;37(7):1069-73.
61. Valenzuela CF, Morton RA, Diaz MR, Topper L. Does moderate drinking harm the fetal brain? Insights from animal models. *Trends Neurosci*. 2012;35(5):284-92.
62. Sadrian B, Lopez-Guzman M, Wilson DA, Saito M. Distinct neurobehavioral dysfunction based on the timing of developmental binge-like alcohol exposure. *Neuroscience*. 2014;280:204-19.

63. May PA, Blankenship J, Marais AS, Gossage JP, Kalberg WO, Joubert B, et al. Maternal alcohol consumption producing fetal alcohol spectrum disorders (FASD): Quantity, frequency, and timing of drinking. *Drug Alcohol Rev.* 2013.
64. Feldman HS, Jones KL, Lindsay S, Slymen D, Klonoff-Cohen H, Kao K, et al. Prenatal alcohol exposure patterns and alcohol-related birth defects and growth deficiencies: a prospective study. *Alcohol Clin Exp Res.* 2012;36(4):670-6.
65. Flak AL, Su S, Bertrand J, Denny CH, Kesmodel US, Cogswell ME. The association of mild, moderate, and binge prenatal alcohol exposure and child neuropsychological outcomes: a meta-analysis. *Alcohol Clin Exp Res.* 2014;38(1):214-26.
66. Paintner A, Williams AD, Burd L. Fetal alcohol spectrum disorders-- implications for child neurology, part 1: prenatal exposure and dosimetry. *J Child Neurol.* 2012;27(2):258-63.
67. Abel EL, Sokol RJ. Maternal and fetal characteristics affecting alcohol's teratogenicity. *Neurobehav Toxicol Teratol.* 1986;8(4):329-34.
68. May PA, Gossage JP. Maternal risk factors for fetal alcohol spectrum disorders: not as simple as it might seem. *Alcohol Res Health.* 2011;34(1):15-26.
69. Chang G, Orav EJ, Jones JA, Buynitsky T, Gonzalez S, Wilkins-Haug L. Self-reported alcohol and drug use in pregnant young women: a pilot study of associated factors and identification. *J AddictMed.* 2011;5(3):221-6.
70. Astley SJ. Comparison of the 4-digit diagnostic code and the Hoyme diagnostic guidelines for fetal alcohol spectrum disorders. *Pediatrics.* 2006;118(4):1532-45.
71. Astley SJ. Validation of the fetal alcohol spectrum disorder (FASD) 4-Digit Diagnostic Code. *J Popul Ther Clin Pharmacol.* 2013;20(3):e416-67.
72. May PA, Gossage JP, Smith M, Tabachnick BG, Robinson LK, Manning M, et al. Population differences in dysmorphic features among children with fetal alcohol spectrum disorders. *J Dev Behav Pediatr.* 2010;31(4):304-16.
73. Moore ES, Ward RE, Wetherill LF, Rogers JL, Autti-Ramo I, Fagerlund A, et al. Unique facial features distinguish fetal alcohol syndrome patients and controls in diverse ethnic populations. *Alcohol Clin Exp Res.* 2007;31(10):1707-13.
74. Fang S, McLaughlin J, Fang J, Huang J, Autti-Ramo I, Fagerlund A, et al. Automated diagnosis of fetal alcohol syndrome using 3D facial image analysis. *OrthodCraniofacRes.* 2008;11(3):162-71.
75. Foroud T, Wetherill L, Vinci-Booher S, Moore ES, Ward RE, Hoyme HE, et al. Relation over time between facial measurements and cognitive outcomes in fetal alcohol-exposed children. *Alcohol Clin Exp Res.* 2012;36(9):1634-46.

76. Fang S, McLaughlin J, Fang J, Huang J, Autti-Ramo I, Fagerlund A, et al. Automated diagnosis of fetal alcohol syndrome using 3D facial image analysis. *Orthod Craniofac Res*. 2008;11(3):162-71.
77. Clarren SK, Chudley AE, Wong L, Friesen J, Brant R. Normal distribution of palpebral fissure lengths in Canadian school age children. *Can J Clin Pharmacol*. 2010;17(1):e67-78.
78. Thomas IT, Gaitantzis YA, Frias JL. Palpebral fissure length from 29 weeks gestation to 14 years. *J Pediatr*. 1987;111(2):267-8.
79. Jones KL, Hanson JW, Smith DW. Palpebral fissure size in newborn infants. *J Pediatr*. 1978;92:5787.
80. Stromland K, Chen Y, Norberg T, Wennerstrom K, Michael G. Reference values of facial features in Scandinavian children measured with a range-camera technique. *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg*. 1999;33(1):59-65.
81. Astley SJ, Stachowiak J, Clarren SK, Clausen C. Application of the fetal alcohol syndrome facial photographic screening tool in a foster care population. *J Pediatr*. 2002;141(5):712-7.
82. Farkas LG. *Anthropometry of the Head and Face*. 2<sup>e</sup> éd. New York: Raven Press; 1994.
83. Greenbaum R, Nulman I, Rovet J, Koren G. The Toronto experience in diagnosing alcohol-related neurodevelopmental disorder: a unique profile of deficits and assets. *Can J Clin Pharmacol*. 2002;9(4):215-25.
84. Malisza KL, Buss JL, Bolster RB, de Gervai PD, Woods-Frohlich L, Summers R, et al. Comparison of spatial working memory in children with prenatal alcohol exposure and those diagnosed with ADHD; A functional magnetic resonance imaging study. *J Neurodev Disord*. 2012;4(1):12.
85. Kully-Martens K, Denys K, Treit S, Tamana S, Rasmussen C. A review of social skills deficits in individuals with fetal alcohol spectrum disorders and prenatal alcohol exposure: profiles, mechanisms, and interventions. *Alcohol Clin Exp Res*. 2012;36(4):568-76.
86. Rasmussen C. Executive functioning and working memory in fetal alcohol spectrum disorder. *Alcohol Clin Exp Res*. 2005;29(8):1359-67.
87. Kodituwakku PW. Defining the behavioral phenotype in children with fetal alcohol spectrum disorders: a review. *Neurosci Biobehav Rev*. 2007;31(2):192-201.

88. Paintner A, Williams AD, Burd L. Fetal alcohol spectrum disorders--implications for child neurology, part 2: diagnosis and management. *J Child Neurol*. 2012;27(3):355-62.
89. Nash K, Sheard E, Rovet J, Koren G. Understanding fetal alcohol spectrum disorders (FASDs): toward identification of a behavioral phenotype. *TheScientificWorldJournal*. 2008;8:873-82.
90. Manning MA, Eugene Hoyme H. Fetal alcohol spectrum disorders: a practical clinical approach to diagnosis. *NeurosciBiobehavRev*. 2007;31(2):230-8.
91. Riley EP, Infante MA, Warren KR. Fetal alcohol spectrum disorders: an overview. *Neuropsychol Rev*. 2011;21(2):73-80.
92. McCarthy N, Eberhart JK. Gene-ethanol interactions underlying fetal alcohol spectrum disorders. *Cell Mol Life Sci*. 2014.
93. Ungerer M, Knezovich J, Ramsay M. In utero alcohol exposure, epigenetic changes, and their consequences. *Alcohol Res*. 2013;35(1):37-46.
94. Zhang X, Sliwowska JH, Weinberg J. Prenatal alcohol exposure and fetal programming: effects on neuroendocrine and immune function. *ExpBiolMed (Maywood)*. 2005;230(6):376-88.
95. Grossman AW, Churchill JD, McKinney BC, Kodish IM, Otte SL, Greenough WT. Experience effects on brain development: possible contributions to psychopathology. *J Child Psychol Psychiatry*. 2003;44(1):33-63.
96. Archer T. Effects of exogenous agents on brain development: stress, abuse and therapeutic compounds. *CNS Neurosci Ther*. 2011;17(5):470-89.
97. Davis KM, Royer Gagnier K, Moore TE, Todorow M. Cognitive aspects of fetal alcohol spectrum disorder. *WIREs Cognitive Science*. 2013;4:81-92.
98. Mattson SN, Crocker N, Nguyen TT. Fetal alcohol spectrum disorders: neuropsychological and behavioral features. *Neuropsychol Rev*. 2011;21(2):81-101.
99. Schalock RL, Borthwick-Duffy SA, Bradley VJ, Buntix WHE, Coulter DL, Craig EM, et al. Intellectual Disability: Definition, classification, and systems of supports. 11<sup>e</sup> éd. American Association on Intellectual and Developmental Disabilities 2010.
100. Ingraham LJ, Aiken CB. An empirical approach to determining criteria for abnormality in test batteries with multiple measures. *Neuropsychology*. 1996;10(1):120-4.
101. Lord C, Rutter M, Dilavore PC, Risi S. Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) 1989 [cité le 3 juin 2014]. Disponible : <http://www.wpspublish.com/store/p/2647/autism-diagnostic-observation-schedule-ados>.

102. Rutter M, Le Couteur A, Lord C. Autism Diagnostic Interview - Revised 2003 [cité le 3 juin 2014]. Disponible : <http://www.mhs.com/product.aspx?gr=edu&prod=adir&id=overview>.
103. Mattson SN, Schoenfeld AM, Riley EP. Teratogenic effects of alcohol on brain and behavior. *Alcohol Res Health*. 2001;25(3):185.
104. Glass L, Ware AL, Mattson SN. Neurobehavioral, neurologic, and neuroimaging characteristics of fetal alcohol spectrum disorders. *Handb Clin Neurol*. 2014;125:435-62.
105. O'Connor MJ, Paley B. Psychiatric conditions associated with prenatal alcohol exposure. *Dev Disabil Res Rev*. 2009;15(3):225-34.
106. Pei J, Denys K, Hughes J, Rasmussen C. Mental health issues in fetal alcohol spectrum disorder. *J Ment Health*. 2011;20(5):438-48.
107. Astley SJ. Profile of the first 1,400 patients receiving diagnostic evaluations for fetal alcohol spectrum disorder at the Washington State Fetal Alcohol Syndrome Diagnostic & Prevention Network. *Can J Clin Pharmacol*. 2010;17(1):e132-66.
108. Burd L, Klug MG, Martsolf JT, Kerbeshian J. Fetal alcohol syndrome: neuropsychiatric phenomics. *NeurotoxicolTeratol*. 2003;25(6):697-705.
109. Fryer SL, McGee CL, Matt GE, Riley EP, Mattson SN. Evaluation of psychopathological conditions in children with heavy prenatal alcohol exposure. *Pediatrics*. 2007;119(3):e733-e41.
110. Hellemans KG, Sliwowska JH, Verma P, Weinberg J. Prenatal alcohol exposure: fetal programming and later life vulnerability to stress, depression and anxiety disorders. *Neurosci Biobehav Rev*. 2010;34(6):791-807.
111. Hellemans KG, Verma P, Yoon E, Yu WK, Young AH, Weinberg J. Prenatal alcohol exposure and chronic mild stress differentially alter depressive- and anxiety-like behaviors in male and female offspring. *Alcohol Clin Exp Res*. 2010;34(4):633-45.
112. Schlotz W, Phillips DI. Fetal origins of mental health: evidence and mechanisms. *Brain Behav Immun*. 2009;23(7):905-16.
113. Alvik A, Torgersen AM, Aalen OO, Lindemann R. Binge alcohol exposure once a week in early pregnancy predicts temperament and sleeping problems in the infant. *Early Hum Dev*. 2011;87(12):827-33.
114. Haley DW, Handmaker NS, Lowe J. Infant stress reactivity and prenatal alcohol exposure. *Alcohol Clin Exp Res*. 2006;30(12):2055-64.

115. Abele-Webster LA, Magill-Evans JE, Pei JR. Sensory processing and ADHD in children with fetal alcohol spectrum disorder. *Can J Occup Ther.* 2012;79(1):60-3.
116. Franklin L, Deitz J, Jirikowic T, Astley S. Children with fetal alcohol spectrum disorders: problem behaviors and sensory processing. *Am J Occup Ther.* 2008;62(3):265-73.
117. Carr JL, Agnihotri S, Keightley M. Sensory processing and adaptive behavior deficits of children across the fetal alcohol spectrum disorder continuum. *Alcohol Clin Exp Res.* 2010;34(6):1022-32.
118. Fjeldsted B, Hanlon-Dearman A. Sensory processing and sleep challenges in children with fetal alcohol spectrum disorder. *Occupational Therapy Now.* 2009;11.5:26-8.
119. Hansen KD, Jirikowic T. A comparison of the sensory profile and sensory processing measure home form for children with fetal alcohol spectrum disorders. *Phys Occup Ther Pediatr.* 2013;33(4):440-52.
120. Section On Complementary and Integrative Medicine, Council on Children with Disabilities, American Academy of Pediatrics, Zimmer M, Desch L. Sensory integration therapies for children with developmental and behavioral disorders. *Pediatrics.* 2012;129(6):1186-9.
121. Research opportunities in the area of children and adolescents with challenges in sensory processing and sensory integration. *Am J Occup Ther.* 2014;68(2):242-4.
122. Wengel T, Hanlon-Dearman AC, Fjeldsted B. Sleep and sensory characteristics in young children with fetal alcohol spectrum disorder. *J Dev Behav Pediatr.* 2011;32(5):384-92.
123. Lemoine P, Harousseau H, Borteyru JP, Menuet JC. Les enfants de parents alcooliques. *Ouest Med.* 1968;21:476-82.
124. Jones KL, Smith DW, Ulleland CN, Streissguth P. Pattern of malformation in offspring of chronic alcoholic mothers. *Lancet.* 1973;1(7815):1267-71.
125. Jones KL, Smith DW. Recognition of the fetal alcohol syndrome in early infancy. *Lancet.* 1973;302(7836):999-1001.
126. Bertrand J, Floyd LL, Weber MK, Fetal Alcohol Syndrome Prevention Team DoBD, Developmental Disabilities NCoBD, Developmental Disabilities CfDC, et al. Guidelines for identifying and referring persons with fetal alcohol syndrome. *MMWR Recomm Rep.* 2005;54(RR-11):1-14.

127. Landgraf MN, Nothacker M, Heinen F. Diagnosis of fetal alcohol syndrome (FAS): German guideline version 2013. *Eur J Paediatr Neurol*. 2013;17(5):437-46.
128. O'Leary CM, Nassar N, Kurinczuk JJ, Bower C. The effect of maternal alcohol consumption on fetal growth and preterm birth. *BJOG*. 2009;116(3):390-400.
129. Lawrence S, Cummings E, Chanoine JP, Metzger DL, Palmert M, Sharma A, et al. Canadian Pediatric Endocrine Group extension to WHO growth charts: Why bother? *Paediatr Child Health*. 2013;18(6):295-7.
130. Kelly SJ, Day N, Streissguth AP. Effects of prenatal alcohol exposure on social behavior in humans and other species. *Neurotoxicol Teratol*. 2000;22(2):143-9.
131. Bayley N. Bayley Scales of Infant and Toddler Development, Third Edition (Bayley-III). 2005. Disponible : <http://www.pearsonclinical.com/education/products/100000123/bayley-scales-of-infant-and-toddler-development-third-edition-bayley-iii.html>.
132. Stoler JM, Holmes LB. Under-recognition of prenatal alcohol effects in infants of known alcohol abusing women. *J Pediatr*. 1999;135(4):430-6.
133. Stoler JM, Holmes LB. Recognition of facial features of fetal alcohol syndrome in the newborn. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2004;127C(1):21-7.
134. Van Der Leeden M, Van Dongen K, Kleinhout M, Phaff J, De Groot CJ, De Groot L, et al. Infants exposed to alcohol prenatally: outcome at 3 and 7 months of age. *Ann Trop Paediatr*. 2001;21(2):127-34.
135. Little BB, Snell LM, Rosenfeld CR, Gilstrap LC, 3rd, Gant NF. Failure to recognize fetal alcohol syndrome in newborn infants. *Am J Dis Child*. 1990;144(10):1142-6.
136. Brown JV, Bakeman R, Coles CD, Sexson WR, Demi AS. Maternal drug use during pregnancy: are preterm and full-term infants affected differently? *Dev Psychol*. 1998;34(3):540-54.
137. Jacobson SW. Specificity of neurobehavioral outcomes associated with prenatal alcohol exposure. *Alcohol Clin Exp Res*. 1998;22(2):313-20.
138. Lipson AH, Walsh DA, Webster WS. Fetal alcohol syndrome. A great paediatric imitator. *Med J Aust*. 1983;1(6):266-9.
139. Chan D, Klein J, Karaskov T, Koren G. Fetal exposure to alcohol as evidenced by fatty acid ethyl esters in meconium in the absence of maternal drinking history in pregnancy. *Ther Drug Monit*. 2004;26(5):474-81.

140. Todorow M, Paris K, Fantus E. Ethical considerations when communicating a diagnosis of a fetal alcohol spectrum disorder to a child. *J Popul Ther Clin Pharmacol*. 2012;19(3):e361-8.
141. Chudley AE, Kilgour AR, Cranston M, Edwards M. Challenges of diagnosis in fetal alcohol syndrome and fetal alcohol spectrum disorder in the adult. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2007;145C(3):261-72.
142. McFarlane A. Fetal alcohol spectrum disorder in adults: Diagnosis and assessment by a multidisciplinary team in a rural area. *Can J Rural Med*. 2011;16(1):25-30.
143. Chudley AE, Longstaffe SE. Fetal Alcohol Syndrome and Fetal Alcohol Spectrum Disorder. Dans: Cassidy S, Allanson J, rédacteurs. *Management of Genetic Syndromes*. 3<sup>e</sup> éd. New York, NY: John Wiley and Sons, Inc.; 2010. p. 363-80.
144. Andrews J, Guyatt G, Oxman AD, Alderson P, Dahm P, Falck-Ytter Y, et al. GRADE guidelines: 14. Going from evidence to recommendations: the significance and presentation of recommendations. *J Clin Epidemiol*. 2013;66(7):719-25.
145. Andrews JC, Schunemann HJ, Oxman AD, Pottie K, Meerpohl JJ, Coello PA, et al. GRADE guidelines: 15. Going from evidence to recommendation-determinants of a recommendation's direction and strength. *J Clin Epidemiol*. 2013;66(7):726-35.