

Prévalence des troubles du spectre de l'autisme

// Prevalence of Autism Spectrum Disorders

Coordination scientifique // Scientific coordination

Catherine Ha & Christine Chan Chee, Santé publique France, Saint-Maurice, France

Et pour le Comité de rédaction du BEH : Florence Bodeau-Livinec, École des hautes études en santé publique, Rennes & Damien Mouly, Santé publique France – Occitanie, Toulouse, France

> SOMMAIRE // Contents

ÉDITORIAL // Editorial

Mieux connaître la prévalence des troubles du spectre de l'autisme (TSA), mais aussi les conditions de vie des personnes présentant un TSA, un défi pour notre politique publique
// Better understanding the prevalence of Autism Spectrum Disorders (ASD), but also the living conditions of people with ASD, a challenge for our public policy..... p. 126

Claire Compagnon

Déléguée interministérielle Autisme et Troubles du neuro-développement

ARTICLE // Article

La prévalence des TSA continue de croître en France : données récentes des registres des handicaps de l'enfant
// The prevalence of ASD is still increasing in France: Recent data from childhood disabilities registries p. 128

Malika Delobel-Ayoub et coll.

Inserm UMR 1027, Toulouse, France

ARTICLE // Article

Troubles du spectre de l'autisme : estimation de la prévalence à partir du recours aux soins dans le Système national des données de santé, France, 2010-2017
// Autism spectrum disorders: Estimated prevalence based on the use of care in French National System of Health Data, France, 2010-2017..... p. 136

Catherine Ha et coll.

Santé publique France, Saint-Maurice, France

ARTICLE // Article

Prévalence des troubles du spectre autistique en Guyane : un témoin des inégalités territoriales de santé ?
// Prevalence of autism spectrum disorders in French Guiana: Highlighting territorial health inequalities? p. 144

Barbara Biche et coll.

Centre hospitalier André Rosemon, Cayenne, Guyane, France

ARTICLE // Article

Cohorte Elena : étude transdisciplinaire des déterminants des troubles du spectre de l'autisme
// ELENA cohort: Trans-disciplinary study of the determinants of Autism Spectrum Disorders..... p. 150

Amaria Baghdadli et coll.

Département de pédopsychiatrie et Centre de ressources autisme, CHU de Montpellier, Université de Montpellier, France

La reproduction (totale ou partielle) du BEH est soumise à l'accord préalable de Santé publique France. Conformément à l'article L. 122-5 du code de la propriété intellectuelle, les courtes citations ne sont pas soumises à autorisation préalable, sous réserve que soient indiqués clairement le nom de l'auteur et la source, et qu'elles ne portent pas atteinte à l'intégrité et à l'esprit de l'oeuvre. Les atteintes au droit d'auteur attaché au BEH sont passibles d'un contentieux devant la juridiction compétente.

Retrouvez ce numéro ainsi que les archives du Bulletin épidémiologique hebdomadaire sur <https://www.santepubliquefrance.fr/revues/beh/bulletin-epidemiologique-hebdomadaire>

Directeur de la publication : Jean-Claude Desenclos, directeur scientifique, adjoint à la directrice générale de Santé publique France
Rédactrice en chef : Valérie Colombani-Cocuron, Santé publique France, redaction@santepubliquefrance.fr
Rédactrices en chef adjointes : Frédérique Biton-Debernardi et Jocelyne Rajnchapel-Messiaï
Secrétariat de rédaction : Marie-Martine Khamassi, Farida Mihoub
Comité de rédaction : Raphaël Andler, Santé publique France; Thierry Blanchon, Iplesp; Florence Bodeau-Livinec, EHESP; Bertrand Gagnière, Santé publique France - Bretagne; Isabelle Grémy, ORS Île-de-France; Anne Guinard/Damien Mouly, Santé publique France - Occitanie; Nathalie Jourdan-Da Silva, Santé publique France; Philippe Magne, Santé publique France; Valérie Olié, Santé publique France; Alexia Peyronnet, Santé publique France; Annabel Rigou, Santé publique France; Hélène Therre, Santé publique France; Sophie Vaux, Santé publique France; Isabelle Villena, CHU Reims.
Santé publique France - Site Internet : <http://www.santepubliquefrance.fr>
Préresse : Jouve
ISSN : 1953-8030

MIEUX CONNAÎTRE LA PRÉVALENCE DES TROUBLES DU SPECTRE DE L'AUTISME (TSA), MAIS AUSSI LES CONDITIONS DE VIE DES PERSONNES PRÉSENTANT UN TSA, UN DÉFI POUR NOTRE POLITIQUE PUBLIQUE

// BETTER UNDERSTANDING THE PREVALENCE OF AUTISM SPECTRUM DISORDERS (ASD), BUT ALSO THE LIVING CONDITIONS OF PEOPLE WITH ASD, A CHALLENGE FOR OUR PUBLIC POLICY

Claire Compagnon

Déléguée interministérielle Autisme et Troubles du neuro-développement

Depuis le 6 avril 2018, la France s'est dotée d'une stratégie nationale pour l'autisme au sein des troubles du neuro-développement. Cette stratégie a plusieurs ambitions dont la première est de remettre la science au cœur de la politique publique, en dotant la France d'une recherche d'excellence. Parmi les principales actions qui figurent dans cet engagement, il est demandé d'organiser la production de données épidémiologiques, en élaborant des indicateurs fiables et en structurant un dispositif de surveillance.

Les troubles du spectre de l'autisme (TSA) ont une origine multifactorielle, avec une forte implication de facteurs génétiques. En dépit d'un consensus international pour considérer ces syndromes comme l'expression phénotypique d'altérations précoces du système nerveux central, de nombreuses questions demeurent quant aux causes et aux mécanismes de développement de ces troubles.

La grande diversité de ces TSA (phénotype, prise en charge, etc.) explique en partie la difficulté de disposer de données fiables.

Dans tous les pays toutefois, la mesure du taux de prévalence de l'autisme met en évidence une grande dispersion des résultats et une tendance à la hausse, qui s'expliquent au moins autant par les forces et les faiblesses des systèmes d'information que par l'acceptation de plus en plus large de l'autisme donnée par les classifications internationales. Pour de nombreux spécialistes, il existe une progression de la prévalence qui doit être mise sur le compte de plusieurs facteurs : évolution de la définition et des critères diagnostiques, sous-estimation antérieure de l'autisme par manque de campagnes de prévention et d'information, meilleure détection précoce.

En France, de nombreuses personnes avec TSA ne sont actuellement pas identifiées. En raison des faiblesses des systèmes de recueil des données, il n'est pas possible de connaître précisément le nombre de personnes autistes bénéficiant d'un accompagnement dans les différents secteurs, sanitaire, médico-social, ou en soins de ville, pour ceux, les plus nombreux, qui vivent à leur domicile.

Mieux connaître la prévalence de ces troubles, mais aussi les conditions de vie des personnes présentant un TSA, est donc un enjeu majeur.

Les articles ci-après témoignent des efforts déjà à l'œuvre pour suivre l'évolution de la prévalence de l'autisme en France, et mieux comprendre les trajectoires développementales des personnes. La constance des efforts permet de mesurer l'évolution du nombre de diagnostics et de la comparer avec les données internationales.

Le premier article analyse les deux registres français des handicaps de l'enfant, qui couvrent les départements de la Haute-Garonne (RHE31), de l'Isère, de la Savoie et de la Haute Savoie (RHEOP) et confirme, pour la France, la tendance internationale : une augmentation des diagnostics de TSA chez les enfants de 8 ans, avec des diagnostics plus précis (voir l'article de M. Delobel et coll. dans ce numéro). Fait majeur, on constate au cours de la période étudiée une diminution significative de la proportion d'enfants présentant un retard dans le développement intellectuel associé aux diagnostics de TSA. Cette nette baisse du pourcentage d'enfants présentant des retards intellectuels est cohérente avec les données retrouvées aux États-Unis. Si la proportion d'épilepsie associée a diminué sur la période étudiée dans les deux registres, le nombre d'enfants présentant des comorbidités reste cependant élevé.

L'analyse du Système national des données de santé (SNDS), notamment par l'utilisation du code de l'affection de longue durée (ALD) « F84 »⁽¹⁾, confirme la tendance identifiée par les deux registres français (voir l'article de C. Ha et coll. dans ce numéro). Elle témoigne de la richesse des données disponibles et de la pertinence de la confrontation des approches méthodologiques pour appréhender la prévalence de l'autisme et les différents diagnostics posés. La modification à venir des classifications internationales pourra avoir un impact non négligeable sur l'analyse des données. Néanmoins, les travaux doivent être poursuivis et enrichis par l'élargissement du SNDS aux données médico-sociales pour disposer d'estimations plus précises des taux de prévalence, mais aussi des modes d'accompagnement.

Or, parallèlement, la stratégie nationale vise à systématiser le repérage et accélérer l'accès au diagnostic,

⁽¹⁾ Le code F84 correspond aux « troubles envahissants du développement » selon la Classification internationale des maladies (10^e révision, CIM-10). Ces troubles sont désormais dénommés « troubles du spectre de l'autisme », dans la 11^e révision de la CIM.

par l'organisation d'un parcours d'intervention précoce, ainsi qu'une très forte structuration de l'ensemble des institutions en charge du diagnostic et de l'accompagnement des enfants. Le déploiement de cette politique devrait permettre d'améliorer la connaissance du nombre d'enfants concernés, et permettre à terme d'enrichir l'analyse épidémiologique. L'avant-dernier article de ce numéro présente une focale territoriale sur la Guyane (voir l'article de B. Biche et coll.). Ce type d'étude doit être encouragé.

Au-delà de la connaissance du nombre de personnes concernées en France, il convient de mieux répondre à leurs besoins. Or, le spectre des besoins est vaste, les diagnostics fonctionnels témoignent de parcours très hétérogènes et d'une grande diversité d'interventions et d'accompagnement nécessaires. La cohorte Elena est une des initiatives françaises pour mieux comprendre les trajectoires évolutives des enfants et leurs déterminants. L'effort mené depuis 2013, avec environ 900 enfants déjà recrutés, montre les perspectives offertes par une telle cohorte, ainsi que les enjeux méthodologiques qui l'entourent, notamment en matière d'inclusion des enfants et de coordination des équipes (voir l'article de A. Baghdadli et coll. dans ce numéro).

La recherche internationale s'appuie désormais sur de très nombreuses cohortes, de dimension variable, pour mieux comprendre les trajectoires des personnes autistes et les déterminants multifactoriels de leurs troubles principaux et associés. La stratégie nationale pour l'autisme au sein des troubles neuro-développementaux prévoit le financement d'une

cohorte d'ampleur financée par le Programme d'investissements d'avenir (PIA). Après une première phase d'appel à manifestation d'intérêt, un appel à projet sera élaboré en ce début d'année 2020. Ce financement unique témoigne des enjeux de mieux comprendre les trajectoires des enfants et de contribuer à la recherche internationale à hauteur de la pertinence et de l'investissement des équipes de recherche française sur l'autisme et les troubles du neuro-développement.

La mise en réseau des équipes françaises, la reconnaissance de leur excellence dans le cadre de la labellisation de centres d'excellence, et le financement accru des projets doivent permettre à la politique publique de mieux répondre aux spécificités des personnes, de fonder scientifiquement les accompagnements et les pratiques professionnelles et mieux calibrer la réponse aux besoins.

La France est riche de ses dispositifs (registres, SNDS, dispositifs nationalement déployés, travaux régionaux ou en réseau d'équipes de recherche, etc.). La disponibilité de données fiables est majeure, elle doit être amplifiée : ces données sont essentielles pour bien cibler les actions publiques et mesurer nos évolutions en faveur d'une amélioration du parcours de vie des personnes autistes. ■

Citer cet article

Compagnon C. Mieux connaître la prévalence des troubles du spectre de l'autisme (TSA), mais aussi les conditions de vie des personnes présentant un TSA, un défi pour notre politique publique. Bull Epidemiol Hebd. 2020;(6-7):126-7. http://beh.santepubliquefrance.fr/beh/2020/6-7/2020_6-7_0.html

LA PRÉVALENCE DES TSA CONTINUE DE CROÎTRE EN FRANCE : DONNÉES RÉCENTES DES REGISTRES DES HANDICAPS DE L'ENFANT

// THE PREVALENCE OF ASD IS STILL INCREASING IN FRANCE: RECENT DATA FROM CHILDHOOD DISABILITIES REGISTRIES

Malika Delobel-Ayoub (delobel.m@chu-toulouse.fr)^{1,2}, Dana Klapouszczak^{1,2}, Catherine Tronc³, Mariane Sentenac⁴, Catherine Arnaud^{1,2}, Anne Ego^{3,5}

¹ Inserm UMR 1027, Toulouse, France

² CHU Toulouse, Registre des handicaps de l'enfant en Haute-Garonne (RHE31), Toulouse, France

³ Registre des handicaps de l'enfant et observatoire périnatal (RHEOP), Grenoble, France

⁴ Inserm UMR 1153, Paris, France

⁵ Université Grenoble Alpes, CNRS, Département de santé publique CHU Grenoble Alpes, Grenoble, France

Soumis le 08.07.2019 // Date of submission: 07.08.2019

Résumé // Abstract

Les deux registres français des handicaps de l'enfant, qui couvrent les départements de la Haute-Garonne (RHE31), de l'Isère, de la Savoie et de la Haute-Savoie (RHEOP), ont notamment pour mission un enregistrement systématique des enfants présentant un diagnostic de trouble du spectre de l'autisme (TSA) posé au plus tard l'année civile de leurs 8 ans.

Le travail présenté ici propose une estimation de la prévalence et des caractéristiques pour les enfants inclus dans les deux registres, nés entre 1995 et 2010 et ayant reçu un diagnostic de TSA au plus tard entre 2003 et 2018.

De la génération des enfants nés en 1995-97 à celle des 2007-09, la prévalence des TSA est passée de 2,3 à 7,7/1 000 et de 3,3 à 5,6/1 000 pour le RHE31 et le RHEOP respectivement. Chez les garçons nés de 2007 à 2009, la prévalence atteignait 12,3/1 000 pour le RHE31 et 9,0/1 000 pour le RHEOP. Pour les deux registres, on constatait une diminution significative de la proportion d'enfants présentant un retard intellectuel associé. La proportion d'enfants avec TSA présentant des comorbidités restait cependant élevée.

En conclusion, ces résultats confirmaient une augmentation des diagnostics de TSA chez les enfants de 8 ans, avec une prévalence de 8 à 10/1 000 pour les enfants nés en 2010, avec des diagnostics plus précis et davantage d'enfants sans retard intellectuel associé. Ce système de surveillance fondé sur les registres a permis d'apporter une estimation actualisée de la prévalence tout à fait comparable à des estimations récentes européennes pour les mêmes tranches d'âge.

The two French childhood disability registries, that cover the districts of Haute-Garonne (RHE31), Isère, Savoie and Haute-Savoie (RHEOP), systematically register the children with a diagnosis of Autism Spectrum Disorder (ASD) reported by the end of the calendar year of their eighth birthday.

We present an estimation of prevalence and characteristics of children included in these registers, born between 1995 and 2010 with a reported diagnosis of ASD at the latest between 2003 and 2018.

From years of birth 1995-1997 to 2007-2009, prevalence increased from 2.3 to 7.7/1,000 for RHE31 and from 3.3 to 5.6/1,000 for RHEOP respectively. Among boys born between 2007 and 2009, prevalence reached 12.3/1,000 for RHE31 and 9.0/1,000 for RHEOP. For both registries, there was a significant diminution of the proportion of children with an associated intellectual disability. However, the proportion of children with comorbidities was still significant.

In conclusion, these results confirm the increase of diagnosis of ASD among children aged 8 years, between 8 and 10/1,000 for children born in 2010, with more specific diagnosis and less intellectual disability associated. This health surveillance system based on population-based registries provides an actualized estimation of prevalence quite comparable with recent European estimates for children in similar age-range.

Mots clés : Autisme, Registre, Prévalence, Épidémiologie

// **Keywords:** Autism, Registry, Prevalence, Epidemiology

Introduction

Le diagnostic et la classification des troubles autistiques et des troubles envahissants du développement (TED) ont été en constante évolution au cours des

dernières décennies. Actuellement considérés comme des troubles neuro-développementaux complexes, ils regroupent, sous le terme de « troubles du spectre de l'autisme » (TSA), une seule catégorie diagnostique caractérisée par un déficit de la communication et

des interactions sociales, ainsi que par des comportements ou des intérêts restreints et répétitifs (Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux, 5^e édition, DSM-5). Cette nouvelle définition supprime les sous-types de diagnostics utilisés dans les classifications internationales antérieures, DSM 4 ou Classification internationale des maladies (CIM-10). Ces évolutions conceptuelles ont conduit à envisager dans le spectre de l'autisme un éventail de symptômes beaucoup plus large qu'auparavant.

Parallèlement, le nombre de cas de TSA rapporté dans la littérature n'a cessé d'augmenter et une revue récente de littérature a estimé à 1,5% au moins la prévalence actuelle des TSA dans les pays développés¹. Des estimations bien supérieures ont été rapportées dans la littérature récente, autour de 2,5% notamment dans des études utilisant des diagnostics rapportés par les parents chez des enfants âgés de moins de 17 ans²⁻⁴. L'importante variabilité des résultats retrouvés dans la littérature, en partie due à l'hétérogénéité persistant dans les méthodologies utilisées, la définition, l'identification et l'évaluation des cas dans les différentes études de prévalence, est soulignée par Fombonne et coll.⁵, qui présente un chiffre de prévalence moyen de 0,69%.

En France, il n'existe pas de système de surveillance permettant d'estimer la prévalence des TSA en population générale à un niveau national. Deux registres des handicaps de l'enfant, le RHE31 (Registre des handicaps de l'enfant en Haute-Garonne) et le RHEOP (Registre des handicaps de l'enfant et observatoire périnatal de l'Isère, la Savoie et la Haute-Savoie), ont pour mission l'enregistrement systématique des enfants résidant dans les départements concernés et présentant un TSA ou une déficience neuro-développementale ou neurosensorielle sévère au cours de l'année civile de leurs 8 ans. Ils permettent donc de disposer de données de prévalence, évaluées à un âge donné, selon une méthodologie identique au cours du temps, à partir d'une base populationnelle. Le travail présenté ici propose une estimation de la prévalence et des caractéristiques, pour les enfants inclus dans les deux registres, nés entre 1995 et 2009 et ayant reçu un diagnostic de TSA au plus tard entre 2003 et 2017.

Population et méthodes

Les données sont issues du RHE31 et du RHEOP dont les méthodes de travail ont déjà été décrites par ailleurs^{6,7} et sont présentées plus en détail sur les sites Internet des registres⁽¹⁾. Pour cette étude, les enfants concernés étaient nés entre 1995 et 2009, résidaient en Haute-Garonne et Isère, Savoie, Haute-Savoie au cours de l'année civile où l'enfant a eu 8 ans, et présentant un diagnostic de TSA porté au plus tard l'année civile des 8 ans de l'enfant. Des données complémentaires pour les enfants

nés en 2010, concernant uniquement la prévalence globale et par sexe, ont également été présentées.

Les principales sources de données sont : les Maisons départementales des personnes handicapées (MDPH), les données du Programme de médicalisation du système d'information (PMSI) des services de pédopsychiatrie (incluant les consultations et évaluations spécialisées) et les unités d'évaluation des TSA des Centres de ressources autisme pour le département de Haute-Garonne, de l'Isère (Centre alpin de diagnostic précoce de l'autisme) et de la Savoie (Centre d'évaluation savoyard de l'autisme). Les données sont recueillies par un médecin ou enquêteur à partir des dossiers médicaux après obtention de l'accord des parents.

Les registres sont conçus pour garantir la continuité des critères diagnostiques dans le temps, et les diagnostics retenus correspondent à la catégorie des TED de la CIM-10. L'harmonisation de la définition des cas a conduit à la décision d'utiliser les codes CIM-10 suivants : autisme (F84.0), autisme atypique (F84.1), syndrome d'Asperger (F84.5), autre TED (F84.8) et TED non spécifié (F84.9). Si l'impact de l'utilisation des critères diagnostiques du DSM-5 par rapport à ceux de la CIM-10 n'est pas encore entièrement identifié ni quantifié dans la littérature⁸, il apparaît cependant que les codes CIM-10 F84.8 et F84.9 correspondent à des diagnostics moins spécifiés et potentiellement moins précis que les codes d'autisme (typique ou atypique) ou de syndrome d'Asperger qui rentrent, eux, plus clairement dans la définition des TSA. Ceci justifiait d'étudier séparément deux sous-groupes : un groupe avec des codes spécifiés (F84.0, F84.1 et F84.5) et un groupe avec des codes non spécifiés (F84.8 et F84.9). Ainsi, la prévalence et les caractéristiques ont été évaluées pour l'ensemble des codes CIM, puis séparément pour chaque sous-groupe. Les prévalences et leurs intervalles de confiance à 95% (loi binomiale exacte) ont été calculés pour 1 000 enfants du même âge résidant dans les départements concernés, par registre, année, et sexe. Les dénominateurs (enfants résidant dans les départements couverts par les registres à l'âge de 8 ans) étaient issus des données du recensement Insee actualisées annuellement⁽²⁾. La présence d'une déficience intellectuelle associée (correspondant à un niveau de quotient intellectuel (QI) inférieur à 70) ou d'une épilepsie, ainsi que leur évolution au cours du temps ont été estimées par sexe et type de diagnostic. Ont également été rapportés les diagnostics de paralysies cérébrales (PC) et de déficiences visuelle ou auditive sévères définis selon les critères d'inclusion des deux registres décrits plus précisément ailleurs⁹. La proportion des cas de TSA avec des diagnostics établis d'anomalies congénitales a été également présentée, ainsi que l'âge maternel à la naissance et, pour le RHE31 uniquement, des données complémentaires sur les facteurs de risque périnataux : proportion

⁽¹⁾ <https://rhe31.org/> et <https://rheop.univ-grenoble-alpes.fr/accueil>

⁽²⁾ <https://www.insee.fr/fr/statistiques/1893198>

d'enfants de petit poids de naissance (<2 500 g), et d'enfants nés prématurés (avant 37 semaines d'âge gestationnel).

Résultats

L'enregistrement des TSA parmi les générations 1995 à 2009 représentait au RHE31 et au RHEOP respectivement un total de 1 133 et 1 616 cas. Dans les deux registres, on constatait une augmentation de la prévalence au cours du temps, plus marquée pour le RHE31 que pour le RHEOP (figure 1). Sur les trois dernières générations étudiées (tableau 1), la prévalence globale des TSA atteignait 7,7/1 000 pour le RHE31 et 5,6/1 000 pour le RHEOP. Parmi les enfants nés en 2010 (la dernière génération disponible), la prévalence était, au RHE31 et au RHEOP, respectivement de 10,2/1 000 et 8,0/1 000.

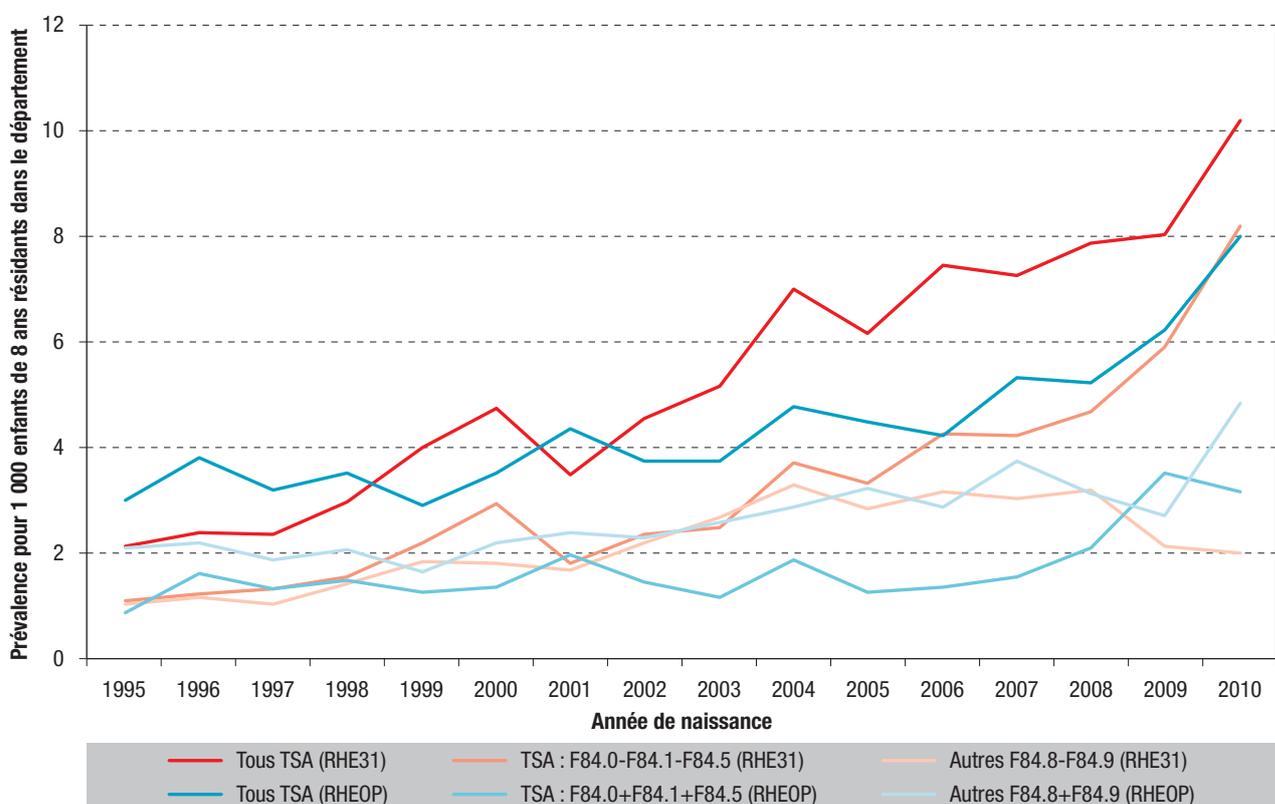
Pour le RHE31, cette augmentation était nettement plus marquée pour les diagnostics de troubles autistiques spécifiés (autisme typique ou atypique et syndrome d'Asperger) (figure 1). La proportion de ces codes, parmi l'ensemble des TSA enregistrés au RHE31 (tableau 1), est ainsi passée de 53,3% au début de la période étudiée à 64,0% pour les trois dernières générations. Pour le RHEOP, à l'inverse, l'augmentation a essentiellement concerné des diagnostics peu spécifiés (autres TED ou TED non spécifiés), bien qu'une inversion de cette tendance

au cours des dernières années semble se profiler (figure 1). Ainsi, au RHEOP, la proportion de diagnostics spécifiés concernait, en moyenne sur l'ensemble de la période, 38,7% des cas de TSA, contre 57,3% pour le RHE31 (tableau 1).

Dans les deux registres, l'augmentation de la prévalence concernait principalement les garçons (figure 2) même si on constatait une tendance à l'augmentation chez les filles pour le RHE31 sur la dernière période étudiée. Ainsi, la prévalence de l'ensemble des TSA atteignait 3,0/1 000 chez les filles nées entre 2007 et 2009 pour le RHE31 et 2,0/1 000 pour le RHEOP (tableau 1). Chez les garçons nés de 2007 à 2009, la prévalence atteignait 12,3/1 000 pour le RHE31 (et jusqu'à 16,5/1 000 pour les enfants nés en 2010) et 9,0/1 000 pour le RHEOP (et jusqu'à 13,6/1 000 pour les enfants nés en 2010). Sur cette dernière période, le sex-ratio était de 4,1 et 4,5 respectivement pour le RHE31 et le RHEOP. L'évolution de la proportion de codes CIM spécifiés selon le sexe (tableau 1) montrait que, pour le RHE31 cette proportion avait augmenté pour les deux sexes, mais plus précocement chez les garçons que chez les filles, pour atteindre sur la dernière période de trois ans, un pourcentage similaire de 64% de l'ensemble des diagnostics. Pour le RHEOP, la proportion de diagnostics spécifiés semblait légèrement plus importante chez les garçons que chez les filles, et avait globalement peu évolué dans le temps.

Figure 1

Évolution de la prévalence des TSA par catégorie de codes CIM pour 1 000 enfants de 8 ans résidant dans les départements couverts par les deux registres (RHE31 et RHEOP) et nés entre 1995 et 2010



TSA : Trouble du spectre de l'autisme ; Groupe avec des codes spécifiés (F84.0/F84.1/F84.5) et groupe avec des codes non spécifiés (F84.8/F84.9).

Tableau 1

Évolution en fonction du sexe de la prévalence de l'ensemble des TSA pour 1 000 enfants de 8 ans nés entre 1995 et 2009 résidant dans les départements couverts par les deux registres (RHE31 et RHEOP) et de la proportion de codes CIM F84.0, F84.1 et F84.5

Année de naissance	Garçons			Filles			Total			Sex-ratio
	N	Prévalence ^ε [IC 95%]	% codes (F84.0/F84.1/F84.5)	N	Prévalence ^ε [IC 95%]	% codes (F84.0/F84.1/F84.5)	N	Prévalence ^ε [IC 95%]	% codes (F84.0/F84.1/F84.5)	Tous TSA
RHE31										
1995-1997	64	3,2 [2,5-4,1]	56,3	26	1,4 [0,9-2,0]	46,2	90	2,3 [1,8-2,8]	53,3	2,3
1998-2000	132	6,1 [5,1-7,2]	59,8	33	1,6 [1,1-2,3]	45,5	165	3,9 [3,4-4,6]	57,0	3,8
2001-2003	164	7,4 [6,3-8,6]	51,8	27	1,3 [0,8-1,9]	40,7	191	4,4 [3,8-5,1]	50,3	5,7
2004-2006	266	11,4 [10,1-12,8]	55,6	46	2,1 [1,5-2,8]	50,0	312	6,9 [6,1-7,7]	54,8	5,4
2007-2009	305	12,3 [10,9-13,7]	63,9	70	3,0 [2,3-3,7]	64,3	375	7,7 [7,0-8,5]	64,0	4,1
Total	931	8,3 [7,8-8,8]	58,3	202	1,9 [1,6-2,2]	52,5	1 133	5,2 [4,9-5,5]	57,3	4,4
RHEOP ^a										
1995-1997	115	5,0 [4,1-6,0]	39,1	34	1,6 [1,1-2,2]	35,3	149	3,3 [2,8-3,9]	38,3	3,1
1998-2000	220	4,7 [4,1-5,4]	45,9	59	1,4 [1,0-1,7]	33,9	299 ^b	3,3 [3,0-3,7]	41,1	3,4
2001-2003	297	6,3 [5,6-7,0]	39,7	67	1,5 [1,2-1,9]	34,3	364	4,0 [3,6-4,4]	38,7	4,2
2004-2006	355	7,3 [6,5-8,1]	35,5	71	1,5 [1,2-1,9]	22,5	426	4,5 [4,1-4,9]	33,3	4,9
2007-2009	312	9,0 [8,0-10,1]	43,9	66	2,0 [1,5-2,5]	37,9	378	5,6 [5,0-6,2]	42,9	4,5
Total	1299	6,5 [6,1-6,9]	40,6	297	1,6 [1,4-1,8]	32,3	1 616^b	4,2 [4,0-4,4]	38,7	4,1

TSA : Trouble du spectre de l'autisme ; Codes CIM pour autisme (F84.0), autisme atypique (F84.1), syndrome d'Asperger (F84.5)

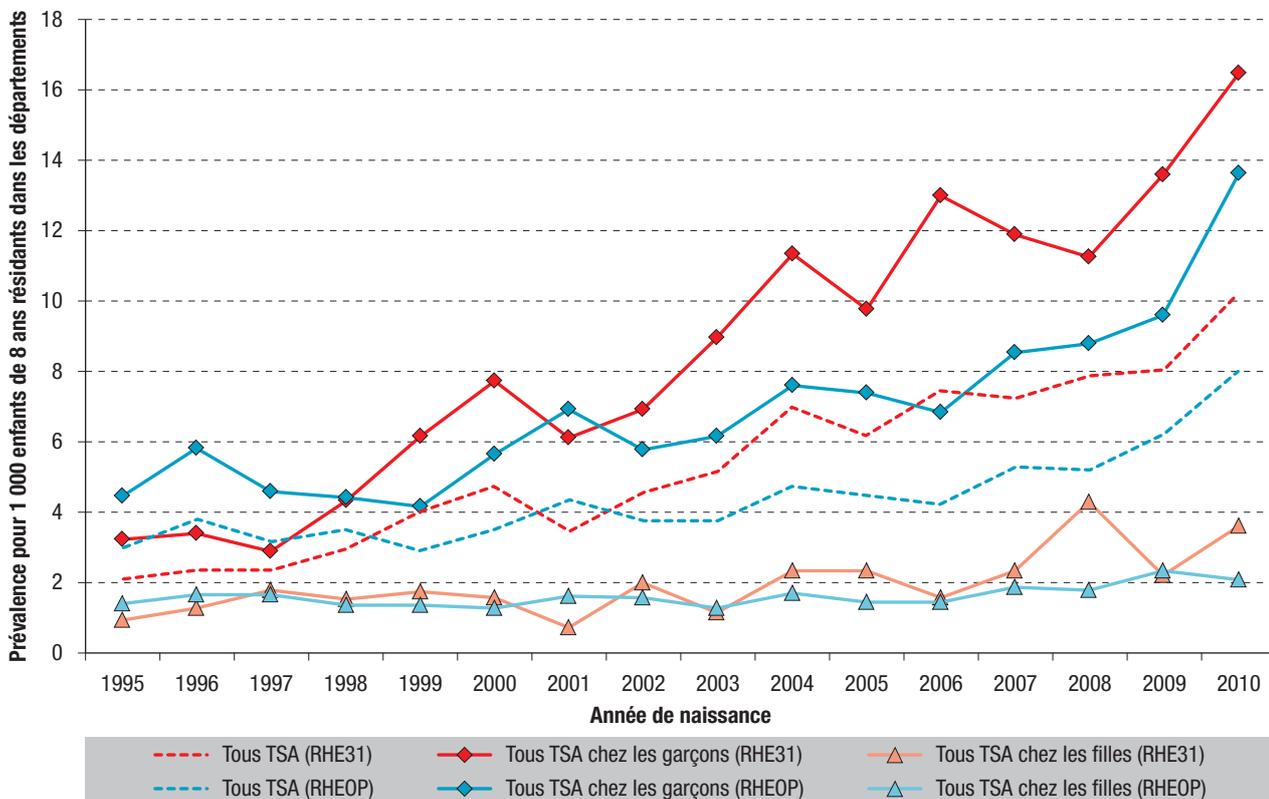
^ε Prévalence pour 1 000 enfants de 8 ans et intervalle de confiance à 95% ;

^a Territoire couvert par le RHEOP : Isère de 1995 à 2009, Savoie de 1998 à 2009 et Haute-Savoie de 1998 à 2006 ;

^b Sexe non connu pour 17 enfants nés en 1998 et 3 enfants nés en 1999.

Figure 2

Évolution de la prévalence de l'ensemble des TSA en fonction du sexe pour 1 000 enfants de 8 ans résidant dans les départements couverts par les deux registres (RHE31 et RHEOP) et nés entre 1995 et 2010



TSA : Trouble du spectre de l'autisme.

Les tableaux 2 et 3 présentent, en fonction du sexe et du diagnostic rapporté, la proportion d'enfants présentant un retard intellectuel ou une épilepsie. Cette proportion était proche entre les deux registres, quel que soit le sexe ou le type de diagnostic considéré. Pour les deux registres, on constatait, au cours

de la période étudiée, une diminution significative de la proportion d'enfants présentant un retard intellectuel associé aux diagnostics de TSA (tableau 2), quel que soit le type de diagnostic pour le RHE31 et plus particulièrement pour les diagnostics non spécifiés pour le RHEOP. Ainsi, sur la dernière

Tableau 2

Évolution au cours du temps de la proportion de retard intellectuel (niveau de $QI < 70$) selon le sexe et le type de diagnostic[#] chez les enfants nés entre 1995 et 2009, ayant reçu un diagnostic de TSA au plus tard durant l'année civile de leur 8 ans et inclus dans les registres RHE31 ou RHEOP

Année de naissance	RHE31 ^a						RHEOP ^{a,b,c}					
	Tous TSA			P ^ε	F84.0/ F84.1/ F84.5 [#]	F84.8/ F84.9 [#]	Tous TSA			P ^ε	F84.0/ F84.1/ F84.5	F84.8/ F84.9
	% garçons	% filles	% Total		% Total	% Total	% garçons	% filles	% Total		% Total	% Total
	(N=893)	(N=197)	(N=1 090)		(N=627)	(N=463)	(N=1 083)	(N=246)	(N=1 333) ^c		(N=523)	(N=810)
1995-1997	68,4	69,2	68,7	ns	76,2	61,0	68,1	77,3	69,9	ns	80,4	61,3
1998-2000	53,9	74,2	57,8	*	65,6	47,1	56,2	72,0	59,8	*	60,4	59,4
2001-2003	43,1	48,2	43,9	ns	47,4	40,2	44,5	64,7	47,9	*	50,9	46,0
2004-2006	40,7	67,4	44,6	**	50,6	37,0	41,5	44,4	42,1	ns	52,3	37,1
2007-2009	32,0	52,9	36,0	**	41,3	26,7	20,4	53,3	30,4	***	43,1	20,8
Total	41,9	60,9	45,3	***	50,6	38,2	42,8	59,3	46,0	***	53,7	41,0
p [¥]	***	ns	***		***	**	***	*	***		***	***

TSA : Trouble du spectre de l'autisme ; # Groupe avec des codes spécifiés (F84.0/F84.1/F84.5) et groupe avec des codes non spécifiés (F84.8/F84.9)

^ε P value pour la différence entre sexes pour tous les TSA : *p<0,05 ; **p<0,01 ; ***p<0,001 ;

[¥] P value pour les différences entre périodes de temps : *p<0,05 ; **p<0,01 ; ***p<0,001 ;

^a Niveau intellectuel inconnu pour 43 enfants au RHE31 et 283 enfants au RHEOP ;

^b Territoire couvert par le RHEOP : Isère de 1995 à 2009, Savoie de 1998 à 2009 et Haute-Savoie de 1998 à 2006 ;

^c Sexe non connu pour 1 enfant né en 1998 et 3 enfants nés en 1999.

Tableau 3

Évolution au cours du temps de la proportion d'épilepsies selon le sexe et le type de diagnostic[#] chez les enfants nés entre 1995 et 2009, ayant reçu un diagnostic de TSA au plus tard l'année civile de leur 8 ans et inclus dans les registres RHE31 ou RHEOP

Année de naissance	RHE31 ^a						RHEOP ^{b,c}					
	Tous TSA			P ^ε	F84.0/ F84.1/ F84.5 [#]	F84.8/ F84.9 [#]	Tous TSA			P ^ε	F84.0/ F84.1/ F84.5	F84.8/ F84.9
	% garçons	% filles	% Total ^c		% Total	% Total	% garçons	% filles	% Total ^c		% Total	% Total
	(N=903)	(N=198)	(N=1 101)		(N=637)	(N=464)	(N=1 299)	(N=297)	(N=1 616)		(N=625)	(N=991)
1995-1997	11,7	15,4	12,8	ns	8,9	17,1	9,6	8,8	9,4	ns	15,8	5,4
1998-2000	12,1	22,6	14,2	ns	12,1	17,2	5,9	8,5	6,0	ns	4,1	7,4
2001-2003	5,6	19,2	7,5	*	9,5	5,5	3,7	4,5	3,8	ns	4,3	3,6
2004-2006	8,2	11,1	8,6	ns	10,7	6,0	5,4	2,8	4,9	sn	3,5	5,6
2007-2009	5,3	8,6	5,9	ns	8,0	2,2	3,2	1,5	2,9	ns	3,1	2,8
Total	7,5	13,6	8,6	**	9,6	7,3	4,9	4,7	4,8	ns	4,8	4,8
p [¥]	*	ns	*		ns	***	ns	ns	*		*	ns

TSA : Trouble du spectre de l'autisme ; # Groupe avec des codes spécifiés (F84.0/F84.1/F84.5) et groupe avec des codes non spécifiés (F84.8/F84.9)

^ε p value pour la différence entre sexes pour tous les TSA : *p<0,05 ; **p<0,01 ; ***p<0,001

[¥] p value pour les différences entre périodes de temps ; *p<0,05 ; **p<0,01 ; ***p<0,001

^a Présence d'une épilepsie associée inconnue pour 32 enfants au RHE31

^b Territoire couvert par le RHEOP : Isère de 1995 à 2009, Savoie de 1998 à 2009 et Haute Savoie de 1998 à 2006

^c Sexe non connu pour 17 enfants nés en 1998 et 3 enfants nés en 1999

période de trois ans, au RHE31, 36% des enfants avec un diagnostic de TSA présentaient un retard intellectuel associé, contre 30,4% au RHEOP. Dans les deux registres, la diminution était significativement plus marquée chez les garçons. Sur la dernière période de trois ans, la proportion de retard intellectuel était significativement supérieure chez les filles que chez les garçons : 32,0% chez les garçons et 52,9% chez les filles pour le RHE31 et, 20,4% et 53,3% respectivement chez les garçons et chez les filles pour le RHEOP.

La proportion d'épilepsie associée (tableau 3) était supérieure pour le RHE31 et elle a diminué sur la période étudiée dans les deux registres (avec des différences d'évolution selon le diagnostic). Sur la dernière période de trois ans, environ 6% des enfants au RHE31 et 3% au RHEOP présentaient une épilepsie. La proportion d'épilepsie était significativement associée à la présence d'une déficience intellectuelle. Pour le RHE31, elle atteignait 15,1% des enfants avec déficience intellectuelle, contre seulement 3,7% des enfants sans déficience intellectuelle ($p < 0,001$), et pour le RHEOP, 8,7% des enfants avec déficience intellectuelle contre seulement 1,4% des enfants sans déficience intellectuelle ($p < 0,001$).

Concernant les déficiences associées, au RHE31 et au RHEOP, respectivement 2,3% et 1,5% des enfants présentaient une PC associée, sans différence significative selon le sexe. Les déficiences sensorielles sévères associées (visuelles ou auditives) concernaient significativement plus souvent les filles (3% au RHE31 et 4,7% au RHEOP) que les garçons (1% au RHE31 et 0,3% au RHEOP). Les diagnostics de TSA associés à une anomalie congénitale ou une anomalie génétique/chromosomique identifiée concernaient 10,8% des enfants au RHE31 et 8,7% au RHEOP, avec une tendance à une proportion plus élevée parmi les filles. La répartition par tranches d'âge maternel n'était pas significativement différente de celle de la population des mères ayant accouché dans les différents départements couverts par les registres pendant la même période. Les données périnatales disponibles pour les enfants nés entre 2007 et 2010 et enregistrés dans le RHE31 montrent que les naissances prématurées et de petits poids concernaient respectivement 12,6% et 12,2% des enfants avec TSA pour lesquels l'information était connue.

Discussion

La surveillance des troubles autistiques à l'âge de 8 ans dans les deux registres a mis en évidence une augmentation considérable de la prévalence au cours des 15 dernières années. De la génération des enfants nés en 1995-97 à celle des 2007-09, la prévalence de l'ensemble des TSA est passée de 2,3 à 7,7/1 000 pour le RHE31, et de 3,3 à 5,6/1 000 pour le RHEOP. Cette augmentation concernait plus particulièrement les garçons et ne semblait pas avoir atteint de plateau avec une prévalence atteignant respectivement 10,2/1 000 et 8,0/1 000 pour les enfants nés en 2010 inclus au RHE31 et au RHEOP.

L'estimation de la prévalence des TSA des deux registres français montrait précédemment des valeurs assez similaires, nettement inférieures aux prévalences observées au niveau international^{6,7}. L'augmentation de la prévalence dans le département de Haute-Garonne (RHE31) avait déjà été rapportée dans cette dernière publication⁷. Elle semble cohérente avec les dernières estimations proposées par Fombonne et coll.⁵ qui mentionnait « *une convergence des estimations d'environ 6,2 à 9,3/1 000* » pour les études récentes et qui insistait sur la « *variabilité importante entre les études et au sein des études, entre les sites ou les zones* ». Cette hétérogénéité décrite dans la littérature est désormais retrouvée entre les deux registres, et a débuté pour les enfants nés dans les années 2000, enregistrés à partir de 2008.

Malgré une méthodologie et des sources de données communes, le recours inégal à ces sources pourrait partiellement expliquer les écarts observés. En effet, l'utilisation, comme source de données complémentaires, des données du PMSI des services de pédopsychiatrie, ainsi que de l'unité d'évaluation du Centre de ressources autisme (CRA) a pu être réalisée de façon plus systématique en Haute-Garonne que dans les trois départements couverts par le RHEOP. Cependant, le croisement des données du RHE31 et du RHEOP selon les sources d'identification des cas, MDPH et PMSI, a pu montrer que la proportion de cas identifiés uniquement grâce aux données du PMSI était faible et ne permettait pas, à elle seule, d'expliquer la différence de prévalence observée entre les deux registres. D'autre part, les inclusions dans les registres sont soumises à l'accord parental. Celui-ci s'exprimant avant toute consultation du dossier médical de l'enfant, les registres n'ont pas les moyens de savoir si ces refus concernent effectivement des enfants porteurs de TSA. Les taux de refus sont comparables pour les deux registres, de l'ordre de 6% pour le RHE31 et de 7% pour le RHEOP et ne permettent donc pas d'expliquer les différences de prévalence entre les deux registres.

L'utilisation d'une méthodologie et de critères d'inclusion inchangés au cours du temps permet de s'assurer que l'enregistrement des cas reflète la prévalence des cas diagnostiqués au plus tard l'année civile des 8 ans, selon les modalités diagnostiques mises en œuvre dans les différents territoires au cours des différentes périodes de temps. Les données de chaque site reflètent donc les procédures établies pour l'orientation des cas suspectés, les diagnostics et l'orientation vers les structures de prises en charge.

Historiquement, l'utilisation de la Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent par les pédopsychiatres amenait à une utilisation plus restrictive des diagnostics de TED que la définition actuelle des TSA. Bien que l'alignement des critères diagnostiques sur ceux de la CIM-10 ait été depuis longtemps effectif dans les recommandations nationales, la mise en œuvre dans les pratiques cliniques a pu être plus ou moins longue.

De plus, l'enquête réalisée par la Cour des comptes en 2017¹⁰ a mis en évidence une grande diversité territoriale, que ce soit sur le déploiement des recommandations de bonne pratique ou sur le type de structures assurant les évaluations diagnostiques. Le rapport pointait l'absence d'homogénéité selon les catégories et les possibilités de chaque structure. Il soulignait des stratégies et une montée en charge de la mise en place de ces structures très variables selon les régions.

L'estimation de la prévalence basée sur des diagnostics posés à 8 ans est donc potentiellement très sensible aux effets des pratiques et investissements professionnels des équipes locales, notamment pour de petits territoires de surveillance comme ceux couverts par les deux registres. Les évolutions récentes et les dernières données pour la génération des enfants nés en 2010 semblaient montrer une nette augmentation de la prévalence pour le RHEOP, ce qui confirme probablement cette hypothèse.

Deux études européennes récentes ont permis d'estimer la prévalence des TSA chez les enfants de 7 à 9 ans en population générale. Une étude italienne¹¹ a utilisé deux méthodes complémentaires pour l'identification des cas, l'une basée sur les diagnostics déjà établis et l'autre basée sur un screening systématique en population générale, suivi d'une procédure standardisée de diagnostic. La prévalence utilisant les diagnostics déjà établis était de 0,86%, et atteignait 1% lorsque les nouveaux cas identifiés par l'approche de dépistage systématique étaient ajoutés. De même, une étude espagnole¹², basée également sur un dépistage systématique, retrouvait une prévalence de 1%, et 35% des cas n'avaient pas de diagnostic posé avant l'étude. Ces deux études montrent des résultats tout à fait comparables à ceux présentés dans notre étude pour les cas déjà diagnostiqués (prévalence similaire à celle du RHE31) et des prévalences qui continuent à se situer dans la fourchette basse des taux rapportés aux États-Unis par exemple. La prévalence moyenne à 8 ans observée dans le dernier rapport du réseau de surveillance aux États-Unis¹³ était ainsi de 1,68%, avec également d'importantes variations selon les sites (de 1,3 à 2,9%). De fortes différences de prévalence existent également selon l'âge auquel la prévalence est estimée. Les études récentes qui retrouvaient les prévalences les plus élevées de l'ordre de 2,5% aux États-Unis²⁻⁴ ou au Danemark¹⁴ concernaient des enfants jusqu'à l'âge de 16-17 ans.

Les sex-ratios observés dans les deux registres étaient comparables à ceux retrouvés dans la littérature récente¹¹⁻¹³ et semblaient montrer que, malgré les avancées récentes, l'identification des signes de troubles de la communication sociale restait difficile chez les filles spécialement, peut-être du fait de l'utilisation de mécanismes compensatoires¹⁵.

Dans notre population, la proportion d'enfants avec un retard intellectuel allait de 30,4% au RHEOP à 36,0% pour le RHE31 pour les dernières générations

étudiées. Ces proportions sont comparables à celle retrouvée dans le réseau américain ADDM¹³, avec une proportion moyenne de 31% des enfants. De même, la nette diminution du pourcentage d'enfants avec retard intellectuel au cours du temps observée dans les deux registres est cohérente avec ce qui a été retrouvé aux États-Unis, où cette proportion atteignait 41% des enfants âgés de 8 ans en 2006¹⁶.

La proportion d'enfants avec TSA qui présentaient des comorbidités restait cependant élevée. Si la proportion d'enfants présentant une épilepsie associée a diminué au cours du temps, elle était encore de 3 à 6% sur la dernière période étudiée au RHEOP et RHE31 respectivement. La proportion d'enfants avec un diagnostic de PC associée au TSA était très largement supérieure à la population générale, résultat tout à fait cohérent avec l'association entre ces deux troubles qui a pu être montré dans une étude européenne chez des enfants atteints de PC¹⁷. Enfin le taux de prématurité ou de naissance de petits poids était nettement supérieur à celui attendu en population générale (7,5% en moyenne en France en 2016)¹⁸, conformément au rôle identifié dans la littérature des facteurs périnataux sur les TSA¹.

En conclusion, ces résultats confirment une augmentation des diagnostics de TSA chez les enfants de 8 ans, avec des diagnostics mieux spécifiés et davantage d'enfants sans retard intellectuel associé. Les différences constatées entre les territoires de surveillance de taille relativement restreinte invitent à la prudence sur une éventuelle généralisation de ces données à un niveau national. Cette étude basée sur les registres existants permet d'apporter une estimation actualisée de la prévalence des TSA diagnostiqués à l'âge de 8 ans, de 8 à 10/1 000 pour la dernière génération étudiée, tout à fait comparable à certaines estimations européennes récentes pour les mêmes tranches d'âge, ce qui vient valider l'intérêt d'un tel système de surveillance. ■

Liens d'intérêt

Les auteurs déclarent ne pas avoir de liens d'intérêt au regard du contenu de l'article.

Références

- [1] Lyall K, Croen L, Daniels J, Fallin MD, Ladd-Acosta C, Lee BK, *et al.* The changing epidemiology of autism spectrum disorders. *Annu Rev Public Health.* 2017;38:81-102.
- [2] Kogan MD, Vladutiu CJ, Schieve LA, Ghandour RM, Blumberg SJ, Zablotsky B, *et al.* The prevalence of parent-reported autism spectrum disorder among US children. *Pediatrics.* 2018;142(6):e20174161.
- [3] Xu G, Strathearn L, Liu B, Bao W. Prevalence of autism spectrum disorder among US children and adolescents, 2014-2016. *JAMA.* 2018;319(1):81-2.
- [4] Xu G, Strathearn L, Liu B, O'Brien M, Kopelman TG, Zhu J, *et al.* Prevalence and treatment patterns of autism spectrum disorder in the United States, 2016. *JAMA Pediatr.* 2019;173(2):153-9.
- [5] Fombonne E, Myers M, Chavez A, Presmanes Hill A, Zuckerman K. Épidémiologie de l'autisme : où en sommes-nous ? *Enfance.* 2019;(1):13-47.

- [6] Delobel M, van Bakel MM, Klapouszczak D, Vignes C, Maffre T, Raynaud JP, *et al.* Prévalence de l'autisme et autres troubles envahissants du développement : données des registres français de population. Générations 1995-2002. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence.* 2012;61(1):23-30.
- [7] van Bakel MM, Delobel-Ayoub M, Cans C, Assouline B, Jouk PS, Raynaud JP, *et al.* Low but increasing prevalence of autism spectrum disorders in a French area from register-based data. *J Autism Dev Disord.* 2015;45(10):3255-61.
- [8] Maenner MJ, Rice CE, Arneson CL, Cunniff C, Schieve LA, Carpenter LA, *et al.* Potential impact of DSM-5 criteria on autism spectrum disorder prevalence estimates. *JAMA psychiatry.* 2014;71(3):292-300.
- [9] Delobel-Ayoub M, van Bakel MM, Klapouszczak D, Ehlinger V, Tronc C, Arnaud C, *et al.* Prévalence des déficiences sévères chez l'enfant en France et évolution au cours du temps. *Bull Epidémiol Hebd.* 2010;(16-17):180-4. <https://www.sante-publiquefrance.fr/regions/occitanie/documents/article/2010/prevalence-des-deficiences-severes-chez-l-enfant-en-france-et-evolution-au-cours-du-temps>
- [10] Cour des comptes. Évaluation de la politique en direction des personnes présentant des troubles du spectre de l'autisme. Paris: Cour des Comptes. 2017. 170 p.
- [11] Narzisi A, Posada M, Barbieri F, Chericoni N, Ciuffolini D, Pinzino M, *et al.* Prevalence of autism spectrum disorder in a large Italian catchment area: A school-based population study within the ASDEU project. *Epidemiol Psychiatr Sci.* 2018;29:e5.
- [12] Morales-Hidalgo P, Roigé-Castellví J, Hernández-Martínez C, Voltas N, Canals J. Prevalence and characteristics of autism spectrum disorder among Spanish school-age children. *J Autism Dev Disord.* 2018;48(9):3176-90.
- [13] Baio J, Wiggins L, Christensen DL, Maenner MJ, Daniels J, Warren Z, *et al.* Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years – Autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2014. *MMWR Surveill Summ.* 2018;67(6):1-23.
- [14] Schendel DE, Thorsteinsson E. Cumulative incidence of autism into adulthood for birth cohorts in Denmark, 1980-2012. *JAMA.* 2018;320(17):1811-3.
- [15] Dean M, Harwood R, Kasari C. The art of camouflage: Gender differences in the social behaviors of girls and boys with autism spectrum disorder. *Autism.* 2017;21(6):678-89.
- [16] Centers For Disease Control, US Department of Health and Human Services. Prevalence of autism spectrum disorders – Autism and developmental disabilities monitoring network, United States, 2006. *MMWR Surveill Summ.* 2009;58(10):1-28.
- [17] Delobel-Ayoub M, Klapouszczak D, van Bakel MME, Horridge K, Sigurdardottir S, Himmelmann K, *et al.* Prevalence and characteristics of autism spectrum disorders in children with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol.* 2017;59(7):738-42.
- [18] Institut national de la santé et de la recherche médicale, Direction de la recherche, des études, de l'évaluation et des statistiques. Enquête nationale périnatale, rapport 2016. Les naissances et les établissements. Situation et évolution depuis 2010. Paris: Inserm/Drees. 317 p. <http://www.xn--epop-inserm-ebb.fr/grandes-enquetes/enquetes-nationales-perinatales>

Citer cet article

Delobel-Ayoub M, Klapouszczak D, Tronc C, Sentenac M, Arnaud C, Ego A. La prévalence des TSA continue de croître en France : données récentes des registres des handicaps de l'enfant. *Bull Epidémiol Hebd.* 2020;(6-7):128-35. http://beh.santepubliquefrance.fr/beh/2020/6-7/2020_6-7_1.html

TROUBLES DU SPECTRE DE L'AUTISME : ESTIMATION DE LA PRÉVALENCE À PARTIR DU RECOURS AUX SOINS DANS LE SYSTÈME NATIONAL DES DONNÉES DE SANTÉ, FRANCE, 2010-2017

// AUTISM SPECTRUM DISORDERS: ESTIMATED PREVALENCE BASED ON THE USE OF CARE IN FRENCH NATIONAL SYSTEM OF HEALTH DATA, FRANCE, 2010-2017

Catherine Ha (catherine.ha@santepubliquefrance.fr), Francis Chin, Christine Chan Chee

Santé publique France, Saint-Maurice, France

Soumis le 06.08.2019 // Date of submission: 08.06.2019

Résumé // Abstract

En France, les prévalences publiées des troubles envahissants du développement (TED) et/ou des troubles du spectre autistique (TSA) sont rares et limitées aux données collectées par les deux registres français des handicaps de l'enfant, sur des zones géographiques spécifiques et chez les enfants âgés de 8 ans.

L'objectif de ce travail est d'estimer la prévalence de ces troubles à partir du recours aux soins, au niveau national et régional, pour l'ensemble de la population.

Un repérage des patients est possible dans le Système national des données de santé (SNDS) avec le code F84 de la Classification internationale des maladies – 10^e révision (CIM-10). L'analyse séparée du RIM-P (hospitalisation en psychiatrie publique et privée et prise en charge ambulatoire en psychiatrie publique) permet de décrire la répartition des différents diagnostics du code F84. Les taux ont été standardisés sur la structure d'âge de la population française 2015.

En 2017, 119 260 personnes souffrant de TED ont été identifiées grâce au recours aux soins, ce qui correspond à une prévalence brute de 17,9 pour 10 000 (27,9 chez les hommes et 8,5 chez les femmes), maximal chez les 5-9 ans (72,0). La prévalence était, pour les deux sexes, la plus élevée en Bretagne. On observe une augmentation régulière de la prévalence sur la période étudiée 2010-2017 (de 9,3 à 18,1). La répartition (non exclusive) des diagnostics était : « autres TED ou TED sans précision » (53% des patients), « autisme infantile » (28%), « autisme atypique » (11%), « syndrome d'Asperger » (8%).

Les prévalences observées chez les enfants âgés de 7 ans révolus sont proches de celles fournies par les deux registres français, ce qui laisse penser que la plupart des enfants bénéficient d'une prise en charge par le système de soins. Malgré ses limites, cette analyse à l'échelon national et sur tous les âges est la première de ce type en France. Dans les années à venir, le SNDS intégrera progressivement les données de prise en charge médico-sociale en provenance des Maisons départementales des personnes handicapées (MDPH), ce qui devrait permettre des estimations plus précises des prévalences.

In France, the published prevalences of pervasive developmental disorders (PDD) / autism spectrum disorders (ASD) are scarce and limited to data collected in 8 year-old children by the two Childhood Disabilities population-based registers in specific geographical areas.

This study aimed to estimate for the first time in France the prevalence of these disorders at the national and regional levels for the whole population, using the exhaustive French National Health Data System (SNDS).

We included all patients managed in medical (somatic or psychiatric) facilities between 2010 and 2017 with primary or secondary PDD diagnoses (ICD-10 code F84) or patients with ALD for PDD ("affections de longue durée" are chronic and costly affections for which the ALD-related care is free of charge). The separate analysis of the national hospital database in psychiatry (RIM-P, hospitalization and ambulatory care in psychiatric facilities) allowed the description by the code F84 subcategories. Rates have been standardized on the 2015 age structure of the French population.

In 2017, 119,260 people with PDD were identified through the SNDS, corresponding to a crude prevalence of 17.9 per 10,000 (27.9 in men and 8.5 in women), maximum in the 5-9 year age group (72.0). Prevalence was highest for both sexes in Brittany. There was a steady increase in prevalence over the 2010-2017 study period (from 9.3 to 18.1). The (non-exclusive) distribution of diagnoses was: "other PDD F84.8 and unspecified PDD F84.9" (53% of the patients), childhood autism F84.0 (28%), atypical autism F84.1 (11%), Asperger syndrome F84.5 (8%).

The prevalences observed in children aged 8 years are close to those provided by the two French registers, suggesting that most children benefit from care by the healthcare system. Despite its limitations, this analysis is

the first in France using medical administrative databases to estimate prevalence rates for PDD at the national level. In the coming years, these databases should gradually integrate data on medico-social care, which should allow more accurate estimates of prevalence.

Mots-clés : Autisme, Trouble du spectre de l'autisme, Trouble envahissant du développement, Prévalence, France
// Keywords: Autism, Autism spectrum disorder, Pervasive developmental disorder, Prevalence, France

Introduction

Depuis la description princeps de l'autisme infantile par le pédopsychiatre américain Léo Kanner en 1943¹, la définition de l'autisme a connu de multiples évolutions aboutissant au terme de « trouble envahissant du développement » (TED, codés F84 dans la Classification internationale des maladies – 10^e révision, CIM-10) et, plus récemment, dans la cinquième édition du Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux (DSM-5)², au terme de « trouble du spectre de l'autisme » (TSA), qui fait aujourd'hui référence. La CIM l'a intégré dans sa 11^e révision (CIM-11, 2018) dans la catégorie des troubles neuro-développementaux.

Le diagnostic de ces troubles est clinique. Selon le DSM-5, « *les caractéristiques essentielles du trouble du spectre de l'autisme sont des déficits persistants de la communication sociale réciproque et des interactions sociales et le mode restreint et répétitif des comportements, des intérêts et des activités* ».

Les TED/TSA recouvrent des situations de handicap très variées et qui peuvent être considérablement alourdies, en particulier par une déficience intellectuelle, fréquente et d'importance variable, par l'épilepsie ou encore par des déficiences motrices ou sensorielles : des formes moins sévères qui peuvent parfois rester méconnues pendant toute une existence à des tableaux très lourds associant de multiples comorbidités.

La prise en charge institutionnelle des TED/TSA est essentiellement faite :

- par le secteur sanitaire en psychiatrie : hospitalisation ou suivi en ambulatoire ;
- par le secteur médico-social : centres médico-psycho-pédagogiques (CMPP), instituts médico-éducatifs (IME), instituts médico-pédagogiques (IMP), instituts médico-professionnels (IMPro), instituts thérapeutiques, éducatifs et pédagogiques (Itep), services d'éducation spécialisée et de soins à domicile (Sessad), centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP)...

Depuis 2005, quatre plans gouvernementaux Autisme (2005-2007, 2008-2010, 2013-2017, 2018-2022) se sont succédé. Le dernier plan axe la stratégie nationale sur l'importance d'un diagnostic précoce suivi d'un accompagnement adapté, d'un meilleur taux de scolarisation des enfants dès l'âge de 3 ans, d'un meilleur repérage et diagnostic chez les adultes, d'un développement des dispositifs d'emploi pour faciliter leur insertion professionnelle et de l'amélioration de la formation des

professionnels de santé et des travailleurs sociaux. Il pointe la nécessité de structurer la communauté des chercheurs sur l'autisme et les troubles neuro-développementaux et d'organiser la production de données épidémiologiques, afin de disposer d'un système de surveillance et d'indicateurs fiables à différents échelons territoriaux pour l'évaluation des politiques et des interventions.

En France, les prévalences des TED/TSA issues des deux registres des handicaps de l'enfant ne portent que sur les enfants dans leur 8^e année de vie dans les zones géographiques couvertes par ces registres (voir l'article de Delobel-Ayoub et coll. dans ce numéro).

TED et TSA peuvent être considérés comme des entités superposables. Le terme de TED, qui correspond à la CIM-10, classification actuellement en vigueur, est utilisé ci-après pour présenter notre travail dont l'objectif était, pour la première fois en France à l'échelon national et pour tous les âges :

- d'estimer la prévalence des TED en population générale à partir de la prise en charge sanitaire en 2017, et son évolution sur la période 2010-2017 ;
- de décrire la répartition en 2017 des personnes avec TED selon le sexe, l'âge, la région de résidence, les différents diagnostics F84.0 à F84.9 de la CIM-10 et certaines comorbidités (retard mental, épilepsie).

Population et méthodes

Le Système national des données de santé (SNDS), géré par la Caisse nationale de l'assurance maladie (Cnam), est une base de données à caractère médico-administratif (BDMA) couvrant environ 99% de la population française⁽¹⁾. Il contient les remboursements de soins de santé (consultations et actes médicaux, médicaments, examens biologiques), les données de prise en charge au titre des affections de longue durée (ALD) et les données du Programme de médicalisation des systèmes d'information (PMSI). Ces dernières renseignent notamment sur tous les diagnostics posés lors des séjours hospitaliers en médecine-chirurgie et obstétrique (PMSI-MCO) et des séjours en psychiatrie en établissements publics ou privés, ainsi que sur la prise en charge ambulatoire en psychiatrie en établissements publics (RIM-P). En l'état actuel, le SNDS ne contient pas de données de prise en charge par le secteur médico-social. Dans le tableau 1 figurent les différentes catégories de données du SNDS avec leur contribution ou non au repérage des TED.

⁽¹⁾ <https://www.snds.gouv.fr/SNDS/Qu-est-ce-que-le-SNDS>

Contribution des différentes catégories de données au repérage des troubles envahissants du développement (TED) pour l'estimation de la prévalence

Catégorie de données	Contribution au repérage des TED
Affections de longue durée (ALD) La prise en charge financière des soins des personnes atteintes de TED/TSA peut se faire au titre de l'ALD 23 « Affections psychiatriques de longue durée », catégorie c « déficiences intellectuelles et troubles graves du développement durant l'enfance ». L'ALD 23 fait partie des ALD dites « exonérantes » (prise en charge à 100% des soins liés à la pathologie). La prise en charge au titre d'une ALD exonérante est en règle générale demandée par le médecin traitant qui établit le protocole de soins. Jusqu'en avril 2017, la durée initiale de la prise en charge était de 5 ans, renouvelable autant de fois que nécessaire. Par décret du 3 avril 2017, elle a été modifiée à la hausse pour certaines ALD : pour la catégorie c de l'ALD 23, l'exonération initiale est accordée pour une durée de 10 ans. Pas d'impact de ce décret sur les résultats observés dans cette analyse 2010-2017	Oui , mais précision du diagnostic limitée à 3 digits : code F84 de la CIM-10 (pas de précision sur les sous-types du F84)
Remboursements de soins de santé	Non , car absence de traitement médicamenteux spécifique aux TED, absence d'actes médicaux et examens biologiques spécifiques aux TED
Hospitalisations en psychiatrie (RIM-P), en médecine-chirurgie-obstétrique (PMSI MCO) Autres catégories possibles : hospitalisations en soins de suite et de réadaptation (PMSI SSR) et hospitalisations à domicile (HAD)	Oui , si diagnostics médicaux de TED codés en cause principale ou causes associées lors de ces séjours hospitaliers en psychiatrie ou en MCO Les données d'hospitalisation en SSR ou en HAD n'ont pas été prises en compte dans ce travail
Suivi ambulatoire en Centre médico-psychologique (RIM-P)	Oui , s'il y a eu hospitalisation en psychiatrie au moins une fois pendant la période d'étude. Mais si suivi exclusivement ambulatoire sur toute la période d'étude, repérage possible dans le RIM-P mais pas de possibilité de chaînage avec données d'hospitalisations PMSI et données d'ALD : pour éviter les doublons, la prise en charge ambulatoire seule n'est pas prise en compte dans le SNDS
Prise en charge en établissement médico-social	Non , en l'état actuel, le SNDS ne contient pas de données relatives à la prise en charge par le secteur médico-social. C'est pourquoi, l'analyse des données du SNDS ne permet pas de repérer les personnes prises en charge exclusivement en établissement médico-social. Le SNDS devrait intégrer progressivement ces données dans les années à venir
Causes médicales de décès (base du centre d'épidémiologie sur les causes médicales de décès, CépiDC, de l'Inserm)	Non , ces données n'ont pas été utilisées pour l'estimation de la fréquence des TED

Estimation de la prévalence des TED à partir des données de recours aux soins dans le SNDS

Les analyses ont été effectuées sur les données SNDS 2010-2017. En pratique, l'utilisation des données d'ALD est limitée par le fait que, dans presque tous les cas, seuls les trois premiers digits du code CIM-10 sont enregistrés. Or, les personnes avec un TED sont avant tout repérées par une prise en charge au titre de l'ALD (en 2017, 87% des personnes repérées comme ayant un TED bénéficiaient d'une ALD et 89 % chez les moins de 20 ans). L'analyse des données du SNDS a, de ce fait, été limitée aux trois digits du code F84.

Un numéro identifiant national anonyme, propre à chaque personne dans le PMSI, permet de chaîner toutes les prises en charge d'une même personne. Toutefois, cet identifiant ne permet pas le chaînage avec l'activité ambulatoire du RIM-P. C'est un autre numéro patient créé dans le système d'information d'une entité juridique (établissement), appelé Identifiant permanent du patient (IPP) qui le permet, et ceci uniquement au sein de la même entité juridique. Ainsi, l'activité ambulatoire d'un patient ne peut être chaînée à ses éventuelles autres données du SNDS *via* son identifiant national anonyme que s'il a été hospitalisé en psychiatrie au sein de la même

entité juridique. En résumé, les patients suivis en ambulatoire en psychiatrie peuvent être identifiés dans le SNDS s'ils ont été hospitalisés au moins une fois en psychiatrie au sein de la même entité juridique depuis 2007, année de mise en place du RIM-P.

Ainsi, dans notre analyse, en l'absence d'hospitalisation en psychiatrie entre 2010 et 2017 dans la même entité juridique que la prise en charge ambulatoire, cette dernière ne peut être chaînée à aucune des autres prises en charge (ALD, PMSI-MCO, hospitalisation en psychiatrie dans une entité juridique autre que celle du suivi ambulatoire) : pour éviter les doublons, la prise en charge ambulatoire seule n'est pas prise en compte dans le SNDS.

Les prévalences ont été standardisées sur la structure d'âge de la population française 2015.

Analyse descriptive selon certaines caractéristiques à partir du RIM-P

Les données du RIM-P sous-évaluent le nombre de personnes avec TED dans la mesure où elles ne concernent que la prise en charge en psychiatrie. L'analyse séparée du RIM-P permet néanmoins, à la fois de mieux repérer dans le SNDS les patients suivis exclusivement en ambulatoire et de décrire la

répartition des différents diagnostics du code F84 (tableau 2) et des morbidités associées aux TED. C'est pourquoi, une analyse complémentaire sur les seules données du RIM-P a été réalisée pour préciser ces aspects du recours aux soins.

Tous les enregistrements des personnes hospitalisées ou prises en charge en ambulatoire en 2017, avec un diagnostic de TED, ont été sélectionnés, que ce diagnostic ait été enregistré en diagnostic principal ou associé.

Tableau 2

Troubles envahissants du développement (TED), codes CIM-10 (1993)

F84	TED
F84.0	Autisme infantile
F84.1	Autisme atypique
F84.2	Syndrome de Rett
F84.3	Autre trouble désintégratif de l'enfance
F84.4	Hyperactivité associée à un retard mental et à des mouvements stéréotypés
F84.5	Syndrome d'Asperger
F84.8	Autres TED
F84.9	TED, sans précision

CIM-10 : Classification internationale des maladies – 10^e révision

Les principales caractéristiques des patients ont été étudiées : âge et sexe, région de résidence, type de prise en charge ainsi que certaines comorbidités (retard mental et épilepsie).

Résultats

Prévalence pour 10 000 habitants, selon la classe d'âge et le sexe dans le SNDS 2017

En 2017, en France, 119 260 personnes souffrant de TED ont été identifiées grâce au recours aux soins, ce qui correspond à une prévalence brute de 17,9/10 000 habitants. Elle était maximale chez les 5-9 ans (72,0/10 000).

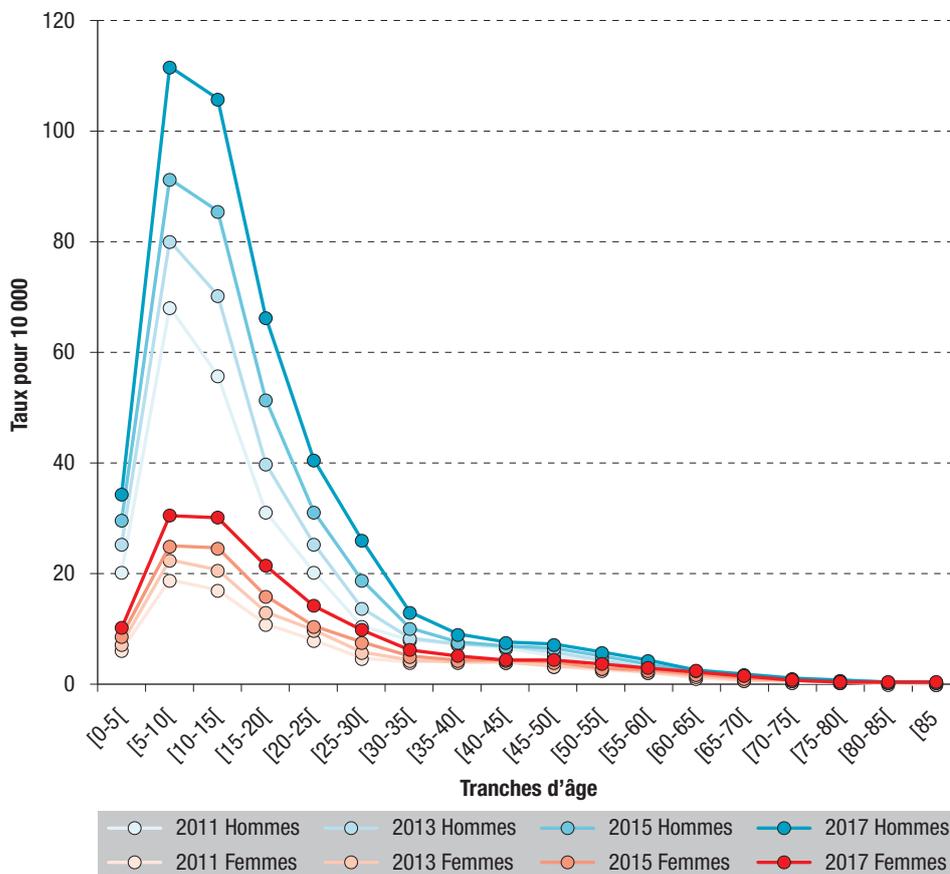
La figure 1 montre les taux selon la classe d'âge sur quatre années (2011, 2013, 2015, 2017) pour les deux sexes séparément. On observe que le taux atteignait chez les garçons son pic pour un âge situé entre 5 et 9 ans, quelle que soit l'année considérée, suivi de très près par la tranche d'âge suivante. Chez les filles, la situation était comparable avec un taux maximal situé entre 5 et 14 ans.

Chez les enfants de 7 ans, les taux étaient de 73,6 (soit un enfant sur 136), de 114,5 chez les garçons et de 30,7 chez les filles.

Avec un taux de 27,9 chez les hommes et de 8,5 chez les femmes, le rapport de prévalence hommes/femmes était globalement de 3,3. Supérieur à 3 jusqu'à l'âge de 20 ans (3,7 chez les enfants de

Figure 1

Prévalence estimée à partir du recours aux soins pour troubles envahissants du développement, selon le sexe et la classe d'âge (pour 10 000 habitants), France, 2017



Source : Système national des données de santé (SNDS), analyses Santé publique France.

7 ans), il décroissait ensuite progressivement pour se situer entre 1 et 2 après l'âge de 35 ans.

Évolution temporelle 2010-2017, selon le sexe, dans le SNDS

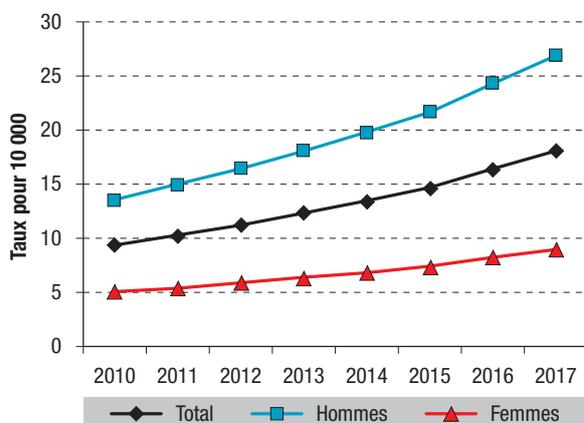
La figure 2 montre, pour les hommes comme pour les femmes, une augmentation régulière de la prévalence au cours des 8 années étudiées, plus marquée chez les hommes et plus marquée à partir de 2015.

Taux régionaux standardisés sur l'âge selon le sexe dans le SNDS 2017

Rapportés à la population de la région de résidence et standardisés sur la structure d'âge de la population

Figure 2

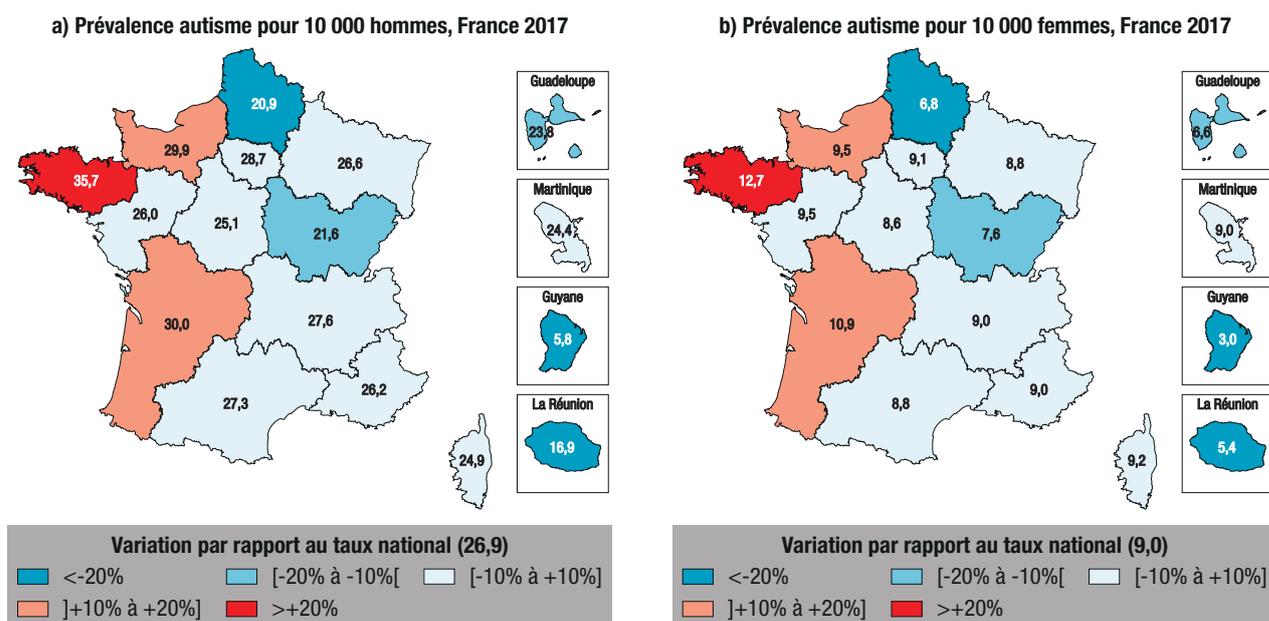
Prévalence estimée à partir du recours aux soins pour troubles envahissants du développement, standardisée sur l'âge (pour 10 000 habitants), France, 2010-2017



Source : Système national des données de santé (SNDS), analyses Santé publique France.

Figure 3

Prévalence estimée à partir du recours aux soins pour troubles envahissants du développement, standardisée sur l'âge (pour 10 000 habitants) selon la région, France, 2017



Source : Système national des données de santé (SNDS), analyses Santé publique France.

française 2015, les taux les plus élevés sont observés, pour les deux sexes, en Bretagne, Nouvelle-Aquitaine et Normandie et, en France métropolitaine, le taux le plus bas se situe dans les Hauts-de-France (figure 3). Les taux les plus bas s'observent dans les DROM (en moyenne 17,2 chez les hommes et 5,6 chez les femmes).

Répartition des troubles selon les caractéristiques des individus dans le RIM-P 2017

Les analyses ont porté sur l'ensemble des individus identifiés dans le RIM-P, hospitalisés ou suivis en ambulatoire (n=51 468 en 2017). Ils étaient de sexe masculin pour 80% et âgés de moins de 15 ans pour environ 2 cas sur 3, qu'il s'agisse des TED en général ou de l'autisme infantile (tableau 3).

Le tableau 4 montre que la prise en charge ambulatoire seule était le mode prédominant quelle que soit la tranche d'âge. Elle concernait, chez les hommes comme chez les femmes, presque 2 cas sur 3 (et 75% des cas chez les moins de 5 ans). Son association à une prise en charge hospitalière concernait 19% des patients (avec un maximum à 25% chez les 5-10 ans). L'hospitalisation seule concernait 16% des patients et était le mode de prise en charge le moins fréquent.

Les diagnostics les plus souvent codés étaient « Autres TED ou TED sans précision » (53% du total et 54% chez les enfants de 7 ans). Venaient ensuite l'autisme infantile (28% du total et 39% chez les enfants de 7 ans), l'autisme atypique (11% du total comme chez les enfants de 7 ans) et le syndrome d'Asperger (8% du total et 2% chez les enfants de 7 ans) (tableau 5).

Un retard mental était codé dans 12% des cas (de degré léger/moyen dans 7% des cas), un peu plus souvent en cas d'autisme infantile (16%).

Une épilepsie était codée dans 2% des cas de TED. Chez les enfants de 7 ans, les chiffres étaient, pour le retard mental, de 8% et de 13% en cas d'autisme infantile, de 1% pour l'épilepsie.

Tableau 3

Répartition des patients pris en charge dans le RIM-P selon la catégorie de trouble envahissant du développement (TED), France, 2017

	Tous TED (F84)		Autisme infantile (F84.0)	
	N=51 468		N=14 560	
	n	%	n	%
Hommes	41 100	79,9	11 865	81,5
Femmes	10 368	20,1	2 695	18,5
Classe d'âge (ans)				
<5	7 206	14	2 952	20,3
[5-10[15 229	29,6	4 707	32,3
[10-15[11 076	21,5	2 474	17
≥15	17 957	34,9	4 427	30,4

Source : Recueil d'information médicalisée en psychiatrie (RIM-P), analyses Santé publique France.

Discussion

L'analyse des données du SNDS a permis de produire les premières estimations nationales de prévalence des TED en population générale, d'en décrire les caractéristiques selon l'âge, le sexe, la région, la forme clinique et la nature de la prise en charge, et d'étudier la fréquence de certaines morbidités associées.

D'une façon générale, les données du SNDS permettent d'estimer, à l'aide d'algorithmes construits sur le recours aux soins, la prévalence et l'incidence d'une pathologie nécessitant un tel recours, ce qui est souvent le cas lorsqu'il s'agit de pathologies chroniques. Néanmoins, le recours aux soins pour TED, troubles incontestablement lourds et chroniques, n'est pas systématique : il n'existe pas de traitement médicamenteux spécifique et les hospitalisations ne sont pas toujours nécessaires. Quant à la prise en charge en établissement médico-social, qui constitue l'essentiel de la prise en charge institutionnelle, elle ne figure pas encore dans ces bases. C'est pourquoi, l'utilisation du seul recours aux soins pour construire des indicateurs de fréquence sous-estime la prévalence de ces troubles, en particulier au-delà de l'enfance, comme le montre la figure 1, avec une

Tableau 4

Répartition des patients présentant des troubles envahissants du développement identifiés dans le RIM-P selon le type de prise en charge, France, 2017

	Ambulatoire seul		Hospitalisation seule		Ambulatoire et hospitalisation		Ambulatoire et/ou hospitalisation	
	n	%	n	%	n	%	n	%
Hommes	26 646	64,8	6 499	15,8	7 955	19,4	41 100	100,0
Femmes	6 600	63,7	1 954	18,8	1 814	17,5	10 368	100,0
Classe d'âge (ans)								
<5	5 387	74,8	467	6,5	1 352	18,8	7 206	100,0
[5-10[9 418	61,8	1 942	12,8	3 869	25,4	15 229	100,0
[10-15[7 424	67,0	1 561	14,1	2 091	18,9	11 076	100,0
≥15	11 017	61,4	4 483	25,0	2 457	13,7	17 957	100,0
Ensemble	33 246	64,6	8 453	16,4	9 769	19,0	51 468	100,0

Source : Recueil d'information médicalisée en psychiatrie (RIM-P), analyses Santé publique France.

Tableau 5

Répartition (non exclusive) des troubles envahissants du développement (TED) pris en charge dans le RIM-P selon le diagnostic, France, 2017

TED (F84)	Ensemble		Enfants de 7 ans	
	n	%	n	%
Autisme infantile (F84.0)	14 560	28,3	472	38,5
Autisme atypique (F84.1)	5 865	11,4	139	11,3
Syndrome de Rett (F84.2)	58	0,1	2	0,2
Autres troubles désintégratifs de l'enfance (F84.3)	1 387	2,7	18	1,5
Hyperactivité associée à un retard mental et à des mouvements stéréotypés (F84.4)	224	0,4	4	0,3
Syndrome d'Asperger (F84.5)	4 119	8	27	2,2
Autres TED (F84.8) et TED sans précision (F84.9)	27 192	52,8	659	53,8
Ensemble	51 468		1 225	

Source : Recueil d'information médicalisée en psychiatrie (RIM-P), analyses Santé publique France.

forte décroissance dès l'âge de 15 ans. Les taux que nous observons chez les adultes sont en toute vraisemblance très sous-estimés. À notre connaissance, la seule étude conduite chez les adultes (≥ 16 ans) est une étude anglaise en population générale, qui retrouve des prévalences (98/10 000) comparables à celles observées chez les enfants³.

En France, deux registres de population sur les handicaps de l'enfant recherchent les cas d'enfants ayant reçu un diagnostic de TED au plus tard l'année civile de leurs 8 ans (soit à 7 ans révolus) :

- le Registre des handicaps de l'enfant et observatoire périnatal (RHEOP, créé en 1991) pour l'Isère, la Savoie et la Haute-Savoie (la dernière génération d'enfants de Haute-Savoie couverte par le registre est celle née en 2006) ;
- le Registre des handicaps de l'enfant pour la Haute-Garonne (RHE31, créé en 1999).

Pour des raisons d'harmonisation avec les nouvelles catégories diagnostiques du DSM-5 et de la CIM-11, les estimations fournies par les registres excluent les codes F84.2 (« Syndrome de Rett »), F84.3 (« Autre trouble désintégratif de l'enfance ») et F84.4 (« Hyperactivité associée à un retard mental et à des mouvements stéréotypés »). En raison de leur rareté, cette exclusion n'a que peu d'impact sur les estimations.

L'analyse des données du SNDS montre, chez les enfants de 7 ans révolus, des taux proches de ceux des deux registres (RHE31 pour la Haute-Garonne et RHEOP pour l'Isère et la Savoie) (voir l'article de Delobel-Ayoub et coll. dans ce numéro) : 74/10 000, comparable à celui observé par le RHE31 (77/10 000) et pas très éloigné de celui du RHEOP (56/10 000).

- Chez les garçons : 115 par le SNDS vs 123 (RHE31) et 90 (RHEOP) ;
- Chez les filles : 31 par le SNDS vs 30 (RHE31) et 20 (RHEOP).

Ainsi, la comparabilité des taux observés dans le SNDS avec les taux fournis par les registres laisse penser que la plupart des jeunes enfants bénéficient d'une prise en charge dans le système de soins.

Ces chiffres français de prévalence sont, quant à eux, inférieurs à ceux rapportés par le réseau *Autism and Developmental Disabilities Monitoring (ADDM)* aux États-Unis (168/10 000 en 2014, soit un enfant sur 59) et par le système national de surveillance des TED/TSA au Canada (159/10 000 enfants en 2015, soit un enfant sur 63)^{4,5}. De fortes variations géographiques étaient observées entre les sites, avec notamment aux États-Unis des prévalences comprises entre 131 et 293/10 000, et des estimations significativement plus basses dans les États qui n'avaient accès qu'à des sources de données sur la santé, par rapport à celles des États où des données sur l'éducation étaient également disponibles. Les estimations états-uniennes et canadiennes sont à ce jour les plus élevées parmi toutes les estimations recensées dans une revue récente de la littérature en langue anglaise de Fombonne

et coll.⁶. Dans l'ensemble, les résultats des études recensées dans cette revue donnent un chiffre moyen de 69,0/10 000 (médiane=61,9). La prévalence issue ici de l'exploitation du SNDS (74/10 000 chez les enfants de 7 ans) est très proche de ce chiffre moyen qui, selon ces auteurs, peut être utilisé comme estimation actuelle des TED/TSA.

Dans le SNDS, le rapport de prévalence garçons/filles était en 2017 de 3,3 tous âges confondus. Chez les enfants de 7-8 ans, il était de 3,7, proche de ceux observés par les registres RHE31 et le RHEOP, respectivement 4,1 et 4,5 chez les enfants des générations de naissance 2007-2009 (voir l'article de Delobel-Ayoub et coll. dans ce numéro). Ce rapport était proche également de ceux observés par le réseau *Autism and Developmental Disabilities Monitoring (ADDM)* aux États-Unis (rapport de prévalence de 4,0 en 2014) et par le système national de surveillance des TSA au Canada (4,0 en 2015)^{4,5}.

La répartition des différents diagnostics du code F84, telle qu'observée dans le RIM-P en 2017, était proche de celle observée par le RHEOP :

- Les codes F84.8 et F84.9 « Autres TED ou TED sans précision » représentent 53% des diagnostics vs 57% pour le RHEOP et 36% pour le RHE31 ;
- Les codes F84.0, F84.1 et F84.5 représentent 47% des cas identifiés dans le RIM-P vs 43% pour le RHEOP et 64% pour le RHE31.

L'augmentation régulière de la prévalence mise en évidence par l'analyse du SNDS s'observe également dans les territoires couverts par les deux registres français et au plan international. Elle s'explique essentiellement par une évolution régulière et positive des pratiques de repérage et de diagnostic, résultat d'une meilleure sensibilisation et formation des professionnels, par une meilleure sensibilisation du public, par un développement des services spécialisés et une évolution positive des politiques d'éducation spécialisée. En France, la mise en place depuis 2005 des différents plans autisme a œuvré pour cela.

De la même façon, les disparités régionales observées peuvent témoigner en partie de différences de pratiques de repérage, de diagnostic et de prise en charge. En l'état actuel des connaissances, elles doivent être interprétées avec précaution.

Du point de vue méthodologique, l'exploitation des données du RIM-P pose des problèmes techniques déjà évoqués ci-dessus et qui peuvent entraîner des biais d'estimation. Parmi les autres limites de l'utilisation des BDMA, on compte la variabilité diagnostique des TED et celle des habitudes de codage intra et inter-établissements. L'anonymisation des données transmises au niveau national ne permet aucun retour aux sources à des fins de vérification. La relative faible association que nous avons mise en évidence dans les données du RIM-P entre TED et retard mental ou épilepsie par rapport à ce qui a été observé par

les registres illustre cette dépendance au codage des cliniciens : dans les registres, un retard mental était associé dans 24% (RHEOP) et 36% (RHE31) des cas, beaucoup plus fréquemment que ce que nous avons constaté dans le RIM-P (8% chez les enfants de 7 ans). Pour l'épilepsie, l'écart entre les observations issues des registres (3% pour le RHEOP et 6% pour le RHE31) et celle du RIM-P (1%), témoigne là aussi d'un sous-codage dans les BDMA.

Conclusion

L'exploitation des données du SNDS a permis d'approcher la prévalence à partir du recours aux soins en France des individus souffrant de TED/TSA. Malgré ses limites, cette analyse descriptive à l'échelon national et sur toute la population, adultes compris, est la première réalisée en France.

Dans les années à venir, le SNDS devrait intégrer progressivement les données de prise en charge médico-sociale en provenance des MDPH. Sous réserve de leur qualité, l'intégration de ces données permettra des estimations plus précises de la prévalence, à tous les âges de la vie, ainsi qu'une meilleure description des prises en charge institutionnelles.

Ces analyses pourront être répétées dans le temps, avec une périodicité qui reste à définir. L'impact des évolutions des critères diagnostiques introduites dans le DSM-5 (et par conséquent dans la CIM-11 qui entrera en vigueur en 2022) sur les estimations de prévalence, devra être évalué. ■

Liens d'intérêt

Les auteurs déclarent n'avoir aucun lien d'intérêt au regard du contenu de l'article.

Références

- [1] Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. *Nerv Child*. 1943;2:217-50.
- [2] American Psychiatric Association. *DSM-5 Manuel Diagnostique et Statistique des Troubles Mentaux*. 5 ed. Paris: Elsevier Masson; 2015. 1 176 p.
- [3] Brugha TS, McManus S, Bankart J, Scott F, Purdon S, Smith J, *et al*. Epidemiology of autism spectrum disorders in adults in the community in England. *Arch Gen Psychiatry*. 2011;68:459-65.
- [4] Baio J, Wiggins L, Christensen DL, Maenner MJ, Daniels J, Warren Z, *et al*. Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years. Autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2014. *MMWR Surveill Summ*. 2018;67(6):1-23.
- [5] Ofner M, Coles A, Decou ML, Do MT, Bienek A, Snider J, *et al*. Trouble du spectre de l'autisme chez les enfants et les adolescents au Canada, 2018. Un rapport du système national de surveillance du trouble du spectre de l'autisme. Agence de la santé publique du Canada; 2018. 37 p. <https://www.canada.ca/fr/sante-publique/services/publications/maladies-et-affections/trouble-spectre-autisme-enfants-adolescents-canada-2018.html>
- [6] Fombonne E, Myers J, Chavez A, Presmanes Hill A, Zuckerman K. Épidémiologie de l'autisme : où en sommes-nous ? *Enfance*. 2019;1:13-47.

Citer cet article

Ha C, Chin F, Chan Chee C. Troubles du spectre de l'autisme : estimation de la prévalence à partir du recours aux soins dans le Système national des données de santé, France, 2010-2017. *Bull Epidémiol Hebd*. 2020;(6-7):136-43. http://beh.santepubliquefrance.fr/beh/2020/6-7/2020_6-7_2.html

PRÉVALENCE DES TROUBLES DU SPECTRE AUTISTIQUE EN GUYANE : UN TÉMOIN DES INÉGALITÉS TERRITORIALES DE SANTÉ ?

// PREVALENCE OF AUTISM SPECTRUM DISORDERS IN FRENCH GUIANA: HIGHLIGHTING TERRITORIAL HEALTH INEQUALITIES?

Barbara Biche¹, Boubacar Diop¹, Ousmane Sy¹, Benoit Saria², Issaga Diallo¹, Françoise Odunlami³, Carine Lican⁴, Joyce Dechamp¹, Caroline Janvier¹, Mathieu Nacher (mathieu.nacher66@gmail.com)¹

¹ Centre hospitalier André Rosemon, Cayenne, Guyane, France

² Service de psychiatrie infanto-juvénile, Centre hospitalier de l'Ouest Guyanais, Saint-Laurent-du-Maroni, Guyane, France

³ Maison départementale des personnes handicapées, Cayenne, Guyane, France

⁴ Association départementale des parents et amis de personnes handicapées mentales (Adapei) de Guyane, Cayenne, France

Soumis le 01.07.2019 // Date of submission: 07.01.2019

Résumé // Abstract

Introduction – Les données sur les troubles du spectre autistique (TSA) en Guyane sont éparses et ne permettent pas de déterminer de manière fiable leur prévalence. Or, ces données sont nécessaires pour la mise en place d'une offre en adéquation aux besoins, notamment dans le cadre du rattrapage du retard structurel du territoire. L'objectif de cette étude était d'estimer la prévalence des TSA chez les enfants de 6 à 11 ans résidant en Guyane, de décrire leurs caractéristiques principales et leur prise en charge.

Méthodes – La méthode et les critères d'inclusion de l'étude étaient calqués sur ceux des registres des handicaps de l'enfant de l'Hexagone. Les enfants présentant un TSA étaient identifiés à partir des dossiers médicaux de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) ou de toute structure diagnostiquant ou accompagnant des enfants avec TSA sur le territoire.

Résultats – En 2016, 65 des 74 enfants identifiés avec un TSA ont été inclus dans l'étude. La prévalence était de 18,4/10 000 enfants. Cette prévalence variait de 3,4 à 33,8 pour 10 000 enfants selon la communauté de communes de résidence ($p < 0,01$). Bien que la fréquence de la scolarisation et d'un accompagnement soit plus importante en 2017-2018 qu'au moment de leur diagnostic, les structures et professionnels médico-sociaux étaient insuffisants pour répondre aux besoins.

Conclusion – Cette étude fait ressortir une faible prévalence des TSA comparativement aux estimations mondiales, particulièrement dans l'Ouest du territoire au début du 3^e Plan autisme. Le suivi de ces données pourra contribuer à évaluer l'impact local des politiques publiques en faveur du diagnostic et des prises en charges précoces ainsi qu'à planifier les ressources nécessaires.

Background – Data on Autism Spectrum Disorders (ASD) in Guiana are scarce and do not allow for a reliable determination of prevalence. It is thus important to obtain reliable prevalence data for ASD in the region to plan the creation of new structures for concerned children. The aim of the study was to estimate the prevalence of ASD among children aged 6 to 11 years old living in the region. The secondary objectives of the study were to describe the main characteristics and the support received by the children.

Methods – The methods and inclusion criteria were modelled on those used in the French population-based registers monitoring severe childhood disabilities. Children with ASD were identified from medical records in the local public homes for people with disability (MDPH) and from notifications from diagnosis or care of centers for children with ASD in the area.

Results – In 2016, 65 of the 74 children identified with an ASD were included in the study. The prevalence of ASD was 18.4/10,000 children aged 6 to 11 years old in 2016. This prevalence ranged from 3.4 to 33.8 for 10,000 children depending on the place of residence ($p < 0.01$). Despite improvements in the schooling and care frequency among children between the time when they were diagnosed and 2017-2018, the offer was still inadequate to cover the needs.

Conclusion – This study shows a low prevalence of ASD compared to global estimates, particularly in the west of the territory at the beginning of the Third Plan for Autism.

The monitoring of these data can help to assess the local impact of public policies in favor of early diagnosis and treatment and to plan the necessary resources.

Mots-clés : Trouble du spectre autistique, Guyane, Prévalence, Disparités territoriales

// **Keywords**: Autism spectrum disorder, French Guiana, Prevalence, Territorial disparities

Introduction

La prévalence des troubles du spectre autistique (TSA)/troubles envahissants du développement (TED) dans le monde est en augmentation progressive depuis les années 1980, avec des variations dans les estimations de prévalences selon les études¹. En 2010, se basant sur les études réalisées depuis les années 2000, la Haute Autorité de santé (HAS) estimait la prévalence des TED à environ 60/10 000, soit environ un cas pour 150 naissances² et insistait sur l'intérêt d'un dépistage et d'une prise en charge précoce pour atténuer les troubles.

La Guyane est un département français d'outre-mer situé entre le Brésil et le Surinam. C'est un territoire jeune où plus de 40% des 270 000 habitants avaient moins de 20 ans en 2016. La population présente une forte diversité culturelle et linguistique et se trouve essentiellement sur la bordure littorale du territoire³. Depuis quelques années, les communes de l'Ouest, dont la majorité sont accessibles uniquement en pirogue ou en avion, connaissent une forte croissance démographique. Il existe un retard structurel au niveau sanitaire et médico-éducatif sur l'ensemble du territoire où l'on observe les taux d'équipement et la densité en personnel médical et paramédical les plus faibles de France. Les ressources sont en outre principalement situées à Cayenne ou dans son agglomération⁴. L'organisation du rattrapage de l'offre de soins est complexe dans ce vaste territoire en constante évolution. Jusqu'en 2011, l'ensemble de l'offre en services de psychiatrie infanto-juvénile et en institut médico-éducatif (IME) pour enfants avec TED (environ 30 places) était concentré à Cayenne. En 2011, un service de pédopsychiatrie a été ouvert dans l'Ouest. Aucune donnée épidémiologique n'était disponible concernant la prévalence des TSA sur le territoire pour aider à la planification.

Dans ce contexte, le 3^e Plan autisme (2013-2017) prévoyait d'améliorer les données épidémiologiques et de mettre en place diverses actions pour renforcer le dépistage et la prise en charge des personnes avec TSA. Des Cellules de diagnostic simple de l'autisme (CDA) ont été mises en place pour désengorger le Centre de ressources autisme (CRA) parallèlement à la création de places en établissement médico-social. Une étude a été initiée en 2016 afin de décrire la prévalence des TSA parmi les enfants de 6 à 11 ans. L'enregistrement des enfants diagnostiqués avec TSA dans le département avant l'âge de 8 ans s'est poursuivi afin de surveiller l'évolution de cette prévalence, sur les mêmes critères et avec la même méthodologie que ceux des deux registres des handicaps de l'enfant de l'Hexagone existants : le Registre des handicaps de l'enfant et observatoire périnatal (RHEOP) couvrant trois départements d'Auvergne-Rhône-Alpes et le registre couvrant le département de la Haute-Garonne (RHE31). Ces registres, après information et accord des familles, collectent sans examen des enfants, des données sur les déficiences, la périnatalité, les comorbidités, ainsi que les modalités de prise en charge médicale, sociale et scolaire à partir de dossiers médicaux.

Méthode

Les enfants nés entre 2005 et 2010 présentant – en référence aux classifications en vigueur (DSM-5 et CIM-10) – un diagnostic établi de TSA ou de TED résidant en Guyane en 2016 étaient identifiés à partir des dossiers médicaux de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH), du CRA, et des dossiers médicaux dans les structures d'accueil ou de diagnostic des enfants (CDA), Centre médico-psycho-pédagogique (CMPP), Centre médico-psychologique infantile (CMPI) ou Centre de santé mentale infantile (CSMI), Hôpital de jour de psychiatrie infanto-juvénile (HDJ), Service d'éducation spécialisée et de soins à domicile (Sessad ou IME TED) de tout le département. Les dossiers de sources multiples ont ainsi été consultés, afin de contribuer à l'exhaustivité et à la complétude des données. Les données concernant le diagnostic de TSA étaient validées par un praticien. Des données sociodémographiques, des informations sur les troubles associés et les données périnatales étaient recueillies en l'absence d'opposition des responsables légaux qui étaient informés par courrier des finalités du registre et du fait que les données de leur enfant y seraient consignées, à moins qu'ils ne s'y opposent.

Les prises en charge scolaires et sanitaires ou médico-sociales ont été recueillies au moment du diagnostic et au cours de l'année 2017-2018. Ces dernières étaient comparées aux droits ouverts en Commission départementale des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH). Ces informations sociodémographiques sur les troubles associés ou sur les prises en charge antérieures ont été recueillies uniquement à partir des dossiers. La prévalence a été calculée à partir du nombre d'enfants avec TSA identifiés rapporté au nombre d'enfants des mêmes générations résidant dans le département en 2016.

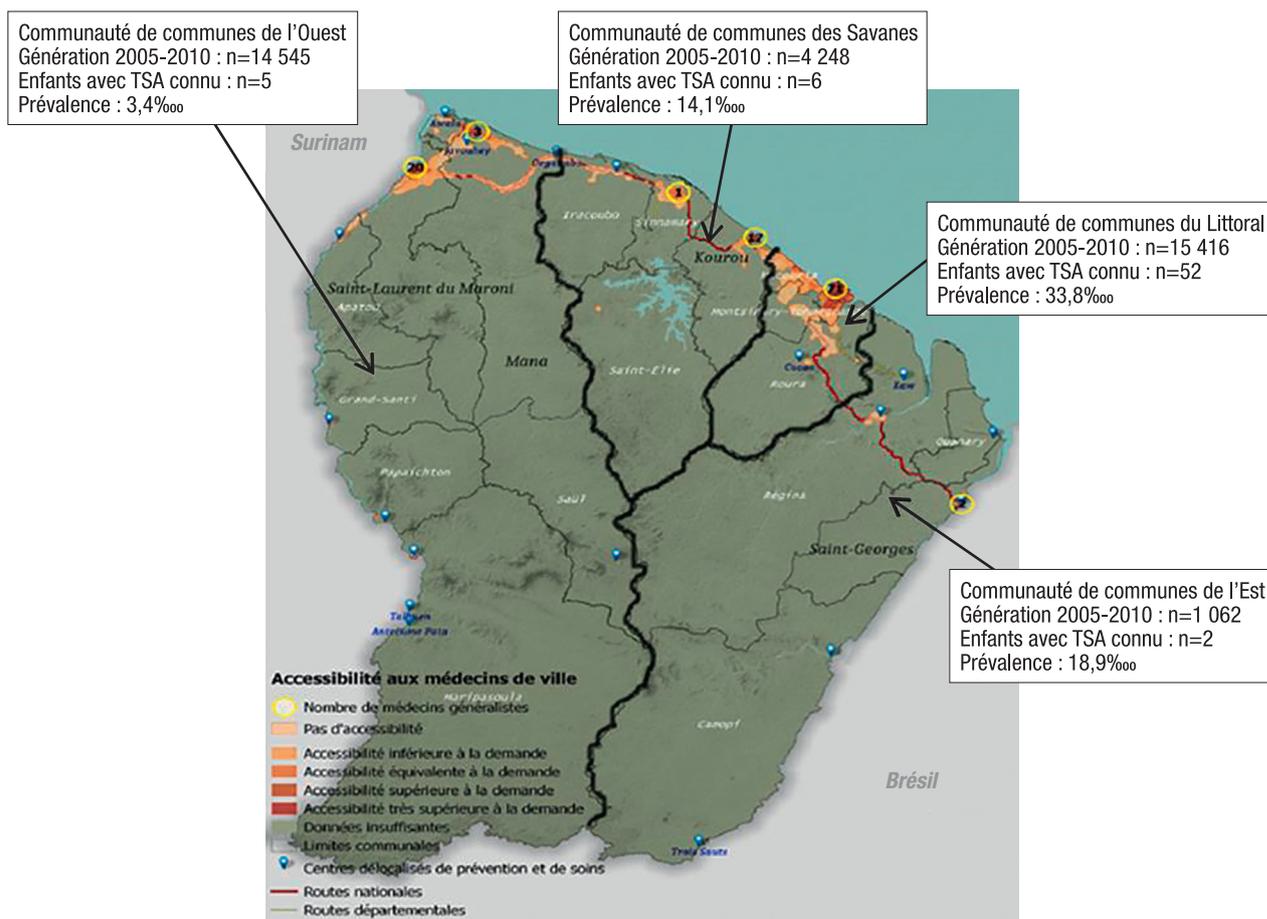
Sur le plan éthique et réglementaire, le Registre a reçu l'autorisation du Comité d'évaluation éthique de l'Inserm (avis n°15-241), du Comité consultatif sur le traitement de l'information en matière de recherche dans le domaine de la santé (n°15433) et de la Cnil (décision DR-2016.094).

Résultats

Au total, 74 enfants ont été repérés, mais 9 familles/représentants légaux se sont opposés à l'étude. La prévalence des TSA parmi les enfants de 6 à 11 ans en Guyane en 2016 était donc estimée à 18,4 pour 10 000 enfants [14,3-23,5/10 000]. Lorsque l'on comptabilisait les refus, la prévalence était de 21/10 000 [16,5-26,4]. La prévalence était significativement plus faible dans la communauté de communes (CC) de l'Ouest que dans la CC du Littoral (3,4/10 000 *versus* 33,8/10 000) ($p < 0,01$) (figure).

En 2016, la prévalence chez les enfants au cours de leur 8^e année était estimée à 16,8/10 000 [12,8-22,6] pour les générations 2005 à 2010. Entre 2016 et 2018, un TSA a été diagnostiqué chez 3 enfants nés en 2009

Répartition géographique des enfants de 6 à 11 ans présentant un trouble du spectre autistique (TSA) diagnostiqué en Guyane en 2016 selon leur communauté de communes de résidence, N=65



et 2010 qui n'étaient pas âgés de 8 ans en 2016 et chez au moins 10 enfants des générations 2005-2008. La prévalence à 8 ans pour les générations étudiées était estimée à 17,7/10 000 [13,6-26,9].

Le diagnostic de TSA était établi ou validé par un CRA pour plus de la moitié des enfants (37/65). Il s'agissait du premier diagnostic documenté pour 22/37 enfants. La majorité des enfants avaient reçu leur diagnostic auprès d'un médecin ou d'une structure de Cayenne et 5/65 enfants auprès de structures de métropole ou à l'étranger.

Le diagnostic indiqué dans les dossiers utilisait rarement le codage de la Classification internationale des maladies (CIM-10). Le diagnostic le plus fréquent était celui d'autisme infantile (25/65), puis celui d'autres TED ou TED non spécifié (23/65). L'âge moyen au moment du diagnostic était de 5,6 ans (DS 2,2). Il était plus élevé pour les enfants diagnostiqués avec un syndrome d'Asperger, parmi lesquels le diagnostic avait été établi après 8 ans pour 4/7 enfants (tableau 1).

Caractéristiques principales

Le sexe ratio (H/F) était de 3,6 dans notre étude. Une déficience intellectuelle était reportée chez 33/65 enfants. Son appréciation était essentiellement clinique et elle n'était pas mesurée à l'aide d'échelles standardisées.

Près d'un quart des enfants inclus (18/65) n'avaient ni déficience intellectuelle, ni trouble du langage (TL) documentés associés au TSA, et près d'un tiers avaient une déficience intellectuelle documentée ainsi qu'un TL. En dehors de la DI et des TL, les troubles les plus fréquemment rapportés étaient les troubles du sommeil (16/65), les troubles alimentaires (15/65) et les troubles moteurs (14/65). Une épilepsie était rapportée dans 6/65 cas et une paralysie cérébrale (PC) dans le dossier d'un enfant.

La majorité des enfants étaient nés en France (56/65) et près de deux tiers des mères étaient nées à l'étranger (41/65). Une proportion significative d'enfants (25/65) vivait dans des familles monoparentales. La situation professionnelle des parents ayant la garde de l'enfant n'était pas toujours renseignée. Au moins un des parents déclarait ne pas avoir d'activité (demandeur d'emploi ou inactif) pour 35/51 enfants.

Scolarisation et prise en charge

Le tableau 2 présente la situation scolaire et la prise en charge des enfants au moment de leur diagnostic puis au cours de l'année 2017-2018. Le temps de scolarisation et de prise en charge variait de 1 h par semaine à un temps complet (24 h).

L'orientation préconisée en Établissement médico-social (EMS) n'était effective que dans moins de la

Tableau 1

Diagnostic et âge au moment du diagnostic des enfants de 6 à 11 ans présentant un trouble du spectre autistique (TSA) en Guyane en 2016, N=65

	Âge au moment du diagnostic					
	n	%	Moy	DS	Min	Max
Autisme infantile	25	38,5	5,2	1,6	2,2	8,6
Autisme atypique	3	4,6	5,3	2,1	3,1	7,3
Syndrome d'Asperger	7	10,8	8,7	2,1	5,1	10,9
Autres troubles désintégratifs de l'enfance	1	1,5	8,3			
Autres TED ou TED non spécifiés	23	35,4	5,1	1,8	2,6	8,6
TSA sans précision	6	9,2	4,9	3	2,8	10,8
Total	65	100	5,6	2,2	2,2	10,9

TED : troubles envahissants du développement.

Tableau 2

Modes de scolarisation et type de prise en charge au moment de leur diagnostic et au cours de l'année 2017-2018 des enfants nés entre 2005 et 2010 présentant un trouble du spectre autistique (TSA) en Guyane

	Prise en charge au moment du diagnostic (n=65)					Prise en charge au cours de l'année 2017-2018 (n=60)				
	Aucune connue	Structure sanitaire	EMS	Libéral	Ensemble	Aucune connue	Structure sanitaire	EMS	Libéral	Ensemble
	n	n	n	n	n (%)	n	n	n	n	n (%)
Scolarisation :										
Aucune connue	12	3	4	1	20 (30,8)	0	3	0	1	4 (6,7)
En milieu ordinaire	16	13	11	5	45 (69,2)	16	18	11	1	46 (76,7)
– dont individuelle					36					11
– dont en ULIS					7					31
– dont SP ^a					2					4
En EMS ^b	0	0	0	0	0 (0,0)	0	0	10	0	10 (16,7)
Ensemble	28 (43,1)	16 (24,6)	15 (23,1)	6 (9,2)	65	16 (26,7)	21 (35,0)	21 (35,0)	2 (3,3)	60*

ULIS : unités localisées pour l'inclusion scolaire. EMS : établissement médico-social.

^a: SP : sans précision ; ^b : Certains enfants scolarisés en EMS avaient des temps d'inclusion en milieu ordinaire ou en ULIS et des enfants scolarisés en ULIS avaient des temps d'inclusion individuelle.

* n=60 en 2017-2018 car 4 enfants ne résidaient plus en Guyane et que la prise n'était pas documentée pour un enfant.

moitié des cas (21/49) (tableau 3). Face à la saturation des établissements, la MDPH propose de multiples orientations à chaque enfant, ce qui explique en partie le faible ratio de chaque prise en charge. Parmi les 26 enfants ayant une notification pour un établissement médico-social mais n'étant pas accueillis dans ces structures, 12 fréquentaient uniquement l'école ordinaire, 12 avaient un suivi dans une structure sanitaire et 2 enfants étaient accompagnés par le Pôle de compétences et de prestations externalisées (PCPE) mis en place en 2016 pour répondre aux besoins des enfants « sans solution ».

Discussion

Taux de prévalence

Cette étude permet de décrire la prévalence des cas connus de TSA chez les enfants en Guyane au cours du 3^e Plan autisme (2013-2017). La prévalence observée des TSA était de 18,4/10 000 parmi

Tableau 3

Relation entre les aménagements de la scolarisation et orientations médico-sociales décidées en CDAPH et les aménagements et accueils effectifs en 2017-2018 chez les enfants nés entre 2005-2010 présentant un trouble du spectre autistique (TSA) en Guyane, N=61

	Orientation	Situation effective	effectif / orienté (%)
ULIS	38	32	84,2
AESH	43	29	67,4
Sessad	35	10	28,6
IME	22	11	45,5
IME et/ou Sessad	49	21	42,9

CDAPH : Commission départementale des droits et de l'autonomie des personnes handicapées. ULIS : unités localisées pour l'inclusion scolaire. AESH : Accompagnant d'élèves en situation de handicap. Sessad : Service d'éducation spécialisée et de soins à domicile. IME : Institut médico-éducatif.

les enfants de 6 à 11 ans en Guyane en 2016, ce qui est faible au regard des données de prévalence mondiale publiées, qui la situent plutôt autour de 62/10 000¹ ou 76/10 000 (étude plus récente)⁵. Ce taux de prévalence variait de manière significative selon le lieu de résidence des enfants. Ainsi, la prévalence des TSA était de 33,8 pour 10 000 enfants dans la CC du Littoral, qui concentre la majorité de l'offre sanitaire et médico-sociale. Ce taux de prévalence se trouve dans la fourchette basse des estimations de prévalence dans le monde mais reste comparable à la prévalence observée au Brésil en 2010 (27,2/10 000)⁶ et est proche de celle décrite par les registres de l'Hexagone pour les générations 1997-2003 (36,5/10 000)⁷.

La prévalence observée en Guyane parmi les enfants de 6 à 11 ans en 2016 est plus faible que celle décrite par les registres de l'Hexagone pour la même période (RHEOP : 48/10 000 en Isère et Savoie et RHE31 : 73/10 000 en Haute-Garonne)⁸. On peut donc penser que les raisons de la faible prévalence dans cette CC sont similaires à celles évoquées par les registres des handicaps⁵. Un défaut d'exhaustivité est possible car les enfants suivis uniquement en libéral ou suivis pour autre déficience sans notification du TSA peuvent avoir échappé à la recherche des cas, d'autant plus que, dans notre étude, les dossiers des enfants fréquentant des structures pour d'autres types de déficiences n'ont pas pu être consultés.

D'autre part, l'utilisation fréquente de la Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent (CFTMEA) plutôt que de la Classification internationale des maladies (CIM-10) parmi les praticiens du territoire a pu contribuer à une moindre notification de TSA classés dans d'autres catégories diagnostiques. Contrairement à ce qui est décrit ailleurs, la prévalence de l'autisme infantile était plus importante que celle des autres TED et TED non spécifiés, pouvant illustrer un classement différent ou une moindre reconnaissance des cas non typiques.

Enfin, la tranche d'âge de cette étude était plus large que celle des registres qui ciblent la génération des enfants ayant 7 ans révolus⁹. Ce choix initial et ponctuel de cibler les 6-11 ans était sous-tendu par la nécessité d'avoir un premier bilan rapide. Il a permis d'avoir des effectifs plus importants et de mieux décrire l'épidémiologie des TSA dans le département. Cependant, il est possible que les enfants les plus jeunes n'aient pas encore reçu de diagnostic. Sans pouvoir le dénombrer, nous avons d'ailleurs constaté que des enfants recevaient fréquemment leur diagnostic de TSA après leurs 8 ans.

Si la prévalence des TSA parmi les enfants de la CC du Littoral se rapproche de celle décrite dans les autres registres, le faible taux observé sur le territoire serait essentiellement attribuable à la faible prévalence des TSA connus dans les autres CC. Même à Cayenne, le taux faible est peut-être lié à une prise en compte récente de cette problématique. Bien que l'hypothèse de différences de prévalence entre les communautés soit théoriquement possible, les

méta-analyses mondiales semblent pencher pour une relative homogénéité de la prévalence^{1,10}. L'hypothèse la plus probable pour expliquer ces différences entre les communautés de communes vient de l'accessibilité des structures de diagnostic et de la sensibilisation aux troubles. Comme nous l'avons vu, l'implantation de structures de soins et de diagnostic dans l'Ouest est récente et la majorité des enfants avaient réalisé leur diagnostic à Cayenne. Plusieurs études ont montré un lien entre la distance séparant le lieu de résidence des lieux de diagnostic et une prévalence moindre des cas connus¹¹. Néanmoins, ce lien peut aussi traduire le besoin des personnes présentant des troubles de se rapprocher des structures de soins. Des facteurs environnementaux ou culturels sont également envisageables. Les zones à forte densité de structures sont généralement des aires urbaines, alors que les zones les plus distantes des structures sont des aires rurales. La culture et le mode de vie des populations, majoritairement bushinenguées, de la CC de l'Ouest, diffèrent de celles des autres CC. Même si l'hypothèse d'une prévalence des TSA plus faible dans ces populations de l'Ouest est possible, la faible prévalence des cas connus est probablement fortement attribuable à la moindre accessibilité des structures et à un recours aux soins différent. Les professionnels de l'Ouest observent que les représentations du handicap psychique/cognitif n'incitent pas les familles à consulter au sein du système de santé. Ils rapportaient recevoir moins fréquemment d'inquiétudes de la part des parents que dans le reste du territoire¹². La récente création des structures devrait améliorer l'accessibilité des soins et la poursuite de l'étude permettra de surveiller l'évolution de la prévalence.

Comparaison des prévalences et caractéristiques des cas observés

La fréquence de la DI et des troubles associés rapportés dans les dossiers était dans la fourchette des données de la littérature¹³. La fréquence de la PC était faible au regard de la fréquence décrite concernant l'association de la PC et des TSA^{14,15}, ainsi que la fréquence des troubles anxieux et des troubles déficitaires de l'attention souvent décrits avec les TSA¹⁶.

La proportion d'enfants vivant en famille monoparentale et/ou dont au moins un des parents déclarait ne pas travailler est importante dans notre étude et démontre une certaine précarité de la population. Néanmoins, ces proportions ne différaient pas de celles observées dans la population générale du territoire. Selon les données de l'Institut national de la statistique et des études économiques (Insee), près de 40% des familles étaient monoparentales et environ 65% des femmes n'exerçaient pas d'emploi en Guyane en 2015^{3,17}.

Bien que les informations soient recherchées de manière active dans des sources multiples, nous ne pouvons totalement affirmer que les enfants pour lesquels aucune scolarisation ou aucune prise en charge n'était documentée ne bénéficiaient pas d'une scolarisation dans un établissement ou en milieu ordinaire, non reportée dans leur dossier.

Une amélioration de la fréquence de la scolarisation et de la prise en charge des enfants après l'obtention du diagnostic de TSA était observée. Néanmoins, le nombre de places en structures médico-sociales n'était pas suffisant pour accompagner tous les enfants orientés et un quart des enfants fréquentait uniquement l'école, avec un temps hebdomadaire parfois très faible. Les structures sanitaires restent actuellement essentielles pour pallier la saturation des services médico-sociaux et libéraux. Cependant ces structures accueillent souvent en priorité des enfants présentant des troubles psychiatriques.

La faible taille de l'échantillon, la qualité variable du remplissage des dossiers, les difficultés d'établir l'exhaustivité constituent des limites certaines pour cette première tentative d'estimer la prévalence des TSA et leur prise en charge.

Conclusion

Cette étude apporte des premières données concernant la prévalence des TSA chez les enfants en Guyane et met en évidence un décalage entre la prévalence observée et les données internationales avec une grande hétérogénéité au sein du département. Ces chiffres reflètent le nombre de TSA reconnus et mettent en évidence des difficultés d'accès aux droits et aux soins en Guyane. Il est prévisible que l'augmentation de l'offre et de l'accès sera suivie d'une augmentation de la demande. Ce premier état des lieux de la situation en Guyane pourra servir de référence pour l'évaluation des progrès du diagnostic et de la prise en charge. ■

Remerciements

Les auteurs remercient la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH), le Centre de ressources autisme (CRA) de Cayenne, les services de pédopsychiatrie de l'hôpital de Cayenne et de Saint-Laurent-du-Maroni, l'Association départementale des parents et amis de personnes handicapées mentales (Adapei) et les Pupilles de l'enseignement public (Pep973), le rectorat et l'Agence régionale de santé de Guyane pour leur collaboration dans cette étude. Ils remercient aussi le Registre des handicaps de l'enfant de Haute-Garonne (RHE31) et le Registre des handicaps de l'enfant et observatoire périnatal (RHEOP) pour leurs conseils.

Liens d'intérêt

Les auteurs déclarent ne pas avoir de liens d'intérêt au regard du contenu de l'article.

Références

- [1] Elsabbagh M, Divan G, Koh Y-J, Kim YS, Kauchali S, Marcín C, *et al.* Global prevalence of autism and other pervasive developmental disorders. *Autism Res.* 2012;5(3):160-79.
- [2] Haute Autorité de santé. *Autisme et autres troubles envahissants du développement – État des connaissances.* Saint-Denis: HAS; 2010. 186 p. https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2010-03/autisme__etat_des_connaissances_argumentaire.pdf
- [3] Institut national de la statistique et des études économiques. Recensement de la population en Guyane : 269 352 habitants

au 1er janvier 2016. *Insee Flash Guyane* 2018;(99). [Internet]. <https://www.insee.fr/fr/statistiques/3679865>

- [4] Institut national de la statistique et des études économiques. L'accès aux soins à l'épreuve des grands espaces guyanais. *Insee Dossier Guyane* 2017;(6). [Internet]. <https://www.insee.fr/fr/statistiques/3181903>
- [5] Delobel M, Van Bakel M-E, Klapouszczak D, Vignes C, Maffre T, Raynaud J-P, *et al.* Prévalence de l'autisme et autres troubles envahissants du développement : données des registres français de population. Générations 1995-2002. *Neuropsychiatr Enfance Adolesc.* 2013;61(1):23-30.
- [6] Paula CS, Ribeiro SH, Fombonne E, Mercadante MT. Brief report: Prevalence of pervasive developmental disorder in Brazil. A pilot study. *J Autism Dev Disord.* 2011;41(12):1738-42.
- [7] van Bakel MM, Delobel-Ayoub M, Cans C, Assouline B, Jouk PS, Raynaud JP, *et al.* Low but increasing prevalence of autism spectrum disorders in a French area from register-based data. *J Autism Dev Disord.* 2015;45(10):3255-61.
- [8] Delobel M, Saemundsen E, Gissler M, Ego A, Moilanen I, Ebeling H, *et al.* Prevalence of autism spectrum disorder in 7-9 year-old children in Denmark, Finland, France and Iceland: A population-based registries approach within the ASDEU Project. *J Autism Dev Disord.* 2019; 10.1007/s10803-019-04328-y.
- [9] Bejaoui B, Delobel M, Carroussel L, Cans C, Arnaud C. Prévalence de l'autisme et autres troubles envahissants du développement : revue de littérature (2000-2009). *RHEOP-RHE31*; 2010. 54 p. <https://rhe31.org/wp-content/uploads/2013/02/Revue-de-litt%C3%A9rature-Pr%C3%A9valence-de-lAutisme-et-autres-TED.pdf>
- [10] Baxter AJ, Brugha TS, Erskine HE, Scheurer RW, Vos T, Scott JG. The epidemiology and global burden of autism spectrum disorders. *Psychol Med.* 2015;45(3):601-13.
- [11] Albert N, Daniels J, Schwartz J, Du M, Wall DP. GapMap: Enabling comprehensive autism resource epidemiology. *JMIR Public Health Surveill.* 2017;3(2):e27.
- [12] Biche B, Diop B, Sy O, Deschamp J, Darchez M-L, Noel D, *et al.* État des lieux du réseau d'alerte des troubles du spectre autistique en Guyane française. *Neuropsychiatr Enfance Adolesc.* 2018;66(5):294-303.
- [13] Fombonne E. Epidemiology of autistic disorder and other pervasive developmental disorders. *J Clin Psychiatry.* 2005;66 Suppl 10:3-8.
- [14] Delobel-Ayoub M, Klapouszczak D, van Bakel MME, Horridge K, Sigurdardottir S, Himmelmann K, *et al.* Prevalence and characteristics of autism spectrum disorders in children with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol.* 2017;59(7):738-42.
- [15] Craig F, Savino R, Trabacca A. A systematic review of comorbidity between cerebral palsy, autism spectrum disorders and attention deficit hyperactivity disorder. *Eur J Paediatr Neurol.* 2019;23(1):31-42.
- [16] Fombonne E. Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Pediatr Res.* 2009;65(6):591-8.
- [17] Institut national de la statistique et des études économiques. Dossier complet. Département de La Guyane (973). Paris: Insee; 2020. [Internet]. <https://www.insee.fr/fr/statistiques/2011101?geo=DEP-973>

Citer cet article

Biche B, Diop B, Sy O, Saria B, Diallo I, Odunlami F, *et al.* Prévalence des TSA en Guyane : un témoin des inégalités territoriales de santé ? *Bull Epidemiol Hebd.* 2020;(6-7):144-9. http://beh.santepubliquefrance.fr/beh/2020/6-7/2020_6-7_3.html

COHORTE ELENA : ÉTUDE TRANSDISCIPLINAIRE DES DÉTERMINANTS DES TROUBLES DU SPECTRE DE L'AUTISME

// ELENA COHORT: TRANS-DISCIPLINARY STUDY OF THE DETERMINANTS OF AUTISM SPECTRUM DISORDERS

Amaria Baghdadli (a-baghdadli@chu-montpellier.fr)^{1,2}, Julie Loubersac², Cécile Michelon¹, Cécile Rattaz¹, Eric Pernon¹, Sabine Traver¹, Marion Mortamais^{1,3}, Stéphanie Miot¹, Marie-Christine Picot⁴, et le consortium Elena*

¹ Département de pédopsychiatrie et Centre de ressources autisme, CHU de Montpellier, Université de Montpellier, France

² Université Paris-Saclay, UVSQ, Inserm, CESP, "DevPsy", Villejuif, France

³ Inserm, unité neuropsychiatrie : Recherche épidémiologique et clinique, Université de Montpellier, France

⁴ Département de l'information médicale, CHU de Montpellier, France

* Consortium Elena : Pr Amaria Baghdadli, Dr Catherine Chabaux, Dr Clarisse Chatel, Pr David Cohen, Dr Emmanuel Damville, Dr Marie-Maude Geoffroy, Pr Ludovic Gicquel, Pr Renaud Jardri, Dr Thierry Maffre, Dr Alexandre Novo, Dr Roxane Odoyer, Dr Marie-Joëlle Oreve, Dr Didier Périssé, Pr François Poinso, Dr Julien Pottelette, Dr Laurence Robel, Pr Catherine Rolland, Dr Marie Schoenberger, Dr Sylvie Serret, Dr Sandrine Sonié, Pr Mario Speranza et Dr Stéphanie Vespérini.

Soumis le 22.07.2019 // Date of submission: 07.22.2019

Résumé // Abstract

Le trouble du spectre de l'autisme (TSA) est un trouble fréquent et chronique du neuro-développement à l'étiologie multifactorielle. Il se caractérise par une forte hétérogénéité des présentations cliniques et des évolutions. Les facteurs liés à sa sévérité sont peu connus, en raison notamment de la rareté des bases de données multidimensionnelles portant sur des cas rigoureusement établis. La cohorte Elena a permis le recrutement, de 2013 à 2019, de 900 enfants ayant un diagnostic formel de TSA dont le suivi sera effectué durant six années et s'achèvera donc en 2025. L'objectif principal est d'étudier les trajectoires évolutives de ces enfants et d'en explorer les déterminants grâce à un recueil de données large portant sur des variables cliniques, psychologiques, sociales, biologiques et environnementales. Cet article décrit la méthode, les résultats préliminaires, les perspectives et les retombées attendues de notre projet.

Autism Spectrum Disorder (ASD) is a prevalent and chronic neurodevelopmental disorder with a multifactorial etiology. It is characterized by a strong heterogeneity of clinical presentations and outcomes. Factors related to the severity of ASD are poorly known, in part because of the paucity of multidimensional databases with rigorously established cases. The ELENA cohort has enabled the recruitment, from 2013 to 2019, of 900 children with a formal diagnosis of ASD, whose follow-up will be carried out over six years and will therefore end in 2025. The main objective is to study the outcome trajectories of these children and their determinants through a broad data collection of clinical, psychological, social, biological, and environmental variables. This article describes the objectives, method, preliminary results and perspectives of our project.

Mots-clés : Trouble du spectre de l'autisme, Trajectoire évolutive, Déterminant, Cohorte

// **Keywords:** Autism spectrum disorder, Outcome trajectory, Determinant, Cohort

Introduction

Le trouble du spectre de l'autisme (TSA) se caractérise par l'association de perturbations de la communication sociale et de profils de comportements stéréotypés et répétitifs¹. Après avoir longtemps été considéré comme une maladie rare, le TSA est actuellement considéré comme une condition fréquente dont la prévalence est estimée autour de 1% en population générale et jusqu'à 20% dans les fratries d'enfants autistes². Ce syndrome neuro-développemental précoce se caractérise aussi par sa grande hétérogénéité clinique retrouvée au cours de l'évolution, avec toutefois beaucoup de formes sévères³⁻⁷. Précocité, sévérité et chronicité font du TSA un problème important aux plans de la santé publique et de la société.

Les facteurs pronostiques du TSA sont peu connus. L'association d'une déficience intellectuelle est présentée dans la littérature comme la principale variable contribuant à un mauvais pronostic. Elle n'explique qu'une part faible de la variance évolutive, suggérant la nécessité de rechercher d'autres facteurs dans différents domaines de la santé, du développement et de l'environnement de l'enfant³⁻⁷. Le consensus actuel est en effet que la sévérité du TSA est déterminée par de nombreux facteurs dont la compréhension requiert une approche interdisciplinaire. L'héritabilité élevée retrouvée dans l'autisme, autour de 83%⁸, n'exclut pas l'implication de stressseurs de l'environnement susceptibles d'interagir avec le terrain génétique *via* notamment des mécanismes épigénétiques pour influencer le

neuro-développement, en particulier lors de périodes sensibles prénatales et postnatales précoces⁹. La limite dans l'identification de ces facteurs est la rareté au plan international des grandes bases de données multidimensionnelles issues du suivi de populations de jeunes patients autistes au diagnostic rigoureusement établi. En France, les grandes cohortes pédiatriques en santé telles que l'Étude longitudinale française depuis l'enfance (Elfe)¹⁰, en population générale, ou l'Étude épidémiologique sur les petits âges gestationnels (Epipage)^{11,12}, en population d'enfants prématurés, ne ciblent pas spécifiquement l'étude du TSA, pour lequel elles proposent uniquement un dépistage avec la *Check List for Autism Disorders* (CHAT) à 36 mois. Elles ne permettent donc pas de disposer d'éléments probants sur les trajectoires évolutives des enfants autistes ni d'étudier le rôle de leurs environnements sur ces trajectoires.

L'étude Epited (étude longitudinale sur des jeunes adultes atteints d'autisme)⁶, cohorte prospective constituée à la fin des années 90, a concerné 106 individus avec TSA suivis durant 15 ans. Ses résultats traduisent l'existence de deux types de trajectoires évolutives (l'une donnant lieu à une compensation des difficultés développementales et l'autre à leur maintien) liées aux niveaux d'intelligence et de langage observés dans l'enfance, ces variables n'expliquant toutefois qu'une part modérée de variance de l'évolution. En effet, de nombreux autres facteurs n'ont pu être explorés du fait d'un nombre limité de données recueillies pour cette étude et du faible échantillon. Dans ce contexte, l'enjeu a été la mise en place d'une nouvelle cohorte prospective portant sur un échantillon plus important d'enfants autistes pour lesquels un recueil de données large serait effectué.

Dans cet article, nous décrivons les objectifs, la méthode, les résultats préliminaires et les perspectives de la cohorte Elena dans laquelle ont été recrutés 900 enfants ayant un diagnostic confirmé de TSA. Ce protocole est décrit de façon plus complète dans une revue internationale¹³.

Objectifs

Les objectifs scientifiques principaux de l'étude sont d'identifier d'une part, les phénotypes et trajectoires développementales du TSA et, d'autre part, leurs déterminants aux plans clinique, biologique et environnemental. Les objectifs secondaires sont tout d'abord d'évaluer, grâce à un appariement des données de la cohorte Elena à celles du Système national des données de santé (SNDS), d'une part la typologie des parcours de soins des enfants avec TSA en fonction de leurs caractéristiques et, d'autre part, la prévalence du TSA au moyen d'un algorithme d'identification du TSA préalablement validé à partir des données de la cohorte Elena. Il s'agit aussi de décrire les caractéristiques psychosociales des parents et celles des fratries d'enfants ayant un TSA.

Ces objectifs sont actuellement structurés au sein de plusieurs *Work-packages* (WP): WP1 – mise

en place et gestion des biobanques et bases de données ; WP2 – phénotype clinique ; WP3 – expositions environnementales (pollution, pesticides, nutrition, gradient social) ; WP4 – études génétiques et épigénétiques ; WP 5 – parcours de soin ; WP6 – dissémination des résultats.

Méthode

Recrutement

Le recrutement a été effectué à partir de 13 centres répartis dans neuf régions de France métropolitaine⁽¹⁾, de janvier 2013 au 31 décembre 2019. Ces centres sont des centres de ressources autisme (CRA) ou bien des équipes hospitalières spécialisées qui reçoivent habituellement pour des bilans cliniques multidisciplinaires des enfants adressés par leur médecin généraliste ou spécialiste pour suspicion de troubles du développement.

Inclusion

Elle a été proposée par un médecin investigateur au décours de l'annonce diagnostique aux parents d'enfants âgés de 2 à 16 ans lorsqu'un diagnostic de TSA était confirmé selon le DSM-5 (5^e édition du *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*)¹ à l'issue de bilans multidisciplinaires comportant au minimum l'*Autism Diagnosis Interview-Revised* (ADI-R)¹⁴, l'*Autism Diagnosis Observation Schedule* version 2 (ADOS 2)¹⁵, un bilan psychométrique et la passation de l'échelle Vineland II¹⁶. L'inclusion était confirmée en cas d'accord signé par au moins l'un des parents. Il n'y avait pas de critère d'exclusion, en dehors d'un niveau de lecture ou de compréhension insuffisant du français de la part des parents.

Recueil de données

Le recueil des données est multidimensionnel puisqu'il porte sur des données à la fois médicale, comportementale, développementale et environnementale (niveau social et expositions aux contaminants tels que la pollution de l'air et les pesticides). Il fait appel à des outils et des procédures validés (tableau 1). Il recouvre des mesures directes par des professionnels spécifiquement formés et supervisés (observations, tests) et indirectes (questionnaires saisis à distance par les parents des participants dans une base spécifique).

Protocole de suivi

Les enfants bénéficient d'un suivi de six années comportant les cinq points de recueil suivants: V0 (inclusion) ; V1 (V0+18 mois) ; V2 (V0+36 mois) ; V3 (V0+54 mois) et V4 (V0+72 mois). Le suivi comporte des visites dans les centres (V0, V2 et V4),

⁽¹⁾ Liste des centres associés par région : C1-CRA Languedoc-Roussillon ; C2-CRA Rhône-Alpes Auvergne ; C3-CRA Lorraine ; C4-UE CH Versailles ; C5-UE Hôpital Necker ; C6-UE CH La Pitié Salpêtrière ; C8-CRA PACA Marseille ; C9-CRA PACA Nice ; C10-CRA Poitou-Charentes ; C11-CRA Lille ; C12-CRA Toulouse ; C16-CRA Champagne Ardenne ; C17-CRA Bourgogne.

Tableau 1

Outils de recueil de données dans la cohorte Elena, France

	V0 Inclusion	V1 (V0+18 mois)	V2 (V0+36 mois)	V3 (V0+54 mois)	V4 (V0+72 mois)
Évaluation clinique de l'enfant					
ADI-R	X				
ADOS 2	X		X		X
VABS II	X	X	X		X
QI ^a	X		X		X
Questionnaires sur l'enfant					
Rapport médical	X		X		X
Social/interventions	X	X	X	X	X
SRS-2 ^b	X		X		X
ABC ^c	X		X		X
CBCL ^d	X		X		X
Conners	X		X		X
Profil sensoriel	X		X		X
Kidscreen-27	X		X		X
Questionnaires sur les parents					
Exposition environnementale (grossesse)	X				
WCC-R ^e	X		X		X
HADS ^f	X		X		X
ISP ^g	X		X		X
PAR-DD-QOL ^h	X		X		X
Prélèvements biologiques (en cours)					
Sang (enfant + parents)				X	
Cellules jugales (si refus prise de sang)				X	
Gouttes de sang sur buvard (DBS)				X	
Selles				X	
Dents de lait				X	

ADI-R : *Autism Diagnosis Interview-Revised* ; ADOS 2 : *Autism Diagnosis Observation Schedule* version 2 ; VABS II : Échelle de Vineland II.

^a QI : Quotient intellectuel ; ^b SRS-2 : *Social Responsiveness Scale*, version 2, ^c ABC : *Aberrant Behavior Checklist* ; ^d CBCL : *Child Behavior Checklist* ; ^e WCC-R : échelle de coping ; ^f HADS : *Hospital Anxiety Depression Scale* ; ^g ISP : Indice de stress parental ; ^h PAR-DD-QOL : Qualité de vie familiale.

des interviews téléphoniques des parents (V1) et des questionnaires parentaux remplis sur internet (V0, V1, V2, V3 et V4) (figure 1).

Critères d'évaluation

Critère principal

Il concerne les comportements adaptatifs de l'enfant évalué avec l'échelle de Vineland II (VABS II)¹⁶ utilisable chez des enfants de tous âges et tous niveaux de développement, y compris ceux se prêtant avec difficulté à une évaluation. L'échelle de Vineland permet de calculer des scores dans trois domaines importants du fonctionnement de l'enfant (communication, socialisation et autonomie), qui sont très corrélés à son niveau intellectuel général.

Critères secondaires

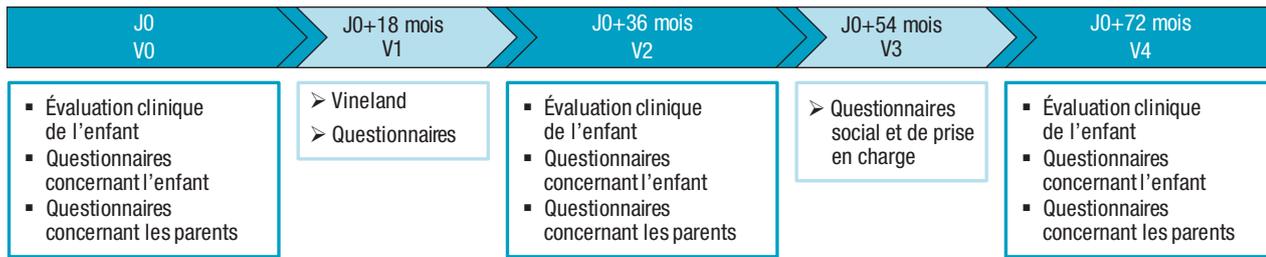
- *Mesures cliniques concernant l'enfant* : sévérité du TSA, quotient intellectuel, niveau de langage, troubles comportementaux, qualité

de vie, comorbidités psychiatriques et neuro-développementales, profil sensoriel.

- *Mesures psychosociales concernant les parents* : symptômes anxio-dépressifs, coping, stress, qualité de vie.
- *Mesures cliniques concernant les fratries* : phénotype d'autisme élargi et comorbidités psychiatriques et neuro-développementales.
- *Données médicales concernant l'enfant* : antécédents médicaux (neurologiques, génétiques et périnataux) et développement (âge parental, grossesse, accouchement, développement psychomoteur), résultats d'examens complémentaires (EEG, IRM cérébrale, ECG, ETT) et d'analyses génétiques déjà effectuées dans le cadre des soins courants.
- *Mesures d'expositions environnementales rétrospectives* : historique résidentiel, description du logement durant la grossesse (superficie, exposition au bruit, qualité de l'air), usages

Figure 1

Calendrier de suivi de la cohorte Elena, France



de pesticides domestiques et mode de vie de la mère pendant la grossesse (régime alimentaire, produits de soins...), expositions professionnelles des deux parents.

- *Prélèvements sanguins pour des tests génétiques et prélèvement de selles pour l'étude du microbiote* (pour une partie de la cohorte pour des contraintes financières).
- *Parcours de soins* : exposition à des médicaments pendant la grossesse, consommations de soins (milieu hospitalier et libéral) et de médicaments.

Gestion des données

La saisie des données est effectuée électroniquement grâce à un eCRF (*electronic Case Report Form*) développé à l'aide du logiciel d'Ennov Clinical pour les mesures directes et un eCRF parental développé par Epiconcept grâce à l'application Voozoo pour les mesures indirectes renseignées par les parents. Ces données hébergées par un *data center* agréé font l'objet de vérifications régulières et de corrections assurées par un *data manager* et un attaché de recherche clinique. Des contrôles sont effectués à la saisie et à postériori, avec un retour aux dossiers sources en cas d'incohérences.

Éthique et réglementation

Cette étude a reçu l'accord du Comité de protection des personnes (CPP) Sud Méditerranée 1 le 8 octobre 2014 (référence interne 14 75) et de la Commission nationale de l'informatique et des libertés (Cnil) le 7 juillet 2015 (demande d'autorisation n°914281).

Résultats

Les données étant encore en cours de recueil, les résultats portent sur une extraction partielle de la base réalisée le 1^{er} novembre 2018.

Inclusions effectuées

La cohorte Elena est une cohorte ouverte, prospective et multicentrique ayant pour promoteur le CHU de Montpellier également coordonnateur de la cohorte Epited. Au 31 décembre 2019, environ 900 enfants avec un diagnostic confirmé de TSA ont été inclus à partir de 13 centres dans 9 régions pour un suivi prévu sur 6 années (figure 2)

Des caractéristiques à l'inclusion très hétérogènes

Cinq-cent-quarante-huit (83,3%) des participants sont des garçons et 110 des filles (16,7%). L'âge est de 5,95 ans en moyenne (écart-type, ET : ± 3,3), avec une étendue allant de 2 à 16,5 ans. Le quotient intellectuel moyen des enfants est de 71 ± 27,4 dans l'échantillon total, ce qui implique que 30,9% des enfants ont une déficience intellectuelle sévère ou modérée (QI<55) et 69,9% ont une déficience intellectuelle légère, voire n'ont pas de déficience (QI>55). Le score moyen de sévérité autistique mesurée par l'ADOS-2 est de 7 ± 2, impliquant que 12% des enfants ont des symptômes légers (score entre [1;4]) et 88% des symptômes modérés à sévères (score >4). À l'échelle de Vineland II mesurant le fonctionnement adaptatif, le score moyen est de 68,9 ± 15,2 en communication, 68,9 ± 11 en socialisation et 72,95 ± 1,13 en autonomie. Concernant le niveau de langage extrapolé à partir de l'item 31 de l'ADI-R, 52,8% des enfants ont un langage fonctionnel, 21% n'utilisent quotidiennement que quelques mots et 26,2% n'ont pas de langage. L'âge moyen auquel un premier avis diagnostique a été donné aux parents à propos des difficultés de leur enfant se situe autour de 2,8 ± 1,9 ans. Pourtant le diagnostic de TSA n'a été établi que beaucoup plus tard, autour d'un âge moyen de 4,9 ± 2,9 ans. Comme l'illustrent les écarts-types du tableau 2, la variabilité interindividuelle est importante dans la cohorte.

Un suivi prospectif en cours (figure 2)

La période d'inclusion a été clôturée au 31 décembre 2019 avec une période de suivi qui s'achèvera en 2025 pour tous les patients, conformément au protocole. Le suivi des patients est effectué par des psychologues formés aux outils de recueil et aux procédures prévues par notre recherche. Les enjeux de ce suivi prospectif sont à la fois la fidélisation des participants et l'actualisation régulière de leurs coordonnées entre les différents temps du suivi. Des efforts importants sont donc faits pour favoriser la communication à destination des participants. Ils visent à actualiser leurs coordonnées pour éviter de les perdre de vue, à identifier et lever des obstacles éventuels à leurs participation, à entretenir un lien privilégié (contacts téléphoniques, mails, « diplôme » et sac de « jeune chercheur » offert à l'enfant à la fin des bilans, carte personnalisée adressée à l'enfant au moment de son anniversaire).

Figure 2

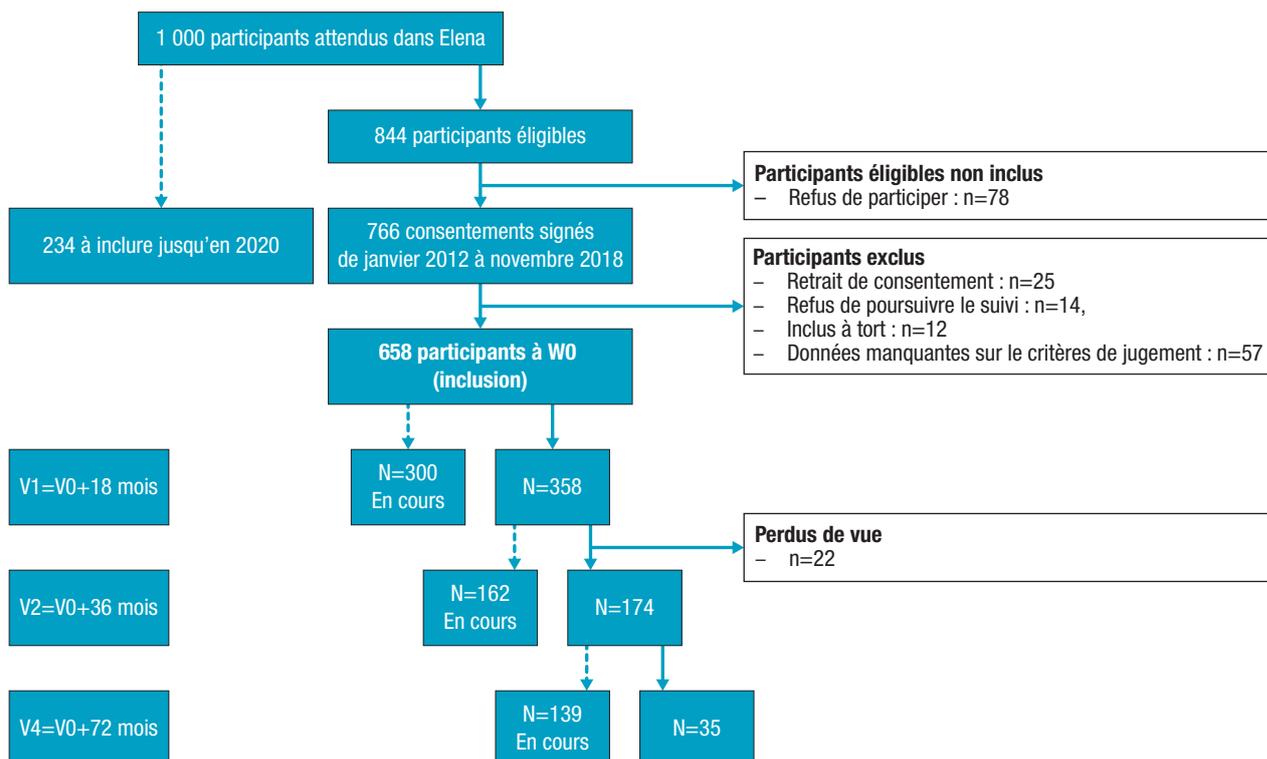
Diagramme de flux de la cohorte ELENA (au 1^{er} novembre 2018), France

Tableau 2

Caractéristiques sociodémographiques des enfants de la cohorte Elena, France

Garçons, % (n)	83,3 (548)
Filles, % (n)	16,7 (110)
Sexe-ratio ^a	5,0
Âge (années), M ± ET ^b (n)	5.95 ± 3,3 (658)
Niveau cognitif (estimation QI ^c)	
Avec déficience (QI≤70), % (n)	48,4 (246)
Sans déficience (QI>70), % (n)	51,6 (262)
Score de sévérité-ADOS	7,0 ± 2,0 (551)
Niveau adaptatif (VABS II)	
SS ^d Communication	68,9 ± 15,2 (614)
SS Vie quotidienne	72,95 ± 13,1 (615)
SS Habiletés sociales	68,9 ± 11,0 (614)
Langage global	
Fonctionnel, % (n)	52,8 (211)
Pas d'utilisation de phrases <3mots, % (n)	21,0 (84)
Moins de 5 mots, % (n)	26,2 (105)
Âge lors de la 1 ^{ère} demande d'avis diagnostique, M ± ET ^b (n)	2,8 ± 1,9 (281)
Âge lors du 1 ^{er} diagnostic, M ± ET ^b (n)	4,9 ± 2,9 (381)

^a Nombre Garçons/Nombre de Filles ; ^b M ± ET (n): Moyenne ± Écart type (effectif) ; ^c QI : Quotient intellectuel ; ^d SS=Score standard

Le taux de refus de participation à l'étude a été de 9,2% environ. Par ailleurs, le taux d'attrition constaté à 3 ans de suivi est de 3,3%.

Structuration d'un réseau de cliniciens et de chercheurs

La constitution de la cohorte Elena s'est appuyée sur un réseau de cliniciens et de chercheurs structuré en un consortium comportant un comité de pilotage qui se réunit régulièrement depuis 2014. Ce réseau s'est élargi dans un second temps à des chercheurs internationaux et des parents impliqués notamment dans le comité scientifique de la cohorte.

Un projet qui n'existerait pas sans la collaboration des familles

L'adhésion des familles au projet se traduit par des taux élevés d'accord de participation et d'observance au cours du suivi. Le maintien de cette participation est renforcé par la remise de comptes rendus détaillés des visites de suivi des enfants (très appréciés des familles) et une vigilance (en lien avec les centres investigateurs, notamment les CRA) aux questions médicales ou sociales que nous adressent les familles, qui peuvent nous contacter sur une boîte mail dédiée. Des bulletins d'information annuels leurs sont envoyés et des journées scientifiques sont également organisées autour de thématiques reliées au projet de cohorte. Des captations vidéo de ces conférences, disponibles sur le site internet dédié à la cohorte Elena (www.elena-cohorte.org), les rendent accessibles au plus grand nombre de familles. Les familles ont également participé à la validation de nos perspectives, en particulier celle d'une cohorte prénatale de fratries à risque de TSA. Ainsi, les familles interrogées par questionnaires et dans le

cadre de « focus group » sur l'intérêt et les éventuelles limites de ce projet nous y ont encouragé et ont permis d'adapter certains aspects du protocole.

Résultats attendus

Ils recouvrent la constitution en cours d'une base de données multidimensionnelle à même de favoriser la compréhension des trajectoires évolutives des enfants avec un TSA, ce qui est très important pour planifier la réponse à leurs besoins en termes d'accès à la santé, à l'éducation et aux soins. Par ailleurs, notre projet s'oriente vers l'identification de marqueurs cliniques et biologiques pour contribuer au diagnostic précoce du TSA et limiter l'errance diagnostique que connaissent malheureusement beaucoup de familles. Un autre impact potentiel est de limiter l'incidence du TSA par des mesures de prévention en santé rendues possibles par l'identification de facteurs de risque modifiables, notamment au plan de l'environnement. Selon le modèle d'une origine développementale précoce des maladies et de la santé, des stressors environnementaux intervenant lors de fenêtres d'expositions périnatales (médicaments, infections, produits chimiques comme les perturbateurs endocriniens, ou encore pollution) sont susceptibles de perturber le neuro-développement et de donner lieu à des troubles sévères tels que le TSA. L'interdiction récente chez toute femme en âge de procréer de la prescription de Dépakine®, mise en cause dans la survenue de troubles neuro-développementaux chez des enfants exposés en période anténatale, illustre cette démarche de prévention. Par ailleurs Elena, de par son caractère multidimensionnel, est déjà le creuset d'une recherche translationnelle sur l'autisme favorisant la rencontre et les collaborations de cliniciens et de chercheurs venant de l'épidémiologie et de la recherche fondamentale. Enfin, le chaînage des données des enfants de la cohorte Elena avec celles du SNDS relatives au parcours et à la consommation de soins incluant la période fœtale permettra des études médico-économiques pour estimer les coûts des prises en charge et le reste à charge des familles ainsi que l'étude des inégalités sociales de santé.

Forces, limites de la cohorte Elena et perspectives

Notre étude repose sur un échantillon de grande taille de cas confirmés suivis prospectivement sur une longue durée, en ayant pris soin de recueillir de nombreuses variables relatives au développement de l'enfant, à sa santé et son environnement. Cela permet non seulement une description précise des trajectoires de développement à long terme, mais aussi d'explorer leurs déterminants dans différentes dimensions supposées intervenir dans l'évolution du TSA. Toutefois, nombre d'informations, notamment celles concernant la période périnatale, sont collectées rétrospectivement, ce qui introduit des biais. De plus, le suivi des enfants débuté après seulement qu'un diagnostic soit établi de façon certaine ne

permet pas d'étudier la période des prodromes, alors que sa meilleure connaissance apparaît aujourd'hui nécessaire pour mieux comprendre l'installation du syndrome et mettre au point des interventions très précoces. Cela nous conduit à envisager de mettre en place une cohorte prénatale de nourrissons dont le risque d'autisme est particulièrement augmenté car ils appartiennent à des fratries d'enfants autistes. Une telle cohorte favorisera l'étude des caractéristiques développementales très précoces dans le TSA et d'autres troubles neuro-développementaux. Elle sera déterminante aussi pour identifier des biomarqueurs du diagnostic précoce et de l'effet des traitements. ■

Liens d'intérêt

Les auteurs déclarent ne pas avoir de liens d'intérêt au regard du contenu de l'article.

Remerciements

Elena a bénéficié du soutien financier du CHU de Montpellier, de la DGOS (PHRCN-2013) et de la CNSA que nous remercions. Les auteurs remercient aussi les équipes cliniques et les chercheurs partenaires du projet et expriment toute leur reconnaissance et leur affection aux enfants et familles qui se sont impliqués dans le projet.

Références

- [1] American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders, 5 ed. DSM 5. Virginia: PA Publishing, Inc.; 2013.
- [2] Ozonoff S, Young GS, Carter A, Messinger D, Yirmiya N, Zwaigenbaum L, *et al.* Recurrence risk for autism spectrum disorders: A baby siblings research consortium study. *Pediatrics*. 2011;128(3):e488-95.
- [3] Baghdadli A, Assouline B, Sonié S, Pernon E, Darrou C, Michelon C, *et al.* Developmental trajectories of adaptive behaviors from early childhood to adolescence in a cohort of 152 children with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. 2012;42(7):1314-25.
- [4] Baghdadli A, Michelon C, Pernon E, Picot MC, Miot S, Sonié S, *et al.* Adaptive trajectories and early risk factors in the autism spectrum: A 15-year prospective study. *Autism Res*. 2018;11(11):1455-67.
- [5] Baghdadli A, Picot MC, Michelon C, Bodet J, Pernon E, Burstezjn C, *et al.* What happens to children with PDD when they grow up? Prospective follow-up of 219 children from preschool age to mid-childhood. *Acta Psychiatr Scand*. 2007;115(5):403-12.
- [6] Baghdadli A, Rattaz C, Michelon C, Pernon E, Munir K. Correction to: Fifteen-year prospective follow-up study of adult outcomes of autism spectrum disorders among children attending centers in five regional departments in France: The EpiTED cohort. *J Autism Dev Disord*. 2019;49(6):2257.
- [7] Baghdadli A, Rattaz C, Michelon C, Pernon E, Munir K. Fifteen-year prospective follow-up study of adult outcomes of autism spectrum disorders among children attending centers in five regional departments in France: The EpiTED cohort. *J Autism Dev Disord*. 2019;49(6):2243-56.
- [8] Sandin S, Lichtenstein P, Kuja-Halkola R, Hultman C, Larsson H, Reichenberg A. The heritability of autism spectrum disorder. *JAMA*. 2017;318(12):1182-4.
- [9] Landrigan PJ, Lambertini L, Birnbaum LS. A research strategy to discover the environmental causes of autism and neurodevelopmental disabilities. *Environ Health Perspect*. 2012;120(7):a258-60.

[10] Vandentorren S, Bois C, Pirus C, Sarter H, Salines G, Leridon H; Elfe team. Rationales, design and recruitment for the Elfe longitudinal study. *BMC Pediatr.* 2009;9(1):58.

[11] Larroque B; le groupe ÉPIPAGE. ÉPIPAGE: étude épidémiologique sur les petits âges gestationnels. Protocole de l'enquête. *Arch Pediatr.* 2000;7 Suppl 2:339s-42s.

[12] Pierrat V, Marchand-Martin L, Arnaud C, Kaminski M, Resche-Rigon M, Lebeaux C, *et al.*; EPIPAGE-2 writing group. Neurodevelopmental outcome at 2 years for preterm children born at 22 to 34 weeks' gestation in France in 2011: EPIPAGE-2 cohort study. *BMJ.* 2017;358:j3448.

[13] Baghdadli A, Miot S, Rattaz C, Akbaraly T, Geoffroy MM, Michelon C, *et al.*; ELENA Study Group. Investigating the natural history and prognostic factors of ASD in children: The multicentric Longitudinal study of childrEN with ASD – the ELENA study protocol. *BMJ Open.* 2019;9(6):e026286.

[14] Rutter M, LeCouteur A, Lord C. Autism diagnostic interview revised (ADI-R) manual. Los Angeles: Western Psychological Services; 2003.

[15] Lord C, Rutter M, DiLavore P, Risi S, Gotham K, Bishop S. Autism diagnostic observation schedule, Second edition (ADOS-2). Los Angeles: Western Psychological Services; 2012.

[16] Sparrow SS, Balla DA, Cicchetti DV. Vineland II: Vineland adaptive behavior scales. American Guidance Service; 2005.

Citer cet article

Baghdadli A, Loubersac J, Michelon C, Rattaz C, Pernon E, Traver S, *et al.*; consortium Elena. Cohorte Elena : étude transdisciplinaire des déterminants du trouble du spectre de l'autisme. *Bull Epidemiol Hebd.* 2019;(6-7):150-56. http://beh.santepubliquefrance.fr/beh/2020/6-7/2020_6-7_4.html