



**Inserm**



# Description et épidémiologie des troubles du sommeil chez les enfants avec autisme, dépistage et spécificités

Sabine Plancoulaine, MD, PhD,  
DR INSERM U1028, CRNL



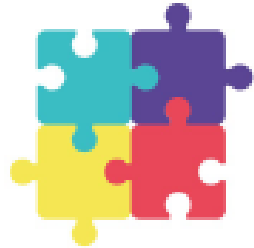
Lyon 1 •



UNIVERSITÉ  
JEAN MONNET  
SAINT-ÉTIENNE



## Trouble du Spectre de l'Autisme (TSA)

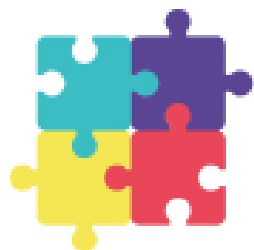


communication et interactions  
sociales

comportements, intérêts ou  
activités à caractère restreint  
et répétitif

(DSM-5; American Psychiatric Association, 2013)

## Trouble du Spectre de l'Autisme (TSA)



communication et interactions sociales

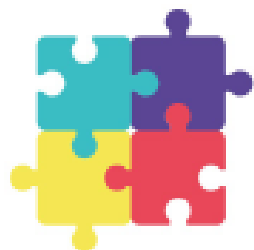
comportements, intérêts ou activités à caractère restreint et répétitif

(DSM-5; American Psychiatric Association, 2013)



Prévalence mondiale

## Trouble du Spectre de l'Autisme (TSA)



communication et interactions sociales

comportements, intérêts ou activités à caractère restreint et répétitif

(DSM-5; American Psychiatric Association, 2013)



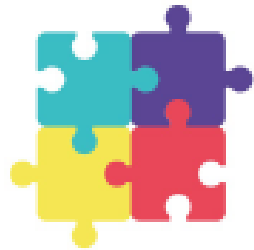
Prévalence mondiale

4 fois plus commun



(Baxter et al., 2015)

## Trouble du Spectre de l'Autisme (TSA)



communication et interactions sociales

comportements, intérêts ou activités à caractère restreint et répétitif

(DSM-5; American Psychiatric Association, 2013)



Prévalence mondiale

4 fois plus commun



5 ans



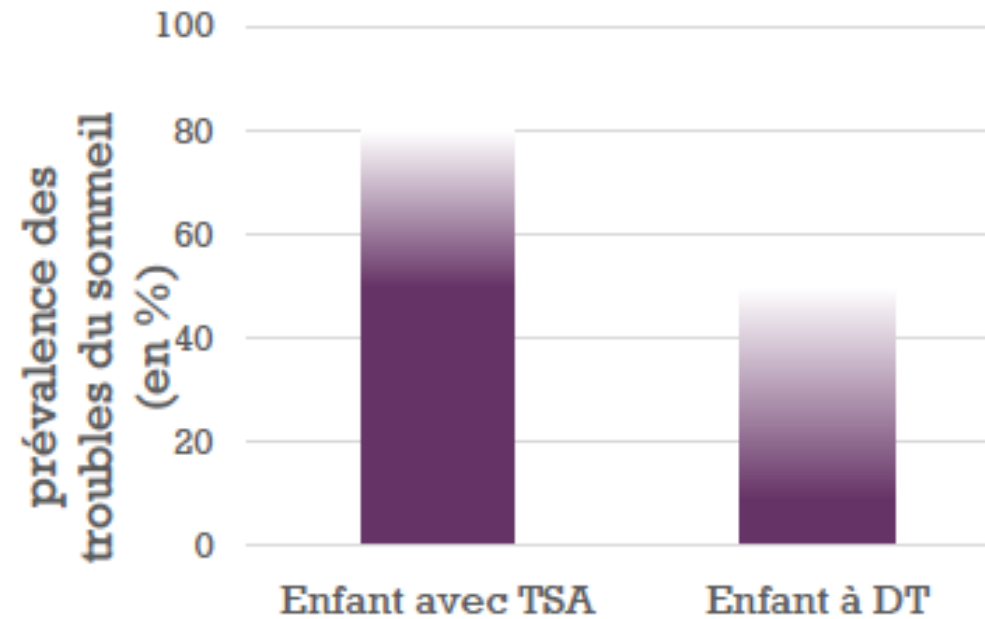
(Baxter et al., 2015)

**70%**  
comorbidités

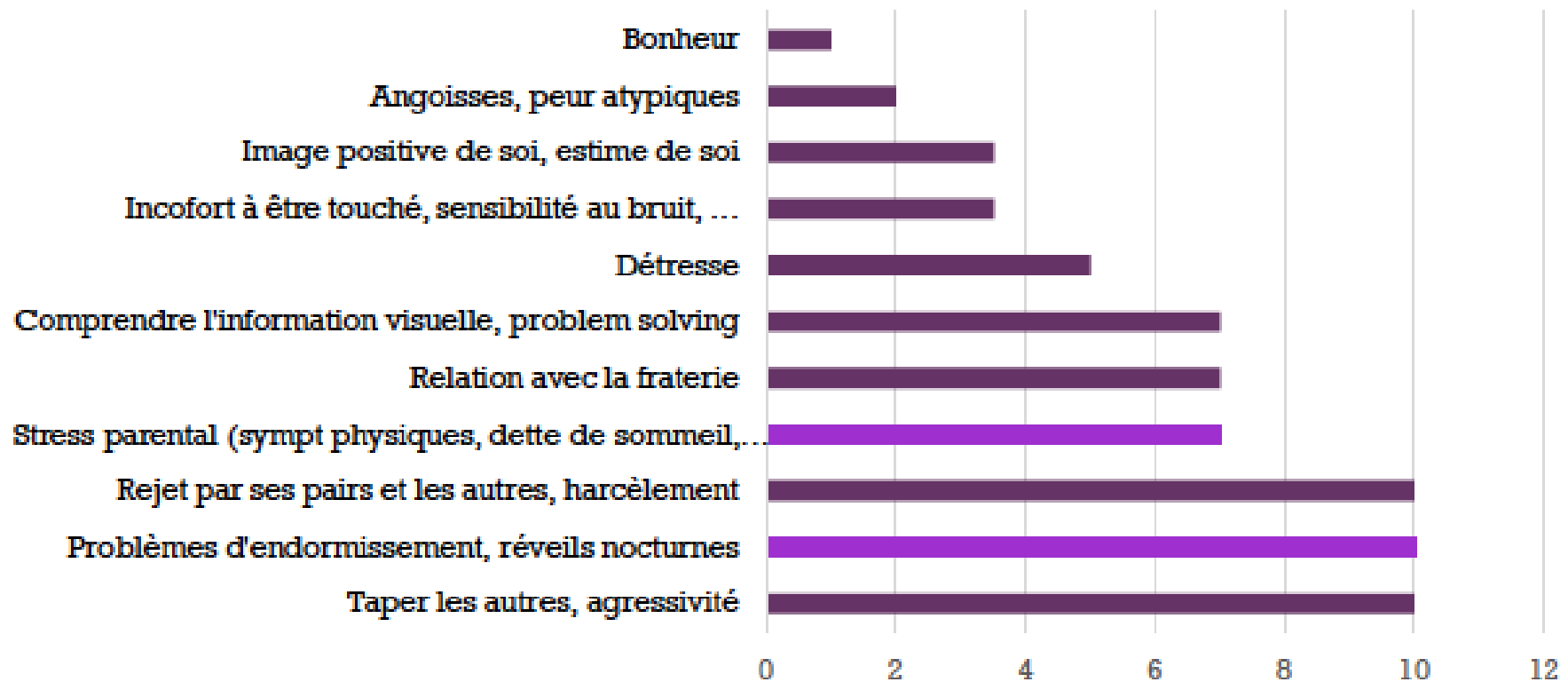


anxiété, dépression  
trouble oppositionnel avec provocation  
troubles gastro-intestinaux  
troubles du sommeil


Lai et al. (2019)



### Focus group avec parents d'enfants avec TSA : domaines importants à évaluer et traiter

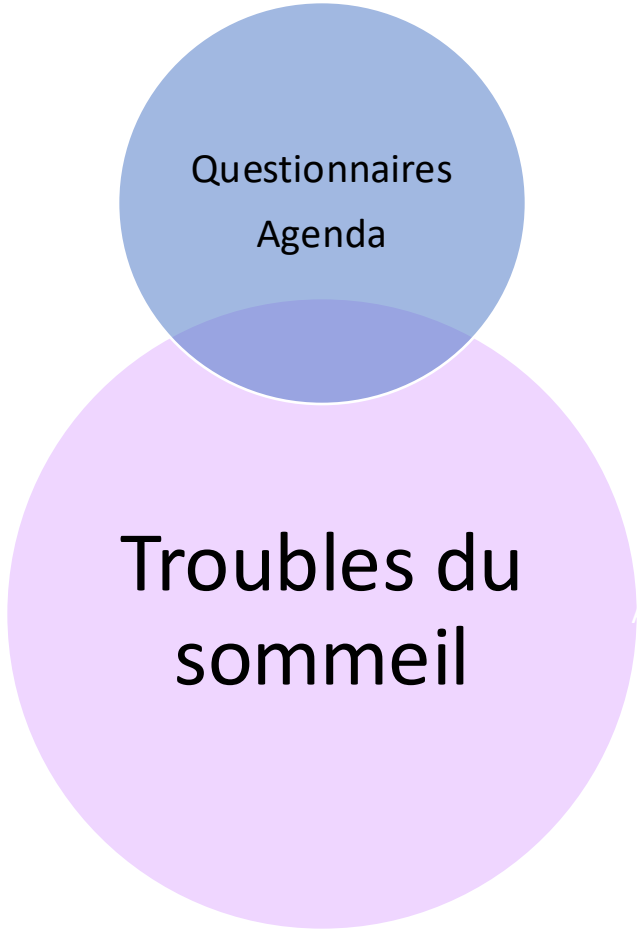


McConachie et al. (2018)



Troubles du  
sommeil





Questionnaires  
Agenda

Troubles du  
sommeil

Nom ..... Prénom ..... Agenda du.....au.....

Jour	Date	Heures																									Appréciation			Remarques particulières
		12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	QS	QR	FJ	
Exemple	10/04/21	S						S				⬇	▨▨▨▨▨▨▨▨▨▨					▨▨▨▨▨▨			⬆					M	Moy	B		
Lundi																														
Mardi																														
Mercredi																														
Jeudi																														
Vendredi																														
Samedi																														
Dimanche																														
Lundi																														
Mardi																														
Mercredi																														
Jeudi																														
Vendredi																														
Samedi																														
Dimanche																														
Lundi																														
Mardi																														
Mercredi																														
Jeudi																														
Vendredi																														
Samedi																														
Dimanche																														

**S** = Somnolence  
**P** = Pleurs  
**R** = Repas



Long réveil

Temps de sommeil ou sieste

⬇ Heure de coucher  
 ⬆ Heure du lever

**QS** = Qualité du sommeil  
**QR** = Qualité du réveil  
**FJ** = Forme de la journée

**TB** = Très bon  
**B** = Bon  
**Moy** = Moyen

**M** = Mauvais  
**TM** = Très mauvais

Fille, 6 ans  
ASD + DI

Très utile en clinique  
Difficile dans les études  
épidémiologiques

Jour	Date	Heures	Appréciation											Remarques particulières				
		12	14	16	18	20	22	24	2	4	6	8	10	12	QS	QR	FJ	
		13	15	17	19	21	23	1	3	5	7	9	11					
Exemple		S				S								M	Moy	B		Spent le soir
Lundi	EX																	
Mardi																		
Mercredi	03/11													Moy	T	B		
Jeudi	04/11													B	T.B	B		
Vendredi	05/11													Moy	T	Moy		
Samedi	06/11													Moy	T	Moy		
Dimanche	07/11													TB	T	T		
Lundi	08/11													TB	T	Moy		Libération
Mardi	09/11													T	T.M	T		
Mercredi	10/11													B	Moy	Moy		
Jeudi	11/11													Moy	B	B		
Vendredi	12/11													Moy	Moy	B		
Samedi	13/11													Moy	Moy	Moy		
Dimanche	14/11													Moy	Moy	B		
Lundi	15/11													B	Moy	B		
Mardi	16/11													T	T	Moy		
Mercredi	17/11													Moy	T	B		
Jeudi	18/11													Moy	T	B		
Vendredi	19/11													B	B	B		
Samedi	20/11													T.B	T.B	B		
Dimanche	21/11													B	B	B		
Lundi	22/11													Moy	Moy			
Mardi																		
Mercredi																		
Jeudi																		
Vendredi																		
Samedi																		
Dimanche																		

Long sommeil

Temps de sommeil ou sieste

S = somnolence

Heure de coucher

Heure de lever

- QS = Qualité du sommeil

- QR = Qualité du réveil

- FJ = Fin de la journée

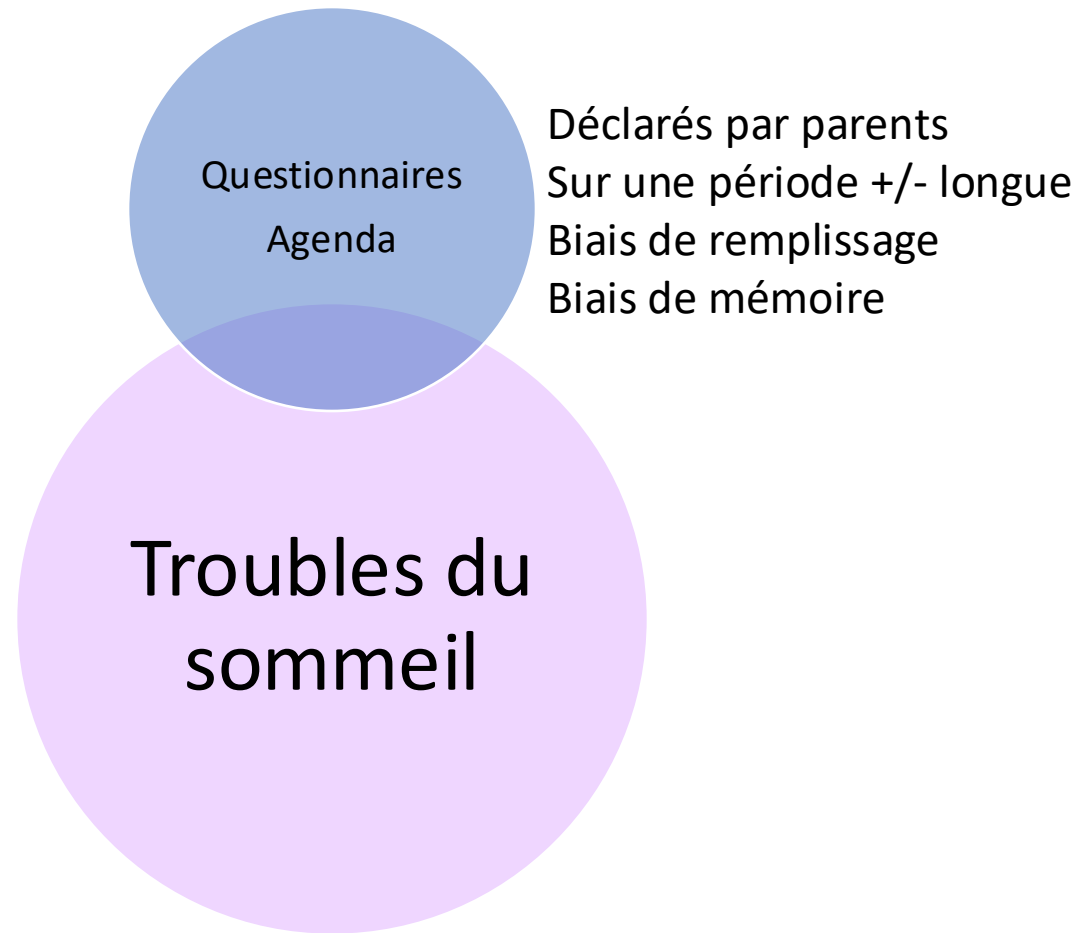
- TB = très bon

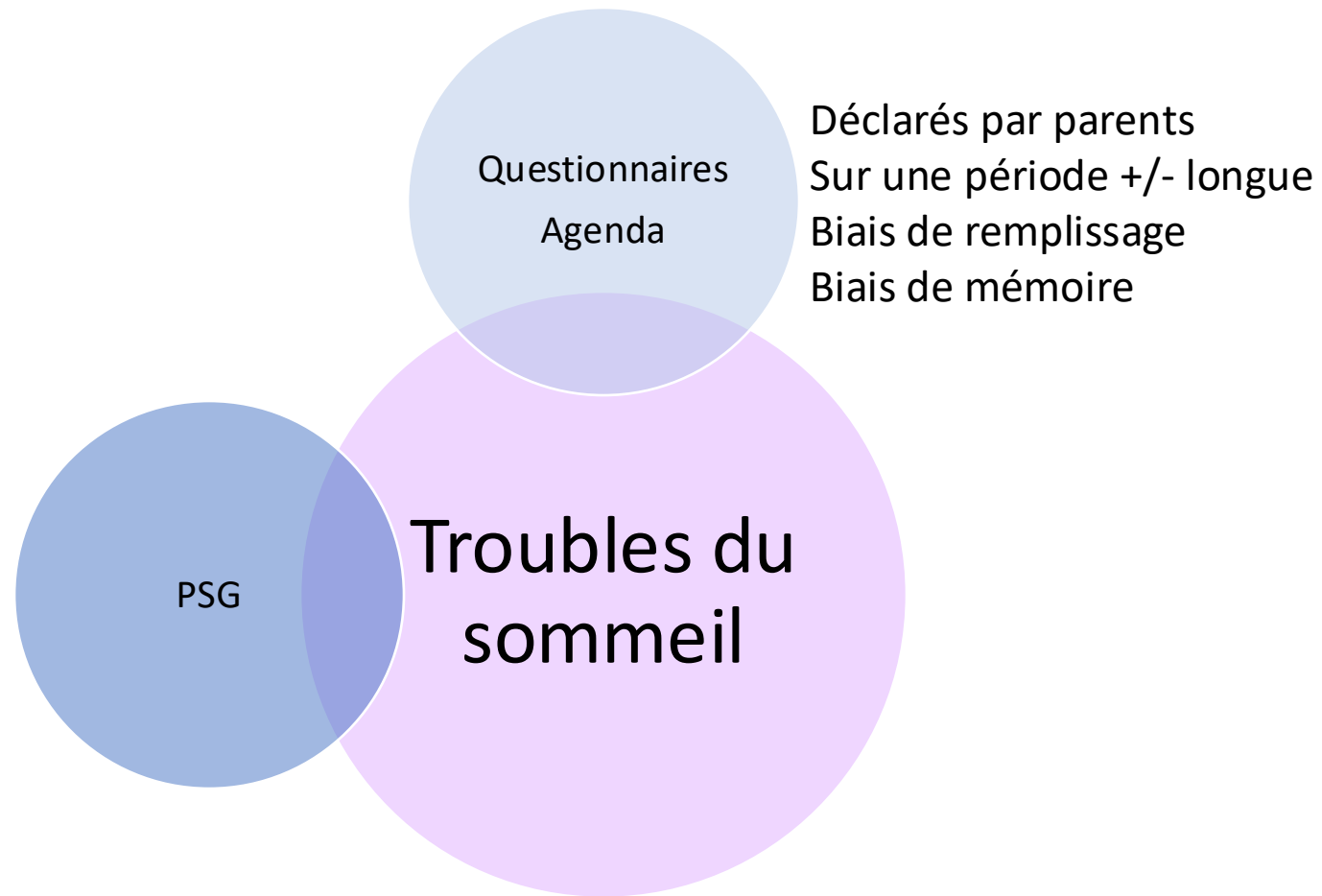
- B = bon

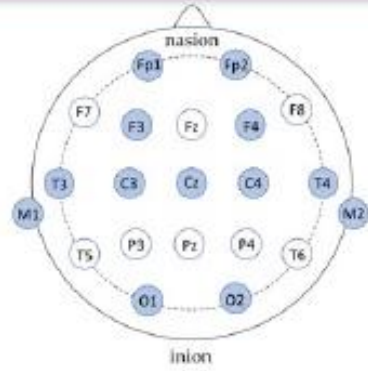
- Moy = moyen

- M = mauvais

- TM = Très mauvais



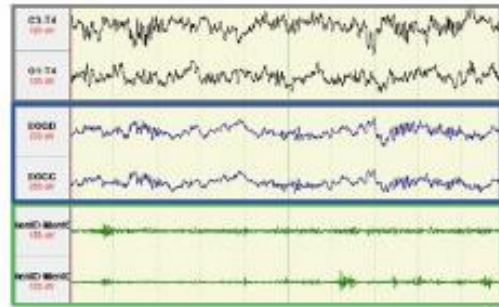




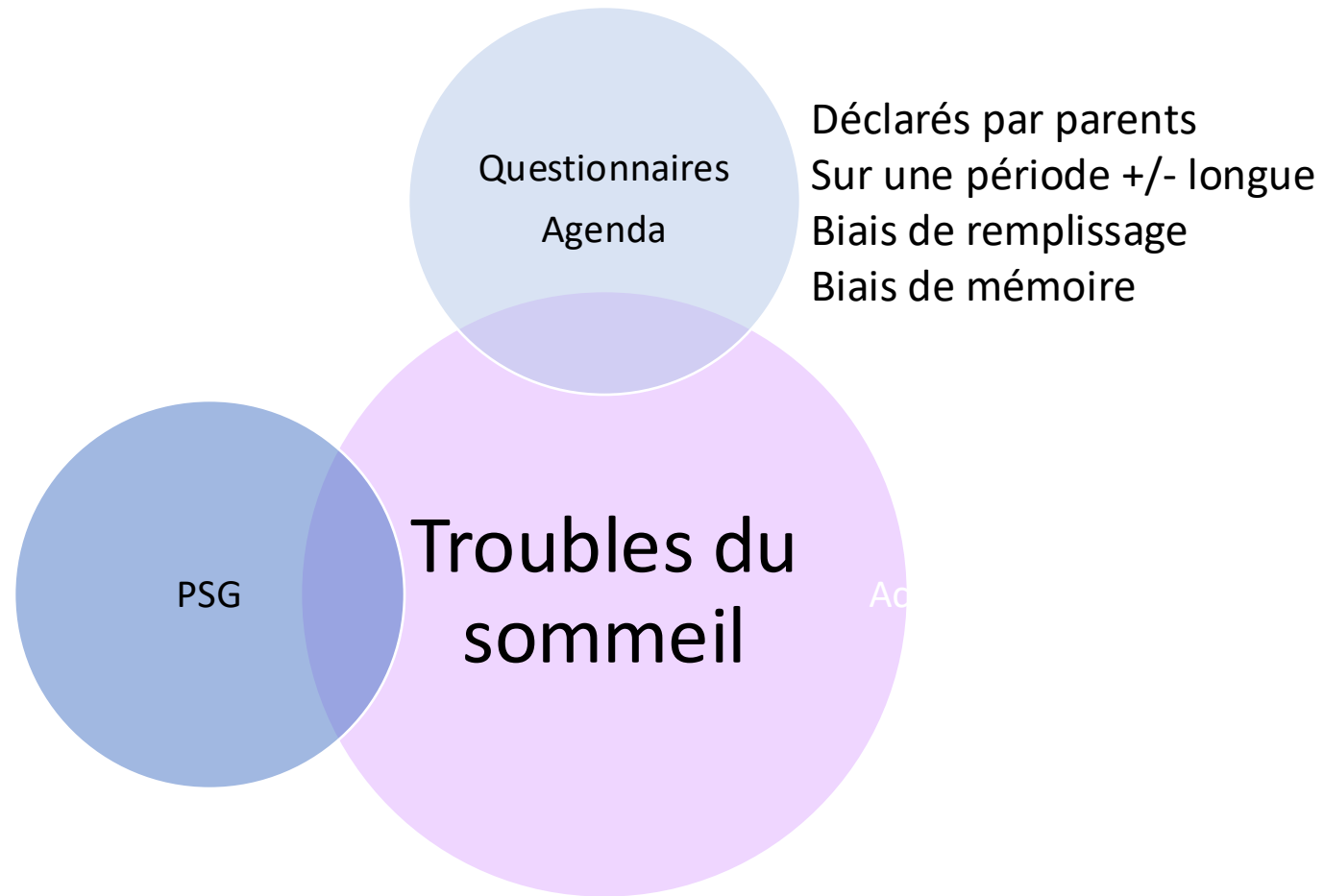
EEG

EOG

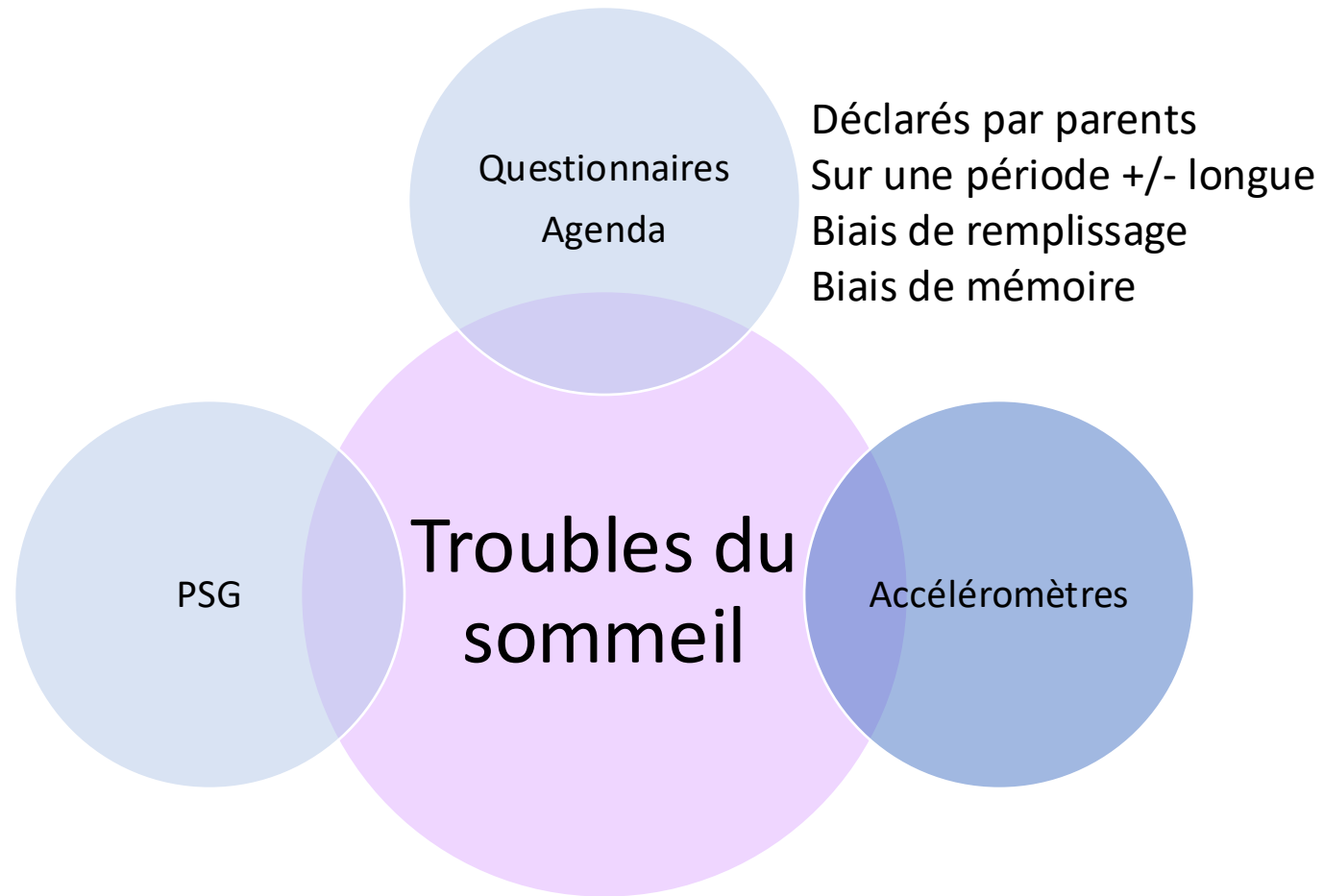
EMG



Difficultés importantes  
chez des enfants TSA



Difficultés importantes  
chez des enfants TSA

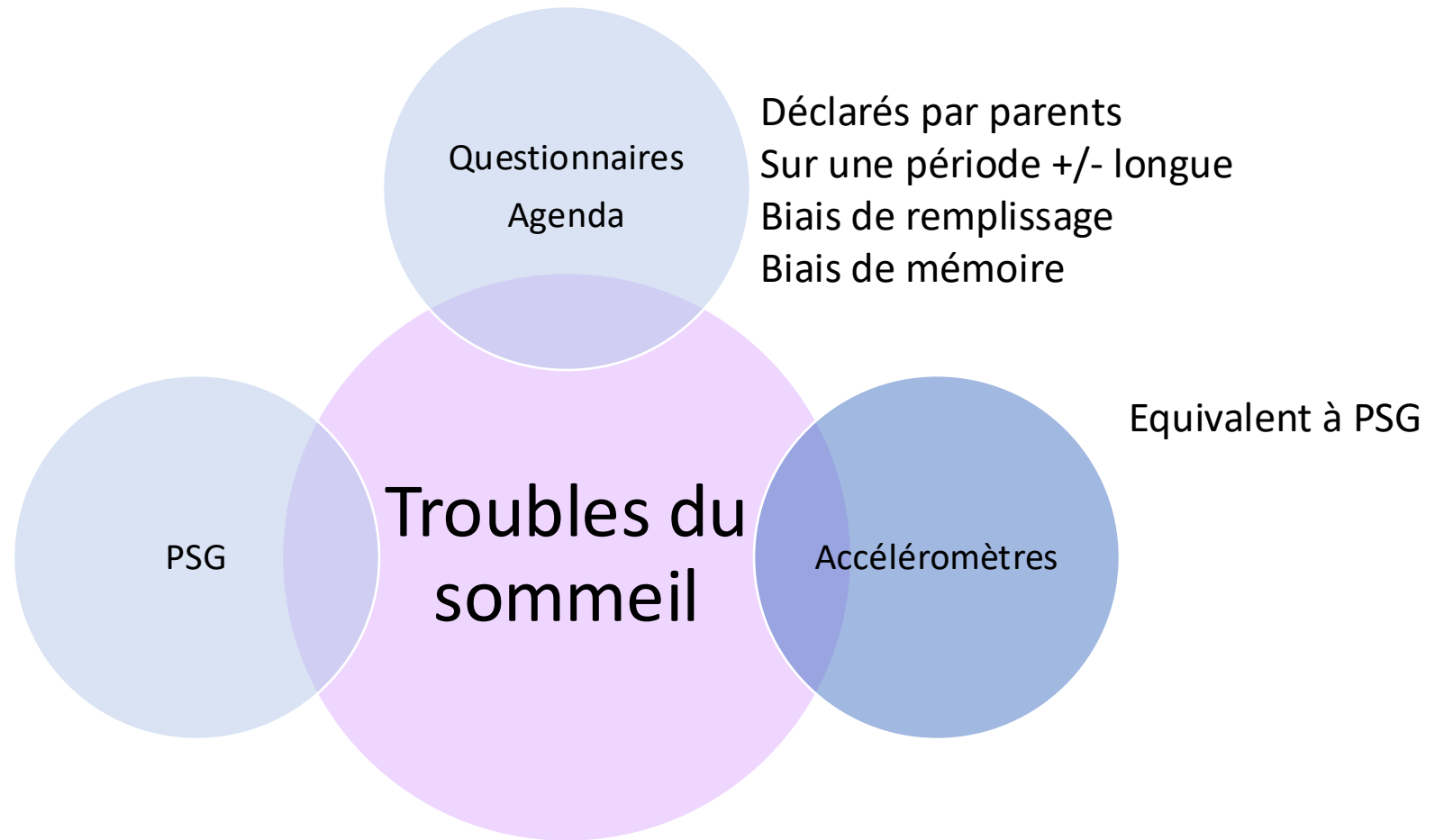






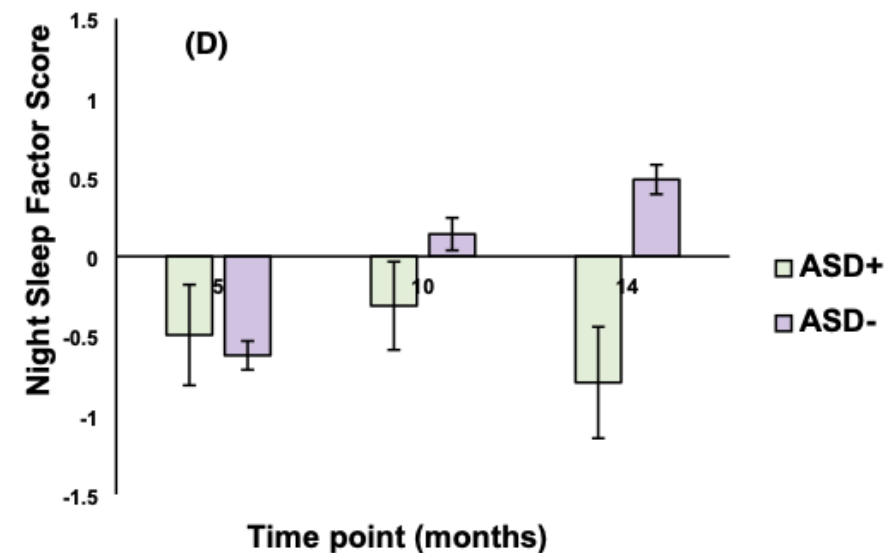
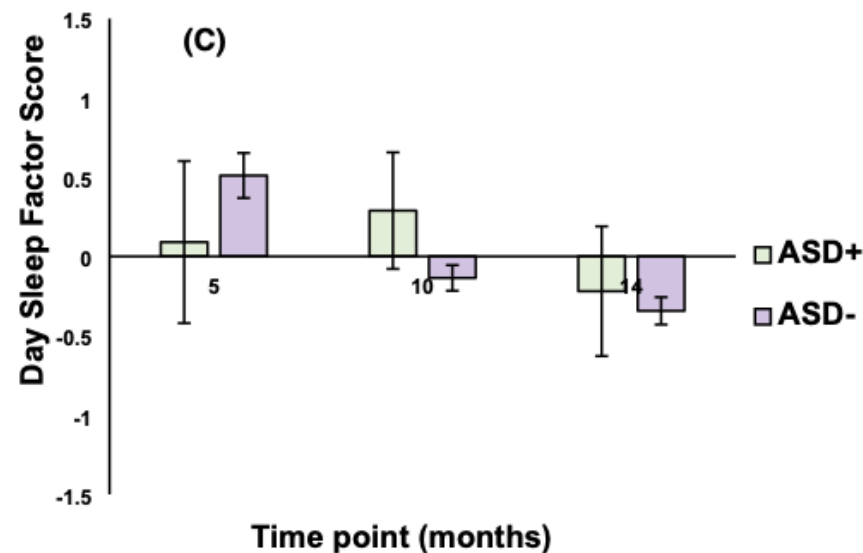
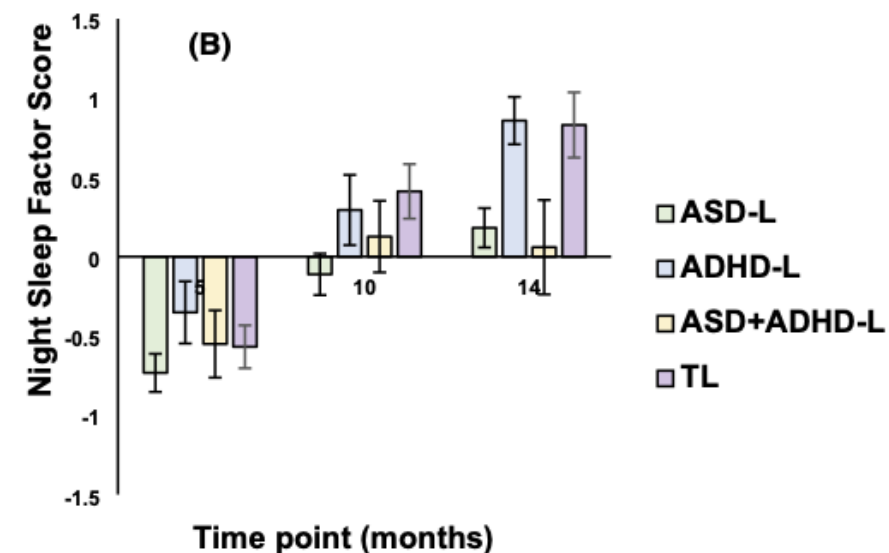
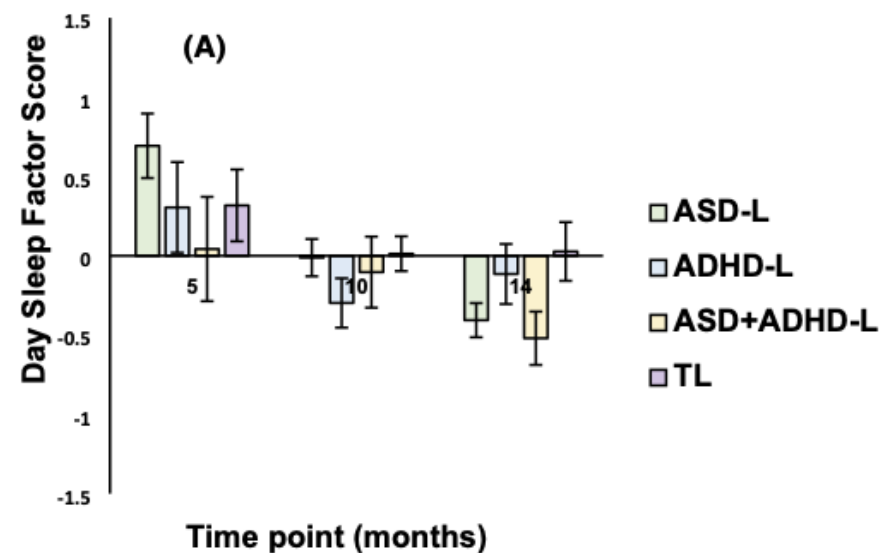
Temps total de sommeil  
 Latence d'endormissement  
 Efficacité du sommeil  
 WASO

Difficultés importantes  
chez des enfants TSA



N=164

Questionnaires  
(durée & qualité  
du sommeil),  
Calcul d'un score

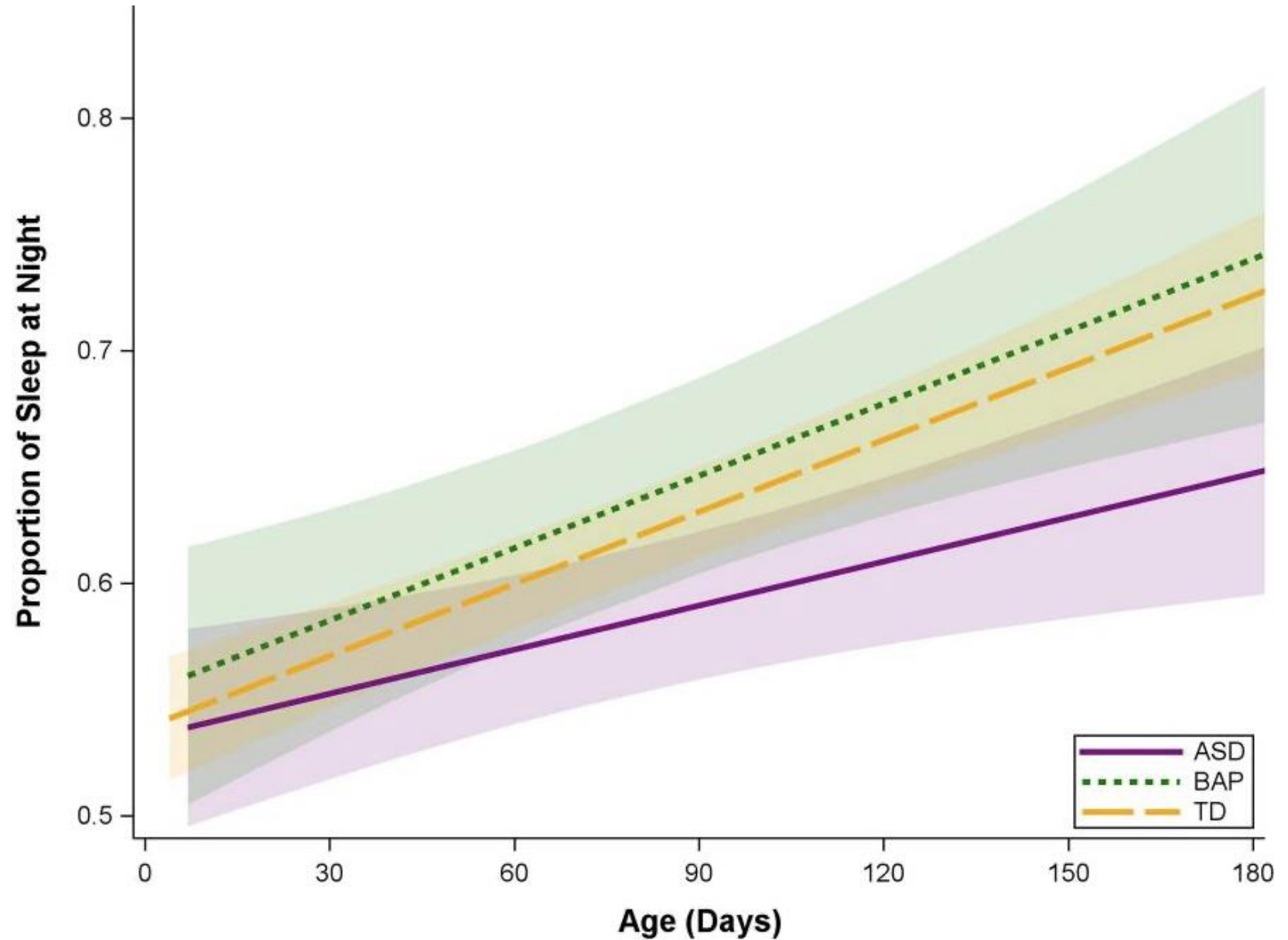


→ Troubles du sommeil précoces chez les enfants avec ATCD familiaux et chez les enfants qui vont développer TSA

N=68

Durée de sommeil rapportée  
par les parents tous les mois  
sur un agenda par intervalles  
de 30 min

Statut ASD évalué à 24 mois





## Troubles du sommeil

durée de  
sommeil  
réduite

-33 min / 24h (95% CI 16.6-49.0)

Author(s)	Age range	N	Tool used to measure sleep	Rate of Night Wakings
Rossi et al., <a href="#">1999</a>	2–20	8	Not specified	44%
Tani et al., <a href="#">2003</a>	26.5 ± 8.1	20	BNSQ; sleep diary; free description via short essay	30%
Wiggs & Stores, <a href="#">2004</a>	5–16	69	SPSQ; sleep diary; actigraphy	33%
Williams et al., <a href="#">2004</a>	2–16	210	Modified sleep survey	34%
Oyane & Bjorvatn, <a href="#">2005</a>	15–25	15	Sleep diaries; sleep questionnaire; ESS; actigraphy	0%
Ming et al., <a href="#">2009</a>	3–15	23	Sleep questionnaires; PSG	84.6%
Youssef et al., <a href="#">2013</a>	4.8–12.8	53	PSG	42%
Ayyash et al., <a href="#">2015</a>	6.3 ± 1.7 years	9	Sleep diary	31%
Veatch et al., <a href="#">2016</a>	2–10	80	CSHQ; actigraphy	72%

BNSQ= basic Nordic questionnaire, SPSQ=Simonds & Parraga Sleep Questionnaire, ESS=Epworth sleepiness Scale, PSG=polysomnography, CSHQ=Children's Sleep Habits Questionnaire

Quand comparaison avec un groupe d'enfants TD

N= 16 ↗

N=9 =

N=2 ↘ (même équipe)

Author(s)	Age range	Sample Size	Tool used to measure sleep	Relationship to Comparison Group
Diomedi et al., 1999	12-24	ASD, n=30; TD, n=8	PSG	↑
Hsieh et al., 1999	3-12	ASD, n=8; TD, n=8	Actigraphy	=
Tsai et al., 2000	26.5 ± 8.1	ASD, n=30; TD, n=10	BNSQ; sleep diary; free description via short essay	↑
Tsai et al., 2004	20+	ASD, n=20; TD, n=10	PSQ	=
ADK et al., 2006a, 2006b	8.5-12.8	ASD, n=32; TD, n=32	Sleep diary; actigraphy; "sleep questionnaire"	↑
Gianotti et al., 2006	2.6-8.8	ASD, n=36; TD, n=36	CSHQ	↑ ↑
Blase et al., 2006	20-58	ASD (+ID), n=14; ID, n=17	Car's given sleep diary	=
Hoffman et al., 2006	4-36	various, n=106; TD, n=168	CSHQ	↑
Bruni et al., 2007	7-15	Asperger, n=10; autism, n=12; TD, n=12	PSQ; Bristol questionnaire, PDSS	↑
Miyano et al., 2007	3.7-19	31	Sleep questionnaire, PSG	↑
ADK et al., 2008	11.2-15.6	ASD, n=36; TD, n=16	Actigraphy	↑
Gianotti et al., 2008	2-8	ASD, n=304; TD, n=162	CSHQ; Sleep diary; 21-channel EEG	↑ ↑
Krakovskik et al., 2008	3.6 years (standard deviation, 0.8 years)	ASD, n=303; DD, n=63; TD, n=163	CHARGE sleep history; CSHQ	↑ ↑
Goldman et al., 2008	4-30	ASD, n=42; TD, n=36	CSHQ; PCQ; actigraphy; PSG	↑ ↑
Goodlin-Jones et al., 2008	2-5.5	ASD, n=68; DD, n=57; TD, n=69	CSHQ	DD =
				TD =



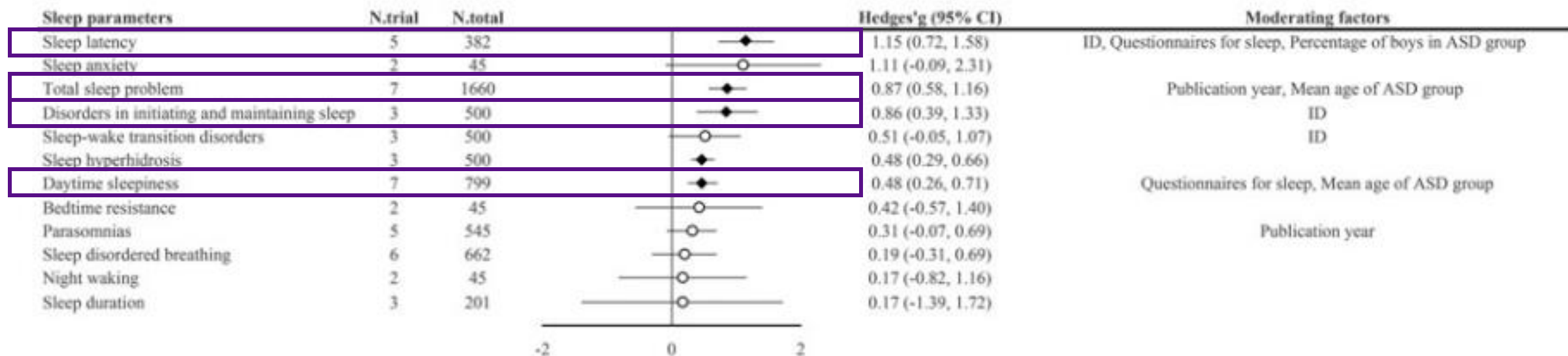
## Troubles du sommeil

réveils  
nocturnes  
fréquents

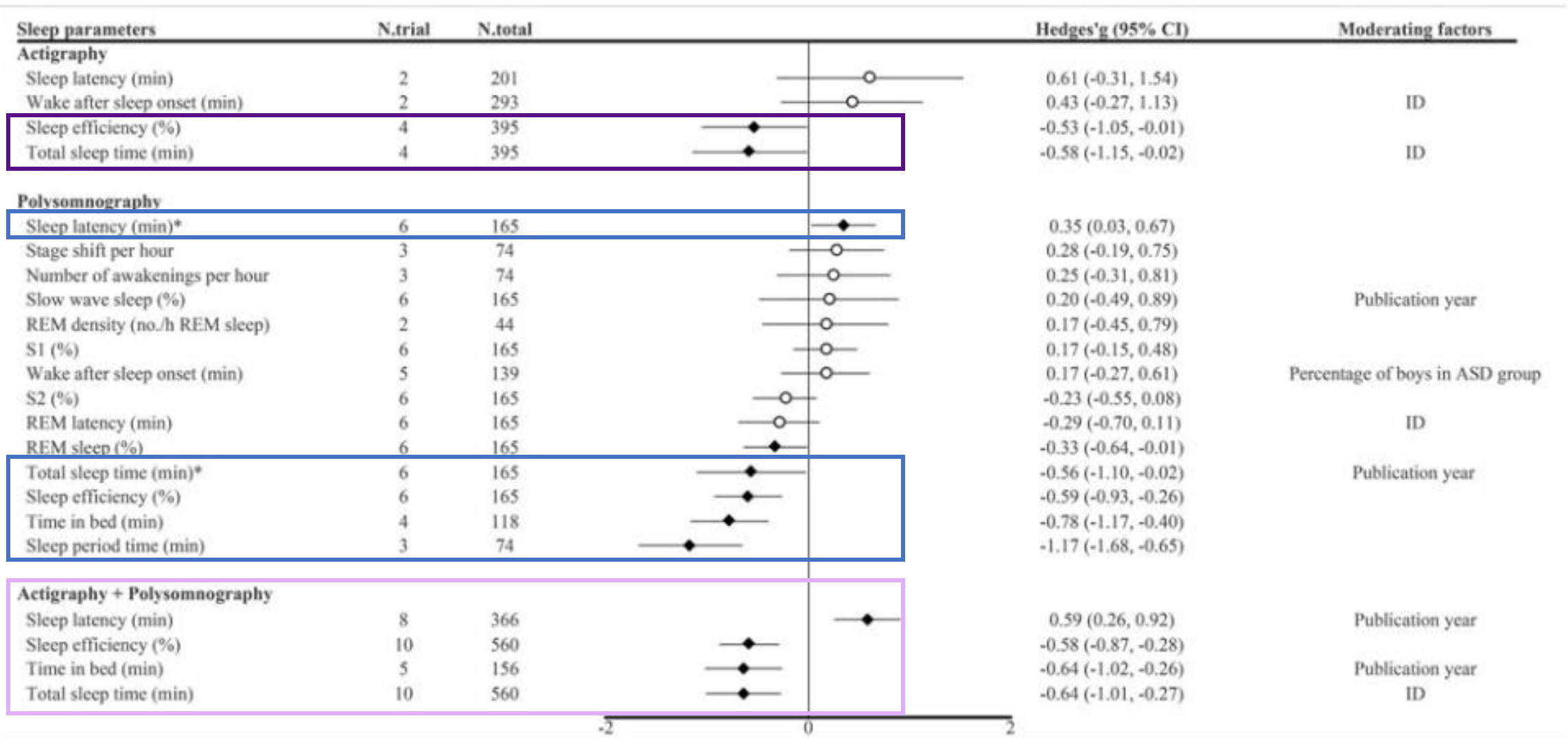
durée de  
sommeil  
réduite

-1.9% de SE (0.7-3.1)    -33 min / 24h (95% CI 16.6-49.0)



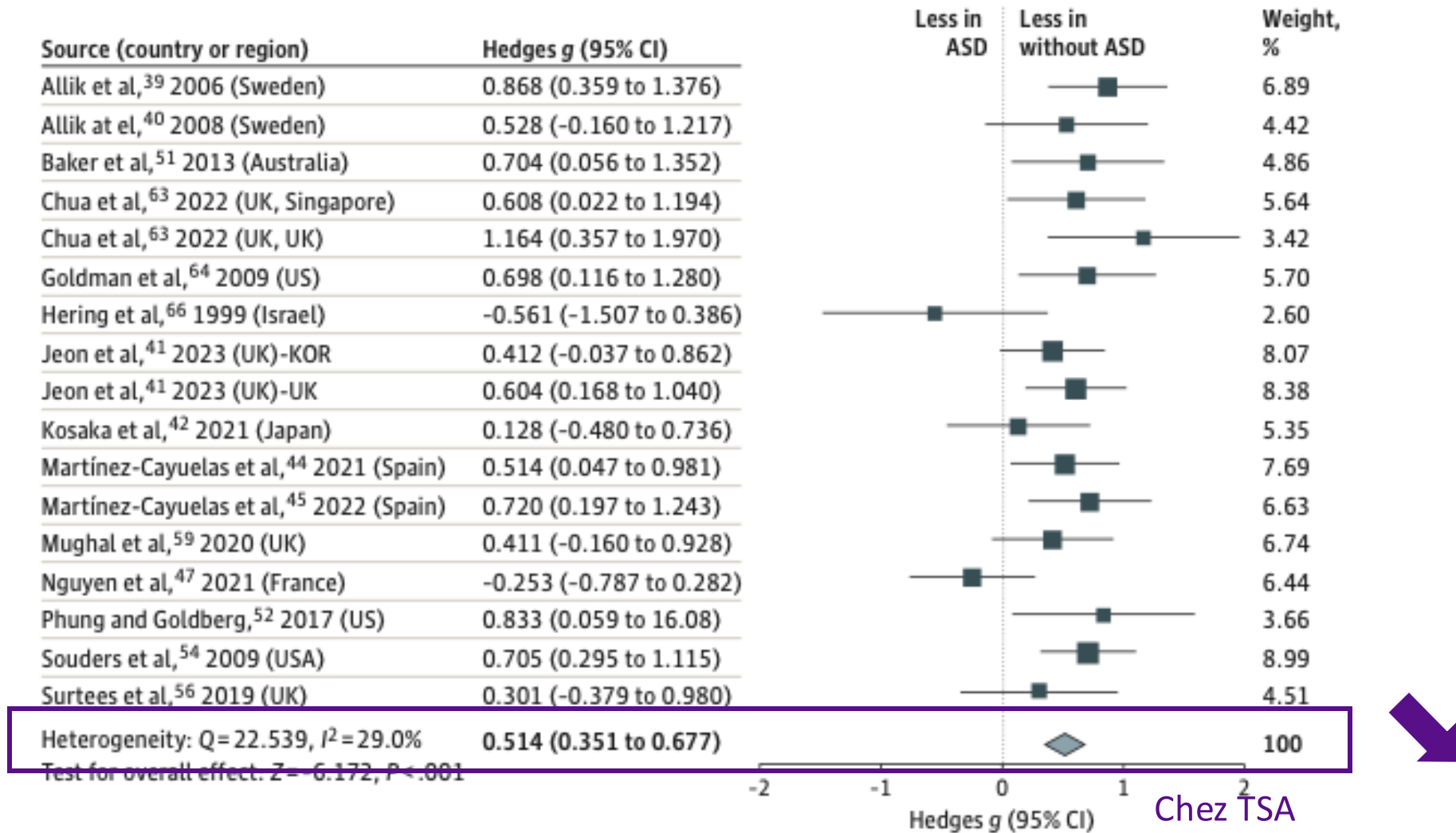


Mesures subjectives - Chez enfants naïfs de trt médicamenteux, TSA vs TD, N=16 articles, 981 TSA/1220 TD



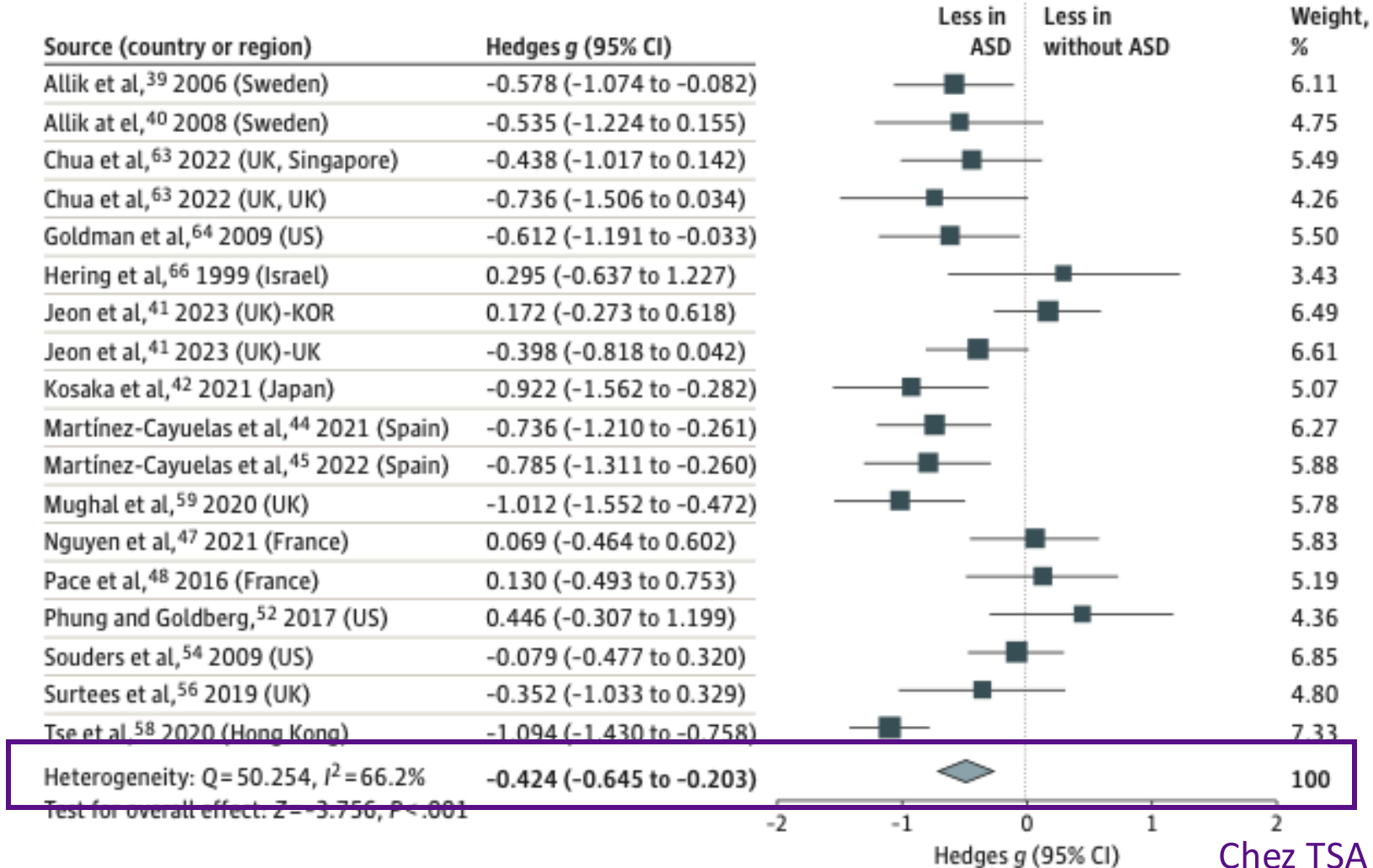
Mesures objectives - Chez enfants naïfs de trt médicamenteux, TSA vs TD, N=16 artciles, 981 TSA/1220 TD

## Temps total de sommeil



Mesures accélérométrie - Chez enfants et adolescents, TSA vs TD, N=19 articles

## Efficacité du sommeil

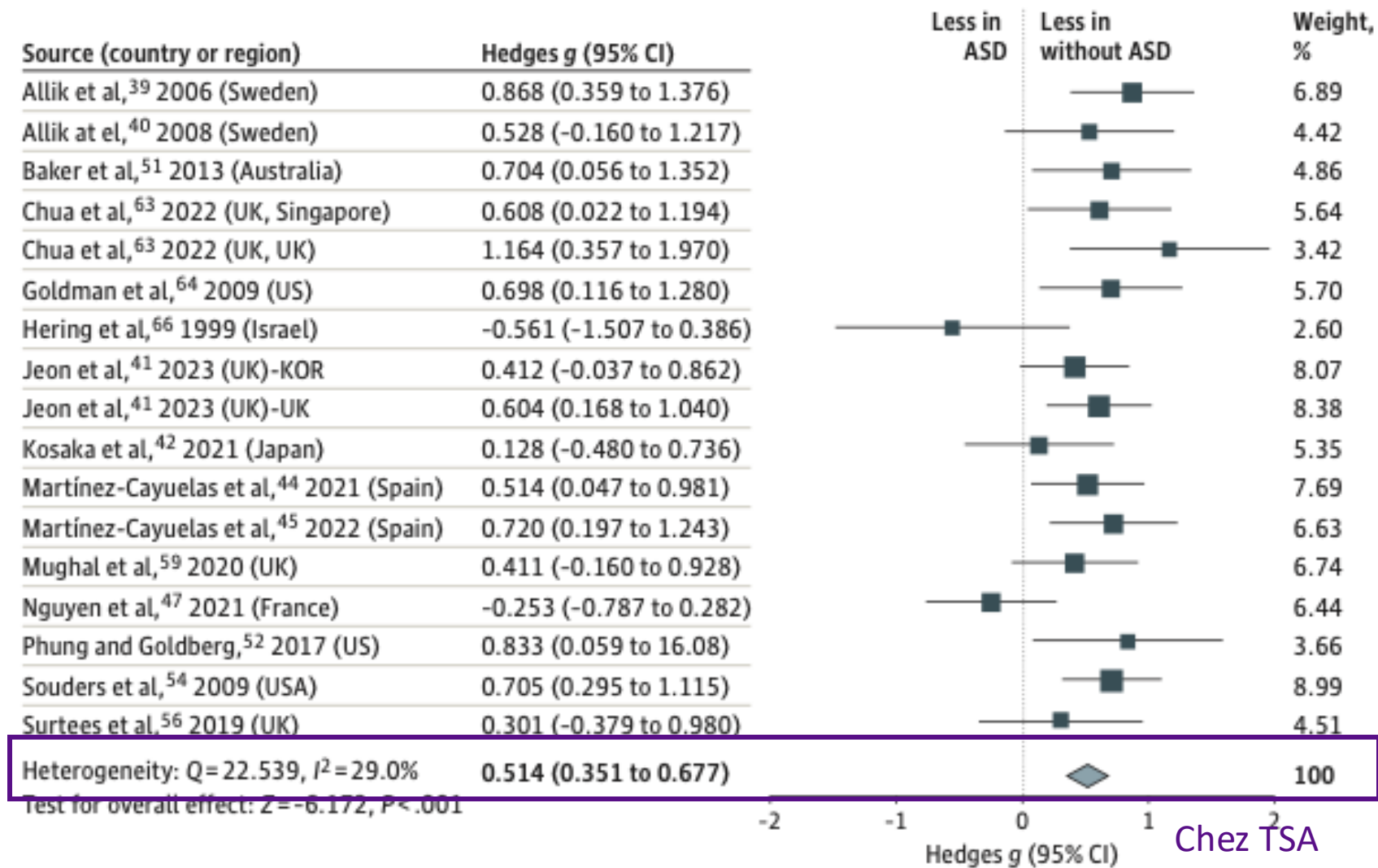


WASO  
Chez TSA  
62.3 ( $\pm 28.0$ ) vs  
54.6 ( $\pm 36.1$ ) min  
N=7 études

Chez TSA  
81.8 ( $\pm 6.0$ ) vs 84.5 ( $\pm 6.4$ ) %  
Non modifié par l'âge

Mesures accélérométrie - Chez enfants et adolescents, TSA vs TD, N=18 articles

## Latence endormissement



Mesures accélérométrie - Chez enfants et adolescents, TSA vs TD, N=17 articles

En France,

Enquête sur l'impact  
des troubles du sommeil  
chez les enfants avec TSA

N=188 enfants  
18 mois à 18 ans  
En 2018-2019



Recommandations

10h-13h	3-6 ans
9h-11h	7-12 ans
8-10h	13-18 ans







## Troubles du sommeil

45 à 85%

latence  
d'endormissement  
prolongée

réveils  
nocturnes  
fréquents

durée de  
sommeil  
réduite

Questionnaires  
Accéléromètres

+10.9 min (6.7-15.0)  
+12.5 min

-1.9% de SE (0.7-3.1)  
-2.7% de SE

-33 min / 24h (95% CI 16.6-49.0)  
-13.5 min / 24h



## Troubles des rythmes circadiens

Authors (Ref.) country	Study design	Sample size	ASD assessment	Sleep-wake cycle assessment	Results	Major limitations
Takase, Taira and Sasaki (57) Japan	Cross-sectional study	89 autistic children (3–20 years).	Clinical diagnoses.	Actigraphy Total sleep time (TST) was calculated from their sleep logs.	One autistic girl showed a tendency of non-24-h sleep-wake syndrome. The others did not. Most subjects showed a large variation in TST.	No diagnostic criteria for diagnosis, no control group.
Nicholas et al. (25) Autism Genetic Resource Exchange	Cross-sectional study	110 autistic subjects and their parents.	ADI-R, ADOS-G94, <i>DSM-IV</i> diagnostic criteria.	Analysis of the single-nucleotide polymorphisms (SNPs) in 11 clock/clock-related genes.	A significant allelic association was detected for PER1 and NPAS2.	Predominant high-functioning subjects.
Giannotti et al. (58) Rome, Italy	Case-control study	104 children with autism; 162 TD children.	<i>DSM-IV-TR</i> diagnostic criteria; ADI-R; ADOS-G; CARS.	CSHQ; Parental report sleep diary for 4 weeks; 21 channel EEG recordings.	Regressed group showed higher incidence of circadian rhythm disorders than non-regressed ones. The regressed group showed higher CSHQ bedtime resistance, sleep onset delay, sleep duration and night awakening scores.	No evaluation of sleep parameters by standardized measures.
Mullegama et al. (59) Richmond, VA, USA	Cross-sectional study	19 children with a molecular diagnosis of del 2q23.1 (9 months to 11 years).	Molecular diagnosis of del 2q23.1	Parent sleep questionnaire; The expression of four circadian genes, NR1D2, PER1, PER2, and PER3, in 2q23.1 deletion syndrome lymphoblastoid cell lines (LCLs).	Molecular analysis of the circadian deficits associated with haploinsufficiency of MBD5 in which circadian gene mRNA levels of NR1D2, PER1, PER2, and PER3 were altered in del 2q23.1 of LCLs; haploinsufficiency of MBD5 can result in dysregulation of circadian rhythm gene expression. Circadian and mTOR signaling pathways were associated with sleep disturbance.	Small sample size; no objective sleep measures.
Yang et al. (26) Tochigi, Japan	Case-control study	28 ASD patients 23 controls of Japanese descent.	<i>DSM-IV-TR</i> diagnostic criteria	The coding regions of 18 canonical clock genes and clock-controlled genes were sequenced.	The mutations p.S20R in NR1D1, p.H542R in CLOCK, p.L473S in ARNTL2, p.A325T in TIMELESS, p.S13T in ARNTL, and p.G24E in PER2 were diagnosed in ASD. Mutations in circadian-relevant genes affecting gene function were more frequent in patients with ASD than in controls.	Small sample size; no objective sleep measures.
Goto et al. (60) Nagoya, Japan	Case-control study	111 Caucasian 87 Japanese patients with ASD; 158 Caucasian and 133 Japanese TD children.	<i>DSM-IV-TR</i> and <i>DSM-5</i> diagnostic criteria.	The patients, their siblings, and parents were tested for mutations in all exons of NR1D1 (also known as Rev-Erb $\alpha$ ).	They detected single-base changes with an amino acid substitution in the coding region of NR1D1 in 4 individuals. Not detected in controls. c.1012C were identified as the rare SNPs. A (p.R500H) mutation (AU1098302) had typical features of ASD and no difficulty in sleep induction; he showed strong anxiety and little sociability without verbal communication with others.	No objective sleep measures.
Van der Heijden et al. (61) The Netherlands	Case-control study	44 children with ADHD; 67 children with ASD; 243 TD children (8–12 years).	Parent report CBCL	Sleep Disturbance Scale for Children parental report questionnaire; Chronotype of the children was assessed with Children's Chronotype Questionnaire; Sleep hygiene was assessed using the Children's Sleep Hygiene Scale	Children with ADHD and ASD showed more sleep problems (63.6 and 64.7%, vs. 25.1% in TD) and shorter sleep duration than controls, while differences between ADHD and ASD were not significant. Evening types were associated with sleep problems in ADHD and ASD. Associations of greater anxiety/depression with sleep problems were shown in ADHD and TD.	No objective sleep measures.



Retard de phase  
Trouble du rythme

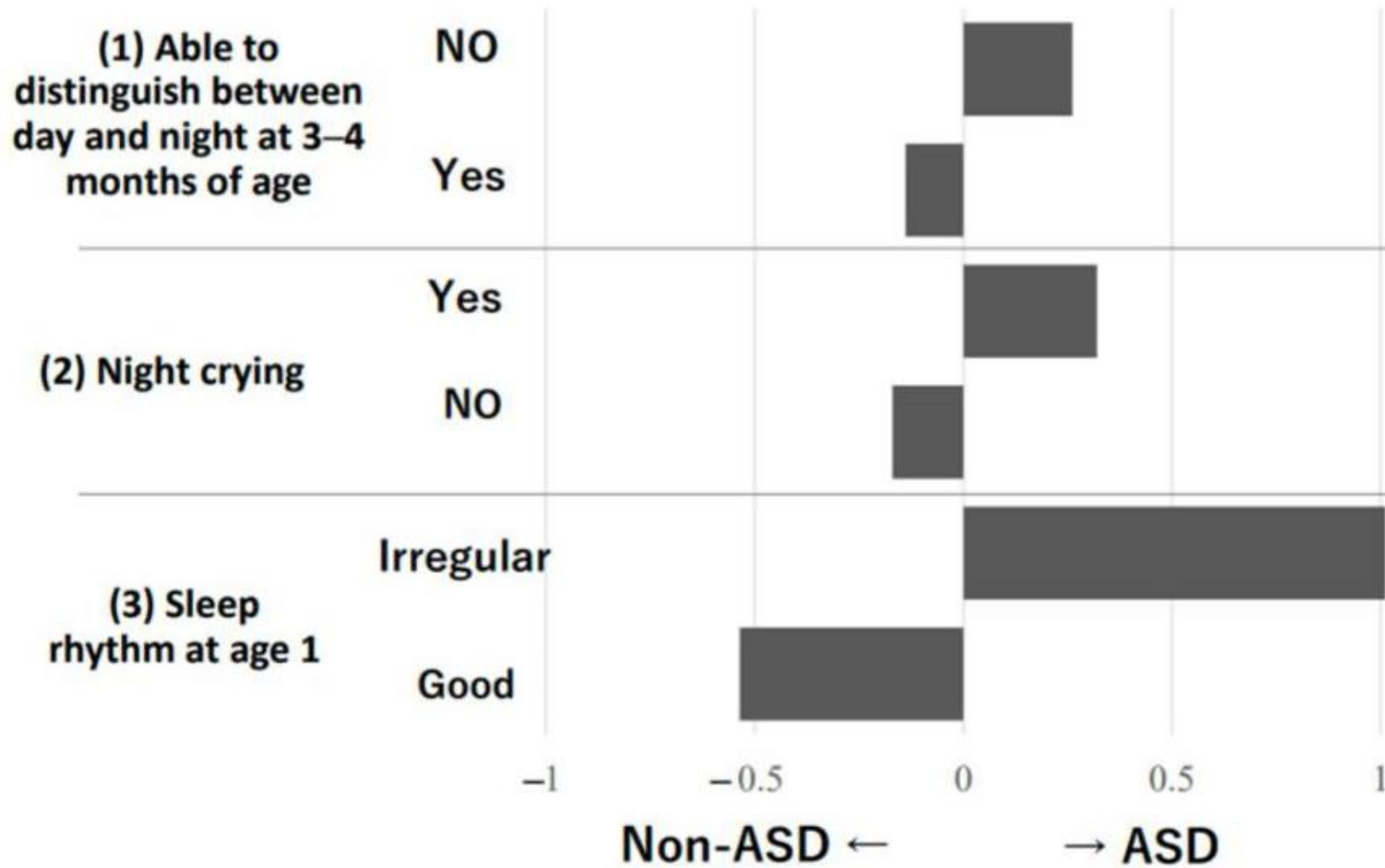


Mutations / SNPs  
Associés avec  
troubles du rythme  
Retard de phase





## Risk of ASD.





## Troubles du sommeil

45 à 85%

latence  
d'endormissement  
prolongée

réveils  
nocturnes  
fréquents

durée de  
sommeil  
réduite

+10.9 min (6.7-15.0)  
+12.5 min

-1.9% de SE (0.7-3.1)  
-2.7% de SE

-33 min / 24h (95% CI 16.6-49.0)  
-13.5 min / 24h

Questionnaires  
Accéléromètres



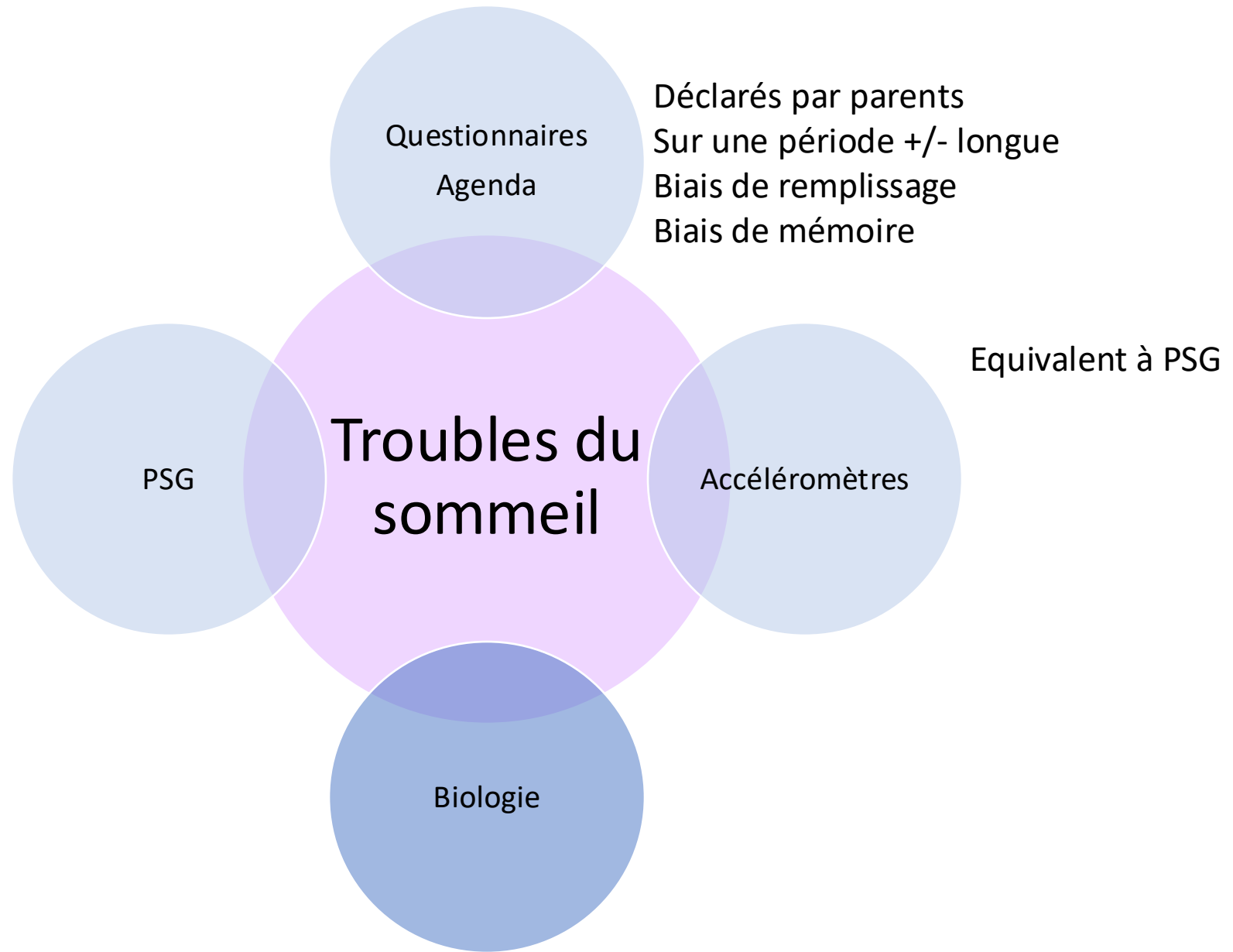
## Troubles des rythmes circadiens

rythme veille-  
sommeil irrégulier

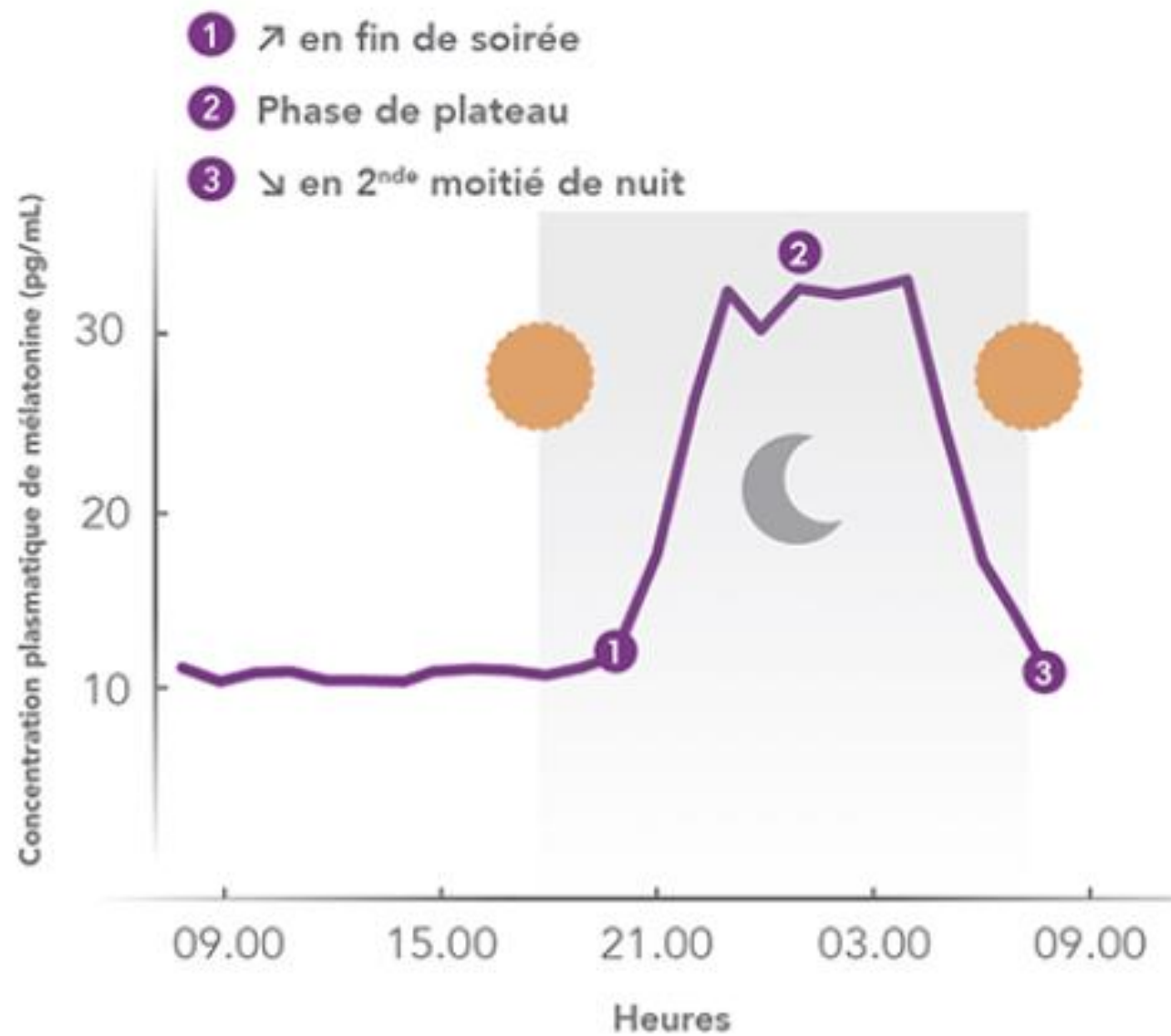
retard de phase  
des périodes de  
sommeil

Begum-Ali et al (2023), Foster et al (2024), Elrod and Hood (2015), Galion et al (2023), Liang et al (2023), Carmassi et al (2019), Hoshino (2023)

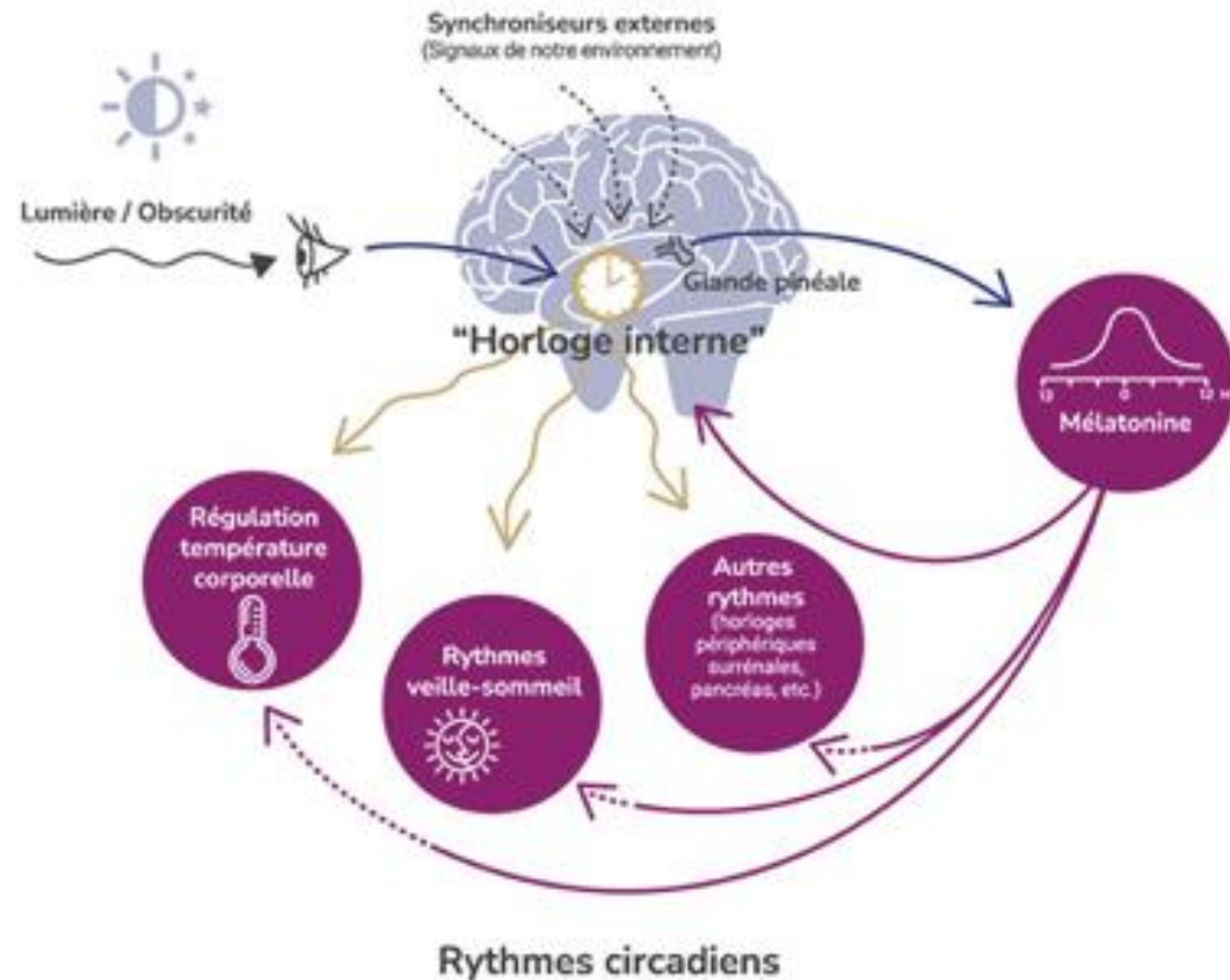
Difficultés importantes  
chez des enfants TSA



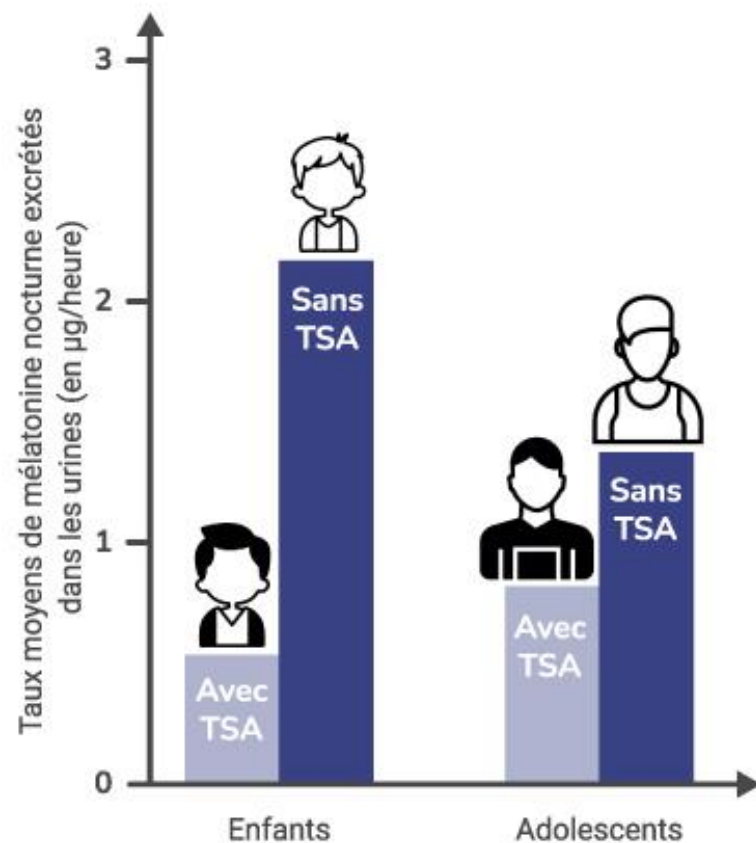
Sécrétion endogène de mélatonine (Adapté de Arendt J et al, 1985)<sup>(3)</sup>,



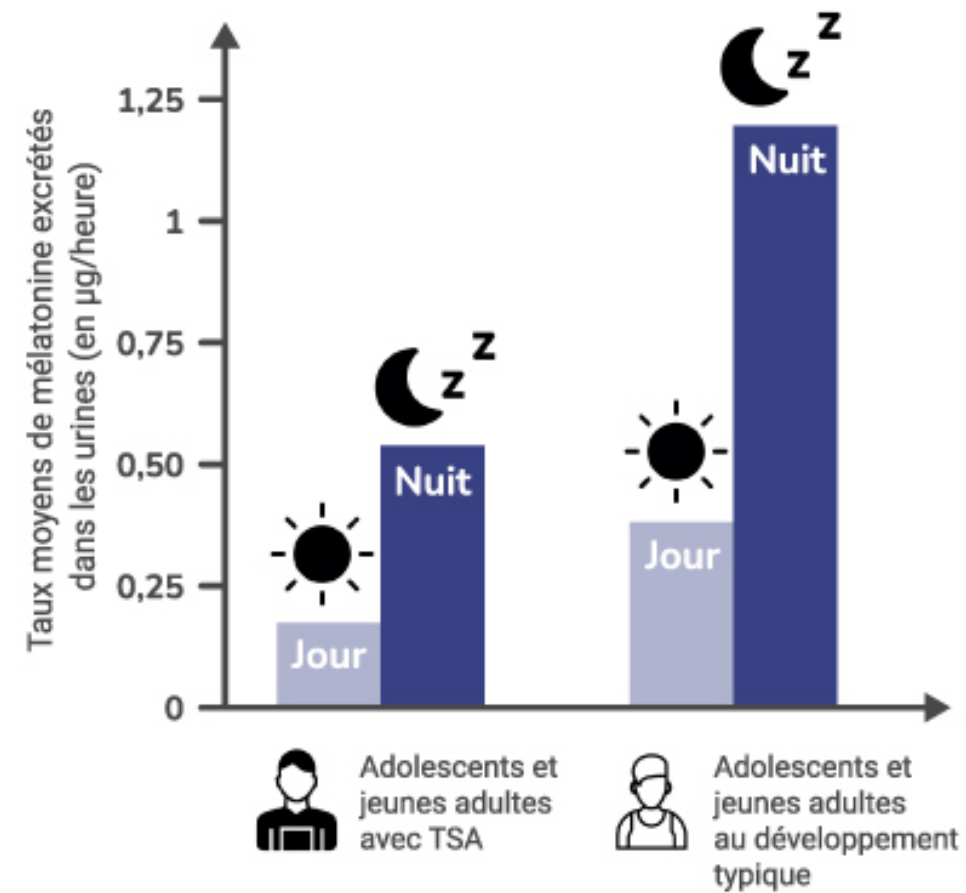
*La mélatonine, un régulateur de notre « horloge interne » (d'après Claustrat et al. 2005)<sup>(2)</sup>.*



N=49 TSA vs 88 TD



Tordjman et al 2005

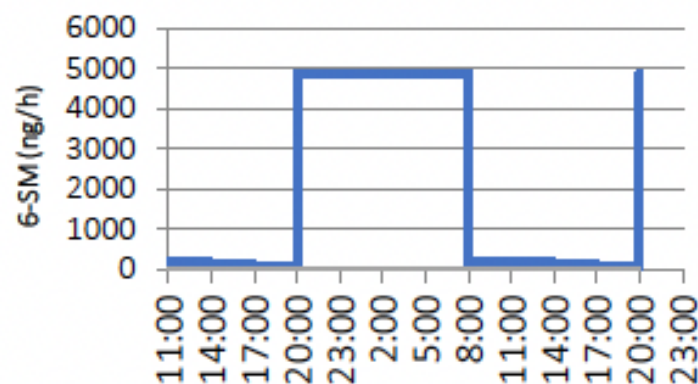


Tordjman et al 2014

# Profils de 6-SMT urinaire chez l'enfant avec TSA

Profil standard

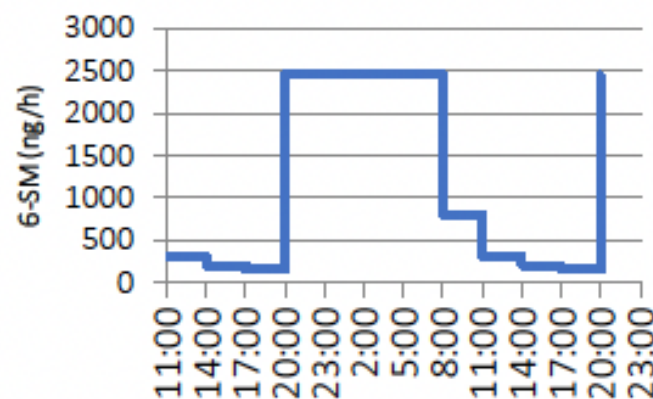
13,3%



Profil retardé 8-11h

73,3%

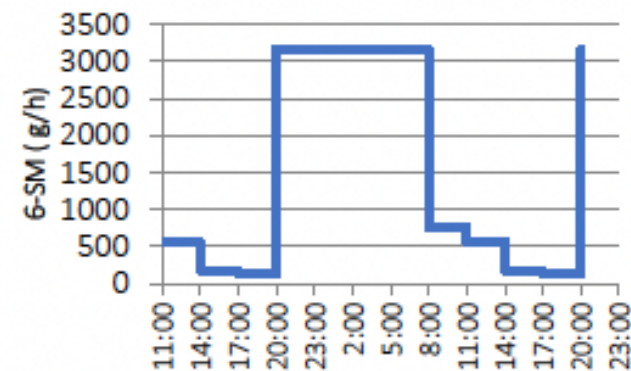
8-11h >20% de l'amplitude jour/nuit



Profil retardé 11-14h

43,3%

11-14h > 10% de l'amplitude jour/nuit



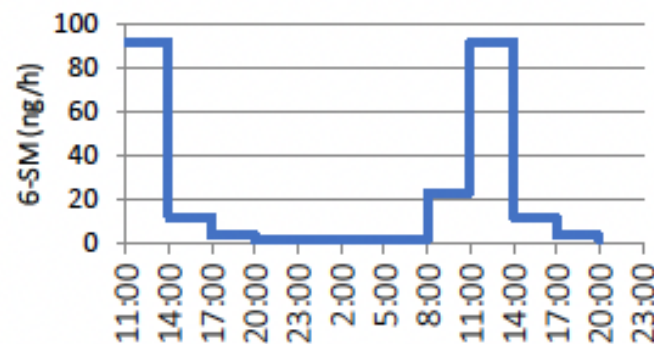
Profil avancé 17-20h

0%

17-20h > 20 % de l'amplitude jour/nuit

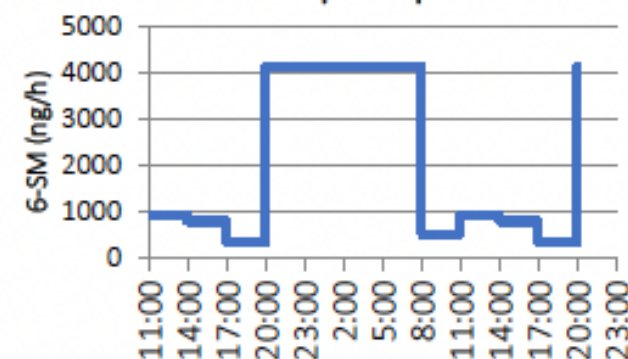
Profil inversé

3,3%



Profil biphasique

16,7%



N=30

Age moyen  $4.8 \pm 1.4$  ans

78% garçons

Kolb et al, en préparation

Diapositive de E Reynaud, adaptée

## Au total, chez les enfants avec TSA (vs TD)

- Les troubles du sommeil sont très fréquents chez les enfants avec TSA
  - Latence d'endormissement accrue
  - Moindre durée de sommeil
  - Réveils nocturnes fréquents et longs
  - Réveils précoces
- Les troubles du rythmes circadiens sont également fréquents
  - Troubles veille/sommeil
  - Décalage de phase
- Des troubles de la sécrétion de la mélatonine endogène sont associés
  - Moindre sécrétion
  - Avec temporalité / rythme différents
  - Avec troubles du sommeil (Martinez-Cayuelas et al 2022)



# Merci de votre attention

[sabine.plancoulaine@inserm.fr](mailto:sabine.plancoulaine@inserm.fr)



Groupe Sommeil Enfant et Adolescent de la SFRMS

## 3<sup>ème</sup> JOURNÉE DE PRINTEMPS DU SOMMEIL DE L'ENFANT ET DE L'ADOLESCENT



**Jeudi 06 mars 2025**  
**9h30 – 17h00**

24 boulevard du Montparnasse, 75015 Paris

*Date à  
retenir*

### Thématiques de la journée

- Maladies génétiques et troubles respiratoires du sommeil
- Stress, anxiété et dépression et sommeil