

# AUTISME - Étude cas-témoins sur les facteurs génétiques impliqués dans l'autisme et les troubles apparentés

Responsable(s) : Leboyer Marion, U 955 - Équipe 15 - Pôle de psychiatrie adultes - GH Mondor Chenevier  
<br/>Inserm  
Bourgeron Thomas, INSTITUT PASTEUR UNITÉ DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET FONCTIONS  
COGNITIVES 24-28 RUE DU DR ROUX - 75015 PARIS INSTITUT PASTEUR

Date de modification : 14/06/2013 | Version : 1 | ID : 60112

## Général

### Identification

Nom détaillé	Étude cas-témoins sur les facteurs génétiques impliqués dans l'autisme et les troubles apparentés
Sigle ou acronyme	AUTISME
Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.)	DR-2013-303

### Thématiques générales

Domaine médical	Neurologie Psychologie et psychiatrie
Déterminants de santé	Génétique
Autres, précisions	Autisme
Mots-clés	apparentés, spectre autistique, maladies génétiques, phénotypes cliniques, cognitifs, biochimiques, corrélations génotype / phénotype., facteurs génétiques

### Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable	Leboyer
Prénom	Marion
Adresse	94000 CRÉTEIL
Téléphone	+33 (0)1 49 81 38 22
Email	marion.leboyer@inserm.fr
Laboratoire	U 955 - Équipe 15 - Pôle de psychiatrie adultes - GH Mondor Chenevier  Inserm

Nom du responsable	Bourgeron
Prénom	Thomas
Adresse	75015 PARIS
Email	thomasb@pasteur.fr
Laboratoire	INSTITUT PASTEUR UNITÉ DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET FONCTIONS COGNITIVES 24-28 RUE DU DR ROUX - 75015 PARIS INSTITUT PASTEUR

## Collaborations

Participation à des projets, des réseaux, des consortiums

Oui

Précisions

Implication dans un réseau de cohorte :  
RECHERCHE BIOMÉDICALE AOM 95-076 :  
PROMOTION AP-HP DE 1995 A OCT 2008  
RECHERCHE BIOMÉDICALE C07-33 : PROMOTION  
INSERM A PARTIR DE NOV 2008 RESEAU DES  
CENTRES EXPERTS ASPERGER DE LA FONDATION  
FONDAMENTAL RESEAU INSERM PSYCHIATRIE  
GENETIQUE Inclusion dans un projet européen :  
ETUDE EUROPEENNE P.A.R.I.S. COORDONNEE PAR  
LE PR MARION LEBOYER ET LE PR CHRISTOPHE  
GILLBERG

Autres

Autres cohortes apparentées : collaboration  
internationale usa (autism genome project)

## Financements

Financements

Mixte

Précisions

10 % INSERM, AP-HP FONDATION ORANGE,  
FONDATION FONDAMENTAL

## Gouvernance de la base de données

Organisation(s) responsable(s)  
ou promoteur

Institut National de la Santé et de la Recherche  
Médicale

Statut de l'organisation

Secteur Public

Contact(s) supplémentaire(s)

## Caractéristiques

## Type de base de données

Type de base de données	Bases de données issues d'enquêtes
Base de données issues d'enquêtes, précisions	Etudes cas-témoins
Origine du recrutement des participants	Via une sélection de services ou établissements de santé
Le recrutement dans la base de données s'effectue dans le cadre d'une étude interventionnelle	Non
Informations complémentaires concernant la constitution de l'échantillon	Prospectif. Autres organismes actifs dans la constitution de la cohorte : collaboration européenne Paris, CIC Mondor pour les témoins adultes. Date de fin des inclusions : 01/01/2019

## Objectif de la base de données

Objectif principal	Identifier les facteurs génétiques impliqués dans l'autisme et les troubles apparentés
	Objectif secondaire : <ul style="list-style-type: none"><li>- Poursuivre le recrutement des patients et apparentés ;</li><li>- Identifier et recenser les formes des troubles du spectre autistique secondaires à des maladies génétiques ;</li><li>- Étudier des phénotypes cliniques, cognitifs, et biochimiques des patients et des apparentés ;</li><li>- Poursuivre l'étude des gènes impliqués dans l'autisme ;</li><li>- Étudier des corrélations génotype / phénotype.</li></ul>

Critères d'inclusion	Des patients ou sujets dits proposant : <ul style="list-style-type: none"><li>- patient atteint d'autisme devant remplir les critères diagnostiques du DSM-IV [american psychiatric association, 1994] et les critères de l'ADI-R (autism diagnostic interview-revised, Lord et Coll., 1994) pour l'autisme</li></ul> ou <ul style="list-style-type: none"><li>patient atteint du syndrome d'asperger devant remplir les critères DM-IV ainsi que les critères de l'ASDI (asperger syndrome diagnostic interview, Gillberg et Coll., 2001) pour le syndrome d'asperger</li></ul> ou <ul style="list-style-type: none"><li>patient avec TSA-NS devant remplir les critères diagnostiques du DSM-IV ;</li></ul> <ul style="list-style-type: none"><li>- être âgé de 2 ans minimum, sans limite supérieure</li></ul>
----------------------	---

- d'âge ;
- état somatique compatible avec une prise de sang ;
- affiliation au régime de la sécurité sociale ;
- signature du consentement éclairé.

- Des apparentés de premier degré (parents, frères et sœurs) :
- signature du consentement éclairé par le proposant ou par les titulaires de l'autorité parentale si le sujet est mineur ou par le tuteur si le sujet est sous tutelle ;
  - état somatique et intellectuel compatible avec une prise de sang ;
  - affiliation au régime de la sécurité sociale ;

- Des témoins adultes
- être âgé entre 18 et 50 ans ;
  - être caucasien ;
  - absence de pathologie psychiatrique vérifiée avec la digis (diagnostic interview for genetic studies, nurnberger et coll., 1994) pour les adultes ;
  - état somatique et intellectuel compatible avec une prise de sang ;
  - signature du consentement éclairé ;
  - affiliation au régime de sécurité sociale.

- Des témoins enfants
- être âgé de 2 ans minimum ;
  - être caucasien ;
  - bénéficiaire du régime de sécurité sociale ;
  - absence de pathologie psychiatrique vérifiée avec la Kiddie-sads (kiddie schedule for affective disorders and schizophrenia for school-age children, Orvaschel et Coll., 1982) ;
  - signature du consentement éclairé par les titulaires de l'autorité parentale.

## Type de population

Age  
Enfance (6 à 13 ans)  
Adolescence (13 à 18 ans)

Population concernée  
Sujets malades

Sexe  
Féminin

Champ géographique  
National

Détail du champ géographique  
8 centres en France (+ collaborations internationales)

Collecte

Dates	
Année du premier recueil	01/1995
Taille de la base de données	
Taille de la base de données (en nombre d'individus)	[1000-10 000[ individus
Détail du nombre d'individus	1800
Données	
Activité de la base	Collecte des données terminée
Type de données recueillies	Données cliniques Données déclaratives Données paracliniques Données biologiques
Données cliniques, précisions	Dossier clinique Examen médical
Détail des données cliniques recueillies	Examen clinique à l'inclusion et au cours du suivi tous les ans : - antécédents médicaux et psychiatriques (familiaux, personnels) - examens biologiques - évaluations diagnostiques
Données déclaratives, précisions	Auto-questionnaire papier Face à face
Détail des données déclaratives recueillies	Auto-questionnaire à l'inclusion et au cours du suivi annuellement pour les proposant adultes : - Fagerstrom, TCI, SPQ, BIS, ALS, AIM, ASQ, anhédonie sociale, - Évaluations état, traits et comportement : systématisation, empathie, communication, - Tics moteurs et vocaux chroniques, symptômes obsessionnels compulsifs, cognition et actes répétitifs, trouble hyperactif avec déficit de l'attention. Questionnaire par entretien à l'inclusion et au cours du suivi annuellement pour les proposant adultes : réciprocité sociale, comportements répétitifs A-TAC.
Données paracliniques, précisions	Photos mains, visage et pieds.
Données biologiques, précisions	Salive et sang pour dosage de neurotransmetteurs et analyses génétiques.
Existence d'une bibliothèque	Oui

Contenu de la biothèque	Cellules sanguines isolées ADN
Détail des éléments conservés	DNATHèque, cultures cellulaires
Paramètres de santé étudiés	Evénements de santé/morbidité Evénements de santé/mortalité
<b>Modalités</b>	
Mode de recueil des données	Auto-questionnaire : saisie manuelle à partir d'un questionnaire papier Entretiens : saisie manuelle à partir d'un questionnaire papier Examens cliniques : saisie manuscrite Examens biologiques : saisie manuscrite
Procédures qualité utilisées	- Présence d'une requête de cohérence au moment de la saisie des données informatiques et après la saisie des données informatiques ; - Gestion des données manquantes : Retour au dossier source ; - Relance des médecins pour réaliser les visites de suivi ; - Relance des sujets pour réaliser les visites de suivi ; - Les patients sont informés de l'utilisation de leur données par écrit.
Suivi des participants	Oui
Détail du suivi	Durée : 3 ans
Appariement avec des sources administratives	Non
<b>Valorisation et accès</b>	
<b>Valorisation et accès</b>	
<b>Accès</b>	
Charte d'accès aux données (convention de mise à disposition, format de données et délais de mise à disposition)	Utilisation possible des données par des équipes académiques. Condition d'accès : collaboration internationale USA (autism genome project) conduisant à des publications.  Utilisation impossible des données par des industriels.
Accès aux données agrégées	Accès restreint sur projet spécifique
Accès aux données individuelles	Accès restreint sur projet spécifique