

RAPPORT

Prévalence de l'autisme et autres troubles envahissants du développement : Revue de littérature (2000-2009)

Avril 2010

Bouchara Bejaoui, Malika Delobel,
Laureline Carroussel, Christine Cans, Catherine Arnaud



Auteurs :

Bouchara BEJAOU, Psychologue
Registre du handicap de l'enfant et observatoire périnatal (RHEOP), Grenoble ;

Malika AYOUB-DELOBEL, Médecin de santé publique
Registre des Handicaps de l'Enfant de Haute-Garonne (RHE31) ; UMR INSERM U558, Université Paul Sabatier, Toulouse

Laureline CARROUSSEL, Psychologue clinicienne
UMR INSERM U558, Université Paul Sabatier, Toulouse ; Centre de Ressource Autisme Midi-Pyrénées

Christine CANS, Médecin épidémiologiste
Registre du handicap de l'enfant et observatoire périnatal (RHEOP), Grenoble ;

Catherine ARNAUD, Médecin de santé publique
Registre des Handicaps de l'Enfant de Haute-Garonne (RHE31) ; UMR INSERM U558, Université Paul Sabatier, Toulouse

Remerciements :

Nous tenons à remercier le Docteur Thierry MAFFRE, *pédo-psychiatre, Unité TED, CHU Toulouse ; Centre de Ressources Autisme Midi-Pyrénées*, pour son expertise et ses conseils avisés.

Nos remerciements s'adressent également au Docteur Christine CHAN-CHEE, *Coordinatrice du programme de santé mentale à l'Institut National de Veille Sanitaire* pour son travail de relecture et de correction de ce rapport.

Ce travail a été réalisé dans le cadre du plan Autisme 2008-2010
Financement : Institut National de Veille Sanitaire, France

Sommaire

1- Introduction générale	4
2- Définitions, classifications	6
2.1 Définitions et classifications des troubles envahissants du développement	6
2.2 Evolution des concepts	9
3- Analyse de la littérature : méthodologie de travail	10
3.1 Recherche documentaire	10
3.2 Modalités de sélection des documents	12
3.3 Analyse des documents sélectionnés	13
4- Résultats	16
4.1 Articles originaux	16
4.2 Revues de la littérature	26
5- Discussion	28
6- Recommandations	34
7- Bibliographie	36
8- Annexes	42

1– Introduction générale

L'autisme est caractérisé par un déficit qualitatif et quantitatif dans les domaines des interactions sociales et de la communication et par la présence de comportements répétitifs et stéréotypés. Il appartient à la rubrique des troubles envahissants du développement (TED) tels qu'ils sont décrits dans la Classification Internationale des Maladies et des problèmes de santé connexes, 10^{ème} révision (CIM-10).

Des étapes importantes ont déjà été franchies dans la reconnaissance et la prise en charge des TED grâce aux retombées du premier plan autisme (2005-2007), avec par exemple la création dans chaque région d'un Centre Ressource Autisme, et l'élaboration de recommandations professionnelles pour le dépistage et le diagnostic de ces affections durant l'enfance. Cependant, relativement peu de données existent, notamment en France, pour décrire ces entités au cours du temps. Une des conclusions d'une récente expertise collective de l'INSERM soulignait d'ailleurs la nécessité de développer des études épidémiologiques sur les prévalences des troubles mentaux en France et de documenter leur évolution.

Le Plan Autisme 2008-2010 a été présenté le 16 Mai 2008, date de la journée nationale consacrée à l'autisme en France. Dans son premier axe « **Mieux connaître pour mieux former** » se trouvent des mesures visant à améliorer les connaissances et renforcer l'étude épidémiologique des TED et la recherche. Le contenu de ces mesures est rappelé ci-dessous :

Mesure 1- *Elaborer un corpus de connaissances commun sur l'autisme: contribuer à l'élaboration d'un socle commun de connaissance sur l'autisme*

Cet état des lieux doit notamment s'attacher à appréhender les TED dans leur diversité et à différencier l'autisme syndromique, associé à un retard mental, des formes sans retard mental ou autisme de haut niveau (syndrome d'Asperger).

Mesure 2- *Etudier l'épidémiologie de l'autisme et des troubles envahissants du développement: Il est aujourd'hui impossible de répondre de façon précise à la question du nombre de personnes autistes résidant en France La fréquence de l'autisme et des TED dans la population générale a donné lieu à des estimations variables, en fonction du mode d'échantillonnage et des critères diagnostiques.*

Mettre à la disposition des autorités sanitaires et, plus largement, des acteurs de la prise en charge de l'autisme, des données épidémiologiques fiables sur les différentes formes d'autisme, le syndrome d'Asperger et les TED, tant en matière de taux de prévalence qu'en matière de facteurs de risque, d'étiologie ou encore de Co-morbidité somatique et psychiatrique. En sus des données du corpus de connaissance (cf. mesure 1 « Elaborer un corpus de connaissances commun sur l'autisme »), les études épidémiologiques doivent s'appuyer sur deux types d'outils :

- des cohortes en population générale telles que la cohorte ELFE en cours de constitution (INED) qui prévoit de suivre 20.000 enfants de la naissance à l'âge adulte, dont environ une centaine d'enfants seront des autistes ;

- le renforcement du registre existant (collecte exhaustive de données médicales sur une zone géographique définie) pour les sujets autistes, après échanges avec le comité national des registres (InVS).

Faire une revue bibliographique sur les études épidémiologiques existantes et les méthodologies employées (cf. mesure 1).

Dans ce contexte, il a été demandé aux deux registres des handicaps de l'enfant existant en France à ce jour, le Registre des Handicaps de l'Enfant et Observatoire Périnatal (RHEOP) de l'Isère et des deux Savoie, et le Registre des Handicaps de l'Enfant de Haute-Garonne (RHE31), de procéder à une revue systématique de la littérature sur les études épidémiologiques de prévalence de l'autisme et des autres TED, études publiées depuis 2000. Ces deux registres de morbidité ont été créés récemment, l'un en 1991 et l'autre en 1999 afin : i) de surveiller l'évolution de la prévalence des déficiences sévères de l'enfant grâce à un enregistrement continu et exhaustif de ces déficiences sur une base géographique, ii) de disposer d'une base de données pour des enquêtes à visée étiologique, et iii) de constituer une aide à la planification des structures sanitaires ou médico-sociales nécessaires à la prise en charge de ces enfants.

L'objectif principal de ce rapport est de fournir des résultats actualisés sur des études récentes et de bonne qualité méthodologique, concernant les taux de prévalence de l'autisme et autres troubles envahissants du développement, ainsi qu'une interprétation argumentée de ces résultats.

2– Définitions, classifications

Depuis les années 1970-1980, l'autisme et les troubles envahissants du développement ont suscité un intérêt croissant de la part des chercheurs et des cliniciens. Cela s'est traduit par la volonté de rassembler des données épidémiologiques cohérentes et, par voie de conséquence de définir des critères diagnostiques homogènes. Cette tentative de consensus dans la description de ces troubles de l'enfant par les catégories diagnostiques des classifications internationales et française a été contestée et enrichie au cours des années.

Les classifications - *Classification Internationale des Maladies CIM*, (OMS 1993), *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorder* (DSM, American Psychiatric Association (APA 2000) et *Classification Française des Troubles Mentaux de l'Enfant et de l'Adolescent* (CFTMEA, (Misès R. 2002) (cf. [Annexe 1](#)) - sont le reflet des différentes écoles auxquelles elles sont attachées. Elles ont considérablement évolué au cours du temps. Elles sont par ailleurs très diversement utilisées dans la littérature scientifique. Ces éléments justifient une présentation de leur contenu et de leur évolution, ainsi qu'une comparaison des critères diagnostiques des différentes entités cliniques décrites selon les classifications.

2.1 Définitions et classifications des troubles envahissants du développement

Dans la littérature internationale, les TED sont référencés dans 3 classifications :

- la Classification Internationale des Maladies, CIM (OMS 1993)
- le Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorder DSM, American Psychiatric Association (APA 2000),
- et la Classification Française des Troubles Mentaux de l'Enfant et de l'Adolescent, CFTMEA, (Misès R. 2002).

Ces classifications proposent des descriptions cliniques et des directives pour une classification standardisée.

La Classification Internationale des Maladies, CIM (OMS, 1993)

Dans la 10^{ème} révision de la CIM, les TED sont classées dans les troubles du développement psychologique (code F84). Les troubles classés dans ce groupe ont en commun : a) un début obligatoirement dans la première ou la seconde enfance ; b) une altération ou un retard du développement de fonctions étroitement liées à la maturation biologique du système nerveux central ; et c) une évolution continue sans rémissions ni rechutes.

Les TED sont définis par des altérations qualitatives des interactions sociales réciproques et des modalités de communication, ainsi que par un répertoire d'intérêts et d'activités restreint, stéréotypé et répétitif. Ils sont subdivisés en huit catégories diagnostiques : autisme infantile (F84.0) ; autisme atypique (F84.1) ; syndrome de Rett (F84.2) ; autres troubles désintégratifs de l'enfance (F84.3) ; hyperactivité associée au retard mental et à des mouvements stéréotypés (F84.4) ; syndrome d'Asperger (F84.5) ; autres troubles envahissants du développement (F84.8) ; et troubles envahissants du développement, sans précision (F84.9).

L'autisme infantile, catégorie clinique la mieux précisée, est décrite comme un développement anormal de l'enfant survenant avant l'âge de trois ans. Les perturbations du fonctionnement sont présentes dans trois domaines spécifiques : les interactions sociales, la communication et le comportement.

Les évolutions du contenu de la CIM pour les TED sont précisées dans le tableau suivant (**tableau 1**). La terminologie générale a elle-même été modifiée, les psychoses spécifiques de l'enfance (CIM-9) étant aujourd'hui présentées sous le terme de Troubles Envahissants du Développement (CIM-10). Il faut noter cependant que les classifications actuelles identifient la schizophrénie et les TED comme des entités distinctes (FFP 2005). A ce titre les schizophrénies n'ont pas été incluses dans notre champ d'analyse.

Tableau 1. Troubles Envahissants du Développement : évolution des contenus entre la CIM9 et la CIM10
(Lenoir P 2007)

CIM-9, 1975	CIM-10, 1993
299. Psychose spécifique de l'enfance	F84. Troubles envahissants du développement
299.0 Autisme infantile	F84.0 Autisme infantile
299.1 Psychose désintégrative (syndrome de Heller)	F84.1 Autisme atypique
299.8 Autres (psychoses atypiques)	F84.2 Syndrome de Rett
299.9 Sans précision (psychose de l'enfant, schizophrénie de l'enfant)	F84.3 Autres troubles désintégratifs
	F84.5 Syndrome d'Asperger
	F84.8 Autres TED
	F84.9 TED non spécifié

Manuel Diagnostique et statistique des troubles mentaux (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorder, DSM*) (APA 2000)

Tout comme la CIM-10, le DSM IV donne une définition de l'autisme et des TED qui repose sur la description de comportements observables. Les diagnostics y sont de nature catégorielle et nécessitent un nombre restreint de critères pour considérer qu'une personne présente la pathologie considérée. L'expression « Trouble envahissant du développement » fait référence à un groupe de troubles du développement qui ont en commun une altération de la communication verbale et non verbale, la difficulté de l'interaction sociale et le caractère restreint et stéréotypé des comportements. Ils sont classés dans l'axe I (pathologies psychiatriques caractérisées, troubles développementaux et de l'apprentissage, addictions et intoxications) de la classification. Les critères diagnostiques de l'autisme sont classés sous trois rubriques : altérations qualitatives des interactions sociales, altérations qualitatives de la communication et caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités. Les symptômes se manifestent précocement en général avant l'âge de trois ans.

Les TED comprennent 5 catégories diagnostiques : trouble autistique (299.00) ; syndrome de Rett (299.80) ; trouble désintégratifs de l'enfance (299.10) ; syndrome d'Asperger (299.80) ; trouble envahissant du développement non spécifié (299.80).

Tout comme pour la CIM, les critères de diagnostics des TED dans le DSM ont évolué au cours du temps. Le **tableau 2** présente les révisions faites sur les trois dernières versions du DSM.

Tableau 2 : Evolution des catégories diagnostiques entre le DSM-III, le DSM-III-R et le DSM-IV

DSM-III, 1980	DSM-III-R, 1987	DSM-IV, 1994
Troubles globaux du développement	Troubles envahissants du développement	Troubles envahissants du développement
Autisme Infantile : Syndrome complet Syndrome résiduel	Trouble autistique	299.00 Trouble autistique
Trouble global du développement débutant dans l'enfance : Syndrome complet Syndrome résiduel Trouble global atypique du développement	TED non spécifié	299.80 Syndrome de Rett 299.10 Troubles désintégratifs de l'enfance 299.80 Syndrome d'Asperger 299.80 TED non spécifié

Classification Française des Troubles Mentaux de l'Enfant et de l'Adolescent, CFTMEA (Misès R. 2002)

La CFTMEA dans sa version révisée (CFTMEA R-2000) se situe dans une approche où sont soulignés des processus psychopathologiques plutôt que des critères de classification, même si elle décrit les dimensions comportementales perturbées. Elle permet donc de raisonner en termes de structure de personnalité. Elle est principalement utilisée en France et dans certains pays européens.

La CFTMEA R-2000 fait le lien avec la CIM-10 et le DSM-IV en mentionnant les troubles envahissants du développement (Axe I de la classification) en équivalence avec psychoses précoces (Axe I, catégorie 1.0 de la classification). Les critères diagnostiques de l'autisme infantile (souvent cité comme « Autisme de type Kanner ») sont au nombre de deux : un début des symptômes au cours de la première année avec l'organisation d'un tableau clinique complet avant l'âge de trois ans, la présence d'un ensemble de troubles caractéristiques (retrait autistique majeur, recherche de l'immuabilité, stéréotypies, absence de langage ou troubles spécifiques du langage, dysharmonie du développement cognitif...). Elle introduit par ailleurs deux nouvelles catégories de troubles : le syndrome d'Asperger et les troubles désintégratifs de l'enfance.

Les catégories diagnostiques sont les suivantes : Autisme infantile précoce, type Kanner (1.00) ; autres formes de l'autisme infantile (1.01) ; psychose précoce déficitaire, retard mental avec troubles autistiques ou psychotiques (1.02) ; syndrome d'Asperger (1.03) ; dysharmonie psychotique (1.04) ; troubles désintégratifs de l'enfance (1.05) ; autres psychoses précoces ou autres troubles envahissants du développement (1.08) ; psychoses précoces ou troubles envahissants du développement non spécifiés (1.09).

Comme nous l'avons précisé précédemment, la CFTMEA n'a introduit le concept de TED que très récemment le **tableau 3** décrit précisément les évolutions du contenu et de la terminologie entre la CFTMEA publiée en 1993 et la CFTMEA-R publiée en 2000.

Tableau 3 : Evolution entre la CFTMEA et la CFTMEA R-2000

CFTMEA, 1993 Axe I général : Catégorie Clinique	CFTMEA R-2000 Axe I général : Catégorie Clinique
1.0 Psychoses	1.0 Psychoses précoces (troubles envahissants du développement)
1.00 Autisme infantile précoce type Kanner	1.00 Autisme infantile précoce type Kanner
1.01 Autres formes de l'autisme infantile	1.01 Autres formes de l'autisme infantile
1.02 Psychoses précoce déficitaires	1.02 Psychose précoce déficitaire, retard mental avec troubles autistiques ou psychotiques
1.04 Dysharmonies psychotiques	1.04 Dysharmonie psychotique - Dysharmonie Multiple et complexe du développement
	1.05 Troubles désintégratifs de l'enfance
	1.03 Syndrome d'Asperger
	1.08 Autres psychoses précoces ou autres troubles envahissants du développement
	1.09 Psychoses précoces ou troubles envahissants du développement non spécifiés
1.10 Schizophrénie de l'enfant	

2.2 Evolution des concepts

Aujourd'hui, la catégorie des Troubles envahissants du développement, regroupant l'ensemble des formes cliniques de l'autisme, est elle aussi en pleine mutation. En effet, le terme *ASD (Autism Spectrum Disorder)* ou *TSA (Troubles du Spectre Autistique)* est en train de se substituer au terme de *TED (Troubles Envahissants du Développement)* ou *PDD (Pervasive Developmental Disorder)* que ce soit en Europe ou aux Etats-Unis.

Le terme *TSA* est actuellement de plus en plus utilisé dans la terminologie scientifique, par les psychiatres et les épidémiologistes, pour désigner une variété de profils cliniques chez les personnes ayant des troubles envahissant du développement ou un autisme. En conséquence, la définition des populations étudiées est aujourd'hui plus large, conduisant à un recrutement potentiel plus important dans les enquêtes épidémiologiques en population, ce qui se traduit par une plus grande précision des estimations de prévalence fournies. Ces éléments doivent donc être considérés dans l'interprétation des taux publiés. Enfin, des changements possibles sont à prévoir en ce qui concerne les futures classifications *CIM-11* et *DSM-V*. ils concerneraient l'exclusion du syndrome de Rett de l'entité des *TED/TSA* (le syndrome de Rett est aujourd'hui reconnu comme une maladie génétique). Et éventuellement l'inclusion du syndrome d'Asperger dans la catégorie des *TED* non spécifié.

3– Analyse de la littérature : méthodologie de travail

L'analyse des données publiées ces dernières années dans la littérature internationale a été réalisée par les deux registres français de handicaps de l'enfant, le Registre des Handicaps de l'Enfant et Observatoire Périnatal de l'Isère et des deux Savoie (RHEOP) et le Registre des Handicaps de l'Enfant de Haute-Garonne (RHE31). Plusieurs réunions téléphoniques préparatoires ont permis de préciser les questions à traiter (nature et étendue de la recherche documentaire) et de fixer une méthodologie commune de travail détaillée ci-dessous (processus de sélection des articles, grille de lecture, critères de cotation). La lecture des documents, leur cotation et leur synthèse ont été réalisées par deux psychologues. Des réunions régulières ont permis de s'assurer de l'homogénéité de la lecture. Les résultats de cette revue ont fait l'objet d'un échange avec le programme de santé mentale de l'InVS pour l'écriture du rapport définitif.

3.1 Recherche documentaire

3.1.1- Sources d'informations

Une recherche documentaire approfondie a été réalisée par interrogation systématique des sources d'informations suivantes :

- Medline (National Library of Medicine, Etats-Unis)
- BDSP (base documentaire de la banque de données en santé publique, France)
- ISI Web of Knowledge® (*Thomson Reuters*)
- PsychInfo (American Psychological Association, Etats-Unis)

3.1.2 Stratégie de recherche

Les termes descripteurs des pathologies que nous souhaitons étudier ont été tirés des mots clés utilisés dans Medline (termes MESH). Pour chaque pathologie, le terme générique regroupe un ensemble de définitions et, lorsque ce terme générique est utilisé pour la recherche documentaire, l'ensemble des pathologies qu'il regroupe sont incluses dans la recherche.

La présentation de ces termes pour les troubles envahissants du développement est la suivante (**tableau 4**):

Tableau 4 : Termes descripteurs de pathologies (termes MESH, Medline)

Autistic Disorder	Disorder, Autistic Disorders, Autistic Autism, Early Infantile Early Infantile Autism Infantile Autism, Early Kanner's Syndrome Kanner Syndrome Kannern Syndrome Syndrome, Kanner's Autism Autisms Autism, Infantile Infantile, Autism
--------------------------	--

Child Development Disorder, Pervasive	Pervasive Child Development Disorders Pervasive Development Disorders Development Disorder, Pervasive Development Disorders, Pervasive Disorder, Pervasive Development Disorders, Pervasive Development Pervasive Development Disorder
Rett Syndrome	Syndrome, Rett Rett's Disorder Cerebroatrophic Hyperammonemia Cerebroatrophic Hyperammonemias Hyperammonemia, Cerebroatrophic Hyperammonemias, Cerebroatrophic Rett Disorder Rett's Syndrome Retts Syndrome Syndrome, Rett's Autism-Dementia-Ataxia-Loss of Purposeful hand Use Syndrome Autism Dementia Ataxia Loss of Purposeful hand Use Syndrome
Asperger Syndrome	Asperger's Syndrome Aspergers Syndrome Asperger's Disorder Asperger Disorder Aspergers Disorder

Les autres critères de sélection portaient sur la population étudiée (enfant/adolescent) et correspondaient à des descripteurs de la nature des indicateurs fournis dans les publications (incidence/prévalence). Ces éléments ont été combinés avec les termes descripteurs de la pathologie selon la formulation suivante : **(Pathologie) Et (Prévalence OU incidence) Et (Child OU adolescent)**, Cf. **Tableau 5**.

Tableau 5 : Stratégie de recherche dans les bases de données électroniques

Pathologie	Autistic disorder Child development disorder, pervasive Rett syndrome Asperger syndrome
Mesure	Incidence Prévalence
Population	Enfant Adolescent

La recherche s'est attachée à explorer tous les documents en langue anglaise ou française, publiés entre 2000 et 2009. Les recherches initiales ont été complétées fin janvier 2010 afin d'intégrer dans l'analyse les articles les plus récemment publiés en 2009.

Au total, 3830 références ont été identifiées : 1576 provenaient du Web of science, 1491 de Pub Med, 723 de PsychInfo et 40 de BDSP. Après vérification, 959 références étaient communes à au moins 2 des 4 bases. Les doublons, identifiés sous EndNote®, ont été supprimés de la sélection. Il restait donc 2843 documents à analyser.

3.2 Modalités de sélection des documents

A partir de la lecture des résumés, nous avons retenu une sélection de documents (articles originaux, revues de la littérature, commentaires, éditoriaux...) sur les critères suivants : les documents devaient présenter des études rapportant des taux de prévalence et/ou d'incidence en population générale pour l'autisme, les TED, le Syndrome de Rett ou le Syndrome d'Asperger. Au total, 257 documents ont été sélectionnés (**tableau 6**).

Tableau 6 : Répartition par année des 2843 documents sélectionnés et des 257 documents retenus sur Abstract

Documents	Année de publication										Total
	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	
Analysés	156	220	247	254	321	383	458	322	254	228	2843
Retenus	8	15	23	29	19	23	41	32	33	34	257
Dont AO*	5	8	16	9	14	12	24	21	21	23	153

* AO : articles originaux

La typologie des documents retenus est décrite dans le **tableau 7** :

Tableau 7 : Description des différents types de documents sélectionnés

Documents retenus	257
Articles originaux	153*
Revue de la littérature	40*
Commentaires	36
Éditoriaux	8
Chapitre de livre	4
Article de Presse	6
Lettres	5
Rapports	2
Autres	4

* Malgré une recherche active par les documentalistes des deux Centres de Recherche sur l'Autisme (CRA) de Lyon et de Toulouse, 2 articles originaux et 3 revues de la littérature n'ont pas été trouvés. Ils ont donc été exclus de l'analyse.

Au terme de cette sélection, 151 articles originaux et 37 revues de la littérature ont fait l'objet d'une analyse approfondie.

Les autres types de documents (commentaires, éditoriaux, articles de presse, chapitre de livre...) ont été lus dans leur intégralité, mais n'ont pas été intégrés dans l'analyse finale. Pour une grande majorité d'entre eux, ils ne présentaient que partiellement les critères d'inclusion choisis. Cependant, la lecture de ces documents a été un moyen de vérification de l'exhaustivité de notre sélection.

La littérature grise française a fait l'objet d'une recherche spécifique. Les résultats de ces travaux, quand ils ne répondaient pas aux critères d'inclusion ou aux critères de qualité retenus (cf. §3.3.3), sont présentés en **Annexe 2**.

3.3 Analyse des documents sélectionnés

Le travail de lecture et d'analyse des documents (selon une grille de lecture détaillée et standardisée), leur cotation et leur synthèse ont été effectués par les deux psychologues, l'une prenant en charge les documents publiés les années paires et la deuxième ceux publiés les années impaires.

3.3.1 - Grilles de Lecture

Deux grilles de lecture ont été élaborées afin de standardiser la lecture, l'analyse et la cotation des documents retenus, une pour les articles originaux et une deuxième pour les revues de la littérature. Elles sont détaillées en annexe : grille de lecture pour les articles originaux (cf. [Annexe 3](#)) et grille de lecture pour les revues de littérature (cf. [Annexe 4](#)).

- **Grille de lecture pour les articles originaux**

En dehors du référencement précis de l'article (1^{er} auteur, année de publication), les items suivants ont été retenus :

- pays dans lequel l'étude s'est déroulée ;
- type d'étude : transversale, longitudinale ou de cohorte, registre de population ;
- taille de la population étudiée ;
- nature du calcul de fréquence effectué : incidence, prévalence ;
- générations étudiées et âges correspondant aux calculs de prévalence ou d'incidence ;
- critères de définition des cas, rapportés en 3 catégories : outils spécifiques à l'autisme, dossier médical, questionnaires ou autres outils non spécifiques ;
- classifications utilisées ;
- pathologies étudiées

Toutes les entités cliniques pour lesquelles une incidence ou une prévalence étaient rapportées étaient relevées.

- **Grille de lecture pour les revues de la littérature**

Ont été rapportés :

- Critères généraux : référencement de l'article, objectifs de la revue, nombre d'articles étudiés et leurs années de publication ;
- Concernant la méthodologie, les modalités de sélection des articles et la mention d'une évaluation de la qualité des études ;
- Concernant les résultats : les entités cliniques étudiées, le type de résultat de prévalence agrégé (méta-analyse, recherche d'hétérogénéité, moyenne, médiane, ...).

3.3.2 – Présentation des résultats

Afin d'uniformiser la présentation des résultats, ceux-ci ont été rapportés selon les codes CIM-10 de la catégorie F84, quelle que soit la classification initiale utilisée par les auteurs dans les études. Les correspondances utilisées sont présentées dans le tableau ci-après (**tableau 8**), construit à l'aide de tableaux de correspondances déjà publiés (ATIH 2009) (FFP 2005).

Tableau 8 : Tableau des correspondances entre la CIM-10, le DSM-IV et la CFTMEA R-2000

CIM-10	DSM-IV	CFTMEA R-2000
F84 Troubles envahissants du développement – TED	299.0 Pervasive Developmental Disorders	1.0 Psychose précoce – troubles envahissants du développement
F84.0 Autisme infantile	299.00 Trouble autistique	1.00 Autisme infantile - type Kanner
F84.1 Autisme atypique	299.80 TED non spécifié	1.01 Autre forme de l'autisme infantile
F84.1 Autisme atypique + F70-F79 Retard mental		1.02 Psychose précoce déficitaire, retard mental associé à des troubles autistiques ou psychotiques
F84.2 Syndrome de Rett	299.80 Syndrome de Rett	1.05 Syndrome de Rett
F84.3 Autres troubles désintégratifs de l'enfance	299.10 Troubles désintégratifs de l'enfance	1.05 Troubles désintégratifs de l'enfance
F84.4 Hyperactivité associée à un retard mental et des mouvements stéréotypés	Pas de correspondance	Pas de correspondance
F84.5 Syndrome d'Asperger	299.80 Syndrome d'Asperger	1.03 Syndrome d'Asperger
F84.8 Autres TED	299.80 TED non spécifié	1.04 Dysharmonie psychotique 1.08 Autre psychose précoce ou autre TED
F84.9 Autres TED, sans précision	299.80 TED non spécifié	1.09 Psychose précoce ou TED non spécifié

3.3.3 – Cotation des articles et sélection des articles /revues de la littérature retenus

La qualité méthodologique des articles originaux a été évaluée de façon systématique sur les critères suivants :

- Utilisation de la CIM ou du DSM comme classification de référence,
- Utilisation d'outils de diagnostics standardisés et/ou de dossiers médicaux, précision de la présentation de la démarche diagnostique ou de classification,
- Qualité et précision de la présentation des modalités de l'enquête,
- Etudes portant sur des groupes d'enfants et d'adolescents issus de la population générale,
- Population de taille suffisante, avec âges précisés.

La qualité des publications était alors cotée en 4 niveaux, les articles décrivant au mieux l'ensemble des paramètres ci-dessus étant classés 1 et ceux de qualité méthodologique la plus médiocre étant cotés 4. Certaines études ont été classées « hors sujet » : il s'agissait i) d'études n'ayant pas pour objectif de fournir des données épidémiologiques (incidence ou prévalence) en population générale ou ii) d'études portant sur des populations spécifiques ou de taille réduite (groupes de patients ayant une pathologie ; recherche du taux de prévalence de l'autisme en tant que co-morbidité au sein de ce groupe). Sur les 151 articles originaux analysés, 66 (43,7%) ont été classés « hors sujet ».

Parmi les 85 articles restants, 42 (49,4%) ont été considérés de qualité insuffisante sur le plan méthodologique. Finalement, ce sont 43 articles considérés de qualité méthodologique 1, 2 ou 3 qui ont été retenus pour l'analyse finale de la littérature (**tableau 9**). Pour 12 articles, au moins un des critères de qualité méthodologique n'était pas rempli ou précisé. Par exemple : les outils diagnostics utilisés n'étaient pas des outils standardisés et/ou l'information sur l'utilisation des dossiers médicaux pour la sélection des cas n'était pas trouvée.

Tableau 9 : Répartition des notes méthodologiques attribuées aux articles originaux

Note	N. articles	Pourcentage
1	15	34,9
2	16	37,2
3	12	27,9
Total	43	100 %

Pour les revues de la littérature, 37 revues publiées entre 2000 et 2009 ont été sélectionnées car elles abordaient la question de la prévalence de l'autisme ou des autres TED. Parmi celles-ci 14 comportaient une recherche systématique des études sur la prévalence de l'autisme ou des autres TED.

4– Résultats

Les résultats sont présentés séparément pour les articles originaux et les revues.

4.1 Articles originaux

Dans la sélection des 43 articles originaux retenus, il est arrivé que plusieurs rapportent les données d'une même étude réalisée sur une même population. Dans ce cas, pour éviter une surreprésentation de ces travaux, il a été décidé de ne présenter que les résultats que d'une seule publication, le plus souvent la plus récemment publiée. Ainsi, les 7 articles suivants ne sont pas présentés : (Madsen, Vestergaard et al. 2002) ; (Fombonne 2003) ; (Lauritsen, Pedersen et al. 2004) ; (Smeeth, Cook et al. 2004) ; (Barbaresi, Katusic et al. 2005) ; (Lauritsen, Pedersen et al. 2005) ; (Kogan, Blumberg et al. 2009).

Le **tableau 10** résume, pour l'ensemble des 36 articles originaux retenus, les méthodes utilisées.

Les études retenues ont été menées dans 11 pays, principalement aux Etats-Unis (9 études), au Royaume-Uni (5 études) et dans les pays du Nord de l'Europe (Danemark 3; Finlande 2 ; Suède 2 ; Islande 1 étude). Une seule étude a concerné la France (Guillem, Cans et al. 2006). On observe une grande variabilité dans la taille de la zone géographique couverte, de 4 422 habitants (Mattila, Kielinen et al. 2007) à 420 000 habitants (Nassar, Dixon et al. 2009) ; 13 études portaient sur des populations de plus de 100 000 habitants.

Les méthodes de repérage et de recrutement des cas variaient selon les études.

Certaines études ont identifié les cas en plusieurs étapes, avec une première sélection en population générale par des outils de dépistage peu spécifiques puis des étapes de validation par des examens cliniques des enfants avec éventuellement la passation d'échelles diagnostiques. La confirmation diagnostique était alors basée sur des outils variés, spécifiques à l'autisme dans la plupart des cas (12 études) éventuellement complétés par d'autres outils non spécifiques. Les outils les plus couramment utilisés¹ étaient l'ADI-R (*Autism Diagnostic Interview-Revised*, 8 études), l'ADOS (*Autism Diagnostic Observation Schedule*, 6 études), la CARS (*Childhood Autism Rating Scale*, 3 études), l'ASDI (*Autism Spectrum Disorder Initiatives*, 3 études) et l'ASSQ (*Asperger Syndrome and high functioning autism Screening Questionnaire*, 2 études).

Cependant, la plupart des études ont utilisé des sources de données existantes pour l'identification des cas. Il s'agit le plus souvent de systèmes de surveillance, basé sur une complémentarité de sources administratives et médicales, éventuellement dans le cadre de programme nationaux ou régionaux de dépistage de la pathologie. Suivant les études, les dossiers ont été relus par des spécialistes, psychologues ou psychiatres, pour le codage des pathologies.

Quelques études sont basées sur des données de registres de population, nationale et spécialisé comme le Danish National Psychiatric Register, ou régional et généraliste dans le cas des registres suivants : Western Australia, Registre des Handicaps de l'Enfant et Observatoire Périnatal de l'Isère. Ce type de données présente l'intérêt majeur de fournir des actualisations successives des taux de prévalences sur une même zone géographique.

¹ Les outils spécifiques à l'autisme les plus couramment utilisés sont présentés en [Annexe 5](#).

Un seul suivi de cohorte (Kawamura, Takahashi et al. 2008) a été retrouvé dans la série d'études retenues : il s'agissait d'un suivi sur trois années (1994 à 1996), l'objectif étant d'observer les effets des méthodes d'examen et de diagnostic retenues sur l'incidence des PDD. A l'exception de cette publication et d'une étude réalisée à partir d'un registre présentant les résultats sous forme d'incidence annuelle (Williams, Glasson et al. 2005), les autres études fournissent des estimations de prévalences ou des incidences cumulées.

La variabilité la plus remarquable concerne les âges considérés. Si la plupart des études incluent des enfants d'âge inférieur à 8/9 ans, certaines considèrent des tranches d'âge parfois très étendues : à titre d'exemple <21 ans (Barbaresi, Katusic et al. 2005) 3-18 ans (Kielinen, Linna et al. 2000), 7-24 ans (Gillberg, Cederlund et al. 2006), 7/8-17 ans (Ellefsen, Kampmann et al. 2007) ; (Barnevik-Olsson, Gillberg et al. 2008), 5-15/16 ans (Fombonne 2001 ; Fombonne, 2006).

Enfin, les systèmes de classifications utilisés dans les études retenues variaient également, et leur utilisation reflétait en partie l'évolution des systèmes de classification au cours du temps. Les pathologies étudiées sont rapportés dans le tableau 10 avec le codage CIM-10, en utilisant les correspondances entre les différentes versions du DSM et de la CIM précédemment présentées (cf. §3.3.2). En dehors des études s'intéressant spécifiquement au syndrome d'Asperger (Mattila, Kielinen et al. 2007), les autres études retenues incluaient toujours l'autisme typique (F84.0) et parfois uniquement cette entité (Barbaresi, Katusic et al. 2005) ; (Honda, Shimizu et al. 2005).

Tableau 10. Méthodes – 36 articles

Auteur, année	Pays	Type d'étude	Age / années	Taille population	Pathologie étudiée	Outils spécifiques	Critères d'inclusion Dossiers médicaux	Questionnaires non spécifiques
(Atladottir, Parner et al. 2007)	Danemark	Registre	9	139 438	F84.0; F84.1 F84.5; F84.8; F84.9		Danish National Psychiatric register	
(Baird, Simonoff et al. 2006)	UK	Transversale	9 - 10	56 946	F84.0 ; F84.9	ADOS-G, SCQ	Registre	
(Barbatesi, Katusic et al. 2005)	USA (Minnesota, Olmstead county)	Transversale	<21	37726	F84.0		Dossiers de sources médicales multiples	
(Barnevik-Olsson, Gillberg et al. 2008)	Suède	Transversale	7 - 17	253 002	F84.0 ; F84.8 ; F84.9		Centre d'habilitation autisme Nord et Sud	
(Bertrand, Mars et al. 2001)	USA (Brick Township, N Jersey)	Transversale	3-10	8896	F84.0; F84.1 F84.5; F84.8; F84.9	ADOS-G, CARS	Special education records	
(CDC 2007)	USA	Transversale	8	407578	F84.0; F84.1 F84.5; F84.8; F84.9		Multisite, multiple source, records based surveillance program	
(CDC 2007)	USA	Transversale	8	187671	F84.0; F84.1 F84.5; F84.8; F84.9		Multisite, multiple source, records based surveillance program	
(CDC 2009)	USA	Transversale	8	308038	F84.0; F84.1 F84.5; F84.8; F84.9		Multisite, multiple source, records based surveillance program	
(Chakrabarti and Fombonne 2005)	UK (Midlands, Staffordshire)	Transversale	4-6	10903	F84.0; F84.1; F84.2 F84.3; F84.5; F84.8; F84.9	ADI-R/WPPSI	National Health service Trust (child development centers)	
(Chakrabarti and Fombonne 2001)	UK (Midlands), Staffordshire)	Transversale	2,5-6,5	15500	F84.0; F84.1; F84.2 F84.3; F84.5; F84.8; F84.9	ADI-R/ WPPSI	The national framework of child health surveillance in the UK	
(Croen, Grether et al. 2002)	USA	Transversale	5 - 12	4 590 333	F84.0 et F84.1		CDER (Client development evaluation report)	
(Ellefsen, Kampmann et al. 2007)	Faroe islands Danemark	Transversale	8-17	7689	F84.0; F84.1; F84.3 F84.5; F84.8; F84.9	ASSQ		DISCO : Diagnostic Interview for social and Communication Disorders
(Fombonne, Simmons et al. 2001)	UK (Angleterre et Pays de Galle)	Transversale	5-15	10438	F84.0; F84.1; F84.2 F84.3; F84.5; F84.8; F84.9			Development and well being assesment DAWBA

Auteur, année	Pays	Type d'étude	Age / années	Taille population	Pathologie étudiée	Outils spécifiques	Critères d'inclusion Dossiers médicaux	Questionnaires non spécifiques
(Fombonne 2006)	Canada	Transversale	5 - 16	27 749	F84.0; F84.1; F84.5 F84.9 et F84*		Hôpital et dossier du ministère de l'éducation	
(Gillberg, Cederlund et al. 2006)	Suède	Transversale	7 - 24	102 485	F84.0; F84.1; F84.5 F84.9; F84	CARS, ASDI, ADI		Echelle de GAF (EGF)
(Guillem, Cans et al. 2006)	France	Registre	7	204 516	F84.0 ; F84.1; F84.3 F84.8 ; F84.9; F84		CDES (Commission Départementale de l'Education Spécialisée) et hôpitaux de jour	
(Harrison, O'Hare et al. 2006)	Ecosse	Transversale	2,5 - 15	134 661	F84	CARS, ADOS, Gilliam Autism Rating Scale		
(Honda, Shimizu et al. 2005)	Japon	Transversale	5	35716	F84.0	YACHT Young Autism and other developmental disorder and CHekup Tool	DISCOVERY (detection and intervention system in the community for very young children with developmental disorders)	
(Kawamura, Takahashi et al. 2008)	Japon	Cohorte	3	12 589	F84		TCDC (diagnostic child development)	
(Kielinen, Linna et al. 2000)	Finlande du Nord	Transversale	3 - 18	152 732	F84.0; F84.1			
(Kolevzon, Weiser et al. 2006)	Israël	Transversale	17	311 169	F84		Draft Board Medical Registry et Israël society for autistic children	
(Magnusson and Saemundsen 2001)	Iceland	Registre	5-14	43 153	F84.0 ; F84.1	ADI-R, CARS	Primary health care centers (55 sur l'ensemble du pays)	
(Mattila, Kielinen et al. 2007)	Finlande	Transversale	8	4 422	F84.5	ADOS, ADI-R, ASSQ, ASDI	Dossiers médicaux hospitaliers	
(Montiel-Nava and Pena 2008)	Vénézuela	Transversale	3 - 9	254 905	F84.0; F84.1; F84.5 F84.9 et F84*	ADI-R, ADOS, CARS	Dossiers médicaux hospitaliers (Hôpital pédiatrique)	
(Nassar, Dixon et al. 2009)	Western Australia	Transversale	2-8	419917	F84.0; F84.1; F84.5; F84.8; F84.9		Sources multiples: 1) administratives ; 2) cohorte rétrospective ; 3) registre de population	

Auteur, année	Pays	Type d'étude	Age / années	Taille population	Pathologie étudiée	Outils spécifiques	Critères d'inclusion Dossiers médicaux
(Nicholas, Charles et al. 2008)	USA	Transversale	8	47 726	F84*		diagnostic clinique
(Nicholas, Carpenter et al. 2009)	USA (South Carolina)	Transversale	4	8156	F84.0; F84.1; F84.5 F84.8; F84.9		Public schools, DDSN boards (Department of Disabilities and Special Needs), Hopital universitaire
(Ouellette-Kuntz, Coo et al. 2006)	Canada	Transversale	1 - 14	202 811	F84	ADI-R, ADOS-G	
(Parner, Schendel et al. 2008)	Danemark	Registre	3 - 11	407 548	F84.0; F84		Danish national psychiatric register
(Scott, Baron-Cohen et al. 2002)	UK	Transversale	5 - 11	34 262	F84	ASQ	services spécialisés et service de psychologie pédagogique
(Sumi, Taniai et al. 2006)	Japon	Transversale	4	13 568	F84		WDC children (west district care center for disabled children)
(Towle, Visintainer et al. 2009)	USA (Wetchester County)	Transversale	5	12266	F84.0; F84.1; F84.5 F84.8; F84.9		Dossiers médicaux constitués à l'occasion d'un programme de dépistage systématique
(Williams, Glasson et al. 2005)	Western Australia	Registre	0-14	non précisé	F84.0; F84.1; F84.5 F84.8; F84.9		Registre en population
(Williams, Helmer et al. 2008)	UK	Transversale	11	14 062	F84.0; F84.1; F84.5 F84.8; F84.9; F84	ADI, ADOS, ASDI	NHS (North bristol trust) et PLASC (source de l'éducation)
(Wong and Hui 2008)	Chine	Transversale	0 - 4	Non précisé	F84*	CARS, ADI-R	Child assessment center for diagnostic evaluation
(Yeargin-Allsopp, Rice et al. 2003)	USA Atlanta (5 comtés)	Transversale	3-10	289456	F84.0; F84.1; F84.5 F84.8; F84.9		Dossiers médicaux de sources médicales et administratives multiples

Note : Rappel intitulé code CIM-10 :

F84 (trouble envahissant du développement) ; F84.0 (Autisme Infantile) ; F84.1 (Autisme Atypique) ; F84.5 (Syndrome d'Asperger) ; F84.8 (Autres TED) ; F84.9 (TED sans précisions)

Les tableaux 11 et 12 présentent les résultats en termes de taux de prévalence (**tableau 11**, 34 études) ou d'incidence (**tableau 12**, 2 études).

Concernant la présentation des résultats, peu d'études ont rapporté des données sur l'ensemble des entités nosographiques regroupées dans la CIM-10 sous le terme de TED (F84). En effet, dans une très grande majorité des cas, le syndrome de Rett (F84.2), les autres troubles désintégratifs de l'enfance (F84.3) et l'hyperactivité associée à un retard mental et des mouvements stéréotypés (F84.4) ne sont pas recherchés et les taux de prévalence présentés ne prennent donc pas en compte ces entités cliniques. Dans ces études, les résultats vont donc concerner les autres pathologies de la catégorie F84 de la CIM-10, c'est-à-dire l'autisme typique (F84.0) et atypique (F84.1), le syndrome d'Asperger (F84.5), les autres troubles envahissants du développement (F84.8) et les troubles envahissants du développement sans précision (F84.9). Ce regroupement de pathologies (qui sont les pathologies les plus fréquentes de la catégorie F84) est très souvent dénommé ASD (Autism Spectrum Disorder), même si ce terme n'a pas de définition véritablement consensuelle entre les différentes études. Nous avons choisi de présenter les résultats concernant ce regroupement sous la terminologie F84* ou ASD.

Tableau 11. Résultats en taux de prévalence – 34 articles

Auteur, Année	Age (années)	Génération	Classification utilisée	Prévalence pour 10 000					Autre Groupe CIM
				F84.0	F84.1	F84.5	F84	F84 * ou ASD	
Atladottir et al 2007	9	1994-1995	CIM10	17,1				50,8	
Baird et al 2006	9 - 10	1990 - 1991	DSM-IV, CIM-10	38,9					
Barbaresi et al 2005	< 21	1976-1997	DSM IV TR	29,0					
Barnevik-Olsson et al, 2008	7-17	1988-1998	DSM-IV						19,8 *
Bertrand et al 2001	3-10	1988-1995	DSM IV	40,0				67,0	
Centers of disease control and prevention 2007	8	1994	DSM IV TR					66,0	
Centers of disease control and prevention 2007	8	1992	DSM IV TR					67,0	
Centers of disease control and prevention 2009	8	1998	DSM IV TR					90,0	
Chakrabarti and Fombonne 2005	4-6	1996-1998	DSM IV	22,0		11,0	58,7		
Chakrabarti and Fombonne 2001	2,5-6,5	1992-1995	DSM IV	16,8		8,4	62,6		
Croen et al, 2002	5-12	1987-1994	DSM-III, DSM-IV						11,0 *
Ellefsen et al 2007	8-17	1985-1994	CIM 10 et DSM IV	16,0	12,0	29,0		56,0	
Fombonne et al 2001	5-15	1984-1994	DSM IV/ CIM10				27,9		
Fombonne, 2006	5 - 16	1987 - 1998	DSM-IV	21,6		10,1		69,9	
Gillberg et al 2006	7 - 24	1977 - 1994	DSM-III, DSM-III-R, DSM-IV	20,5		9,2	53,3		
Guillem et al 2006	7	1980 - 1993	CFTMEA, CIM-10				22,2		
Harrison et al 2006	2,5 - 15	1986 - 2001	DSM-IV, CIM-10				32,9		
Honda et al 2005	5	1988-1991	CIM 10	27,2					
Kielinen et al 2000	3 - 18	1979 - 1994	CIM-10, DSM-IV	12,2					
Kolevzon et al 2006	17	1980 - 1985	CIM-10				6,8		
Magnusson and Saemundsen 2001	5-14	1984-1993	CIM9 et CIM10	8,6					
Mattila et al 2007	8	1992	DSM IV/ CIM-10			29,0			

Auteur, Année	Age (années)	Génération	Classification utilisée	Prévalence pour 10 000					Autre Groupe CIM
				F84.0	F84.1	F84.5	F84	F84 * ou ASD	
Montiel-Nava and Pena 2008	3 - 9	1995 - 2002	DSM-IV-TR	11				17	
Nassar et al 2009	2-8	1983 - 1999	DSM IV	16,7		1,0		23,4	
Nicholas et al 2008	8	1992 - 1994	DSM-IV-TR					62	
Nicholas et al.2009	4	2002	DSMIV					80,0	
Ouellette-Kuntz et al 2006	1 - 14	1988 - 2001	CIM-10, DSM-IV				28,4		
Parner et al 2008	3-11	1994 - 1999	CIM-10	21,6			65		
Scott et al 2002	5 - 11	1988 - 1994	CIM-10, DSM-IV				57		
Sumi et al 2006	4	1995 - 1999	DSM-IV				21		
Towle et al.2009	5	1994	DSM IV					85,0	
Williams et al 2008	11	1991 - 1992	CIM-10	21,6	10,8	16,6	51		
Wong and Hui 2008	0 - 14	1986 - 2005	DSM-IV-TR					16,1	
Yeargin-Allshopp et al 2003	3-10	1986 - 1993	DSM IV					34,0	

* Détail des taux de prévalence « Autres associations de codes CIM-10 »

- Taux de prévalence de F84.0 ; F84.8 ; F84.9 = 19,8 (Barnevik-Olsson, Gillberg et al. 2008)

- Taux de prévalence de F84.0 ; F84.1 = 11,0 (Croen, Grether et al. 2002)

Un total de 34 études parmi les 36 retenues rapportait un taux de prévalence.

Le taux de prévalence de **l'autisme typique (F84.0)** était rapporté dans la moitié de ces études ; il variait de 8,6 (Magnusson and Saemundsen 2001) en Islande à 40,0 (Bertrand, Mars et al. 2001) aux USA, pour 10 000 enfants, soit un facteur multiplicatif de 1 à 5. Il ne semble pas y avoir de corrélation entre ce taux de prévalence et l'âge des enfants, ni avec les générations étudiées ou la classification utilisée. De même, le lien entre le mode de recueil de données (examen clinique de l'enfant *versus* extraction des informations à partir des dossiers médicaux) et les taux de prévalence n'est pas clair. Nous pouvons simplement noter que deux études, qui ont utilisé l'outil ADOS-G, rapportaient des taux de prévalence parmi les plus élevés (Baird, Simonoff et al. 2006) (Bertrand, Mars et al. 2001). Pour les études avec un taux de prévalence supérieur à 15 pour 10 000, la majorité d'entre elles (9 sur 13) ont été réalisées aux USA, au Royaume-Uni ou au Danemark.

Concernant **l'autisme atypique (F84.1)**, seules deux études rapportaient des taux de prévalence spécifiques à cette entité clinique. Ces taux étaient de 10,8 et 12,0 pour 10 000 respectivement au Royaume-Uni (Williams, Thomas et al. 2008) et au Danemark (Ellefsen, Kampmann et al. 2007).

Neuf études rapportaient des taux de prévalence pour le **syndrome d'Asperger (F84.5)**, ceux-ci variant de 1,0 à 29,0 pour 10 000. A l'exception de l'étude finlandaise (Mattila, Kielinen et al. 2007), les taux de prévalence semblaient d'autant plus élevés que l'âge à l'enregistrement de l'enfant était élevé. Cependant, cette corrélation reste difficile à quantifier étant donné que les enfants atteints de ce syndrome tout comme les « autistes de haut niveau », sont sujets à une reconnaissance plus tardive de leur pathologie que dans le cas des autres entités cliniques du groupe des TED. Il convient par ailleurs de souligner que les deux études avec un taux élevé à 29,0 pour 10 000, réalisées sur des populations de taille relativement plus restreinte (moins de 8000 enfants) comparativement aux autres, sont deux études ayant utilisé le questionnaire spécifique ASSQ, au Danemark et en Finlande (Ellefsen 2007 et Mattila 2007).

Pour **l'ensemble des TED (F84)**, les taux de prévalence (26 études) étaient rapportés de façon différente selon le pays où l'étude était réalisée. Pour les USA et le Danemark (à l'exception d'une étude), les taux étaient rapportés en terme d'ASD (F84*), correspondant au regroupement des codes CIM suivants : F84.0, F84.1, F84.5 et F84.8 ou F84.9. Pour les autres pays, notamment le Royaume-Uni et d'autres pays européens, les résultats étaient rapportés en considérant « a priori » l'ensemble des TED, c'est-à-dire l'ensemble des codes F84, incluant probablement le syndrome de Rett (F84.2) et les autres troubles désintégratifs de l'enfance (F84.3). Pour ces deux dernières entités cliniques (syndrome de Rett et troubles désintégratifs de l'enfance), les taux de prévalence sont très faibles, de l'ordre de 0,5 et 0,02 pour 10 000 respectivement (Laurvick CL 2006),(Fombonne 2002). De ce fait, l'impact de leur inclusion ou non sur la prévalence de l'ensemble des TED doit être minime. Par contre, il est peu probable que soient inclus dans les résultats sur l'ensemble des TED les enfants présentant une hyperactivité associée à un retard mental et à des mouvements stéréotypés (F84.4). Mais le contenu exact de ce qui est considéré comme l'ensemble des TED reste, le plus souvent, insuffisamment détaillé dans les articles. On notera par ailleurs que six études ne donnaient pas de résultat global, ni en terme d'ASD ni en terme d'ensemble des TED.

Quelle que soit la présentation des résultats, le facteur multiplicatif sur ces taux de prévalence était de 1 à 10 environ, avec des taux variant de 6,8 (Kolevzon, Weiser et al. 2006) à 90 (CDC, 2009) pour 10 000. De façon un peu surprenante, les taux de prévalence étaient plutôt moins élevés pour l'ensemble des TED

(taux variant de 6,8 à 65) que pour les ASD (taux variant de 16,1 à 90). Globalement sur les 26 études, il y avait 16 études avec un taux de prévalence supérieur à 50 pour 10 000.

Les études avec un taux de prévalence faible (<50 pour 10 000) ont, le plus souvent, été réalisées sur des grandes populations, et avec une méthodologie rigoureuse : leurs résultats semblent donc parfaitement valides. Ce seuil de 50 pour 10 000 est bien sûr tout à fait arbitraire. En comparant les études à taux élevé avec celles à taux faible, une des différences porte sur le recours à des sources de données administratives et/ou de l'éducation (service pédagogique, dossiers de l'éducation, sources administratives multiples, ...), les études présentant des taux de prévalence élevés ayant plus souvent recours à cette catégorie de sources de données. Il ne semble pas que l'on puisse mettre en évidence des corrélations flagrantes entre les taux de prévalence, l'âge de l'enfant, les générations étudiées et les classifications.

Enfin, deux autres études (Croen, Grether et al. 2002) (Barnevik-Olsson, Gillberg et al. 2008) donnaient des résultats sur des regroupements particuliers d'entités cliniques avec des résultats de prévalence pour ces regroupements qui sont plutôt dans les valeurs basses par rapport aux taux relevés dans les autres études pour l'autisme et pour les TED.

Seules deux études donnaient des résultats d'incidence annuelle, avec des taux d'incidence peu différents (**tableau 12**).

Tableau 12. Résultats en taux d'incidence – 2 études

Auteur, Année	Age (années)	génération	Classification utilisée	Incidence annuelle / 10 000				
				F84.0	F84.1	F84.5	F84	F84* ou ASD
Kawamura Y., 2008	3	1994 - 1996	DSM-IV				1,8	
Williams K., 2005	0 - 14	1985 - 2000	DSM-IV	Enfants de 0 à 4 ans = 5,5			Enfants de 0 à 4 ans = 8,0	

4.2 Revues de la littérature

La majorité des 37 articles sélectionnés n'étaient pas de véritables revues systématiques de la littérature mais plutôt des synthèses sur l'état actuel des connaissances sur ces pathologies. Les résultats ci-dessous (**tableau 13**) concernent les 14 revues de littérature qui répertoriaient de façon systématique les études sur la prévalence de l'autisme ou autres TED.

L'objectif principal affiché de ces revues n'était pas de fournir une estimation actualisée des taux de prévalence des différents TED mais plutôt de fournir une description exhaustive des taux de prévalence publiés, de rendre compte des disparités existantes entre toutes ces études, et d'essayer de décrire les causes possibles de ces disparités.

Tableau 13. Revues systématiques de littérature.

Auteur, Année	Nombre d'articles	Nombre d'articles retenus	Proportion publié entre 1990 et 2009	Année de Publication
(Blaxill 2004)	54	54	57%	1966-2003
(Charman 2002)	3	3	100%	2000 - 2001
(Expertise collective 2002)	Non précisé	31	52%	1966 - 2001
(Fombonne 2002)	32	4 *	Non précisé	1966-2001
(Fombonne 2002)	32	19	Non précisé	1966-2001
(Fombonne 2003)	Non précisé	32	53%	1966-2001
(Fombonne 2003)	Non précisé	7 **	100%	1998 - 2001
(Fombonne 2004)	43	37	54%	1966-2005
(Fombonne 2005)	Non précisé	43	63,00%	1966-2004
(Fombonne 2009)	Non précisé	53	>70 %	1966-2008
(Kippes and Garrison 2006)	Non précisé	12	92 %	1976 - 2005
(Lenoir, Bodier et al. 2009)	Non précisé	Non précisé	Non précisé	1966 - 2006
(Williams, Higgins et al. 2006)	77	42	52%	1966-2003
(Wing and Potter 2002)	39	39	49%	1966 -2002

* Revue de littérature portant uniquement sur les études de prévalence des troubles désintégratifs de l'enfance

** Revue de littérature portant uniquement sur les études de prévalence du syndrome d'Asperger

Une seule revue de littérature (Williams, Higgins et al. 2006) présentait des résultats de méta-analyse : le taux de prévalence pour l'autisme typique était de 7 pour 10 000 et pour l'ensemble des ASD de 20 pour 10000.

Dans la quasi-totalité des autres cas, les revues fournissaient un recensement des taux de prévalence rapportés dans les différentes études, qui concernaient pour la plupart des articles publiés sur la période de 1966 à 2008 et dont, dans la majorité des cas, plus de la moitié avaient été publiés depuis 1990. Il n'est donc pas étonnant de retrouver dans ces revues des écarts de prévalence le plus souvent considérables, d'autant plus accentués que la période couverte est longue. Cependant, comme précédemment souligné, de larges écarts de prévalence sont également observés sur une même période d'étude.

Dans un certain nombre de cas, des résultats synthétiques de taux de prévalence étaient fournis. Il s'agissait de taux moyens ou médians, calculés à partir des différents taux publiés. Ces taux ne peuvent en aucun cas être assimilables à des taux globaux tels qu'ils sont calculés dans une méta-analyse. En effet, un taux moyen ne prend pas en compte les différences méthodologiques entre les études, notamment la taille des populations et donc la précision des estimations des taux de prévalence qui en résulte. Pour cette raison, nous avons choisi de ne pas rapporter ces taux moyens ou médians.

L'intérêt principal de l'ensemble de ces revues est alors l'analyse qui est proposée pour expliquer les écarts de prévalence constatés et les évolutions au cours du temps. Un certain nombre d'hypothèses ont été émises, en règle générale largement reprises par les différents auteurs. Les auteurs insistent notamment sur l'évolution au cours du temps d'un certain nombre de critères méthodologiques. Les critères de recrutement des enfants atteints de ces troubles se sont élargis au cours des années avec les évolutions des concepts de diagnostic et des classifications utilisées. Du fait de ces définitions plus larges, un certain nombre d'enfants ont été inclus dans les TED alors qu'ils n'étaient pas considérés comme tels antérieurement (c'est notamment le cas des enfants présentant un retard mental associé à des caractéristiques autistiques ou le cas des enfants avec un polyhandicap). De plus, les évolutions dans la pratique clinique relative à l'ensemble de ces troubles (notamment intérêt des pouvoirs publics, augmentation des structures diagnostiques, meilleure identification des cas, diagnostics précoces) ont théoriquement permis un recueil plus exhaustif des cas dans les études de prévalence les plus récentes. En l'état actuel des connaissances, toutes les revues insistent sur le fait que l'on ne peut en aucune manière conclure sur une réelle augmentation du taux de prévalence de l'autisme et autres TED au cours de ces dernières décennies.

5– Discussion

L'analyse des données publiées souligne la très grande disparité des résultats de prévalence, et il ne nous semble pas possible au vu de ce travail de pouvoir se prononcer en faveur d'un taux de prévalence plutôt élevé ou plutôt bas. Afin d'analyser les déterminants *de la disparité* des résultats, nous proposons d'approfondir l'étude des 26 publications qui rapportent des taux globaux (F84 ou F84*/ASD). Il a déjà été mentionné que la différence entre ces deux entités (plus ou moins bien précisée dans les publications), ne pouvait, à elle seule, expliquer les différences entre les taux de prévalence observés. Si nous comparons les 16 études présentant des taux de prévalence supérieurs à 50 pour 10000 avec les 10 présentant des taux inférieurs à 50 pour 10 000, on peut noter certaines différences sur le plan méthodologique qui, même si elles méritent discussion, n'expliquent pas de façon simple et homogène l'ensemble des différences de taux rapportés dans cette littérature.

Génération étudiée et âge des enfants

La question des générations étudiées rejoint des interrogations existantes sur une réelle augmentation dans le temps des taux de prévalence. La majorité des études rapportant des taux de prévalence inférieurs à 50 pour 10 000 ont étudié des enfants nés avant 1990 (8 études sur les 10 rapportant des taux de prévalence bas : Fombonne 2001, Yeargin 2003, Guillem 2006, Harrison 2006, Kolevzon 2006, Nassar 2009, Ouellette-Kuntz 2006, Wong 2008). A l'inverse, parmi les études rapportant des taux supérieurs à 50 pour 10 000, seules 4 sur les 16 (Bertrand 2001, Scott 2002, Fombonne 2006, Gillberg 2006) concernaient des enfants nés avant 1990. Quoiqu'il en soit, l'augmentation au cours du temps, si elle existe, ne peut pas être expliquée de façon simple dans la mesure où toutes les différences méthodologiques décrites ici s'appliquent à l'ensemble des études rapportées.

Une hypothèse serait que l'âge des enfants inclus dans les études pourrait potentiellement faire varier le taux de prévalence dans la mesure où les diagnostics posés à l'adolescence pourraient être différents de ceux posés durant l'enfance.

Ceci n'est pas le cas pour le groupe des autismes typiques, pour lequel le diagnostic est le plus souvent stable au cours du temps et au sein duquel les taux de prévalence n'apparaissent effectivement pas du tout corrélés à l'âge des enfants et à leur inclusion dans les études.

Pour le groupe du syndrome d'Asperger, l'annonce du diagnostic est plus souvent donnée pour des enfants plus âgés et seulement parfois à l'adolescence. L'interprétation de l'éventuelle évolution du taux de prévalence avec l'âge est donc difficile.

Concernant les autres entités nosographiques (autres TED ou TED non spécifiés notamment), le diagnostic semble moins stable dans le temps, et l'hypothèse d'une évolution diagnostique entre l'enfance et l'adolescence puis l'âge adulte ne peut pas être écartée. Le diagnostic de TED non spécifié pourrait être moins souvent posé à l'adolescence que durant l'enfance. Ainsi, on pourra remarquer que le taux de prévalence le plus bas rapporté dans les études décrites ici (taux de 6,8 pour 10 000) concerne une étude qui n'a inclus que des adolescents âgés de 17 ans, dont l'auteur reconnaît qu'ils doivent être majoritairement des adolescents avec autisme (Kolevzon 2006). A l'opposé, on peut imaginer que certaines formes de TED non spécifié ne pourraient être diagnostiquées que plus tardivement.

Critères d'inclusion, outils diagnostiques, sources de données

Un des points méthodologiques fondamentaux qui pourrait en grande partie expliquer les différences de taux de prévalence observées concerne les critères d'inclusion des cas dans les études. Les outils diagnostiques utilisés et les sources d'informations sont évidemment des éléments centraux dans la comparabilité des études de prévalence.

Or, la méthodologie utilisée pour décider de l'inclusion ou non d'un enfant comme porteur d'un TED est parfois insuffisamment décrite. Si les méthodologies des études où il est clairement décrit que l'enfant a été vu par un examinateur avec passation ou non de tests spécifiques à l'autisme sont peu discutables, en revanche, dans les autres cas, les outils utilisés pour décider de l'inclusion des cas regroupe une réalité très diverse dans la façon de décider des cas à inclure. Lorsque les études se basent uniquement sur des dossiers, sans examen des enfants, les modalités d'inclusion sont, là encore, très différentes selon les études.

Quelques études basent leur recrutement uniquement sur les informations contenues dans les dossiers médicaux qui contiennent un diagnostic de TED clairement posé par un professionnel. C'est le cas par exemple du registre français des handicaps de l'enfant (Guillem 2006) ou du Registre National Psychiatrique du Danemark (Atladdottir 2007 et Parner 2008). Si nous pouvons légitimement nous interroger pour ce type de recueil sur le repérage des cas les moins sévères, nous ne pouvons pas en revanche supposer que les taux rapportés par ces registres soient surestimés dans la mesure où les diagnostics enregistrés ont été posés par les praticiens qui suivent les enfants.

D'autres études se basent sur un ensemble de dossiers, médicaux ou non (dossiers administratifs, de l'éducation, etc.) sans examen de l'enfant. Dans certaines d'études, typiquement représentées par les études menées par le CDC (CDC 2007, CDC 2007 et CDC 2009), l'enquêteur reprend l'ensemble des éléments décrits dans ces dossiers et en tire un certain nombre de signes interprétés comme des symptômes. Il les analyse comme tels, en fait la synthèse, et classe les cas dans la catégorie des TED si les symptômes correspondent aux critères diagnostics du DSM IV, même si un tel diagnostic n'a jamais été rapporté clairement chez cet enfant dans son dossier. Cette modalité de sélection des cas à inclure a incontestablement un impact sur les prévalences observées. En effet, les trois études du CDC précédemment citées, menées dans plusieurs états aux USA, sont celles qui rapportent les taux de prévalence parmi les plus élevés (67 pour 10 000 en 2000, 66 pour 10 000 en 2002 et 90 pour 10 000 en 2008). Or, il est bien précisé par les auteurs eux-mêmes que les états où les taux de prévalence rapportés sont les plus élevés sont ceux où les données ne proviennent pas seulement des dossiers médicaux mais également de sources de l'éducation. Nous pouvons supposer que les dossiers provenant des sources de l'éducation sont ceux qui sont susceptibles d'être les plus soumis à cette « reconstruction » d'un diagnostic à partir des signes décrits. Si l'on reprend les 9 études qui rapportent des taux de prévalence des ASD très élevés (>60 pour 10 000), six sont basées sur un recrutement des cas à partir de dossiers seulement, avec précision d'utilisation de données provenant de dossiers de l'éducation dans 5 cas sur les 6 (CDC 2000, CDC 2002, CDC 2009, Fombonne 2006, Nicholas 2009). Ces 9 études ont par ailleurs toutes été basées sur une inclusion des cas à partir des critères du DSM IV ou DSM IV TR. Or, comme cela a déjà été mentionné, les diagnostics de pathologies psychiatriques déterminés à l'aide du DSM reposent sur l'identification clinique de symptômes, et nécessitent un nombre restreint de critères pour considérer qu'une personne présente la pathologie. On voit bien que ces critères de diagnostic s'adaptent assez facilement aux méthodologies utilisées dans les études qui se basent sur des données issues de dossiers de l'éducation où les traits qui ont

été repérés sont utilisés comme des symptômes pour porter un diagnostic. Par ailleurs, il faut insister sur les possibles biais portant sur les diagnostics qui peuvent être posés à partir de sources issues de l'éducation. Dans certains pays et notamment aux Etats-Unis ou au Canada, les modalités de prise en charge des enfants atteints de TED, comme par exemple les prises en charge éducatives, ont fortement évolué au cours des dernières décennies avec de nets bénéfices pour les enfants et leurs familles. Des enfants antérieurement affectés au groupe des enfants avec difficultés d'apprentissage peuvent avoir été affectés sur une période plus récente au groupe des TED de façon à bénéficier d'aides financières plus conséquentes (Coo, Ouellette-Kuntz et al. 2008). On peut dès lors supposer que de tels « bénéfices » dans les prises en charge proposées puissent avoir incité parents et professionnels à orienter un certain nombre d'enfants vers ces catégories diagnostiques plutôt que vers d'autres.

Une seule étude (Fombonne 2001) base l'inclusion des cas sur la passation d'un outil non spécifique à l'autisme sur un très grand échantillon d'enfants âgés de 5 à 15 ans. Les questionnaires, basés sur des entretiens permettant de repérer les enfants présentant des troubles mentaux au sens large, étaient ensuite revus par des experts psychiatres. A partir des éléments issus de ces entretiens, et sur la base des critères diagnostiques du DSM IV, les psychiatres classaient les enfants comme porteurs ou non de TED. Cette étude rapporte un taux de prévalence de 27,9 pour 10 000 pour l'ensemble des TED, taux relativement faible, surtout s'il est comparé à celui de 62,6 pour 10 000 publié la même année, sur la population d'un même pays et par le même auteur (Chakrabarti et Fombonne 2001). Les différences méthodologiques entre ces deux études sont évidentes et les écarts entre les résultats pointent la difficulté avec laquelle ces derniers peuvent être interprétés. Dans l'étude de Chakrabarti et Fombonne, les cas ont été inclus après différentes étapes : dans un premier temps, un repérage non spécifique des cas a été réalisé puis dans un second temps, un examen des cas repérés par des équipes pluridisciplinaires après la passation de l'ADI. De plus, les enfants inclus dans l'étude de Chakrabarti et Fombonne étaient âgés de 2,5 à 6,5 ans, ce qui se révèle être une fourchette d'âge beaucoup plus restreinte que celle analysée dans l'étude de Fombonne 2001 (5-15 ans). Par ailleurs, le taux de prévalence plus faible rapporté dans l'étude de Fombonne pourrait s'expliquer par une faible sensibilité de l'outil de repérage des cas qui est non spécifique aux TED, ainsi qu'une faible sensibilité des outils pour le diagnostic des cas présentant un degré de sévérité des symptômes moins important. Car dans l'étude de Fombonne (2001), près de la moitié des enfants TED étaient également considérés comme souffrant d'un retard mental, ce taux n'étant que de 26% dans l'étude de Chakrabarti et Fombonne 2001. Enfin, ces deux études divergent également par la taille de la population surveillée : dans un cas, il s'agit d'un échantillon tiré d'une base administrative de tout un pays (UK), et dans l'autre d'une petite zone des Midlands d'environ 4000 naissances par an. Et il est tout à fait attendu d'obtenir un taux de prévalence plus élevé dans une étude ayant recherché tous les cas d'une petite zone surveillée grâce à un recueil multi-sources, que dans une étude ayant « surveillé » en mono-source et par échantillonnage un pays dans son ensemble. C'est pourquoi on ne peut pas écarter l'hypothèse d'une surestimation de la prévalence dans l'étude de Chakrabarti et Fombonne 2001 par inclusion de cas avec une symptomatologie très peu sévère et peut-être pas entièrement établie étant donné le jeune âge des enfants. Cependant, la dernière étape de confirmation diagnostique dans cette étude est un argument plutôt convaincant dans la validité des résultats rapportés.

Au total, la définition des cas et les modalités de leur inclusion dans les études sont probablement à l'origine d'une part importante de variabilité des taux de prévalence décrits.

Degré de sévérité et retard mental associé

Une des difficultés souvent mentionnée est celle du niveau de sévérité des cas inclus dans les études, que cette sévérité concerne les symptômes spécifiques de l'autisme et autres TED ou les autres déficiences associées présentées par l'enfant (déficiences intellectuelles, motrices, sensorielles ou l'épilepsie).

La question de la sévérité des symptômes spécifiques de l'autisme et des autres TED est abordée le plus souvent à partir de l'échelle diagnostic CARS (*Childhood Autism Rating Scale*), qui apprécie le degré de sévérité des symptômes de l'autisme. Si le score obtenu est inférieur à 30, le diagnostic d'autisme ne peut pas être établi ; s'il est compris entre 30 et 37, le fonctionnement est considéré comme étant celui d'un autisme léger ou modéré et, si le score obtenu est supérieur à 37, le fonctionnement est considéré comme celui d'un autisme sévère. Nous avons constaté que cette gradation, à partir des valeurs obtenues aux scores de la CARS, n'a été que très rarement rapportée dans les études. Sur les six études qui ont utilisé la CARS comme outil de diagnostic (Bertrand 2001, Gillberg 2006, Harrison 2006, Magnusson 2001, Montiel-Nava 2008, Wong 2008), seules deux études ont présenté des résultats de score moyen et/ou des proportions de cas d'autisme sévère, celles de Bertrand et de Magnusson.

Une réflexion identique pourrait avoir lieu pour la détermination de niveaux de sévérité avec l'ADI-R : seules deux études de Chakrabarti (2001 et 2005) abordent la question de la sévérité en comparant les caractéristiques des cas diagnostiqués comme porteurs de troubles autistique, d'un syndrome d'Asperger ou d'un TED non spécifié, à partir des scores moyens obtenus dans les trois domaines de la symptomatologie spécifique de l'autisme (les interactions sociales, la communication verbale et non verbale, les stéréotypies comportementales et idéiques).

La caractérisation des cas les plus sévères porte également sur **l'existence et la sévérité des co-morbidités**, en particulier en cas de « retard mental associé ». Ainsi, comme le souligne Lenoir dans sa revue de 2009 (Lenoir, Bodier et al. 2009), il faut noter l'effet important d'une inclusion plus large d'une part des cas de formes sévères (cas des retard mentaux sévères, des enfants avec polyhandicaps) qui n'étaient pas inclus dans les TED antérieurement et qui le sont maintenant du fait de définitions plus larges, et d'autre part des cas de formes plus "légères", moins marquées par un retard mental, qui étaient auparavant moins bien reconnues. Ces changements, s'ils peuvent en partie expliquer les évolutions de taux de prévalence dans le temps, ne permettent pas d'expliquer les différences observées entre les études réalisées sur les mêmes générations.

Cependant, il faut noter que cette notion de sévérité et de retard mental est assez souvent difficile à apprécier dans les enquêtes de prévalence. Ainsi, même dans les études récentes qui ont été analysées ici, il est assez souvent difficile de mesurer l'homogénéité des degrés de sévérité des cas inclus dans les différentes études et donc de pouvoir s'assurer d'une comparabilité des résultats. Un des exemples de l'effet de l'inclusion de cas plus ou moins sévères a déjà été évoqué dans la comparaison des résultats des deux études publiées en 2001 par Chakrabarti et Fombonne (Chakrabarti et Fombonne, 2001) et Fombonne (Fombonne 2001), où la proportion d'enfant présentant un retard mental parmi les enfants diagnostiqués comme TED est très différente et pourrait refléter une variation importante dans l'exhaustivité du recueil des cas.

Evolution des catégories nosographiques, diagnostic des TED non spécifiés

Nous venons de discuter de l'influence de l'inclusion de cas avec des degrés de sévérité variables et de la présence et la sévérité du retard mental associé sur les taux de prévalence. Cette influence pourrait être liée à la manière dont sont repérés et diagnostiqués les TED non spécifiés aujourd'hui.

Comme nous l'avons déjà précisé, la définition du concept d'autisme a connu de multiples évolutions ; elle a finalement abouti à un certain consensus, notamment en ce qui concerne la description des symptômes de l'autisme infantile selon la CIM-10 et du trouble autistique selon le DSM-IV. Ces deux catégories cliniques sont en fait le noyau central des troubles envahissant du développement. Cependant, l'intégration d'autres catégories diagnostiques aux contours plus flous, tels que les TED non spécifiés, ont élargi ce concept. Ces formes cliniques de plus en plus inclusives ont pu entraîner des variations des taux de prévalence. En effet, les données récentes suggèrent que le taux de prévalence des TED non spécifiés est plus élevé que celui de l'autisme (Lenoir, Bodier et al. 2009)

L'ouverture des « frontières » des TED a donc conduit vraisemblablement à inclure des cas de plus en plus nombreux dans un **groupe de TED non spécifié peu homogène**. En effet, dans le DSM-IV, les TED non spécifiés regroupent des sujets aux profils variés, tels que ceux souffrant de polyhandicap avec un retard mental et des traits autistiques, les autistes de bon et de haut niveau, le syndrome d'Asperger et les dysharmonies psychotiques. Les limites du diagnostic des TED non spécifiés se trouveraient dans le fait qu'il suffit que le sujet présente un ou deux critères diagnostiques parmi ceux qui définissent l'autisme infantile pour qu'il soit considéré comme porteur d'un TED. Très souvent, les critères retenus pour le diagnostic sont ceux décrivant les altérations de l'interaction sociale réciproque chez les jeunes enfants et ceux décrivant les troubles du comportement, activités restreintes et comportement stéréotypés chez les enfants plus âgés (Buitelaar 1999).

Différents auteurs (Mahoney 1998; Buitelaar 1999) ont analysé le pouvoir discriminant des critères du DSM-IV et de la CIM-10 pour différencier le diagnostic de l'autisme typique, de l'autisme atypique, des TED non spécifiés et des non TED. Les deux classifications sont apparues très spécifiques pour le diagnostic de l'autisme typique ou du syndrome d'Asperger mais manquant de pouvoir discriminant pour le diagnostic des TED non spécifiés, et ce d'autant plus qu'il existe un retard mental associé. En effet, le diagnostic de TED non spécifié posé à partir des critères du DSM-IV et de la CIM-10 pouvait être appliqué à 40% d'un groupe d'enfants non porteurs d'un TED mais qui souffraient d'un retard mental ou d'un trouble spécifique du langage (Buitelaar 1999).

Sur la base de ces constatations, nous pouvons nous interroger sur la validité des diagnostics de TED non spécifiés, et ce d'autant plus que cette catégorie clinique est généralement utilisée par défaut lorsque les informations recueillies sont insuffisantes pour retenir la notion d'autisme ou de TED ou lorsque l'âge d'apparition des symptômes est moins précoce (Maffre 2010). Sans critères spécifiques à cette catégorie, le diagnostic des TED non spécifiés reflète probablement une faiblesse dans la nomenclature des classifications DSM-IV et CIM-10. En effet, la présence d'autres symptômes, en dehors de ceux définissant l'autisme (l'anxiété, les troubles psychologiques ou psychiatriques, l'agressivité) chez les sujets diagnostiqués comme étant porteurs d'un TED non spécifié, en sont l'illustration. Il serait donc intéressant dans l'avenir d'améliorer la nomenclature pour le diagnostic des TED non spécifiés, et de considérer la possibilité de créer des critères spécifiques à cette catégorie clinique (Buitelaar 1999).

Politiques publiques et prises en charge de l'autisme

D'une façon plus générale, le positionnement des politiques publiques vis-à-vis de l'autisme et des autres TED a connu dans de nombreux pays des évolutions considérables au cours des dernières décennies. Cette évolution de l'investissement des politiques publiques dans ce domaine a permis l'attribution de moyens spécifiques et s'est faite en parallèle des changements de pratiques des différents professionnels amenés à prendre en charge ces enfants. Les modifications de pratique ont concerné les étapes du diagnostic et les prises en charge en elles-mêmes. Ainsi, les évolutions nosographiques ont élargi le concept de TED au cours du temps, amenant à des changements dans la façon d'orienter les enfants, et l'âge au diagnostic a fortement diminué, amenant à des orientations et des prises en charge spécialisées de façon plus précoce. Les moyens récents alloués dans de nombreux pays ont permis des avancées dans les modalités de prises en charge médicaux-éducatives de ces enfants.

En conséquence de l'ensemble de ces changements de pratiques, la définition des cas mais également les capacités à les repérer dans les enquêtes épidémiologiques ont évolué au cours du temps. Les évolutions de prévalence et les différences observées entre les différents pays sont probablement en partie liées à ces changements. Si l'on s'intéresse au pays dans lesquels sont réalisées ces études, une constatation évidente concerne la proportion d'études publiées aux USA ou en UK : 11 études sur les 16 rapportant des taux de prévalence élevés ont été réalisées dans ces pays contre seulement 2 études sur les 10 rapportant des taux inférieur à 50 pour 10 000. Les différences méthodologiques sous-jacentes à un tel écart entre ces deux pays et les autres ne sont pas évidentes, mais certaines pistes ont été évoquées et discutées. Quoiqu'il en soit, il est très difficile de pouvoir tenir compte de l'hétérogénéité méthodologique dans les enquêtes de prévalence car les différences dans les pratiques cliniques qui en sont à l'origine sont en réalité difficiles à apprécier, difficilement objectivables et donc très peu décrites.

6– Recommandations

En conclusion de ce travail, nous proposons ci-dessous quelques recommandations qu'il nous semblerait utiles de suivre dans des études françaises en cours ou à venir dont l'objectif serait de déterminer un taux de prévalence de l'autisme et des autres TED.

Diagnostic

Le degré de validité du diagnostic varie bien sûr, entre la solution idéale qui consiste à avoir un test standardisé passé par un professionnel spécialiste du domaine formé à l'outil, et la solution la plus discutable qui consiste à poser le diagnostic à partir des symptômes retrouvés dans les dossiers médicaux. A côté de la solution idéale sus-citée, il nous semble que le minimum de qualité requiert un diagnostic au moins posé par un clinicien (pédopsychiatre, psychologue). Dans cette situation, on peut se retrouver confronté à une certaine variabilité inter-observateur, mais il ne semble pas possible non plus de recommander de faire passer un test standardisé à tous les enfants dans une enquête en population générale.

Sévérité du trouble

Comme nous l'avons souligné, connaître la sévérité de l'autisme et des autres TED selon les cas est un élément essentiel de compréhension des différences entre les études. Or, objectiver cette information dans les publications est le plus souvent difficile.

Concernant les **symptômes spécifiques à l'autisme et aux autres TED**, il existe des échelles diagnostiques qui en apprécient le degré de sévérité. Cependant, ces informations sont rapportées dans la littérature de manière exceptionnelle. Ce point mériterait donc un travail particulier avec les cliniciens pour comprendre les éventuelles raisons d'une non utilisation de l'outil CARS pour classer les cas d'autisme (typique et atypique) et de TED selon leur sévérité. Et il serait important de travailler aussi sur le détail des scores obtenus aux items de l'ADI-R et à l'ADOS : la prise en compte de l'intensité de chaque symptôme est-elle envisageable de façon à pouvoir disposer de niveaux de sévérité utilisables pour les cas d'autisme et autres TED ?

Pour les déficiences qui peuvent être associées à l'autisme et autres TED, il est assez simple de recommander de recueillir des informations sur d'éventuelles déficiences motrices, auditives ou visuelles existantes, ainsi que sur l'existence d'une épilepsie active ou non. Pour mesurer la déficience intellectuelle chez les enfants avec autisme et autres TED, les tests classiques comme le WISC III ou IV ou le KABC sont le plus souvent utilisés, mais une attention particulière doit être portée à l'analyse des scores obtenus aux différents indices. Chez les enfants avec TED, le test le plus souvent recommandé pour évaluer les caractéristiques développementales et comportementales est le PEP-R.

Présentation des résultats à l'aide de la CIM10

Parmi les différentes classifications, c'est bien la CIM-10 qui apparaît à la fois la plus souvent utilisée et la plus consensuelle, du moins en Europe. Il importe donc de rapporter les fréquences des différentes entités cliniques de la façon la plus détaillée possible pour chaque catégorie clinique appartenant au groupe F84.

Ceci devrait permettre de faciliter des comparaisons ultérieures entre études, selon que toutes les catégories cliniques (F84.0 à F84.9) sont incluses dans les cas « autisme et autres TED » ou non.

Age à l'enregistrement

Cette revue de littérature a montré l'étendue très vaste des âges auxquels les enfants sont reconnus comme présentant un autisme ou TED et la manière dont ils sont enregistrés dans ces études. Il nous semble qu'un âge à l'enregistrement très précoce est à déconseiller dans une étude à visée épidémiologique de détermination d'un taux de prévalence, même si son intérêt est bien sûr évident pour la mise en place d'une prise en charge adéquate et/ou d'une intervention précoce. L'âge minimal pour une enquête épidémiologique en population nous paraît être de 5 ans, et idéalement entre 6 et 10 ans, de façon à garantir une stabilité du diagnostic au cours du temps. Passé 10 ans, et plus particulièrement à l'adolescence, la question du diagnostic de nouveaux cas de TED pose problème ainsi que la modification d'un diagnostic de TED en un trouble moins sévère ou différent. Par exemple, un trouble qui ferait sortir le patient du champ de l'autisme et autres TED incite à la plus grande prudence dans la détermination de la prévalence des TED chez de jeunes adolescents.

7– Bibliographie

http://www.travail-solidarite.gouv.fr/IMG/pdf/PLAN_AUTISME_Derniere_version.pdf

- APA, A. P. A. (2000). "Diagnostic and statistical Manual of Mental Disorders, 4th Edition, Text Revision of 1994 edition (DSM-IV-TR)." Washington, DC: American Psychiatric Publishing.
- ATIH, A. T. d. I. s. l. h. (2009). "CFTMEA – Révision 2010, Table de correspondance avec la Cim-10."
- Atladottir, H. O., E. T. Parner, et al. (2007). "Time trends in reported diagnoses of childhood neuropsychiatric disorders: a Danish cohort study." Arch Pediatr Adolesc Med **161**(2): 193-8.
- Baird, G., E. Simonoff, et al. (2006). "Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children in South Thames: the Special Needs and Autism Project (SNAP)." Lancet **368**(9531): 210-5.
- Barbarese, W. J., S. K. Katusic, et al. (2005). "The incidence of autism in Olmsted County, Minnesota, 1976-1997: results from a population-based study." Arch Pediatr Adolesc Med **159**(1): 37-44.
- Barnevik-Olsson, M., C. Gillberg, et al. (2008). "Prevalence of autism in children born to Somali parents living in Sweden: a brief report." Dev Med Child Neurol **50**(8): 598-601.
- Bertrand, J., A. Mars, et al. (2001). "Prevalence of autism in a United States population: the Brick Township, New Jersey, investigation." Pediatrics **108**(5): 1155-61.
- Berument S. K., R. M., Lord C., Pickles A., Bailey A. (1999). "Autism screening questionnaire : Diagnostic validity,." British Journal of Psychiatry **175**: 444-451.
- Blaxill, M. F. (2004). "What's going on? The question of time trends in autism." Public Health Rep **119**(6): 536-51.
- Buitelaar, J. K., Van der Gaag, R., Klin, A. and Volkmar, F. (1999). "Exploring the Boundaries of Pervasive Developmental Disorder Not Otherwise Specified: Analyses of Data from the DSM-IV Autistic Disorder Field Trial." Journal of Autism and Developmental Disorders **29**: 33-43.
- CDC, C. o. D. c. a. p. (2007). "CDC study finds autism rate higher than past estimates." Nation's Health **37**(3): 6-6.
- CDC, C. o. D. c. a. p. (2009). "Prevalence of autism spectrum disorders - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, United States, 2006." MMWR Surveill Summ **58**(10): 1-20.
- Chakrabarti, S. and E. Fombonne (2001). "Pervasive developmental disorders in preschool children." Jama **285**(24): 3093-9.

- Chakrabarti, S. and E. Fombonne (2005). "Pervasive developmental disorders in preschool children: confirmation of high prevalence." Am J Psychiatry **162**(6): 1133-41.
- Charman, T. (2002). The prevalence of autism spectrum disorders: Recent evidence and future challenges. European Child & Adolescent Psychiatry, Springer Science & Business Media B.V. **11**: 249.
- Coo, H., H. Ouellette-Kuntz, et al. (2008). "Trends in autism prevalence: diagnostic substitution revisited." J Autism Dev Disord **38**(6): 1036-46.
- CREAHI, D. (2006). "Les jeunes atteints d'autisme ou d'autres troubles envahissants du développements en Aquitaine, situation en 2006".
- Croen, L. A., J. K. Grether, et al. (2002). The Changing Prevalence of Autism in California. Journal of Autism & Developmental Disorders, Springer Science & Business Media B.V. **32**: 207.
- DRASS, C. (2005). "Prise en charge et besoins des personnes atteintes d'autisme ou d'autres troubles envahissants du développement dans les services psychiatriques en Aquitaine".
- Ehlers, S., Gillberg, G. and Wing, L. (1999). "A Screening Questionnaire for Asperger Syndrome and Other High-Functioning Autism Spectrum Disorders in School Age Children." Journal of Autism and Developmental Disorders **29**, **2**: 129-141.
- Eisenberg L., K. L. (1956). "Early Infantile autism." Am J Orthopsychiatry **26** 556-66.
- Ellefsen, A., H. Kampmann, et al. (2007). "Autism in the Faroe Islands: an epidemiological study." J Autism Dev Disord **37**(3): 437-44.
- Expertise collective, I. (2002). "Troubles mentaux : Dépistage et prévention chez l'enfant et l'adolescent." Ed. Inserm.
- FFP, F. f. d. p. (2005). "Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme." la Haute Autorité de santé, direction générale de la Santé, direction générale de l'Action Sociale.
- Fombonne, E. (2002). "Epidemiological trends in rates of autism." Mol Psychiatry **7 Suppl 2**: S4-6.
- Fombonne, E. (2002). "Prevalence of childhood disintegrative disorder." Autism **6**(2): 149-57.
- Fombonne, E. (2003). "Epidemiological surveys of autism and other pervasive developmental disorders: an update." J Autism Dev Disord **33**(4): 365-82.
- Fombonne, E. (2003). "The prevalence of autism." Jama **289**(1): 87-9.
- Fombonne, E. (2004). The changing epidemiology of autism. 12th World Congress of the International-Association-for-the-Scientific-Study-of-Intellectual-Disabilities, Montpellier, FRANCE.
- Fombonne, E. (2005). The Changing Epidemiology of Autism. Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities, Blackwell Publishing Limited. **18**: 281-294.
- Fombonne, E. (2006). "Dr. Fombonne replies." Journal of Clinical Psychiatry **67**(12): 2030-2031.

- Fombonne, E. (2009). "Epidemiology of pervasive developmental disorders." Pediatric Research.
- Fombonne, E., H. Simmons, et al. (2001). "Prevalence of pervasive developmental disorders in the British nationwide survey of child mental health." J Am Acad Child Adolesc Psychiatry **40**(7): 820-7.
- Gillberg, C., M. Cederlund, et al. (2006). "Brief report: "the autism epidemic". The registered prevalence of autism in a Swedish urban area." J Autism Dev Disord **36**(3): 429-35.
- Guillem, P., C. Cans, et al. (2006). "Trends, perinatal characteristics, and medical conditions in pervasive developmental disorders." Dev Med Child Neurol **48**(11): 896-900.
- Harrison, M. J., A. E. O'Hare, et al. (2006). "Prevalence of autistic spectrum disorders in Lothian, Scotland: an estimate using the "capture-recapture" technique." Archives of Disease in Childhood **91**(1): 16-19.
- Honda, H., Y. Shimizu, et al. (2005). "Cumulative incidence of childhood autism: a total population study of better accuracy and precision." Dev Med Child Neurol **47**(1): 10-8.
- Kawamura, Y., O. Takahashi, et al. (2008). "Reevaluating the incidence of pervasive developmental disorders: impact of elevated rates of detection through implementation of an integrated system of screening in Toyota, Japan." Psychiatry Clin Neurosci **62**(2): 152-9.
- Kielinen, M., S. L. Linna, et al. (2000). "Autism in Northern Finland." Eur Child Adolesc Psychiatry **9**(3): 162-7.
- Kippes, C. and C. B. Garrison (2006). "Are we in the midst of an autism epidemic? A review of prevalence data." Mo Med **103**(1): 65-8.
- Kogan, M. D., S. J. Blumberg, et al. (2009). "Prevalence of parent-reported diagnosis of autism spectrum disorder among children in the US, 2007." Pediatrics **124**(5): 1395-403.
- Kolevzon, A., M. Weiser, et al. (2006). "Effects of season of birth on autism spectrum disorders: fact or fiction?" Am J Psychiatry **163**(7): 1288-90.
- Lauritsen, M. B., C. B. Pedersen, et al. (2004). "The incidence and prevalence of pervasive developmental disorders: a Danish population-based study." Psychol Med **34**(7): 1339-46.
- Lauritsen, M. B., C. B. Pedersen, et al. (2005). "Effects of familial risk factors and place of birth on the risk of autism: a nationwide register-based study." J Child Psychol Psychiatry **46**(9): 963-71.
- Laurvick CL, d. K. N., Bower C, Christodoulou J, Ravine D, Ellaway C, Williamson S, Leonard (2006). "H. Rett syndrome in Australia: a review of the epidemiology." J Pediatr **148**(3): 347-52.
- Le Couteur, A., Rutter, M., Lord C, Rios, P., Robertson, S., Holdgrafer, M. and McLennan, J. (1989). "Autism diagnostic interview: A standardized investigator-based instrument." Journal of Autism and Developmental Disorders **19**: 363-387.
- Lenoir, P., C. Bodier, et al. (2009). "[Prevalence of pervasive developmental disorders. A review]." Encephale **35**(1): 36-42.

- Lenoir P, M. J., Bodier-Rethore C. (2007). "L'autisme et troubles du développement psychologique." Collection les âges de la vie, 2ème édition MASSON.
- Lord C., R. M., Goode S., Heemsbergen J., Jordan H., Mawhood L., Schopler E. (1989). "Autism diagnostic observation schedule : A standardized observation of communicative and social behavior,." Journal of Autism and Developmental Disorders **19**: 185-212.
- Lord C., R. M., Le Couteur A. (1994). "Autism diagnostic interview-revised : A revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders,." Journal of Autism and Developmental Disorders **24**: 659-685.
- Lord C., R. S., Lambrecht L., Cook E. H. Jr., Leventhal B. L., DiLavore P. C., Pickles A. and Rutter M. (2000). "The autism diagnostic observation schedule generic : A standard mesure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism." Journal of Autism and Developmental Disorders **30, 3**: 205-223.
- Madsen, K. M., M. Vestergaard, et al. (2002). "A population-based study of measles, mumps, and rubella vaccination and autism." N Engl J Med **347**(19): 1477-82.
- Maffre, T. (2010). "A propos des fonctionnements autistiques : clinique descriptive et classifications, évolutions et perspectives." Journées Nationales de l'Autisme : Spécificités des fonctionnements de la personne avec autisme - 28 & 29 janvier 2010 - Dijon
- Magnusson, P. and E. Saemundsen (2001). "Prevalence of autism in Iceland." J Autism Dev Disord **31**(2): 153-63.
- Mahoney, W., J., Szatmari, P., Mac Lean, J., E., Bryson, S., E., Bartolucci, G., Walter, S., D., Jones, M., B., Zwaigenbaum, L. (1998). "Reliability and Accuracy of Differentiating Pervasive Developmental Disorder Subtypes." J. AM. ACAD. CHILD ADOLESC. PSYCHIATRY **37:3**: 278-285.
- Mattila, M. L., M. Kielinen, et al. (2007). "An epidemiological and diagnostic study of Asperger syndrome according to four sets of diagnostic criteria." J Am Acad Child Adolesc Psychiatry **46**(5): 636-46.
- Misès R., Q. N. (2002). "Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent. R 2000." CTNERHI, Paris.
- Montiel-Nava, C. and J. A. Pena (2008). "Epidemiological findings of pervasive developmental disorders in a Venezuelan study." Autism **12**(2): 191-202.
- Nassar, N., G. Dixon, et al. (2009). "Autism spectrum disorders in young children: effect of changes in diagnostic practices." Int J Epidemiol **38**(5): 1245-54.
- Nicholas, J. S., L. A. Carpenter, et al. (2009). "Autism spectrum disorders in preschool-aged children: prevalence and comparison to a school-aged population." Ann Epidemiol **19**(11): 808-14.
- Nicholas, J. S., J. M. Charles, et al. (2008). "Prevalence and characteristics of children with autism-spectrum disorders." Ann Epidemiol **18**(2): 130-6.

- Observatoire régional de la Santé, O. F. C. (2003). "L'autisme en Franche Comté Estimation de la prévalence régionale et état des lieux des modalités de prise en charge."
- OMS (1993). "Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé connexes, 10th Revision." Organisation Mondiale de la Santé, Genève, Suisse.
- Ouellette-Kuntz, H. I. n., H. Coo, et al. (2006). "Prevalence of Pervasive Developmental Disorders in Two Canadian Provinces." Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities **3**(3): 164-172.
- Parner, E. T., D. E. Schendel, et al. (2008). "Autism prevalence trends over time in Denmark: changes in prevalence and age at diagnosis." Arch Pediatr Adolesc Med **162**(12): 1150-6.
- Schopler E., R. R. J., Renner B. R. (1988). "The Childhood Autism Rating Scale (CARS)." Los Angeles, Western Psychological Services.
- Scott, F. J., S. Baron-Cohen, et al. (2002). "Brief report: prevalence of autism spectrum conditions in children aged 5-11 years in Cambridgeshire, UK." Autism **6**(3): 231-7.
- Smeeth, L., C. Cook, et al. (2004). "Rate of first recorded diagnosis of autism and other pervasive developmental disorders in United Kingdom general practice, 1988 to 2001." BMC Med **2**: 39.
- Sparrow S, B. D., Achetti D (1984). "Vineland adaptive behavior scale." Articles Rines, MN: American Guidance Service, 1984
- Sumi, S., H. Taniai, et al. (2006). "Sibling risk of pervasive developmental disorder estimated by means of an epidemiologic survey in Nagoya, Japan." J Hum Genet **51**(6): 518-22.
- Tordjam, S. (2002). "Les instruments d'évaluation de l'autisme : intérêts et limites, dans "La psychiatrie de l'enfant"." Presses Universitaires de France: 533 à 558.
- Towle, P. O., P. F. Visintainer, et al. (2009). "Detecting autism spectrum disorder from early intervention charts: methodology and preliminary findings." J Autism Dev Disord **39**(3): 444-52.
- Williams, E., K. Thomas, et al. (2008). "Prevalence and characteristics of autistic spectrum disorders in the ALSPAC cohort." Dev Med Child Neurol **50**(9): 672-7.
- Williams, J. G., J. P. Higgins, et al. (2006). "Systematic review of prevalence studies of autism spectrum disorders." Arch Dis Child **91**(1): 8-15.
- Williams, K., E. J. Glasson, et al. (2005). "Incidence of autism spectrum disorders in children in two Australian states." Med J Aust **182**(3): 108-11.
- Williams, K., M. Helmer, et al. (2008). "Perinatal and maternal risk factors for autism spectrum disorders in New South Wales, Australia." Child Care Health Dev **34**(2): 249-56.
- Wing, L. and D. Potter (2002). "The epidemiology of autistic spectrum disorders: is the prevalence rising?" Ment Retard Dev Disabil Res Rev **8**(3): 151-61.

Wong, V. C. and S. L. Hui (2008). "Epidemiological study of autism spectrum disorder in China." J Child Neurol **23**(1): 67-72.

Yeargin-Allsopp, M., C. Rice, et al. (2003). "Prevalence of autism in a US metropolitan area." Jama **289**(1): 49-55.

8– Annexes

ANNEXE – 1

Classifications internationales : évolution de la prise en compte des TED

La Classification Internationale des Maladies, CIM (OMS 1993)

Présentation générale

La Classification Internationale des Maladies, dont le nom complet est Classification Statistique Internationale des maladies et des problèmes de santé connexes (*International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems, ICD*), a été éditée par l'OMS pour classer les causes de morbidité et de mortalité d'une manière identique quel que soit le pays à travers le monde. La CIM permet le codage des maladies et de l'ensemble des causes nécessitant un recours aux services de santé.

La CIM est à la fois une classification statistique (le codage d'une pathologie n'est attribué qu'à une seule catégorie de la classification) et une classification mono-axiale (chaque maladie ou trouble ne correspond qu'à un seul code). Elle attribue aux affections répertoriées un code alphanumérique comportant trois à cinq caractères (ex : F84 pour les TED et F84.0 pour l'autisme Infantile, etc.).

Historique

- En 1883, J. Bertillon crée la classification des causes de décès, celle-ci a subi cinq révisions décennales jusqu'en 1938.
- En 1945, l'OMS prend en charge l'évolution et la mise à jour de la classification de Bertillon.
- En 1948, la sixième révision devient la classification statistique internationale des maladies, traumatismes et causes de décès.
- 1975, après la révision de la CIM-8, publication de la CIM-9
- 1993, publication de la CIM-10 (classification internationale des maladies et des troubles mentaux), version actuellement utilisée
- En 1996, une version de la CIM-10 spécifique à l'enfant a été publiée, sous la direction de Rutter M.

Manuel Diagnostique et statistique des troubles mentaux (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorder, DSM* (APA 2000))

Présentation générale

Ce manuel est une référence très utilisée au niveau international, à la fois dans le cadre de travaux scientifiques et pour le diagnostic des troubles psychiatriques. Il est édité par l'Association Américaine de Psychiatrie (APA, *American Psychiatric Association*).

Les diagnostics des pathologies psychiatriques déterminés à l'aide du DSM reposent sur l'identification clinique de symptômes et sur des données para-cliniques (examens biologiques, imageries médicale...). Ces diagnostics sont de nature catégorielle, ils nécessitent un nombre restreint de critères pour considérer qu'une personne présente la pathologie considérée.

Historique

- En 1952, publication du DSM-I par l'Association Américaine de Psychiatrie, 60 pathologies sont référencées ;
- 1968, publication du DSM-II, 145 pathologies différentes y sont présentées. Ces deux premières versions du DSM sont fortement influencées par le modèle psychanalytique au niveau de la description des pathologies psychiatriques.
- En 1980, sous la direction de Spitzer R., édition du DSM-III, et rejet du modèle psychanalytique au profit du modèle biomédicale.
- 1987, sortie du DSM-III-TR (text revised), affinement des critères et des symptômes ;
- 1994, publication du DSM-IV, qui reconnaît 410 troubles psychiatriques ;
- En 2000, sortie du DSM-IV-TR, révision du DSM-IV.

Le DSM-IV présente cinq axes d'analyse :

Axe I : pathologies psychiatriques caractérisées, troubles développementaux et de l'apprentissage, addictions et intoxications

Axe II : troubles de la personnalité et retard mental

Axe III : pathologies autres que psychiatriques ou neuropsychiatriques (on parle aussi d'affections médicales générales)

Axe IV : problèmes psychosociaux et environnementaux altérant le fonctionnement ou secondaires aux symptômes

Axe V : échelle d'évaluation du fonctionnement global (EGF).

Classification Française des Troubles Mentaux de l'Enfant et de l'Adolescent, CFTMEA (Misès R. 2002)

Présentation générale

Dans cette classification créée en 1970, Misès et Moniot proposent de répartir les psychoses de l'enfant en quatre grandes catégories diagnostiques : les psychoses précoces, les psychoses de la phase de latence, les psychoses aigües et les affections à la limite de la psychose. La CFTMEA est utilisée majoritairement par les psychiatres français qui la préfèrent à la CIM, argumentant qu'elle répond mieux à la tradition humaniste française et qu'elle permet de raisonner en termes de structure de personnalité et non en termes de comportement. Elle se situe dans une approche où sont soulignés des processus psychopathologiques plutôt que des critères de classification.

Historique

- 1970, proposition d'une classification des psychoses de l'enfant par les psychiatres Misès et Moniot
- 1989, publication de la CFTMEA
- 1993, publication de la troisième édition de la CFTMEA, le terme psychose de l'enfant est maintenu
- En 2000 présentation de la quatrième révision de la classification française : CFTMEA R-2000. Rapprochement avec les classifications internationales pour la première fois, il est fait mention des troubles envahissants du développement.

La CFTMEA contient deux axes :

- l'Axe I, général : catégorie clinique et
- l'Axe II, facteurs associés ou antérieurs éventuellement étiologiques, cet axe comprenant lui-même deux sous-catégories, les facteurs organiques et les facteurs, conditions et environnement.

Les troubles envahissants du développement sont présentés dans l'Axe I.

Evolution de la terminologie et des classifications

Comme précédemment souligné, la terminologie a considérablement évolué au cours du temps. La description de l'autisme faite par Kanner et Eisenberg (Eisenberg L. 1956) en est une illustration. La meilleure compréhension de cette pathologie a conduit à faire évoluer le concept même d'autisme (Blaxill 2004).

	Kanner, Eisenberg	Rutter	DSM-III	DSM-III-R	CIM-10/ DSM-IV
Publication	1956	1978	1980	1987	1994
Catégorie élargie			TED	TED	TED
Nomenclature	Autisme infantile précoce ; autisme infantile	Autisme infantile, autisme de l'enfance	Autisme infantile	Trouble autistique	Trouble autistique et autisme infantile
Troubles apparentés		Autre psychose infantile	Autisme Atypique	TED NOS*	TED NoS*, Autisme Atypique, syndrome d'Asperger, Syndrome de Rett et troubles désintégratifs de l'enfance

* TED NoS = troubles envahissants du développement non spécifiés, traduction du terme anglo-saxon *PDD-NOS : pervasive developmental disorder not otherwise specified*

Troubles du Spectre Autistique (TSA) et Troubles Envahissants du Développement (TED)

Les trois schémas suivants résument les catégories diagnostiques et les codes des deux concepts, TSA et TED, pour chacune des classifications.

Schéma 1 : Classification des TSA/TED selon la CIM-10

F84.8 Autre TED F84.9 TED NOS	F84.3 Autres troubles désintégratifs de l'enfance
F84.5 Syndrome d'Asperger	
F84.1 Autisme Atypique	
F84.0 Autisme Infantile	

Schéma 2 : Classification des TSA/TED selon le DSM-IV

299.80 TED NOS Dont syndrome d'Asperger et Autisme Atypique	299.80 Syndrome de Rett
299.00 Troubles autistiques	
	299.10 Troubles désintégratifs de l'enfance

Schéma 3 : Classification des TSA/TED selon la CFTMEA-R-2000

1.08 Autre TED ou autre psychose 1.09 TED NoS ou psychoses précoces	1.05 Troubles désintégratifs de l'enfance dont le syndrome de Rett
1.04 Dysharmonie psychotique	
1.03 Syndrome d'Asperger	
1.02 Psychose déficitaire – retard mental avec trouble autistique ou psychotique	
1.01 Autre forme d'autisme	
1.00 Autisme infantile –Type Kanner	

ANNEXE – 2

Les travaux sur les taux de prévalence et d'incidence en France.

Nous allons vous présenter trois recherches réalisées en France, qui sont assez différentes autant au niveau des objectifs qu'au niveau de la méthode. Elles concernent les taux de prévalence de l'autisme et des Troubles Envahissants du développement. Les deux premières sont des enquêtes : une a été effectuée par l'ORS de Franche-Comté (2003) et l'autre par la DRASS et le CREAHI d'Aquitaine (2006).

1^{ère} Etude **L'autisme en Franche Comté Estimation de la prévalence régionale et état des lieux des modalités de prise en charge.** Etude réalisée par l'Observatoire régional de la santé de Franche-Comté, 2003. (Observatoire régional de la Santé 2003)

Le Collectif pour les autistes en Franche-Comté a sollicité l'Observatoire régional de la santé (ORS) de Franche-Comté pour effectuer une étude permettant de mesurer la prévalence régionale de l'autisme et réaliser un état des lieux des modalités de prise en charge des personnes souffrant d'autisme.

L'étude se décline en deux parties, une partie est consacrée à l'enquête de prévalence menée auprès de tous les médecins généralistes, pédiatres et psychiatres de Franche-Comté. La seconde s'attache à décrire les modalités de prise en charge des personnes souffrant d'autisme ou de TED dans la région, au travers d'une enquête menée auprès de tous les établissements médico-sociaux et sanitaires accueillant des personnes handicapées.

L'objectif de l'enquête était d'évaluer le nombre de personnes souffrant d'autisme ou de TED en Franche-Comté et d'apporter des éléments sociodémographiques de connaissance tels que l'âge, le sexe ainsi que le lieu et le mode de vie (la classification de référence est la CIM-10).

Le recensement des cas a été effectué à partir d'un questionnaire envoyé par voie postale auprès de l'ensemble des 1 169 médecins généralistes libéraux, des 79 pédiatres salariés et libéraux, des 167 psychiatres salariés et libéraux et de 11 médecins de la Protection maternelle infantile en Franche-Comté. Les médecins devaient recenser l'ensemble de leurs patients atteints d'autisme ou de troubles apparentés et remplir pour chacun d'eux un questionnaire anonyme. Une recherche de doublon a été effectuée à partir du sexe, de la date de naissance et du code postal.

La prévalence de l'autisme en Franche-Comté a été estimée à partir des réponses de 57,5% des médecins interrogés (taux de participation) et un redressement a été effectué en tenant compte des personnes souffrant de TED qu'auraient déclarées les médecins non-répondants s'ils avaient participé à l'enquête. Cette population a été estimée à partir des déclarations des médecins participant compte-tenu de leur discipline, de leur mode d'exercice et de leur lieu d'exercice.

L'ensemble des médecins interrogés ont déclaré suivre 281 personnes souffrant d'autisme ou de TED tout âge confondu. Après redressement par rapport aux non-répondants, le nombre de personnes souffrant d'autisme ou de TED suivies par les médecins en Franche-Comté est estimé à 437. Le taux global de prévalence des TED estimé est de 4 pour 10 000 habitants. Le taux de prévalence pour la tranche d'âge des 6-11 ans est estimé à 15 pour 10 000 habitants.

Différents points méthodologiques, dont nous donnerons ici quelques exemples, justifient que cette étude ne remplisse pas les critères de sélection fixés dans ce rapport.

Les critères d'inclusion des cas de TED sont imprécis dans la mesure où il était simplement demandé aux praticiens de recenser les cas de patients atteints de TED avec pour seule consigne, une note relative aux définitions des TED. Selon la spécialité du praticien (psychiatre, généraliste, pédiatre, médecin de PMI), il est probable que la précision du diagnostic porté diffère significativement, et donc l'exhaustivité dans l'identification des cas au sein de la clientèle. De plus, les praticiens ne disposant pas d'un enregistrement systématique des diagnostics portés chez l'ensemble de leurs patients, le recensement complet des cas au sein de leur file active est probablement assez difficile. Enfin, le taux de réponse des praticiens était très différent d'un département à l'autre et d'une spécialité à l'autre, et le redressement effectué pour tenir compte des non-répondants (qui reste très mal précisé dans l'étude) peut paraître relativement complexe à mettre en place et ne semble pas garantir une qualité suffisante dans l'estimation de la prévalence proposée.

2nde Etude : Il s'agit en réalité de deux enquêtes réalisées en 2005 puis en 2006 conjointement par la DRASS et le CREAHI d'Aquitaine et qui ont donné lieu à deux publications.

« Prise en charge et besoins des personnes atteintes d'autisme ou d'autres troubles envahissants du développement dans les services psychiatriques en Aquitaine ». (DRASS 2005)

ET

« Les jeunes atteints d'autisme ou d'autres troubles envahissants du développements en Aquitaine, situation en 2006 » (CREAHI 2006)

Dans la perspective de la révision du Plan d'action régional sur l'autisme, et en application de la circulaire du 8 mars 2005 relative à la politique de prise en charge des personnes atteintes d'autisme ou de troubles envahissants du développement (TED), la DRASS d'Aquitaine s'est engagée dans une démarche d'évaluation des besoins en matière de prise en charge et d'accompagnement avec l'appui technique du CREAHI d'Aquitaine.

Deux enquêtes ont donc été réalisées : la première, en 2005 à concerné l'ensemble des enfants et adultes pris en charge dans l'année 2004 par le secteur de psychiatrie de l'ensemble de la région Aquitaine. La deuxième enquête en 2006, concernait les enfants pris en charge fin 2005 dans les établissements et services médico-sociaux de la région. A l'issue de la deuxième enquête, les données concernaient donc l'ensemble des enfants atteints de TED pris en charge soit en structure psychiatrique soit en structure médico-sociale.

Si le but de ces deux enquêtes était principalement d'effectuer un bilan des prises en charge actuelles et des besoins exprimés par les professionnels, elles ont dans un premier temps procédé à un recensement des enfants atteints de TED dans la région Aquitaine et permettent donc de fournir des taux de prévalence pour les enfants âgés de moins de 20 ans.

Les deux enquêtes (milieu psychiatrique ou médico-social) étaient basées sur des questionnaires adressés à l'ensemble des établissements concernés. Le taux de réponse était excellent et le recueil d'information jugé exhaustif. Les diagnostics étaient recueillis en utilisant la CIM 10 comme classification de référence.

L'objectif principal de ces enquêtes n'étant pas de fournir une estimation de la prévalence des TED, le recensement des cas était fait établissement par établissement de façon globale et non individuelle et nominative. Aucune possibilité de recherche de doublons n'était donc possible. Or, il est bien évident qu'un

nombre important d'enfants (estimé à 8 % dans ces enquêtes) ont des prises en charge conjointes, psychiatriques et médico-sociales. Les chiffres de prévalence qui sont donc fournis ici ne sont donc que des estimations du taux réel de prévalence et sont donné par les auteurs sous forme d'une fourchette de valeur minimales et maximales possibles (la valeur minimale tenant compte des déductions faites des prises en charges conjointes).

Pour le département de l'Aquitaine la valeur minimale du taux de prévalence fournie pour les enfants de moins de 20 ans est de 32 à 33 jeunes pour 10 000 habitants.

L'imprécision dans le calcul de ces taux de prévalence (qui, comme on l'a bien souligné, n'était pas l'objectif principal de ces enquêtes), ne permettait donc pas à ces deux enquêtes de rentrer dans les critères de sélection qui avait été fixé pour la rédaction de ce rapport.

ANNEXE – 3

Détails des items de la grille de lecture pour l'évaluation des articles originaux

Généralités	
Âges	
Type d'étude	
Classification utilisée	CIM / DSM ou autres
Pathologie étudiée	F84 F84.0 F84.1 F84.2 F84.3 F84.4 F84.5 F84.8 F84.9
Commentaires	
Mesure	Incidence/Prévalence
Taille couverte, dénominateur	
Critères d'inclusions	Examen médical (ADI-ADOS-CARS) Dossier médical Questionnaire de dépistage Autre (en clair)
Résultats par code CIM	F84 F84.0 F84.1 F84.2 F84.3 F84.4 F84.5 F84.8 F84.9 Autres regroupements code CIM
Co-morbidités	Retard mental Pathologie génétique/malformation/syndrome Epilepsie Autres déficiences
Impression générale sur le papier	De 1 à 4 selon la qualité du papier, 5 pour hors sujet
Raison si rejet observation	

Détails des items de la grille de lecture pour l'évaluation des revues de la littérature

Référence article End Note	
Année de publication	
1^{er} auteur	
Pays/Région	
Objectif	
Population	
Génération(s) concernées	
Années de publication des études	
Banques de données électroniques utilisées	
Critères d'inclusion et d'exclusion	Oui / Non
Evaluation de la qualité des études	Qualitative (L) Quantitative (N) Rien (R)
Analyse du risque de biais	Oui / Non
Méta-analyse	Oui / Non
Nombre d'études	
Pathologies étudiées	F84 F84.0 Autres (F84.2 ; F84.3 ; F84.5 ; F84.8 ; F84.9)
Résultats	Tests d'homogénéité (Oui / Non) Prévalence commune Autres résultats
Analyse critique	
Recommandations / conclusions	
Impression générale sur le papier	De 1 à 3

ANNEXE – 5

Les outils de diagnostic spécifiques à l'autisme

Ils se présentent sous la forme de questionnaires ou d'échelles. Ils ont pour but d'évaluer de la manière la plus objective possible les comportements spécifiques à l'autisme. L'utilisation de ces outils peuvent permettre de poser un diagnostic ou d'évaluer le degré de sévérité de l'autisme (Lenoir P 2007).

Parmi les outils de diagnostics les plus utilisés, nous pouvons citer les suivants (pour plus d'information sur ces outils Cf. *Les instruments d'évaluation de l'autisme : intérêts et limites* (Tordjam 2002)²)

- **ADI ou *Autistic Diagnostic Interview*** (Le Couteur 1989)

C'est un instrument de diagnostic clinique pour évaluer l'autisme chez les enfants et les adultes ayant un âge mental supérieur à 18 mois. Il est administré aux parents ou aux tuteurs lors d'un entretien semi-structuré. Il permet de recueillir des informations sur la symptomatologie actuelle, mais aussi sur la période cruciale des quatre/cinq ans durant laquelle les signes de l'autisme sont les plus marqués.

L'ADI permet d'explorer tous les signes de l'autisme (la qualité de l'interaction sociale réciproque ; la communication et le langage ; les comportements répétés, limités ou répétitifs ainsi que la problématique de la suractivité et de l'automutilation). Le calcul des scores produit un algorithme, ce qui permet de définir une correspondance avec la CIM-10 et le DSM-IV, et donc d'établir un diagnostic d'autisme à partir de leurs critères.

- **ADI-R ou *Autistic Diagnostic Interview – revised*** (Lord C. 1994)

Tout comme la première version, l'ADI-R :

- ✓ est instrument de diagnostic clinique de l'autisme,
- ✓ il s'administre sous la forme d'un entretien semi-structuré aux parents et aux tuteurs de l'enfant.
- ✓ Il permet de recueillir les informations dans les 3 domaines qui sont : les interactions sociales réciproques, la communication et le langage, les comportements stéréotypés et répétitifs.

Cependant et contrairement à l'ADI, le recueil d'informations peut être effectué non plus sur la période des 4/5ans mais à partir de 2 ans et plus (avec des enfants ayant un âge mental d'au moins 18 mois).

L'ADI-R a été construit pour être en lien avec les critères de diagnostic du DSM-IV et des dernières connaissances en autisme. Il permet de fournir aussi un certain degré d'objectivité, de standardisation et de constance.

Remarque : il existe l'ASDI-R, *Asperger Syndrome Diagnostic Interview – R*, il a été créé spécifiquement pour diagnostiquer le Syndrome d'Asperger.

- **ADOS ou *Autism Diagnostic Observation Schedule*** (Lord C. 1989) et **ADOS-G ou *Autistic Diagnostic Observation Schedule Generic*** (Lord C. 2000)

C'est un protocole qui permet d'évaluer les personnes autistes dans le cadre d'activités standardisées et qui sont en lien avec les différents stades du développement de l'enfant.

² Document disponible en ligne à l'adresse :

http://www.cairn.info/article.php?ID_REVUE=PSYE&ID_NUMPUBLIE=PSYE_452&ID_ARTICLE=PSYE_452_0533

Il examine cinq domaines : les compétences sociales, la communication, le jeu symbolique, l'expression des émotions et les praxies, par une succession de tâches structurées et semi-structurées qui conduisent à une interaction entre l'examineur et la personne.

En clinique, l'ADOS-G vient en général compléter l'ADI-R.

- **The SCQ, *Social Communication Questionnaire*, anciennement nommé ASQ (*Autism screening questionnaire*)**

Développé par Berument *et coll.* (Berument S. K. 1999) pour discriminer les TED quel que soit le niveau du retard mental associé, il contient quatre items tirés de l'ADI-R.

Il est adapté pour le dépistage et le suivi des personnes, car il permet de surveiller les changements au niveau de la symptomatologie des TED au cours du temps.

- **The ASSQ, *The high-functioning Autism Spectrum Screening Questionnaire* ou *The Asperger Syndrome Screening Questionnaire*** (Ehlers 1999)

Questionnaire d'origine Suédoise, il a été traduit dans plusieurs langues, il permet d'évaluer des enfants de 7 à 16 ans avec une intelligence normale ou avec un retard mental modéré, en fournissant des informations sur le fonctionnement social et comportemental de l'enfant. C'est un instrument d'examen et pas un outil de diagnostic, étant donné que lors de la passation, il entraîne certains biais (de subjectivité et de jugement) produit par les examineurs qui sont, et c'est sa particularité, les parents ou les enseignants.

- **The CARS ou *Childhood Autistic Rating Scale*** (Schopler E. 1988)

Echelle qui comprend 15 catégories, une seule catégorie évalue l'impression générale de l'examineur, 14 sont dédiées au développement de l'enfant, elles abordent d'ailleurs une variété de domaines, comme par exemple : les relations sociales, les imitations, les réponses émotionnelles, l'utilisation du corps, l'utilisation des objets...

Le score obtenu permet de situer l'enfant sur une échelle graduée en intensité, allant de *Non autiste* à *sévèrement autiste* avec les niveaux intermédiaires *léger et moyen autiste*.

L'utilisation de la CARS est pertinente pour coter les syndromes autistiques type Kanner avec un retard mental modéré, elle l'est moins lorsqu'il s'agit d'examiner les syndromes atypiques et de haut niveau, en effet, le degré de cotation des items est fortement corrélé au retard mental associé.

- **L'échelle de Vineland, *Adaptive Behaviour Scale*** (Sparrow S 1984)

Echelle de mesure du comportement adaptatif, elle se présente sous la forme d'un entretien semi-structuré avec les parents ou un référent. Elle est conçue pour évaluer le comportement adaptatif dans les domaines de la socialisation, de la communication, et de l'autonomie de la vie quotidienne et de la motricité. Autrement dit, il s'agit de savoir comment l'enfant se prend en charge et quelles sont ses relations avec l'entourage. Les questions dépendent de l'âge de l'enfant et ne comportent ni de bonnes ni de mauvaises réponses.

Elle n'est pas un outil spécifique à l'autisme, elle a été d'ailleurs conçue en comparaison avec la population normale, ce qui donne des scores, pour les personnes autistes, en dessous de ceux attendus. Cependant, elle permet d'avoir un bon aperçu des compétences sociales de l'enfant et de l'adolescent.

- **Echelle d'évaluation globale du fonctionnement (GEF), *Global assesment of functioning (GAF)***
(APA 2000)

Axe V du DSM-IV-TR, elle permet d'évaluer le fonctionnement psychologique, social et professionnel sur un continuum hypothétique allant de la santé mentale à la maladie. Cependant, elle ne prend pas en compte les altérations du fonctionnement causées par des facteurs limitant d'ordre physique ou environnementaux.