ENCYCLOPÉDIE
sur le développement
des jeunes enfants

Enquêtes épidémiologiques sur les troubles du spectre autistique

Eric Fombonne, M.D.

Professeur émérite, Département de psychiatrie, Oregon Health & Science university, États-Unis

Juin 2024

Introduction

Depuis la première enquête épidémiologique sur l'autisme réalisée en 1966 au Royaume-Uni[1], de nombreuses enquêtes épidémiologiques sur l'autisme ont été menées dans le monde entier afin d'estimer la prévalence des troubles du spectre autistique (TSA) dans les populations humaines et d'établir les facteurs associés aux variations de cette prévalence.

Sujet

Les études de prévalence estiment la proportion de participants atteints de TSA dans une population donnée, à un moment donné. Les estimations de la prévalence sont nécessaires en vue de planifier les services et de développer des politiques de santé et d'éducation appropriées. Les études de prévalence peuvent également contribuer à évaluer les facteurs de risque associés aux TSA et peuvent être reconduites au fil du temps pour détecter les modifications à long terme dans l'incidence des TSA.

©2024-2024 CEECD | AUTISME

Problèmes

Étudier les TSA à l'échelle de la population n'est pas facile, car en l'absence de biomarqueur valide, un diagnostic de TSA s'appuie sur des procédures cliniques complexes et chronophages. Les concepts et les critères de diagnostic n'ont cessé d'évoluer, et la comparaison des résultats d'études au fil du temps n'en est que plus difficile. Il faut également tenir compte du fait que l'âge au moment du diagnostic varie, et que tous les enfants n'ont pas un accès égal aux services de diagnostic : certains ne sont donc pas diagnostiqués et sont difficiles à détecter dans le cadre d'enquêtes de population. Enfin, il est plus difficile et coûteux d'obtenir un grand échantillon représentatif afin d'obtenir la précision nécessaire.

Contexte de la recherche

Nous avons mis à jour une analyse de toutes les enquêtes sur les TSA réalisées de 1966 à 2023.[2] Nous n'avons inclus que les études basées sur un échantillon de plus de 5 000 participants dont le diagnostic de TSA avait été confirmé par un professionnel. Les 163 enquêtes recensées ont été menées dans 38 pays. La moitié d'entre elles ont été publiées après 2013; 140 ont été réalisées dans 27 pays à revenu élevé (tel que défini par la Banque mondiale) et aucune dans des pays à faible revenu. Certaines régions du monde (Amérique du Sud, Afrique, Asie centrale) comportent peu de données, voire aucune. La taille médiane des populations observées était de 69 000 (écart interquartile [EI] : 15 668-312 728), et l'âge médian des participants était de 8 ans (EI : 6,5-9,6 ans).

En matière de définition et de confirmation des cas, les différentes enquêtes ont utilisé des méthodologies très hétérogènes. Les définitions des TSA s'appuient sur des critères diagnostiques variables : critères de Kanner et de Rutter, classifications CIM-9/10/11 et DSM-III/IV/5 et autres. La confirmation du statut des cas était elle aussi variable, certaines études se basant sur des évaluations pédagogiques ou des diagnostics de santé, d'autres menant des évaluations en personne pour confirmer le diagnostic. Les stratégies de recensement des cas variaient également : certaines études utilisaient de grands registres ou bases de données reposant de manière passive sur les diagnostics enregistrés existants, tandis que d'autres adoptaient des approches de dépistage plus proactives, notamment le dépistage dans des écoles normales afin de repérer d'éventuels enfants non diagnostiqués. Parmi ces dernières, les protocoles d'enquête n'incluaient pas tous les parents, les enseignants et les sujets atteints de TSA comme participants. De plus, ils s'appuyaient sur différents types d'instruments de dépistage et de procédures de

confirmation diagnostique.

Il n'existe donc pas de formule consensuelle pour planifier et réaliser une enquête ni de standardisation de la méthodologie des enquêtes sur l'autisme. Chaque enquête est conçue avec ses propres particularités qui tiennent compte des infrastructures et des politiques locales en matière de services éducatifs et de santé pour les enfants handicapés. Compte tenu de cette hétérogénéité dans la méthodologie, il convient de faire preuve de prudence lorsque l'on compare les estimations de prévalence entre les études.

Questions clés pour la recherche

1. Quelles sont les estimations actuelles de la prévalence des TSA chez les enfants?
2. Quels sont les facteurs corrélés aux TSA dans les études de prévalence?
3. Existe-t-il des différences significatives de prévalence des TSA en matière de lieu ou de temps?

Résultats récents de la recherche

1. La prévalence des TSA était considérablement plus élevée dans les études plus récentes, dans celles réalisées dans des pays à revenu élevé en comparaison aux pays à revenu intermédiaire, dans celles utilisant des critères diagnostiques plus récents (CIM-10/11 et DSM-IV/5) et dans les enquêtes portant sur les enfants d'âge scolaire. Pour résumer les résultats, nous avons limité notre analyse à 41 enquêtes réalisées depuis 2018 dans 19 pays à revenu élevé (population totale : 27,5 millions d'enfants; âge médian : 8 ans). Les estimations de prévalence allaient de 0,2 % à 2,76 % (EI : 0,76 %-1,56 %) avec une estimation médiane de 1,15 %. Il s'agit là d'une estimation prudente de la prévalence actuelle des TSA chez les enfants âgés de quatre à douze ans vivant dans des pays à revenu élevé.[2] On peut raisonnablement estimer une valeur entre 1 % et 2 %. Une carte interactive de la prévalence mondiale de l'autisme est accessible au public.[3]

2. Avec le temps, on observe une nette augmentation de la prévalence, comme l'indique une corrélation notable entre la prévalence et l'année de publication ($P < .001$).[2,4,5] La proportion de participants sans déficience intellectuelle (DI) a également augmenté de manière significative au fil du temps ($P < .001$). Des études récentes montraient une proportion médiane d'individus sans DI de 62,1 % (EI : 53 %-76 %).

Sur 135 enquêtes, le ratio médian homme:femme était de 4,1:1 (EI : 3,1-4,8). Aucun changement significatif n'a été constaté au fil du temps pour la prédominance masculine dans les enquêtes, et un ratio de 4:1 (soit environ 80 % de garçons dans les échantillons) est une caractéristique solide du profil épidémiologique des TSA.

La prévalence s'est révélée moins élevée dans les enquêtes qui incluaient des enfants d'âge préscolaire, des adolescents ou des adultes en raison de la faible sensibilité de la détermination des cas dans ces groupes d'âge. Ainsi, les estimations dérivées des échantillons de sujets d'âge scolaire sont moins biaisées.[4]

Les enquêtes sur les adultes sont encore rares. Des études pionnières réalisées en Angleterre chez des adultes vivant dans des foyers classiques ou des logements supervisés ont rapporté une prévalence de 1,1 %, sans variation entre les différentes tranches d'âge.[6,7] Une étude récente sur la population adulte américaine couverte par Medicaid âgée de 18 ans et plus a fourni une estimation de la prévalence de 0,95 % en 2019, avec un chiffre approchant 1,8 % chez les 18-24 ans, mais restant inférieur à 0,5 % chez les personnes âgées de 45 ans et plus, illustrant d'importants effets de cohorte et d'âge trouvés dans les échantillons d'adultes.[8]

Aux États-Unis, la prévalence s'est généralement révélée plus faible dans les groupes mal desservis en raison des inégalités sociales dans l'accès aux services, bien que cette tendance se soit atténuée récemment.[9] Cependant, dans les enquêtes menées dans des pays dotés de systèmes de santé universels, les TSA ne sont généralement pas associés au statut socio-économique de la famille ni au niveau d'instruction des parents ou à la race/ethnicité.

3. L'augmentation de la prévalence des TSA au fil du temps a parfois été interprétée comme une preuve que l'incidence sous-jacente des TSA était en hausse, ce qui a eu pour effet de susciter une crainte d'« épidémie » d'autisme.[10] Toutefois, il convient d'examiner les modifications à long terme dans l'incidence ou la prévalence de la maladie en tenant compte des facteurs méthodologiques qui contribuent à la variabilité des estimations de prévalence. Avant de tirer toute conclusion significative, il convient d'écarter toute autre raison pouvant expliquer un changement de prévalence.[2]

Selon plusieurs études, l'augmentation de la prévalence reflète un mélange de différents facteurs. Premièrement, les concepts de TSA et leurs critères diagnostiques se sont élargis au cours des 50 dernières années et des études ont montré que les estimations de prévalence sont fortement

influencées par les critères diagnostiques spécifiques utilisés par les chercheurs.[2,4-5,10-11] Deuxièmement, une substitution (ou un changement) de diagnostic s'est produite lorsque les professionnels de la santé se sont familiarisés avec les nouveaux concepts diagnostiques des TSA, ou lorsque l'accès aux services d'intervention précoce est devenu conditionnel à un diagnostic de TSA, ou les deux. Une proportion importante d'enfants précédemment diagnostiqués comme ayant un « retard mental », une DI ou des troubles du langage ont alors reçu un nouveau diagnostic de TSA.[12-15] Troisièmement, une plus grande sensibilisation du public et un meilleur accès aux services de diagnostic et d'intervention ont facilité l'identification des enfants atteints de TSA dans les enquêtes. Dans l'ensemble, ces changements ont compliqué l'interprétation des tendances temporelles de la prévalence[4,5,10,16] et jusqu'à présent, aucune étude n'a pu évaluer correctement les changements d'incidence sous-jacente après avoir contrôlé les effets de ces facteurs externes.

Les mêmes difficultés se posent pour évaluer la variation de la prévalence d'un point de vue géographique. Les différences importantes dans les méthodes d'étude employées compliquent les comparaisons entre pays. Néanmoins, l'autisme a été trouvé dans l'ensemble des régions observées. Les premières enquêtes détectaient souvent des formes plus classiques de TSA graves et rapportaient des estimations faibles. Avec le temps, et lorsque des méthodes d'enquête plus développées ont été déployées, une prévalence avoisinant 1 % a été rapportée dans des pays aussi divers que l'Inde[17], le Qatar[18], le Mexique[19] et la Chine[20]. D'après les données publiées disponibles, il n'existe actuellement aucune preuve que certains pays présentent des taux de TSA très bas ou très élevés, ou qu'il existe entre les pays des variations significatives de la prévalence. De même, il se pourrait que de réelles différences existent sans être détectées en raison des limitations méthodologiques actuelles.

Les chercheurs des études mondiales se sont appuyés sur les concepts diagnostiques des classifications CIM et DSM ainsi que les instruments correspondants (questionnaires, outils diagnostiques), sans éprouver de difficulté ni le besoin de réajuster massivement les instruments cliniques et de recherche. Il semble donc que le concept d'autisme ait un aspect universel, même s'il peut être appelé ou catégorisé différemment dans certaines cultures. Néanmoins, quelques petits ajustements dans la formulation des questions ou dans l'administration des tests sont parfois nécessaires pour s'adapter aux contextes culturels spécifiques.[2,4]

Lacunes de la recherche

La surveillance de la prévalence des TSA dans différentes populations est devenue un objectif de santé publique dans plusieurs pays. Aux États-Unis, la surveillance des TSA est effectuée par le CDC (Centers for Disease Control and Prevention) depuis 2002 au moyen d'enquêtes biennales sur la population d'enfants âgés de 8 ans.[9,21] Des efforts comparables ont été initiés Canada[22] et dans l'Union européenne[23], mais ces derniers ont engendré des répercussions restreintes.

Il serait nécessaire d'effectuer des enquêtes sur les adultes atteints de TSA, étant donné le nombre croissant d'adultes concernés et dont les besoins sont mal compris et mal satisfaits.

Des enquêtes sont également nécessaires dans les pays (en particulier ceux à revenu faible et intermédiaire) et les régions du monde (Asie centrale/Russie, Amérique du Sud, Afrique) qui manquent encore d'informations épidémiologiques sur les TSA.

Des comparaisons interculturelles systématiques du phénotype des TSA, des trajectoires de développement et des expériences vécues des personnes atteintes de TSA, de leurs familles et de leurs communautés sont également nécessaires.

À l'avenir, les enquêtes bénéficieraient grandement de l'incorporation de données génétiques et biologiques ainsi que de la planification d'un suivi à long terme de l'échantillon de participants atteints de TSA.

Conclusions

Les TSA sont des troubles neurologiques du développement plus communs qu'on ne le pensait auparavant. La prévalence varie de 1 % à 2 %, certains pays présentant des taux encore plus élevés. Ils touchent quatre hommes pour chaque femme, et sont associés à une déficience intellectuelle dans environ 35-40 % des cas. Les TSA se rencontrent chez les enfants de toutes les couches sociales et de tous les groupes raciaux/ethniques, bien que les inégalités sociales en matière de santé retardent le diagnostic et l'intervention dans les groupes mal desservis. La prévalence a augmenté au fil du temps, mais on ne sait toujours pas si cela est dû principalement à des artefacts liés à l'évolution des définitions et des méthodologies d'étude, ou à une véritable augmentation de l'incidence dans la population. Il n'existe aucune preuve que la prévalence des TSA soit différente selon les pays ou que l'expression et la mesure du phénotype des TSA nécessitent des modifications culturelles importantes. La surveillance épidémiologique des TSA est de plus en plus envisagée par les agences de santé publique.[2]

Implications pour les parents, les services et les politiques

Les TSA sont des troubles neurologiques du développement dont la gravité est variable. Ils apparaissent au cours des deux premières années de vie, mais souvent reconnus et diagnostiqués beaucoup plus tard. Ils touchent 1 % à 2 % des enfants d'âge scolaire dans la plupart des enquêtes actuelles, bien qu'il existe une variabilité notable dans les résultats des enquêtes épidémiologiques, et plusieurs études ont documenté une prévalence supérieure à 2 %. Typiquement, 80 % des enfants atteints de TSA sont des garçons, sans preuve épidémiologique que cette proportion ait changé. La déficience intellectuelle et les troubles de l'apprentissage se produisent maintenant chez moins de 40 % des enfants touchés. Les TSA se produisent dans toutes les familles et dans toutes les régions du monde, indépendamment des caractéristiques sociodémographiques familiales. Les TSA sont un trouble permanent, qui affecte donc également les adultes. Toutefois, la prévalence des TSA chez les adultes n'a pas encore été bien documentée. Des enquêtes portant sur les adultes atteints de TSA sont une priorité. On retrouve les TSA partout dans le monde. Rien ne prouve qu'ils soient plus ou moins fréquents dans certains pays ni que leurs manifestations cliniques varient selon le contexte culturel.[2]

Références

1. Lotter V. Epidemiology of autistic conditions in young children: 1. Prevalence. *Social Psychiatry*. 1966;1:124-137.
2. Spectrum. https://prevalence.spectrumnews.org/. Accessed June 12, 2024.
3. Fombonne E, MacFarlane H. Epidemiology of autism spectrum disorders. In: Volkmar FR, Pelphrey KA, Vivanti G, eds. *Handbook of autism and pervasive developmental disorders.* 5th edition. Hoboken, NJ: Wiley; 2024.
4. Fombonne E, MacFarlane H, Salem A. Epidemiological surveys of autism spectrum disorder: Advances and remaining challenges. *Journal of Autism and Developmental Disorders.* 2021;51:4271-4290.
5. Zeidan J, Fombonne E, Scorah J, Ibrahim A, Durkin MS, Saxena S, Yusuf A, Shih A, Elsabbagh M. Global prevalence of autism: A systematic review update. *Autism Research*. 2022;15(5):778-790.
6. Brugha TS, McManus S, Smith J, Scott FJ, Meltzer H, Purdon S, Berney T, Tantam D, Robinson J, Radley J, Bankart J. Validating two survey methods for identifying cases of autism

©2024-2024 CEECD | AUTISME

spectrum disorder among adults in the community. *Psychological Medicine*. 2012;42(3):647.

7. Brugha TS, Spiers N, Bankart J, Cooper SA, McManus S, Scott FJ, Smith J, Tyrer F. Epidemiology of autism in adults across age groups and ability levels. *British Journal of Psychiatry.* 2016;209(6):498-503.
8. Rubenstein E, Tewolde S, Michals A, Fox M, Wang N. Prevalence of autism among Medicaid-enrolled adults. *Journal of the American Medical Association Psychiatry.* 2023;80(12):1284-1287.
9. Maenner MJ, Warren Z, Williams AR, et al. Prevalence and characteristics of autism spectrum disorder among children aged 8 years: Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 sites, United States, 2020. *Morbidity and Mortality Weekly Report. Surveillance summaries*. 2023;72(2):1-14.
10. Fombonne E. The rising prevalence of autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry.* 2018;59(7):717-720.
11. Kim YS, Fombonne E, Koh Y-J, Kim S-J, Cheon K-A, Leventhal BL. A comparison of DSM-IV pervasive developmental disorder and DSM-5 autism spectrum disorder prevalence in an epidemiologic sample. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry.* 2014;53(5):500-508.
12. Shattuck PT. The contribution of diagnostic substitution to the growing administrative prevalence of autism in US special education. *Pediatrics*. 2006;117(4):1028-1037.
13. Bishop DV, Whitehouse AJ, Watt HJ, Line EA. Autism and diagnostic substitution: Evidence from a study of adults with a history of developmental language disorder. *Developmental Medicine & Child Neurology.* 2008;50(5):341-345.
14. King M, Bearman P. Diagnostic change and the increased prevalence of autism. *International Journal of Epidemiology*. 2009;38(5):1224-1234.
15. Croen LA, Grether JK, Hoogstrate J, Selvin S. The changing prevalence of autism in California. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2002;32(3):207-215.
16. Fombonne E. Is autism overdiagnosed? *Journal of Child Psychology and Psychiatry.* 2023;64(5):711-714.
17. Arora NK, Nair MKC, Gulati S, et al. Neurodevelopmental disorders in children aged 2-9 years: Population-based burden estimates across five regions in India. *Public Library of*

©2024-2024 CEECD | AUTISME

Science Medicine. 2018;15(7):e1002615.

18. Alshaban F, Aldosari M, Al-Shammari H, El-Hag S, Ghazal I, Tolefat M, Ali M, Kamal M, Aati NA, Abeidah M, Saad AH, Dekair L, Al Khasawneh M, Ramsay K, Fombonne E. Prevalence and correlates of autism spectrum disorder in Qatar: A national study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*. 2019;60(12):1254-1268.
19. Fombonne E, Marcin C, Manero AC, Bruno R, Diaz C, Villalobos M, Ramsay K, Nealy B. Prevalence of autism spectrum disorders in Guanajuato, Mexico: The Leon survey. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2016;46(5):1669-1685.
20. Zhou H, Xu X, Yan W, Zou X, Wu L, Luo X, Li T, Huang Y, Guan H, Chen X, Mao M, Xia K, Zhang L, Li E, Ge X, Zhang L, Li C, Zhang X, Zhou Y, Ding D, Shih A, Fombonne E, Zheng Y, Han J, Sun Z, Jiang YH, Wang Y; LATENT-NHC Study Team. Prevalence of autism spectrum disorder in China: A Nationwide multi-center population-based study among children aged 6 to 12 Years. *Neuroscience Bulletin*. 2020;36(9):961-971.
21. Van Naarden Braun K, Pettygrove S, Daniels J, Miller L, Nicholas J, Baio J, Schieve L, Kirby RS, Washington A, Brocksen S, Rahbar H, Rice C. Evaluation of a methodology for a collaborative multiple source surveillance network for autism spectrum disorders: Autism and Developmental Disabilities Monitoring network, 14 sites, United States, 2002. *Morbidity and Mortality Weekly Report. Surveillance summaries*. 2007;56(1):29-40.
22. Ofner M, Coles A, Decou ML, Do M, Bienek A, Snider J, Ugnat A. Autism spectrum disorder among children and youth in Canada 2018. Public Health Agency of Canada. 2018. https://www.canada.ca/en/public-health/services/publications/diseases-conditions/autism-spectrum-disorder-children-youth-canada-2018.html Accessed May 11, 2024.
23. Boilson AM, Staines A, Ramirez A, Posada M, Sweeney MR. Operationalisation of the European Protocol for Autism Prevalence (EPAP) for autism spectrum disorder prevalence measurement in Ireland. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2016;46(9):3054-3067.

©2024-2024 CEECD | AUTISME