



DSPACE

<https://dspace.org/>

Troubles du spectre de l'autisme de l'enfant : Aspects épidémiologique, clinique, thérapeutique et évolutif. Etude menée au Centre Talitha Koum de Bujumbura à propos de 20 cas

Bitangumutwenzi, Patrick; Directeur de mémoire : Dr Alice Ndayishimiye

2024-03

UB, FM

<https://repository.ub.edu.bi/handle/123456789/1015>

UNIVERSITE DU BURUNDI



FACULTE DE MEDECINE

DEPARTEMENT DE PEDIATRIE

**TROUBLES DU SPECTRE DE L'AUTISME DE
L'ENFANT: Aspects épidémiologique, clinique,
thérapeutique et évolutif.**

*Etude menée au Centre Talitha Koum de Bujumbura à
propos de 20 cas*

Par

Dr Patrick BITANGUMUTWENZI

Directeur de mémoire :

Dr Alice NDAYISHIMIYE

Mémoire présenté et soutenu
publiquement en vue de
l'obtention du **Diplôme de
Spécialisation en Pédiatrie.**

Bujumbura, Mars 2024

LISTE DES ENSEIGNANTS DE LA FACULTE DE MEDECINE ET LEURS COURS/ A.A: 2022-2023

I.BUREAU DECANAL

1. Pr Martin MANIRAKIZA : Doyen a.i
2. Pr Martin MANIRAKIZA : 1^{er} Vice-Doyen
3. Pr Désiré NISUBIRE : 2^{ème} Vice-Doyen

II.PROFESSEURS EMERITES

1. Pr Evariste NDABANEZE
2. Pr Gabriel NDAYISABA
3. Pr Richard KARAYUBA
4. Pr Gordien NGENDAKURIYO

III.PROFESSEURS ORDINAIRES

- | | |
|---------------------------------|---|
| 1. Pr Théodore NIYONGABO | : PIP |
| 2. Pr Jean Baptiste NGOMIRAKIZA | : Hépatologie, Nutrition, Physiologie et Sémiologie Digestive |
| 3. Pr Léopold NZISABIRA | : Neurologie |
| 4. Pr Gaspard KAMAMFU | : Pneumologie |
| 5. Pr Aloys NIYONGABO | : Biochimie Structurale et Métabolique |
| 6. Pr Frédéric NSABIYUMVA | : Pharmacologie Spéciale, Endocrinologie |
| 7. Pr BARANSKA Elysée | : Cardiologie |
| 8. Pr Déogratias NIYUNGEKO | : Pédiatrie |

IV.PROFESSEURS ASSOCIES

- | | |
|----------------------------|--|
| 1. Pr Salvator HARERIMANA | : Obstétrique |
| 2. Pr Claudette NDAYIKUNDA | : Hématologie F., Hématologie Clinique. , Biochimie Pathologique |
| 3. Pr Hélène BUKURU | : Pédiatrie |

4. Pr Joseph NYANDWI	: Néphrologie, Sémiologie et Physiologie Néphrologiques
5. Pr Sylvestre BAZIKAMWE	: Gynécologie –Obstétrique et Soins Maternels et Infatiles
6. Pr Sébastien MANIRAKIZA	: Imagerie Médicale
7. Pr Patrice BARASUKANA	: Neuro-Anatomie, Physiologie et Sémiologie Neurologiques
8. Pr François NDIKUMWENAYO	: Physiologie
9. Pr Déogratias NTUKAMAZINA	: Gynécologie+Obstétrique
10. Pr Alexis SINZAKARAYE	: Rhumatologie et Médecine Physique et de Réadaptation
11. Pr. Lévis KANDEKE	: Ophtalmologie
12. Pr Désiré NISUBIRE	: Biologie Moléculaire, Cytologie et Génétique
13. Pr Gilbert NDAYIZEYE	: Anatomie / orthopédie
14. Pr Hermann NIMPAYE	: Parasitologie, Entomologie Médicale
15. Pr Stanislas HAKAKANDI	: Anesthésie-Réanimation
16. Pr Martin MANIRAKIZA	: PIP, Endocrinologie
17. Pr AMANI Moïbén	: Sémiologie Médicale et Physiologie
18. Pr Paul BANDEREMBAKO	: Urologie-Andrologie
19. Pr Thierry SIBOMANA	: Pneumologie
20. Pr Jean Claude MBONICURA	: Pathologie Chirurgicale

V. CHARGES DE COURS

1. Dr Louis NGENDAHAYO	: Anatomie pathologie, Embryologie, Histologie+Médecine Légale
2. Dr Zacharie NDIZEYE	: Méthodologie de la Recherche + Epidémiologie
3. Dr Alice NDAYISHIMIYE	: Pédiatrie
4. Dr Jean Bosco BIZIMANA	: Traumatologie
5. Dr Alexandre NIYONKURU	: En formation
6. Dr Daniel NDUWAYO	: Physiologie Neurologique
7. Dr Tharcisse GASOGO	: Bactériologie
8. Dr Thierry INGABIRE	: Infectiologie

9. Dr Réverien NDAYIRORE : Urologie

VI. CHARGES D'ENSEIGNEMENT

1. Dr Jacques NDIKUBAGENZI : Hygiène et Déontologie
2. Dr Désiré HABONIMANA : Epidémiologie BAC I et II
Méthodologie de la Recherche
3. Dr NKURUNZIZA Jean Claude : Administration de Service de Santé

VII. MAITRE ASSISTANTS

1. Mme Claire NDAYIKENGURUKIYE : Immunologie, Bactériologie,
Virologie et Mycologie
2. Phn Ramadhan NYANDWI : Pharmacologie Générale
3. Dr Lionel HORUGAVYE : O.R.L
4. Dr NDAYISABA Lambert : Traumatologie
5. Dr Roméo IRADUKUNDA : Physiologie
6. Dr Emmanuel NIZIGIYIMANA : Cardiologie

VIII. ASSISTANTS

1. Dr Clovis Paulin BARAMBURIYE : En formation
2. Dr Eloi IRANGABIYE : En formation
3. Dr Epipode NTAWUYAMARA : En formation
4. Dr Evrard NIYONKURU : En Formation
5. Dr Eric MANIRAKIZA : En Formation

IX. ENSEIGNANTS A TEMPS PARTIEL

1. Dr Juvénal MUYUKU (C.E) : Stomatologie
2. Mr Ferdinand NCABWENGE(A) : Anglais Médical
3. Mme Marie BIZIMANA(A) : Soins Infirmiers
4. Dr KAMO Emmanuel (C.C) : Médecine du Travail
5. Dr Canisius HAVYARIMANA(C.C) : Sémiologie Chirurgicale II
6. Mr Vincent MBONIGABA(M.A) : Informatique
7. Dr ZIHINDULA CUMA Moïse(C.C) : Traumatologie (DES)
8. Dr Didier KAMATARI(C.C) : Anatomie Viscérale(DES)
9. Dr Pie NIBIRANTIJE Pie(C.C) : Pédiatrie (DES)
10. Dr Freddy BAMPOYE (C.C) : Anesthésie-Réanimation (DES)
11. Dr Pacifique NJEJIMANA (C.C) : Anesthésie-Réanimation (DES)
12. Dr Saïd KAREMANGINGO(C.E): Médecine Légale
12. Dr Astère MANIRAKIZA (C.E) : Soins Palliatifs

DEDICACES

A mes chers parents,

A ma tendre épouse Nadine MISAGO,

A mon Fils Uriel et mes filles Eucharria Lirane et Ange Erinna

A mon frère et mes sœurs,

A tous ceux qui me sont chers,

Je dédie ce mémoire.

REMERCIEMENTS

Je profite cette occasion pour adresser mes sincères remerciements,

Au Dr Alice NDAYISHIMIYE, Pédiatre ; Directeur de ce mémoire, vous avez accepté spontanément de diriger ce travail. Vos conseils, votre disponibilité, votre dévouement au travail m'ont marqué et me serviront d'exemple. Soyez rassuré de ma profonde gratitude.

Au Pr BARASUKANA Patrice ; Président du jury, vous m'avez honoré en acceptant spontanément de diriger ce jury. Avec toute mon estime pour vous, trouvez ici l'expression de ma grande reconnaissance.

Au Pr BUKURU Hélène ; Membre du jury, vous avez manifesté de l'intérêt pour ce travail en acceptant spontanément de le juger malgré vos multiples tâches, nous sommes honorés de votre présence dans le jury de ce mémoire.

A mes maîtres, de l'école primaire à l'Université pour tout ce que vous m'avez fait savoir, je vous suis très reconnaissant.

A tous ceux qui de près ou de loin ont contribué à l'aboutissement de ce travail, je dis sincèrement merci.

LISTE DES SIGLES ET ABREVIATIONS

ADBB	: Alarme Détresse Bébé
APA	: American Psychiatrique Association
CFTMEA	: Classification Française des Troubles Mentaux de l'Enfant et de l'Adolescent
CHAT	: Checklist for Autism in Toddlers
CIM	: Classification Internationale des Maladies
CSBS-DP-IT	: The Communication and Symbolic Behaviour Scales Developmental Profile Infant-Toddler Checklist
DSM-III	: Diagnostic and Statistic Manuel of Mental Disorders 3ème Edition
DSM-III-R	: Diagnostic and Statistic Manuel of Mental Disorders 3ème Edition Révisée
DSM-IV	: Diagnostic and Statistic Manuel of Mental Disorders 4ème Edition
DSM-V	: Diagnostic and Statistic Manuel of Mental Disorders 5ème Edition
ECA-N	: Evaluation des Comportements Autistiques du Nourrisson
EEG	: Electro Encéphalogramme
HAS	: Haute Autorité de Santé
ISRS	: Inhibiteurs Sélectifs de la Recapture de la Sérotonine
M-CHAT	: Modified Checklist for Autism in Toddlers
OMS	: Organisation Mondiale de la Santé
SFA	: Souffrance Foétale Aiguë

STB : Sclérose Tubéreuse de Bourneville

TDA/H : Trouble Déficitaire de l'Attention avec ou sans Hyperactivité

TED : Trouble Envahissant du Développement

TSA : Trouble du Spectre de l'Autisme.

LISTE DES FIGURES

Graphique I : Répartition des enfants selon le sexe	31
Graphique II : Répartition des enfants selon l'âge des parents à la naissance de l'enfant autiste.....	32
Graphique III : Répartition des enfants selon l'évolution.....	40

LISTE DES TABLEAUX

Tableau I : Répartition des enfants autistes selon l'âge	30
Tableau II : Répartition des enfants selon la provenance	31
Tableau III : Répartition des enfants selon le rang dans la fratrie	31
Tableau IV: Répartition des enfants selon le terrain.....	32
Tableau V : Répartition des enfants selon les troubles psychopathologiques associées Troubles psychopathologiques associées.....	33
Tableau VI : Répartition des enfants selon les antécédents familiaux.....	34
Tableau VII : Répartition des enfants selon les antécédents pré- et périnataux ...	34
Tableau VIII : Répartition des enfants selon l'âge de première consultation.....	35
Tableau IX : Répartition des enfants selon l'âge de dépistage au centre Talitha Koum.....	35
Tableau X: Répartition des enfants selon le contact ou non avec d'autres enfants	36
Tableau XI : Répartition des enfants selon les interactions sociales	36
Tableau XII: Répartition des enfants selon qu'ils présentent ou non des troubles du langage	36
Tableau XIII: Répartition des enfants selon la présence ou non d'intérêts restreints, comportements répétitifs et stéréotypés.....	37
Tableau XIV : Répartition des enfants selon qu'ils répondent ou non à l'appel de leur prénom	37
Tableau XV : Répartition des enfants selon qu'ils sont auto ou hétéro agressifs.	37
Tableau XVI : Répartition des enfants selon qu'ils présentent ou non des troubles du sommeil.....	38
Tableau XVII : Répartition des enfants selon qu'ils maintiennent le contact visuel	38
Tableau XVIII: Répartition des enfants selon leur hypersensibilité à certains sons	38
Tableau XVIV : Répartition des enfants selon qu'ils présentent ou non une hyperactivité.....	39

Tableau XX: Répartition des enfants selon qu'ils présentent ou non des troubles alimentaires	39
Tableau XXI : Enfant reçoit un autre traitement médicamenteux	39
Tableau XXII: Outils d'encadrement.....	40

TABLE DES MATIERES

LISTE DES ENSEIGNANTS DE LA FACULTE DE MEDECINE ET LEURS COURS/ A.A: 2022-2023.....	i
DEDICACES	v
REMERCIEMENTS.....	vi
LISTE DES SIGLES ET ABREVIATIONS	vii
LISTE DES FIGURES.....	ix
LISTE DES TABLEAUX	x
TABLE DES MATIERES	xii
0. INTRODUCTION GENERALE	1
CHAPITRE I : GENERALITES	3
I.1. Définition	3
I.2. Historique du concept	4
I.3. Facteurs de risque	5
I.3.1. Facteurs épidémiologiques connus	5
I.3.1.1. Facteurs démographiques	5
I.3.1.2. Antécédents familiaux	5
I.3.1.3. Antécédents pré-et périnataux	6
I.3.1.4. L'exposition à certains médicaments au cours de la grossesse	7
I.3.1.5. L'exposition à certaines substances addictives au cours de la grossesse ...	8
I.3.2. Facteurs de risque hypothétiques et non démontrés	8
I.3.2.1. Vaccination et autisme	8
I.3.2.2. Intolérance au gluten (maladie cœliaque).....	8
I.3.3. Facteurs de risque erronés.....	9
I.4. Description clinique	9
I.4.1. Des troubles de la communication.....	9
I.4.2. Des troubles de socialisation.....	10
I.4.3. Des difficultés d'imagination se traduisant par des comportements répétitifs et des centres d'intérêt restreints.....	10
I.4.4. Les signes associés non spécifiques	11

I.4.4.1. Fonctionnement sensoriel	11
I.4.4.2. Autres signes	12
I.4.5. Les signes d'appel.....	12
I.5. Instruments de dépistage.....	14
I.5.1. CHAT/ M-CHAT	14
I.5.2. ECA-N	14
I.5.3. ADBB.....	15
I.5.4. The Communication and Symbolic Behaviour Scales Developmental Profile Infant-Toddler Checklist (CSBS-DP-IT)	15
I.5.5. Autres outils:	16
I.6. Investigations complémentaires.....	16
I.6.1. Les examens d'imagerie médicale	16
I.6.2. Evaluation psychologique	17
I.7. Diagnostic différentiel	17
I.7.1. Syndrome de Rett.....	17
I.7.2. Mutisme sélectif.....	18
I.7.3. Troubles du langage et troubles de la communication sociale (pragmatique)	18
I.7.4. Handicap intellectuel (trouble du développement intellectuel) sans TSA ..	18
I.7.5. Mouvements stéréotypés.....	19
I.7.6. Déficit de l'attention/hyperactivité	19
I.7.7. Schizophrénie.....	19
I.8. Comorbidités et pathologies associées	20
I.8.1. Handicap intellectuel	20
I.8.2. Epilepsie.....	20
I.8.3. Anomalies génétiques et chromosomiques.....	20
I.8.3.1. Syndrome de l'X fragile	20
I.8.3.2. Sclérose tubéreuse de Bourneville.....	21
I.8.3.3. Syndrome d'Angelman	21
I.8.3.4. Syndrome de William-Beuren	21

I.8.3.5. Syndrome de Prader-Willi	21
I.8.3.6. Syndrome de Down (trisomie 21).....	21
I.8.4. Comorbidités psychiatriques.....	22
I.9. Prise en charge	22
I.9.1. Prise en charge globale	22
I.9.1.1. Les approches comportementales et développementales	22
I.9.1.2. Prises en charge institutionnelles à référence psychanalytique	23
I.9.2. Prise en charge ciblée.....	23
I.9.2.1. Communication et Langage	23
I.9.2.2. Interventions de psychomotricité.....	24
I.9.3. Traitements médicamenteux	25
I.9.3.1. Les neuroleptiques - antipsychotiques atypiques	25
I.9.3.2. Les antidépresseurs	25
I.9.3.3. Les anticonvulsivants.....	26
I.9.3.4. Les psychostimulants	26
CHAPITRE II : MATERIELS ET METHODES.....	27
II.1. Matériels	27
II.1.1. Lieu d'étude	27
II.1.2. Type d'étude et période d'étude	27
II.1.3. Population d'étude.....	28
II.1.4. Critères d'inclusion.....	28
II.1.5. Critères de non inclusion	28
II.2. Méthodologie.....	28
II.2.1. Collecte des données	28
II.2.2. Saisie et Traitement des données.....	28
II.3. Considérations éthiques.....	29
CHAPITRE III : PRESENTATION DES RESULTATS	30
III.1. Données sociodémographiques	30
III.1.1. Age	30
IV.1.2. Sexe	31

III.1.3. Provenance	31
III.1.4. Rang dans la fratrie	31
III.1.4. Age des parents à la naissance de l'enfant autiste	32
III.2. Données de l'anamnèse	32
III.2.1. Terrain	32
III.2.3. Antécédents pré et périnataux	34
III.3. Etude clinique.....	35
III.3.1. Age de première consultation.....	35
III.3.2. Age de dépistage au centre Talitha Koum	35
III.3.3. Contact ou non avec d'autres enfants	36
III.3.4. Notion d'interactions sociales	36
III.3.5. Présence ou non de troubles du langage	36
III.3.6. Intérêts restreints, comportements répétitifs et stéréotypés	37
III.3.7. Répondre à l'appel du prénom	37
III.3.8. Agressivité.....	37
III.3.9. Troubles du sommeil.....	38
III.3.10. Maintien du contact visuel	38
III.3.11. Sensibilité à certains sons.....	38
III.3.12. Hyperactivité	39
III.3.13. Troubles alimentaires	39
III.4. Prise en charge	39
III.4.1 : Traitements médicamenteux pour les TSA.....	39
III.4.2. Régime alimentaire et Hygiène de vie	40
III.4.3. Outils d'encadrement	40
III.5. Evolution	40
CHAPITRE IV : DISCUSSION, COMMENTAIRES ET REVUE DE LA	
LITTÉRATURE	41
IV.1. Caractères socio démographiques.....	41
IV.1.1. Age	41
IV.1.2. Sexe	41

IV.1.3. Résidence	41
IV.1.4. Rang dans la fratrie	42
IV.1.5. Age des parents à la naissance	42
IV.2. Anamnèse.....	42
IV.2.1. Terrain	42
IV.2.2. Antécédents pathologiques familiaux.....	43
IV.2.3. Antécédents pré et périnataux.....	43
IV.3. Etude clinique	43
IV.3.1. Age de première consultation	43
IV.3.2. Age de dépistage	44
IV.3.3. Contact avec d'autres enfants	44
IV.3.4. Interactions sociales	44
IV.3.5. Troubles du langage	45
IV.3.6. Intérêts restreints, comportements répétitifs et stéréotypés.....	45
IV.3.7. Réponse à l'appel du prénom.....	45
IV.3.8. Supporter les changements	46
IV.3.9. Agressivité	46
IV.3.10. Troubles du sommeil.....	47
IV.3.11. Maintien du contact visuel.....	47
IV.3.12. Sensibilité à certains sons	47
IV.3.13. Hyperactivité.....	48
IV.3.14. Troubles alimentaires.....	48
IV.4. Prise en charge	48
IV.4.1. Traitements médicamenteux	48
IV.4.2. Régime alimentaire ou Hygiène de vie.....	49
IV.4.3. Encadrement.....	49
IV.5. Evolution.....	49

CHAPITRE V : CONCLUSION ET SUGGESTIONS	50
V.1. Conclusion.....	50
V.2. Suggestions.....	50
REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES.....	52
ANNEXES	63

0. INTRODUCTION GENERALE

L'autisme, dont les manifestations sont décrites sous l'intitulé de troubles du spectre de l'autisme (TSA), est un trouble caractérisé par des difficultés dans les interactions sociales et la communication avec des comportements et intérêts à caractère restreint, répétitif et stéréotypé[1]. Il existe différents niveaux de sévérité des symptômes, d'où la notion de « spectre ». Le diagnostic est indépendant des niveaux langagier et intellectuel de la personne, contrairement à ce que pensent plusieurs personnes [2].

Le nombre d'enfants diagnostiqués comme autistes a augmenté de façon très importante depuis les années 1980, en grande partie en raison de changements dans le dépistage et le diagnostic [2]. Une étude publiée en 2012 évalue la prévalence globale des TSA à une médiane de 62 pour 10 000 enfants [3].

La prévalence des TSA a fortement augmenté durant ce dernier demi-siècle (1950-2000), passant de 4 enfants pour 10.000 à un taux de 0,6-1,1% des enfants d'âge scolaire en Europe et aux Etats Unis [4]. Les garçons sont plus touchés que les filles avec un sex-ratio de 5/1. Un plus grand nombre d'enfants sont identifiés en bas âge (avant l'âge de 3 ans), mais la majorité d'entre eux ne reçoivent leur diagnostic qu'à l'âge de 4 ans. Il y a néanmoins un manque de données pour les pays à revenu faible et intermédiaire [5].

Ces TSA posent des défis d'ordre médical, social, éducatif et pronostique. Ils sont souvent méconnus de la population en générale, du personnel médical pédiatrique et des autorités sanitaires dans les pays en voie de développement. Les enfants autistes sont mélangés à tort avec d'autres enfants ayant une infirmité motrice cérébrale ce qui rend la prise en charge inadéquate alors que les autistes doivent normalement recevoir des soins individualisés [6,7].

Le personnel de santé de première ligne en charge des enfants ont potentiellement un rôle crucial à jouer dans le sens de favoriser le dépistage et le diagnostic précoce mais celui-ci peut manquer de formation adéquate, d'informations

précises ou de savoir-faire pour répondre aux sollicitations et attentes des parents d'enfants suspects d'autisme. Cette situation peut compromettre ou retarder la référence vers un centre spécialisé ou les interventions spécifiques dans le cadre de la prise en charge des cas [8, 9].

Au Burundi, l'autisme est méconnu du large public. On en parle uniquement dans des milieux restreints. Depuis 2020 sous l'initiative d'un médecin orthophoniste et d'un groupe de volontaires, un centre d'accueil des cas suspects d'autisme a vu le jour au Burundi à Bujumbura avec comme objectifs la sensibilisation, le dépistage et la prise en charge initiale. Toutefois, il existe toujours un manque d'un personnel qualifié et des moyens diagnostics.

Nous nous sommes dits de réaliser une étude sur la problématique de prise en charge des TSA chez l'enfant au Burundi avec comme objectifs :

Objectif global :

Contribuer à l'étude des troubles du spectre de l'autisme chez l'enfant au Burundi

Objectifs spécifiques:

- ✓ Déterminer les caractéristiques sociodémographiques des enfants ayant des TSA suivis au centre Talitha Koum ;
- ✓ Identifier les facteurs de risque des TSA
- ✓ Montrer les signes cliniques des TSA chez l'enfant ;
- ✓ Identifier les moyens thérapeutiques utilisés pour la prise en charge des enfants autistes ;
- ✓ Déterminer l'évolution à court et à moyen terme

CHAPITRE I : GENERALITES

I.1. Définition

Les troubles du spectre de l'autisme, ou TSA, sont des troubles neurodéveloppementaux débutant dans la petite enfance et qui font partie de l'ensemble des troubles décrits dans le DSM-V, caractérisés par des altérations significatives dans deux domaines :

- Déficits persistants au niveau de la communication et de l'interaction sociale (c'est-à-dire au niveau de la communication sociale)
- Des comportements, des activités et des intérêts restreints ou répétitifs.

Ces symptômes représentent un continuum qui varie de léger à sévère, limitant et altérant le fonctionnement quotidien [1].

Le noyau sémiologique des TSA est représenté par une « triade de déficiences sociales » [10] :

- Déficience qualitative des interactions sociales réciproques : elle s'exprime par une absence ou des anomalies majeures de toute modalité de communication non verbale : expressivité du regard ou du visage, mimique gestuelle, postures corporelles, un repli sur soi, une indifférence apparente, un manque d'empathie, une méconnaissance des codes émotionnels.
- Déficience de la communication verbale et non verbale : elle se manifeste par une déficience du langage oral, tant sur le versant expressif que réceptif, une utilisation apragmatique, en cas de langage oral élaboré, empêchant sa fonction sociale intégrative : stéréotypies verbales, écholalie.
- Déficience des activités imaginatives : (notamment des jeux de « faire semblant ») à laquelle s'ajoute la restriction d'activités et de centres d'intérêt, d'où découle le « désir de permanence » décrit par Kanner, dans sa description principale de l'autisme [10].

I.2. Historique du concept

Le terme autisme dérive du grec : autos (soi-même) et décrit un retrait en soi-même. Il est introduit par le psychiatre suisse Ernst Bleuler en 1911. Ce terme désigne alors un trouble typique de la schizophrénie gênant de façon extrême le contact avec les autres êtres humains et avec le monde extérieur [11].

Léo Kanner, pédopsychiatre américain, fut le premier à décrire l'autisme tel que nous le connaissons actuellement. Il publia en 1943 un article scientifique : « Autistic Disturbances of Affective Contact », dans lequel il décrit le comportement de onze enfants.

Un an plus tard, et indépendamment de Kanner, Hans Asperger publie un article, Die « Autistischen Psychopathen im Kindesalter » (« Les psychopathes autistiques pendant l'enfance »), décrivant quatre de ses patients comme de jeunes garçons particuliers, qu'il définit comme dotés « d'un manque d'empathie, d'une faible capacité à se créer des amis, d'une conversation unidirectionnelle, d'une intense préoccupation pour un sujet particulier, et de mouvements maladroits ». En 1981, Lorna Wing forge le terme de Syndrome d'Asperger pour désigner la "psychopathie autistique" décrite par Hans Asperger [12].

L'autisme est inclu comme une entité diagnostique distincte dans la troisième version du manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux (DSM III) ; alors qu'il est intégré dans les troubles envahissants du développement lors du DSM III-R en 1987. En 1994, dans le même courant de pensée, l'autisme apparaît dans le DSM-IV comme la forme principale et la mieux caractérisée des « troubles envahissants du développement » [13].

Il intègre de la même façon la classification internationale des maladies (CIM-10) de l'OMS, qui a remplacé officiellement la CFTMEA [14].

Actuellement, le terme de « troubles envahissants du développement » a disparu du DSM-V et est remplacé par le terme de « Troubles du spectre de l'autisme » [1].

I.3. Facteurs de risque

I.3.1. Facteurs épidémiologiques connus

I.3.1.1. Facteurs démographiques

L'autisme est plus fréquent chez les garçons que chez les filles. Le sex-ratio moyen garçons / filles est de 5/1 [15]. Le sex-ratio est moins élevé lorsqu'il y a un handicap intellectuel modéré à sévère associé à l'autisme (2 garçons pour 1 fille), à l'inverse dans l'autisme sans handicap intellectuel, la prépondérance des garçons est encore plus marquée (6 garçons pour 1 fille) [16]. L'autisme survient dans toutes les classes sociales [17,18].

I.3.1.2. Antécédents familiaux

- **Âge des parents** : un âge avancé des parents à la naissance (âge paternel > 39 ans et âge maternel > 35 ans) serait associé à la survenue du trouble du spectre de l'autisme (TSA) et constitue un facteur de risque significatif [19].
- **Antécédents de TSA dans la famille** : Les études de famille de sujets avec autisme rapportent un risque de récurrence de 2 à 8 % dans la fratrie, donc plus élevée que la prévalence en population générale. [20].

Les études de population sont en faveur d'une hérédité multifactorielle. Elles montrent toutes une implication forte des facteurs génétiques dans la genèse des TED[21].

-**Dépression maternelle** : Certains auteurs s'interrogent sur la fréquence plus élevée des épisodes dépressifs maternels chez les mères d'enfants avec TSA (qui serait 3 à 4 fois plus importante que chez les témoins) [22,23].

I.3.1.3. Antécédents pré-et périnataux

En 2010, la synthèse de l'état des connaissances concluait que « les antécédents pré- et périnataux sont plus fréquents dans les TED que dans la population générale [24] ».

Depuis, une méta-analyse et une revue de revue ont confirmé que de nombreux facteurs pré- et périnataux pourraient être des facteurs de risque de TSA. Toutefois, les facteurs de confusion ne sont pas toujours pris en compte dans les études [25,26].

Les facteurs suivants ont été rapportés comme possibles facteurs de risque de TSA :

- **La prématurité et/ou un petit poids à la naissance** : la prévalence des TSA chez les enfants nés prématurément est estimée entre 5 % et 7 % selon le degré de prématurité et le poids de naissance [27,28].
Les enfants sont plus susceptibles d'avoir un TSA sans déficience intellectuelle s'ils sont nés à 23 ou 24 semaines de grossesse que s'ils sont nés entre 25 et 27 semaines ou s'ils ont un petit poids de naissance pour l'âge gestationnel indépendamment des facteurs de confusion [27].
- **Les infections maternelles au cours de la grossesse** : une infection maternelle au cours de la grossesse serait associée à un risque de TSA chez l'enfant augmenté de 12 % indépendamment des facteurs de confusion [29].
- **La naissance par césarienne** : le risque de TSA était modestement augmenté chez les enfants nés par césarienne par rapport à ceux nés par voie basse [30]. Cette étude n'exclut pas la possibilité de biais de confusion, ce que confirme la revue de revue [26].
- **Certaines complications néonatales** : une méta-analyse retrouve des associations significatives entre la survenue d'un TSA et différentes

complications néonatales telles qu'une hypoxie néonatale, une apnée ou un cri retardé, un score d'Apgar à 5 minutes < 7 , ou un recours à une ventilation ou une oxygénothérapie [31].

I.3.1.4. L'exposition à certains médicaments au cours de la grossesse

L'exposition in utero aux médicaments suivants a fait l'objet d'études évaluant le risque spécifique de TSA :

- Les inhibiteurs sélectifs de la recapture de la sérotonine : l'exposition aux ISRS serait associée à un risque augmenté de TSA dans deux méta-analyses [32,33], malgré de possibles biais de confusion, notamment avec la dépression maternelle du fait d'une augmentation du risque en période pré-conceptionnelle [34]. Une revue de revue confirme que le lien entre TSA et ISRS reste controversé, du fait des facteurs de confusion possible avec l'indication pour laquelle les ISRS sont prescrits [26].

- Le paracétamol (*acétaminophène*) : une exposition au paracétamol pendant un ou plusieurs trimestres de la grossesse serait associée à un risque augmenté de TSA associé à une hyperkinésie, mais non avec les TSA ou l'autisme infantile sans hyperkinésie dans la seule étude identifiée ayant étudié spécifiquement le risque d'autisme lors de cette exposition, sauf en cas d'exposition pendant plus de 20 semaines de grossesse où le risque de TSA est augmenté pour tout TSA, même après ajustement sur de nombreux facteurs [35].

L'augmentation du risque de troubles neurodéveloppementaux chez l'enfant, notamment des TSA, nécessite de prendre en compte la balance bénéfice-risque pour la dyade mère-enfant d'un maintien ou d'un arrêt du traitement en cas de grossesse.

I.3.1.5. L'exposition à certaines substances addictives au cours de la grossesse

La seule méta-analyse identifiée ayant étudié l'association entre le tabac et le risque spécifique de TSA n'a pas retrouvé d'association significative, mais n'exclut pas que des biais de confusion puissent sous-estimer cette association [36].

Une revue systématique antérieure concluait de la même manière. Cette revue aborde également l'exposition à l'alcool durant la grossesse [37]. Les études ayant étudié le lien spécifiquement entre TSA et alcool sont peu nombreuses, et d'autres études sont nécessaires avant de conclure. Une étude de cohorte suédoise met en évidence une association entre les troubles liés à l'alcool du père ou de la mère et la survenue d'autisme infantile [38].

I.3.2. Facteurs de risque hypothétiques et non démontrés

I.3.2.1. Vaccination et autisme

L'hypothèse d'une association entre l'autisme et la vaccination combinée rougeole-oreillon-rubéole a été soulevée à la fin des années 1990. Elle impliquerait soit directement le composant rubéolique du vaccin combiné, soit le thimerosal (éthylmercure) utilisé comme conservateur dans le vaccin.

Cette hypothèse d'une association entre l'autisme et la vaccination combinée n'a pas été confirmée dans deux revues systématiques de la littérature et une étude de prévalence au Canada [39,40,41].

I.3.2.2. Intolérance au gluten (maladie cœliaque)

Un rôle éventuel du gluten dans l'autisme a été soulevé dans les années 1970, par sa coexistence avec une maladie cœliaque chez un enfant de 6 ans. L'apparente amélioration des troubles du comportement sous un régime sans gluten a fait soulever la possibilité d'une relation entre manifestations autistiques et maladie

cœliaque, d'autant que la maladie cœliaque peut s'accompagner de troubles neurologiques et psychiatriques. Cependant, les études cliniques qui ont été réalisées depuis indiquent qu'il n'y a pas de lien entre autisme et maladie cœliaque et que leur coexistence chez un même individu est fortuite [42].

I.3.3. Facteurs de risque erronés

Autrefois, les parents ont été tenus pour responsables de l'apparition de l'autisme de leur enfant, selon une théorie qui était fondée sur une situation extrême à laquelle l'enfant avec autisme était très précocement confronté du fait de la perception d'affects maternels négatifs le conduisant à se replier pour se protéger [43]. Cette théorie erronée a fait énormément de mal aux parents. Contrairement à ce qui a pu être cru dans le passé, il n'y a pas à ce jour de preuve supportant l'hypothèse que l'autisme serait causé par une éducation parentale déficiente ou inadaptée [44,45].

I.4. Description clinique

Les TSA répondent à trois critères principaux, constituant le syndrome autistique [46] :

- Déficit dans le domaine de la communication verbale et non verbale.
- Déficit dans le domaine des interactions sociales.
- Présence de comportements répétitifs et restreints.

Le diagnostic de TSA s'établit donc sur ces critères comportementaux, qui sont plus connus sous le nom de triade autistique [47].

I.4.1. Des troubles de la communication

Ils sont tant sur le plan verbal que non verbal. La communication verbale est principalement caractérisée par le langage. Il présente des particularités, caractérisées par des anomalies tant sur le versant expressif que réceptif. Dans la grande majorité des cas, lorsqu'il est acquis, il est retardé. On retrouve par exemple, un langage souvent écholalique.» [48].

I.4.2. Des troubles de socialisation

Le contact visuel est souvent absent ou rarement employé dans le but de communiquer. L'utilisation de gestes et d'expressions faciales appuyant l'interaction entre les individus peut être déficiente [49,50].

I.4.3. Des difficultés d'imagination se traduisant par des comportements répétitifs et des centres d'intérêt restreints

Les personnes atteintes de TSA ont une obsession pour l'uniformité, elles rejettent le changement et mettent en place des activités pauvres, sans cesse répétées, et des stéréotypies. Chez les enfants, le jeu se réduit à la manipulation d'objets, utilisés de façon détournée ou stéréotypée. Il n'y a pas ou peu de jeux spontanés ou imaginatifs ; les enfants avec TSA jouent rarement, voire pas du tout à « faire semblant ». L'utilisation d'objets en tant que symboles représentant d'autres objets (jeu symbolique) est absente ou anormale. Des maniérismes moteurs répétitifs ainsi que des autostimulations sensorielles (balancements, tournoiements) peuvent également être présents [51].

La triade autistique a été la référence pour le diagnostic des TSA et a été à la base des critères diagnostiques de la CIM 10 et du DSM-IV. Toutefois, les recherches actuelles suggèrent que les domaines de la communication et des interactions sociales se regroupent et constituent un même et unique facteur [52,53]. Le DSM-V a donc regroupé ces deux dimensions dans ses critères diagnostiques [1].

L'approche dimensionnelle considère que les différences individuelles observées sont qualitatives et reposent sur des degrés différents de sévérité à l'intérieur d'un même trouble. Les difficultés individuelles sont évaluées en fonction du niveau de soutien nécessaire [54,55].

I.4.4. Les signes associés non spécifiques

I.4.4.1. Fonctionnement sensoriel

Toutes les personnes présentant un trouble du spectre autistique rencontrent des difficultés sensorielles qui peuvent affecter une ou plusieurs sphères sensorielles. Ces difficultés s'expriment selon les personnes, soit par une sensibilité accrue, soit par une sensibilité réduite. Dans tous les cas, le traitement perceptif et l'intégration des données environnementales sont perturbés, entraînant souvent des phénomènes de recherche/évitement des stimuli sensoriels et d'autostimulations sensorielles [56].

- **Au niveau auditif** : très souvent, les particularités auditives sont le 1^{er} signe d'alerte pour les parents. Il existe peu de réactions à l'appel du prénom de l'enfant, à la voix humaine, ou même à certains sons. Des difficultés à filtrer les bruits de fond sont également observées, entraînant la perte d'informations pertinentes au profit du bruit qui envahit la perception, altère la réception et parasite le traitement des stimuli.
- **Au niveau visuel** : il existe de nombreuses typicalités du regard. D'une part, le contact visuel direct avec autrui est souvent évité et périphérique. L'enfant avec autisme a tendance à focaliser son attention visuelle sur la couleur, la lumière, les reflets, ou les mouvements des objets, plutôt que sur leur forme générale ou leur fonctionnalité.
- **Au niveau tactile** : il existe, selon les personnes, une hypoesthésie ou une hyperesthésie entraînant des difficultés de différentes sortes : contact physique difficile, soins d'hygiène problématiques, moments de partage affectif rares, difficile acceptation du port de certains vêtements selon leur texture. On note par ailleurs des réactions paradoxales à la douleur.

- **Au niveau gustatif** : beaucoup d'objets sont portés à la bouche. L'alimentation est souvent hyper-sélective, avec des préférences marquées et de nets rejets d'aliments.
- **Au niveau olfactif** : sont observés de fréquentes conduites de flairage d'objets, ainsi qu'une recherche ou un évitement excessif de certaines odeurs.
- **Au niveau vestibulaire** : face à un environnement changeant et mouvant, des balancements, tournoiements, ou encore des mouvements étranges de la tête et du corps peuvent être observés [11].

I.4.4.2. Autres signes

Des réactions d'angoisse, de colère, parfois d'agressivité (automutilation, destruction, ...) peuvent survenir, en lien avec des difficultés de compréhension de l'environnement, des problèmes d'adaptation aux changements imprévus, ou frustration engendrée par l'impossibilité de poursuivre un rituel, ou encore suite à un problème physique (douleur par exemple) [57].

Les troubles du sommeil constituent une des plaintes les plus fréquemment rapportées par les familles d'enfants avec TSA. Leur prévalence est de 45% à 86% selon les études. Les parents décrivent avant tout une insomnie, avec difficulté d'endormissement, du maintien de sommeil et aussi une plus courte durée de sommeil [58].

I.4.5. Les signes d'appel

Selon les recommandations de l'HAS :

Les inquiétudes des parents évoquant une difficulté de développement de leur enfant (langage et socialisation) doivent être prises en compte car elles sont fortement corrélées à une anomalie effective du développement. Elles doivent

donc être un signe d'alerte pour les professionnels de santé et faire rechercher un trouble du développement et/ou un TSA [59].

Dès la première année, on peut mettre en évidence comparativement à des groupes d'enfants au développement typique des différences comportementales dans les groupes d'enfants ayant évolué vers l'autisme. Des résultats d'études prospectives récentes (frères et sœurs puis aînés d'enfants avec autisme) suggèrent la valeur prédictive dès 12 mois de l'absence ou de la rareté du sourire social ; du contact par le regard et de l'orientation à l'appel du prénom [60].

Autour de 18 mois, certains signes doivent alerter sur un risque d'évolution vers un TED et nécessitent avis et bilans spécialisés : passivité, niveau faible de réactivité/anticipation aux stimuli sociaux ; difficultés dans l'accrochage visuel, difficultés dans l'attention conjointe ; retard de langage, absence de pointage, absence de comportement de désignation des objets à autrui, absence de jeu de « faire semblant » [59].

Chez un enfant de moins de 3 ans, les signes d'alerte d'un risque de TED sont les suivants [59] :

Communication : perturbations dans le développement du langage, utilisation inappropriée du langage, peu de réponses quand on l'appelle par son prénom, déficits dans la communication non verbale ;

Socialisation : manque d'imitation, ne montre pas les objets à l'adulte, manque d'intérêt pour les autres enfants ou intérêts inhabituels, difficultés à reconnaître les émotions d'autrui, restriction des jeux imaginatifs en particulier, n'initie pas des jeux simples ou ne participe pas à des jeux sociaux imitatifs, préfère les activités solitaires, relation étrange avec les adultes (indifférence ou familiarité excessive) ; hypersensibilité tactile ou auditive, maniérisme moteur, balancements, agressivité, conduites oppositionnelles, résistance aux changements, activités répétitives avec les objets.

Quel que soit l'âge, l'existence d'une régression dans le développement (du langage ou socio-communicatif en particulier) doit motiver avis et bilans spécialisés [59].

I.5. Instruments de dépistage :

I.5.1. CHAT/ M-CHAT

Le CHAT (le Checklist for Autism in Toddlers), utilisable pour les enfants âgés de 18 mois, explore à l'aide d'un questionnaire parents (9 items) et d'une grille d'observation professionnelle (5 items) le jeu social, l'intérêt pour les autres enfants, le jeu de faire-semblant, le pointage proto déclaratif et l'attention conjointe [50,61].

Le M-CHAT (le Modified Checklist for Autism in Toddlers), adaptation du CHAT, est un questionnaire en 23 items destiné aux parents d'enfants âgés de 16 à 36 mois. Les six items les plus discriminants pour le repérage du risque d'autisme sont des signes négatifs qui concernent l'attention conjointe (utilise le pointage proto-déclaratif, regarde un objet qui lui est montré à l'autre bout de la pièce, apporte et montre des objets à l'adulte), les relations sociales (intérêt pour d'autres enfants et imitation), et la communication (réaction de l'enfant quand on l'appelle) [62,63].

I.5.2. ECA-N

L'échelle d'évaluation des comportements autistiques du nourrisson, ECA-N, établie par Sauvage est destinée à l'évaluation des comportements autistiques du jeune enfant de 6 à 36 mois [64,65].

Elle comporte 33 items, cotables de 0 à 4 selon l'intensité des troubles, et regroupés en six catégories de fonction : socialisation ; communication ; adaptation à l'environnement ; tact, tonus et motricité ; réactions émotionnelles et

instinctuelles ; attention-perception. Adrien et al isolent 19 facteurs sur les 33 items, considérés comme significatifs de la sémiologie autistique [66].

I.5.3. ADBB

L'échelle Alarme Détresse Bébé –ADBB fait du repli et du retrait relationnel chez des nourrissons de 2 à 24 mois des signes d'alarme importants devant attirer l'attention du médecin. Il s'agit d'une échelle française proposée par l'équipe de Guédeney (2001). Huit items sont évalués et cotés de 0 (pas d'anomalie) à 4 (anomalie sévère) ; ils concernent le changement d'expression, les mouvements et leur fréquence, la vivacité de réaction, et le sentiment de plus ou moins grande attractivité du bébé. Il s'agit d'un outil non spécifique de l'autisme destiné à repérer les problèmes de développement chez le nourrisson [59].

I.5.4. The Communication and Symbolic Behaviour Scales Developmental Profile Infant-Toddler Checklist (CSBS-DP-IT)

Le CSBS-DP-IT est un questionnaire de 24 items qui a une bonne sensibilité et spécificité. Cet outil de dépistage évalue les compétences d'un nourrisson dans trois domaines : la communication sociale et affective, le langage expressif et réceptif, et le comportement symbolique. Ce questionnaire a été initialement conçu pour détecter les enfants présentant des retards de communication et non pas l'autisme en soi.

Étant donné que les enfants à risque pour les TSA ont souvent des retards dans le langage, on peut s'attendre que cet outil détecte un pourcentage considérable de nourrissons à risque pour un trouble autistique, aussi bien que ceux avec retard du langage et retard du développement. Le CSBS-DP-IT peut être utilisé dès la première année de vie [67].

Le dépistage en population générale est utile quand on dispose d'instruments de dépistage sensibles et spécifiques. Le CHAT de Baron-Cohen est l'instrument

validé pour le dépistage des TSA. Une fois le dépistage fait, l'enfant devra être orienté vers une structure spécialisée pour poser le diagnostic précis des TSA [68].

I.5.5. Autres outils:

- Le Quantitative Checklist for Autism in Toddlers [69]
- Early Screening of Autistic Trait Questionnaire [70]
- Screening Tool for Autism in Toddlers & Young Children [71]
- Infant Toddler Checklist [72]
- First Year Inventory [73]

I.6. Investigations complémentaires

Il peut être nécessaire de procéder à des examens paracliniques complémentaires lorsque l'anamnèse permet de constater certains signes d'appel comportementaux ou encore à la suite d'observations particulières à l'examen physique.

Les examens les plus souvent envisagés sont : l'examen de l'audition et de la vision et l'électroencéphalogramme (EEG).

Il y a un taux plus élevé d'épilepsie chez les personnes présentant un TSA, surtout en présence de troubles neurologiques concomitants ou de handicap intellectuel. L'EEG devrait toutefois être réservé aux enfants et aux jeunes dont les comportements cliniques laissent supposer une épilepsie ou en présence de régression dans leur développement [59].

I.6.1. Les examens d'imagerie médicale

La tomodensitométrie ou la résonnance magnétique cérébrale n'est recommandée que lorsqu'il existe des conditions justifiant l'évaluation des structures cérébrales (signes neurologiques ou neuropsychologiques clairs, régression, présence de convulsions ou d'épilepsie) [74].

I.6.2. Evaluation psychologique

En matière de TSA, le psychologue peut être mis à contribution de diverses façons dans l'élaboration de conclusions cliniques. Il peut être mobilisé pour conclure à la présence de TSA ou encore pour identifier ou écarter tout problème ou trouble d'ordre psychologique ou mental pouvant aussi bien produire des tableaux voisins de TSA (diagnostics différentiels) ou pouvant leur être associés. Par ailleurs, le psychologue cherche entre autre à déterminer le rôle possible de troubles psychologiques dans les signes atypiques observés [74].

I.7. Diagnostic différentiel

Au niveau clinique, il y a de nombreux symptômes de TSA qui peuvent survenir dans d'autres troubles du développement [59,75].

Selon le DSM-V [1] :

I.7.1. Syndrome de Rett

Une altération des interactions sociales peut être observée au cours de la phase de régression du syndrome de Rett (typiquement entre l'âge de 1 à 4ans) ; de ce fait, une proportion significative des petites filles affectées peut avoir une présentation clinique compatible avec les critères de troubles du spectre de l'autisme. Cependant, après cette période, une amélioration des compétences de communication sociale se manifeste chez la plupart des sujets ayant un syndrome de Rett et les traits autistiques ne sont plus les difficultés au premier plan. En conséquence, les troubles du spectre de l'autisme ne doivent être retenus que si les critères diagnostiques sont remplis dans leur ensemble.

I.7.2. Mutisme sélectif

Le développement précoce n'est habituellement pas altéré au cours du mutisme sélectif. L'enfant atteint a généralement des compétences sociales appropriées dans certains contextes et lieux. Dans les lieux où l'enfant est mutique, la réciprocité sociale n'est pas altérée ; de plus, il n'a pas de modes de comportements restreints ou répétitifs.

I.7.3. Troubles du langage et troubles de la communication sociale (pragmatique)

Dans certaines formes de troubles du langage, il peut y avoir des problèmes de communication et des difficultés de socialisation secondaires. Cependant, les troubles spécifiques du langage ne sont pas habituellement associés à des anomalies de la communication non verbale ou à des modes restreints et répétitifs de comportements, d'intérêts et d'activités.

I.7.4. Handicap intellectuel (trouble du développement intellectuel) sans TSA

Un handicap intellectuel sans trouble du spectre de l'autisme peut être difficile à distinguer du trouble du spectre de l'autisme chez les très jeunes enfants. Le diagnostic différentiel peut également être mal aisé chez les sujets ayant un handicap intellectuel qui n'ont pas développé de langage ou de compétences symboliques car chez ceux-ci les comportements répétitifs peuvent également être fréquents. Un diagnostic de TSA se justifie chez un individu ayant un handicap intellectuel lorsque la communication et les interactions sociales sont significativement altérées par rapport au niveau développemental de ses compétences non verbales (p. ex. par rapport à ses habiletés motrices fines, sa capacité à résoudre des problèmes non verbaux).

En revanche, le diagnostic d'handicap intellectuel est justifié lorsqu'il n'y a pas de différence apparente entre le niveau de compétences socio-communicatives et les autres compétences intellectuelles.

I.7.5. Mouvements stéréotypés

Les stéréotypies motrices appartiennent aux caractéristiques diagnostiques des troubles du spectre de l'autisme ; un diagnostic additionnel de mouvements stéréotypés ne se justifie pas si ces mouvements répétitifs sont mieux expliqués par la présence des troubles du spectre de l'autisme. Cependant, lorsque les stéréotypies causent des blessures auto-infligées et deviennent une cible thérapeutique, les deux diagnostics peuvent être donnés.

I.7.6. Déficit de l'attention/hyperactivité

Les anomalies de l'attention (trop focalisées ou facilement distraites) sont fréquentes chez les sujets ayant des troubles du spectre de l'autisme, tout comme l'hyperactivité. Un diagnostic de déficit de l'attention/hyperactivité doit être envisagé lorsque les difficultés attentionnelles ou l'hyperactivité excèdent ce qui est attendu chez des personnes d'âge mental comparable.

I.7.7. Schizophrénie

La schizophrénie à début précoce se manifeste habituellement après une période de développement normal ou quasi normal. Une phase prodromique a été décrite au cours de laquelle un retentissement social ainsi que des intérêts et croyances atypiques peuvent survenir ; ces derniers peuvent être confondus avec les déficits sociaux observés dans les troubles du spectre de l'autisme. Les hallucinations et le délire, qui sont caractéristiques de la schizophrénie, ne sont pas des symptômes des troubles du spectre de l'autisme. Cependant, les cliniciens doivent tenir compte du fait que les sujets ayant des troubles du spectre de l'autisme peuvent interpréter au premier degré certaines questions relatives aux caractéristiques principales de la schizophrénie.

I.8. Comorbidités et pathologies associées

Les principales pathologies le plus souvent associées au TSA sont :

I.8.1. Handicap intellectuel

L'handicap intellectuel est à la fois un trouble associé à l'autisme mais il fait aussi partie des diagnostics différentiels. La prévalence de le handicap intellectuel associé à l'autisme va de 40 à 70% selon les études [17].

L'existence d'une déficience intellectuelle précoce, associée à l'autisme, est un facteur de mauvais pronostic à la fois sur le plan de l'efficacité intellectuelle ultérieure, que sur le plan de l'adaptation sociale et du développement du langage [76].

I.8.2. Epilepsie

La prévalence de l'épilepsie dans la population générale des enfants est de 0,5%. Elle augmente pour atteindre à l'adolescence environ 0,8% [77].

La prévalence de l'épilepsie est beaucoup plus élevée chez les individus avec TSA que dans la population générale avec des taux allant de 11 à 39% [78].

I.8.3. Anomalies génétiques et chromosomiques

Les maladies citées pour leur association avec l'autisme sont nombreuses, elles sont décrites comme plus fréquemment associées à l'autisme qu'en population générale mais restent pour la plupart rares [79] :

I.8.3.1. Syndrome de l'X fragile

Ce syndrome est la deuxième cause d'handicap intellectuel d'origine génétique après la trisomie 21. Il correspond cliniquement à l'association d'un handicap intellectuel, de troubles du comportement, d'une dysmorphie faciale et d'une macro-orchidie chez le garçon. Le taux moyen de l'X fragile dans l'autisme est de 4%. D'autre part, la fréquence de l'autisme chez les sujets porteurs d'un X fragile varie entre 5 et 60% selon les sources [80].

I.8.3.2. Sclérose tubéreuse de Bourneville

La sclérose tubéreuse de Bourneville est une maladie génétique autosomique dominante. Elle se caractérise par une croissance anormale des tissus et le développement de tumeurs bénignes au niveau de différents viscères (cerveau, rein, peau, poumons). Au niveau dentaire, une anomalie de l'email est fréquemment rencontrée. La prévalence de l'autisme dans la STB est de 16 % et la prévalence de la STB chez les enfants atteints d'autisme est de 0,9 % [21].

I.8.3.3. Syndrome d'Angelman

Il est caractérisé par un retard de développement, un handicap intellectuel sévère, une ataxie et un comportement joyeux avec des rires inappropriés. L'épilepsie et les troubles du sommeil sont quasi constants. 40 % des patients atteints de ce syndrome seraient autistes [81].

I.8.3.4. Syndrome de William-Beuren

La prévalence des troubles du spectre de l'autisme dans le syndrome de William-Beuren est de 7 à 15 % [82,83].

I.8.3.5. Syndrome de Prader-Willi

D'après quelques études sur des patients atteints du syndrome de Prader-Willi, la fréquence des troubles du spectre de l'autisme serait de 25,3% [84,85].

I.8.3.6. Syndrome de Down (trisomie 21)

C'est une maladie chromosomique congénitale présentant une prévalence élevée (1 naissance sur 800). C'est la cause la plus fréquente d'handicap intellectuel. Des études récentes montrent que la comorbidité de l'autisme et de la trisomie 21 est possible mais reste très rare [21].

I.8.4. Comorbidités psychiatriques

La présence de troubles psychiatriques associés à une pathologie autistique joue un rôle dans l'évolution à long terme des individus atteints [86].

Certains auteurs trouvent des taux de 70 à 80% d'éléments anxieux chez les enfants avec autisme. On décrit aussi des éléments phobiques, des comportements ritualisés et des troubles obsessionnels compulsifs [87,88].

Selon Ghaziuddin, la dépression est une comorbidité psychiatrique fréquente des TSA [89].

I.9. Prise en charge

Le seul modèle actuellement plausible de la pathologie autistique est un modèle poly factoriel qui nous impose une prise en charge multidimensionnelle intégrative.

Une prise en charge intégrée des TSA permet de respecter la place de chaque professionnel d'orientation différente, ainsi que de respecter l'enfant et sa famille. Les dernières recommandations de l'HAS mettent en avant la nécessité d'une prise en charge à la globale mais aussi ciblée, focalisée [5].

I.9.1. Prise en charge globale

I.9.1.1. Les approches comportementales et développementales

Ces approches comportementales partent du principe que les capacités de communication et d'interaction de l'enfant présentant un TSA peuvent être rééduquées au cours de séances itératives, menées dans un contexte structural.

Elles impliquent un travail global sur les compétences psychomotrices, cognitives et sociales de l'enfant, de manière intensive, et nécessitent une implication majeure des parents. Dans l'approche comportementale, les intervenants accompagnent les enfants de manière serrée, choisissent les matériaux pédagogiques et prennent les initiatives interactionnelles [5].

I.9.1.2. Prises en charge institutionnelles à référence psychanalytique

Ces prises en charge se construisent en général autour d'une approche théorique inspirée de la psychanalyse. Dans le cadre de pratiques très diversifiées, la psychothérapie est le plus souvent associée à des activités éducatives, ludiques, susceptibles de fournir une médiation, un support au développement de la communication et de la symbolisation, et a des actions rééducatives ou pédagogiques. Une scolarisation est souvent actuellement associée, soit en intra soit en inclusion à temps partiel avec un accompagnement assuré par l'équipe de soin. L'objectif de ces prises en charge institutionnelles est de favoriser chez les enfants avec TSA la relation à autrui et à eux-mêmes en leur donnant les moyens de construire des capacités de représentation et qui vise à les aider à « réinvestir positivement leur activité mentale » [5].

La prise en charge proposée est pluridisciplinaire et assurée par un dispositif relativement complexe impliquant les secteurs sanitaires, médico-sociaux et scolaires. La diversité de ces structures nécessite un fonctionnement « en réseau » visant à assurer à long terme la cohérence et la continuité des services. Cependant, il n'existe pas de consensus dans le choix des outils de soins et d'éducation spécialisée.

I.9.2. Prise en charge ciblée

I.9.2.1. Communication et Langage

Différentes interventions sont utilisées. Leur but est d'influencer la capacité de l'enfant à utiliser la communication pour contrôler, comprendre et participer au monde social [90].

- Rééducation orthophonique : la rééducation orthophonique classique est utilisable avec des aménagements (cadre, fréquence, individuelle, groupe)

afin de prendre en compte les particularités spécifiques à l'autisme. Ces rééducations sont très variées mais leur description est rare [91].

- Communication améliorée et alternative : le but est de développer les capacités de communication de l'enfant, afin qu'il puisse participer au monde social. Les moyens proposés sont divers. La communication « améliorée » et « alternative » a pour objectif de favoriser le langage oral par la superposition de plusieurs canaux de communication (gestuel, symbolique, graphique). Elle est dite « améliorée » lorsque la solution proposée intervient en complément du langage oral, et « alternative » lorsqu'elle vient s'y substituer [91].

I.9.2.2. Interventions de psychomotricité

Les objectifs des interventions de psychomotricité sont :

- Entraîner les fonctions toniques, posturales, gestuelles grâce à l'exercice moteur dans un temps et dans un espace limité, qui favorise l'intégration des données spatiales, de la durée, de la vitesse des changements du rythme, du temps.
- Améliorer la communication non verbale défaillante en privilégiant différentes fonctions essentielles.
- L'attention à l'autre et aux objets.
- L'imitation globale ou plus précise (répétition de mouvements de psychomotricité ou de gestes plus complexes).
- Les échanges (à travers le contact corporel, l'échange d'objet, l'échange de regards).
- Favoriser les initiatives de l'enfant, ce qui l'amène à abandonner ses routines gestuelles au profit d'activités gestuelles structurées [21,92].

I.9.3. Traitements médicamenteux

Les traitements médicamenteux sont des traitements symptomatiques, qui visent à réduire l'intensité de certains symptômes associés aux TSA comme les manifestations anxieuses, auto ou hétéro-agressives, les troubles du sommeil ou encore l'agitation majeure. Ces traitements ne possèdent pas d'action curative sur les symptômes cardinaux des TSA, mais ils ont une action symptomatique sur certaines des difficultés du tableau autistique les plus gênantes au quotidien. Les traitements médicamenteux ne sont jamais prescrits en première intention et sont systématiquement associés à d'autres types de prise en charge. Leur prescription fait bien sur l'objet d'une évaluation entre bénéfices et risques [5].

I.9.3.1. Les neuroleptiques - antipsychotiques atypiques

Les neuroleptiques classiques sont les molécules les plus prescrites et étudiées dans les TSA chez l'enfant et l'adolescent.

- L'halopéridol a démontré particulièrement son efficacité sur les troubles du comportement, tels que l'agressivité, l'agitation et l'impulsivité.
- La rispéridone a montré son efficacité dans l'amélioration de l'irritabilité, des intérêts restreints, des comportements stéréotypés et répétitifs [93].

I.9.3.2. Les antidépresseurs

- **Les tricycliques** : la clomipranine a été évaluée en 2001. Aucune différence significative n'a été retrouvée en comparaison avec le placebo pour les stéréotypies, l'irritabilité ou l'hyperactivité [94].
- **Les Inhibiteurs sélectifs de la recapture de la sérotonine** : les arguments en faveur de la prescription des inhibiteurs sélectifs de la recapture de la sérotonine (ISRS) dans les TSA reposent sur les données d'études neurobiologiques ayant montré l'existence d'une hyper-sérotoninémie chez des sujets avec TSA et sur l'efficacité de leur prescription dans le trouble

obsessionnel compulsif chez l'enfant. La fluoxétine et la sertraline sont les ISRS les plus prescrits chez l'enfant avec TSA. Les effets attendus sont une diminution des stéréotypies et des conduites ritualisées, une amélioration de l'irritabilité [95].

I.9.3.3. Les anticonvulsivants

L'acide valproïque a été étudié dans trois études principales avec pour symptômes cibles, l'irritabilité et les comportements répétitifs [96].

I.9.3.4. Les psychostimulants

Le méthylphénidate est un médicament indiqué dans le TDA/H chez l'enfant de plus de 6 ans. L'indication des psychostimulants dans les TSA repose sur l'existence fréquente d'un comportement hyperactif et de troubles attentionnels majeurs chez ces enfants [97].

CHAPITRE II : MATERIELS ET METHODES

II.1. Matériels

II.1.1. Lieu d'étude

L'étude a été réalisée au centre Talitha Koum situé en Mairie de Bujumbura dans zone de ROHERO, Commune urbaine de MUKAZA au Boulevard Mwezi Gisabo. C'est un centre créé en 2020 avec comme missions :

- Dépister les TSA et autres troubles neuro développementaux(TND) et offrir un soutien individuel et adapté à chaque enfant identifié.
- Etre un lieu d'accompagnement et de soutien pour les familles ayant des enfants avec TSA et TND.
- Informer et former les professionnels et le grand public afin de briser le tabou sur les TSA et les TND pour une meilleure inclusion sociale et socio-professionnelle.
- Etre un centre de référence et de recherche sur les TSA et les TND au Burundi.

Les services offerts par ce centre sont entre autre les, consultation et dépistage, thérapie individuelle, thérapie de groupe, hospitalisation du jour, accompagnement des familles, auxiliaires de vie scolaire pour les enfants dans l'inclusion et activités socio-inclusives (musique, danse et art).

II.1.2. Type d'étude et période d'étude

Il s'agit d'une étude transversale prospective à visée descriptive réalisée au mois de novembre 2023 au centre Talitha Koum de Bujumbura.

II.1.3. Population cible

Cette étude a été menée sur tous les enfants qui sont enrôlés pour suivi au centre Talitha Koum

II.1.4. Critères d'inclusion

Seront inclus dans notre étude tout enfant présentant des troubles du spectre de l'autisme suivi au centre Talitha Koum au moment de notre étude.

II.1.5. Critères de non inclusion

Seront exclus de notre étude tous les enfants dont les parents ne sont pas consentants.

II.2. Méthodologie

II.2.1. Collecte des données

La collecte des données s'est fait à l'aide d'une fiche d'enquête permettant de recueillir l'ensemble des données caractéristiques pour chaque enfant.

C'est une fiche anonyme qui a été complétée sur base des informations relatives aux caractéristiques sociodémographiques, aux données anamnestiques sur les antécédents et d'éventuels facteurs de risque, aux données cliniques à travers l'outil de dépistage M-CHAT qui est utilisé au sein du centre, aux données sur la prise en charge et l'évolution par rapport à la symptomatologie initiale.

II.2.2. Saisie et Traitement des données

La saisie, la confection de la base des données, le calcul des pourcentages et des moyennes, les graphiques ont été effectués en utilisant les logiciels Microsoft Word, Excel version 2013.

II.3. Considérations éthiques

Cette étude a été réalisée après obtention de l'autorisation des autorités du centre Talitha Koum qui ont été informés des objectifs et finalités de cette étude et le consentement des parents a été aussi obtenu. L'anonymat des enfants a été préservé et la confidentialité des données collectées ainsi que des résultats ont été strictement respectés.

II.4. Limites de notre étude

L'outil de dépistage utilisé est facilement utilisable mais moins sensible et spécifique surtout pour le dépistage précoce.

CHAPITRE III : PRESENTATION DES RESULTATS

Notre étude a porté sur 20 enfants présentant des troubles du spectre de l'autisme et qui sont suivis au centre de prise en charge d'enfants autistes Talitha Koum de Bujumbura.

III.1. Données sociodémographiques

III.1.1. Age

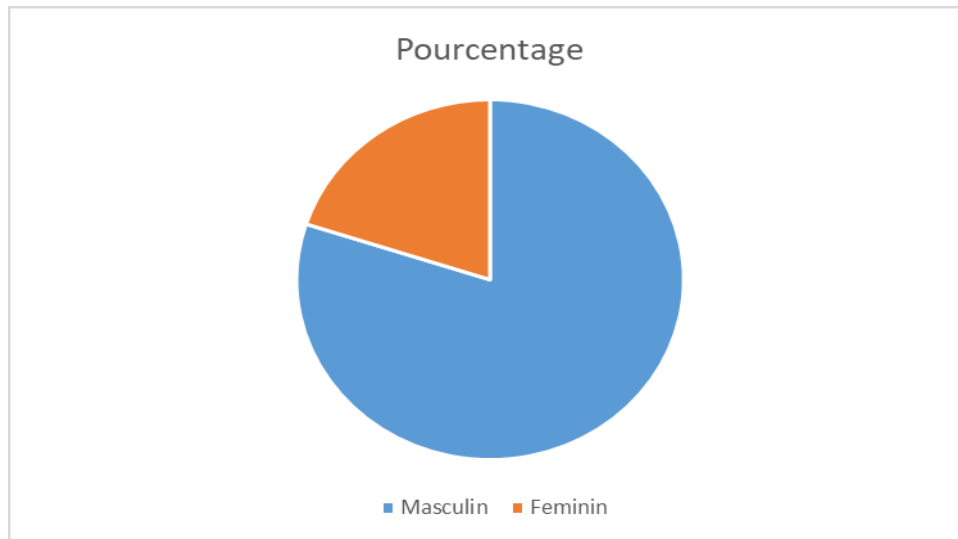
Tableau I : Répartition des enfants autistes selon l'âge

Age	Effectif	Fréquence (%)
0-5ans	5	25
6ans-10ans	10	50
>10ans	5	25
Total	20	100

Dans notre étude, la tranche d'âge de 6 à 10 ans était la plus représentée dans 50 % des cas soit 10 enfants. L'âge moyen était de 9 ans avec des extrêmes de 3ans et 15ans.

IV.1.2. Sexe

Graphique 1 : Répartition des enfants selon le sexe



Dans notre étude, le sexe masculin était le plus représenté dans 80% des cas avec un sex-ratio de 4/1.

III.1.3. Provenance

Tableau II : Répartition des enfants selon la provenance

Provenance	Effectif	Fréquence (%)
Urbaine	17	85
Rurale	3	15

La majorité de nos enfants ont une provenance urbaine à 85%, seulement 3 enfants soit 15 % ont une provenance rurale.

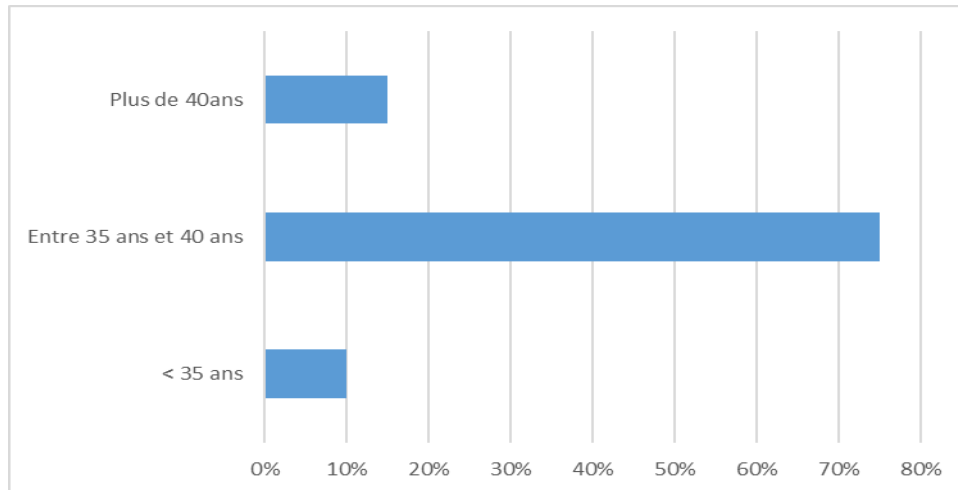
III.1.4. Rang dans la fratrie

Tableau III : Répartition des enfants selon le rang dans la fratrie

Age	Effectif	Fréquence (%)
1er enfant	10	50
2eme enfant	4	20
Dernier enfant	6	30
Total	20	100

Dans notre étude, la majorité des enfants autistes sont les aînés de la fratrie dans 50% des cas, suivis des derniers enfants dans 30 % des cas.

III.1.4. Age des parents à la naissance de l'enfant autiste



Graphique 2 : Répartition des enfants selon l'âge des parents à la naissance de l'enfant autiste

Dans notre série, la majorité des parents ont un âge compris entre 35 et 40 ans à la naissance de l'enfant autiste soit 75%, suivis des parents de plus de 40 ans soit 15%.

III.2. Données de l'anamnèse

III.2.1. Terrain

Tableau IV: Répartition des enfants selon le terrain

Terrain	Effectif	Fréquence (%)
Epilepsie	2	10
Autres Troubles psychopathologiques	8	40
Aucun	10	50
Total	20	100

Dans notre étude, les enfants qui n'ont aucun terrain particulier prédominaient dans 50% des cas, ceux avec d'autres troubles psychopathologiques associées étaient présents dans 40% des cas et l'épilepsie était rencontrée dans 10% des cas.

Tableau V : Répartition des enfants selon les troubles psychopathologiques associées

Troubles psychopathologiques associées	Effectif	Fréquence (%)
Depression	3	15
Handicap intellectuel	2	10
TDA /H	3	15
Total	8	100

Ces psychoses associées étaient : la dépression dans 15% des cas, le Trouble Déficitaire de l'Attention avec Hyperactivité (TDA/H) également dans 15 % des cas et le handicap intellectuel dans 10 % des cas.

III.2.2. Antécédents pathologiques familiaux

Tableau VI : Répartition des enfants selon les antécédents familiaux

Antécédents familiaux	Effectif	Fréquence (%)
Autisme dans la fratrie	4	20
Autres parentés autistes	2	10
Epilepsie	2	10
Troubles psychotiques	4	20
Aucun	8	40
Total	20	100

Dans notre étude, les enfants qui avaient des antécédents familiaux de nature psychopathologique prédominaient dans 60 % des cas.

III.2.3. Antécédents pré et périnataux

Tableau VII : Répartition des enfants selon les antécédents pré- et périnataux

Antécédents pré et périnataux	Effectif	Fréquence (%)
Césariennes	3	15
Accouchements difficiles et/ou SFA	2	10
Aucun antécédent particulier	11	55
Pathologies au cours de la grossesse	2	10
Prématurité	2	10
Total	20	100

Dans notre étude, les enfants qui ne présentaient pas d'antécédents pré et périnataux particuliers prédominaient avec 55% des cas, et suivaient les enfants qui sont nés par césarienne dans 15% des cas.

III.3. Etude clinique

III.3.1. Age de première consultation

Tableau VIII : Répartition des enfants selon l'âge de première consultation

Age de première consultation	Effectif	Fréquence (%)
Entre 18 et 24 mois	15	75
Entre 2 et 3 ans	5	15
Total	20	100

Dans notre étude, les parents ont consulté en premier entre 18 et 24mois dans 75% des cas, entre 2 et 3ans dans 20 % des cas.

III.3.2. Age de dépistage au centre Talitha Koum

Tableau IX : Répartition des enfants selon l'âge de dépistage au centre Talitha Koum

Age de dépistage	Effectif	Fréquence (%)
[3-5ans]	11	55
[5-10ans]	9	45
Total	19	100

Dans notre étude, l'âge de dépistage au centre Talitha Koum était compris entre 3 et 5ans dans 55% des cas, 5 et 10ans dans 45 % des cas.

III.3.3. Contact ou non avec d'autres enfants

Tableau X : Répartition des enfants selon le contact ou non avec d'autres enfants

L'enfant aime jouer ou entrer en contact avec les autres enfants	Effectif	Fréquence (%)
Oui	4	20
Non	16	80
Total	20	100

Dans notre étude, 80% des enfants n'aimaient pas jouer ou entrer en contact avec les autres enfants.

III.3.4. Notion d'interactions sociales

Tableau XI : Répartition des enfants selon les interactions sociales

Interactions sociales	Effectif	Fréquence (%)
Oui	3	15
Non	17	85
Total	20	100

Dans notre étude, 85% des enfants ne parvenaient pas à établir des relations sociales ou une réciprocité sociale et émotionnelle.

III.3.5. Présence ou non de troubles du langage

Tableau XII : Répartition des enfants selon qu'ils présentent ou non des troubles du langage

L'enfant présente une absence ou des troubles du langage	Effectif	Fréquence (%)
Oui	18	90
Non	2	10
Total	19	100

Dans notre étude, 90% des enfants présentaient une absence ou des troubles du langage.

III.3.6. Intérêts restreints, comportements répétitifs et stéréotypés

Tableau XIII: Répartition des enfants selon la présence ou non d'intérêts restreints, comportements répétitifs et stéréotypés

Notion d'intérêts restreints, de comportements répétitifs et stéréotypés	Effectif	Fréquence (%)
Oui	12	60
Non	8	40
Total	19	100

Dans notre étude, la plupart des enfants présentaient des intérêts restreints et des comportements répétitifs et stéréotypés dans 60% des cas.

III.3.7. Répondre à l'appel du prénom

Tableau XIV : Répartition des enfants selon qu'ils répondent ou non à l'appel de leur prénom

L'enfant répond à l'appel de son prénom	Effectif	Fréquence (%)
Non	13	65
Oui	7	35
Total	20	100

Dans notre étude, 65% des enfants ne répondaient pas à l'appel de leurs prénoms.

III.3.8. Agressivité

Tableau XV : Répartition des enfants selon qu'ils sont auto ou hétéro agressifs

L'enfant est-il hétéro agressif ou auto-agressif	Effectif	Fréquence (%)
Non	17	85
Oui	3	15
Total	20	100

Dans notre étude, seul 15% des enfants présentaient une agressivité soit 3 enfants, un était hétéro agressif et 2 autres présentaient une auto mutilation.

III.3.9. Troubles du sommeil

Tableau XVI : Répartition des enfants selon qu'ils présentent ou non des troubles du sommeil

Des troubles du sommeil	Effectif	Fréquence (%)
Non	12	60
Oui	8	40
Total	20	100

Dans notre étude, les enfants qui ne présentaient pas de troubles du sommeil prédominaient dans 60% des cas.

III.3.10. Maintien du contact visuel

Tableau XVII : Répartition des enfants selon qu'ils maintiennent le contact visuel

L'enfant vous regarde dans les yeux au moins 2 secondes	Effectif	Fréquence (%)
Non	13	65
Oui	7	35
Total	20	100

Dans notre étude, 65% des enfants ne pouvaient pas regarder dans les yeux de leurs encadreurs ou de leurs parents pendant au moins 2 secondes.

III.3.11. Sensibilité à certains sons

Tableau XVIII: Répartition des enfants selon leur hypersensibilité à certains sons

Hypersensibilité à certains sons	Effectif	Fréquence (%)
Oui	14	70
Non	6	30
Total	20	100

Dans notre étude, 70% étaient hypersensibles à certains sons notamment les bruits forts au point de se boucher les oreilles.

III.3.12. Hyperactivité

Tableau XVIV : Répartition des enfants selon qu'ils présentent ou non une hyperactivité

Présence d'une hyperactivité	Effectif	Fréquence (%)
Non	12	60
Oui	8	40
Total	20	100

Dans notre étude, 60% des enfants n'étaient pas hyperactifs, soit 12 enfants sur 20 et 40% des enfants présentaient une hyperactivité.

III.3.13. Troubles alimentaires

Tableau XX : Répartition des enfants selon qu'ils présentent ou non des troubles alimentaires

L'enfant présente des troubles alimentaires	Effectif	Fréquence (%)
Oui	11	55
Non	9	45
Total	20	100

Les enfants qui présentaient des troubles alimentaires prédominaient dans 55% des cas, et c'était le plus souvent une sélectivité alimentaire.

III.4. Prise en charge

III.4.1 : Traitements médicamenteux pour les TSA

Tableau XXI : Enfant reçoit un autre traitement médicamenteux

L'enfant reçoit un traitement médicamenteux	Effectif	Fréquence (%)
Oui	2	10
Non	18	90
Total	20	100

Deux enfants de notre étude reçoivent un autre traitement. C'est la Dépakine comprimé pour les crises épileptiques.

III.4.2. Régime alimentaire et Hygiène de vie

Dans notre étude, 95 % des enfants présentaient une anorexie et une alimentation sélective, on proposait aux parents des enfants avec TSA de leur faire prendre un régime alimentaire le plus souvent sans trop de sucre ajouté et aussi une hygiène de vie qui pouvait aider ces enfants à être autonomes. La supplémentation vitaminique était aussi de rigueur pour ces enfants mais notre étude n'a pas évalué la réponse à cette prise en charge.

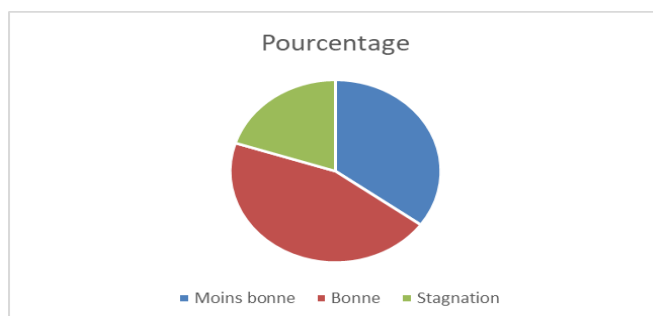
III.4.3. Outils d'encadrement

Tableau XXII: Outils d'encadrement

Outils d'encadrement	Effectif(n=20)	Fréquence (%)
Les jouets	19	95
Des outils pour la stimulation sensorielle	20	100
Les exercices d'autonomie	20	100
Certains programmes scolaires	12	60

Dans notre étude, on utilisait des jouets dans 95%, des outils pour la stimulation sensorielle (100%), des exercices d'autonomie pour tous les enfants (100%) et certains programmes scolaires dans 60% des cas.

III.5. Evolution



Graphique 3 : Répartition des enfants selon l'évolution

Dans notre étude l'évolution est bonne dans seulement 40 % des cas.

CHAPITRE IV : DISCUSSION, COMMENTAIRES ET REVUE DE LA LITTÉRATURE

IV.1. Caractéristiques socio démographiques

IV.1.1. Age

Dans notre étude, la tranche d'âge entre 6 et 10 ans était la plus représentée dans 50% des cas soit 10 enfants avec un âge moyen de 9ans et des extrêmes allant de 3ans à 15ans. Nos résultats diffèrent de ceux d'**Israe A. [98]** au Maroc qui avait trouvé que 46,4% des enfants de son étude avaient un âge compris entre 30 et 60 mois. Cette différence pourrait se justifier par le dépistage tardif dans notre contexte.

IV.1.2. Sexe

Dans notre étude, le sexe masculin était le plus représenté dans 80% avec un sex-ratio de 4/1. Pour le DSM-V, le diagnostic de TSA est porté quatre fois plus souvent chez les garçons que chez les filles. Dans les échantillons cliniques, les filles avec TSA ont plus fréquemment un déficit intellectuel associé, ce qui suggère que les filles sans déficit intellectuel ou sans retard de langage pourraient être sous-diagnostiquées, peut-être en raison d'une présentation clinique atténuée des difficultés sociales et de communication et ne seront pas par conséquent prise en charge dans des centres spécifiques [1].

IV.1.3. Résidence

La majorité des enfants de notre étude vivaient dans la zone urbaine de Bujumbura. Ceci pourrait s'expliquer par le fait que le centre Talitha Koum se trouve uniquement à Bujumbura. Par ailleurs, c'est une nouvelle initiative qui n'est pas encore étendue vers l'intérieur du pays.

IV.1.4. Rang dans la fratrie

Dans notre étude, la majorité des enfants autistes sont les aînés de la fratrie dans 50% des cas, suivis des derniers enfants dans 30 % des cas. Ceci concorde avec les données de la littérature selon lesquels les premiers enfants deviennent autistes plus que les suivants dans la même fratrie [4].

IV.1.5. Age des parents à la naissance

Selon la littérature [3,4], les parents âgés de plus de 35 ans à la naissance mettent plus au monde les enfants autistes plus que les autres ce qui est cohérent avec les résultats de notre étude où la majorité des parents ont un âge compris entre 35 et 40 ans à la naissance de l'enfant autiste soit 75%, suivis des parents de plus de 40 ans soit 15%.

IV.2. Anamnèse

IV.2.1. Terrain

Dans notre étude, les enfants qui n'ont aucun terrain prédominaient dans 50% des cas. Ceux avec des troubles psychopathologiques associées suivaient dans 40 % des cas et les troubles psychopathologiques le plus souvent rencontrées étaient : le Trouble Déficitaire de l'Attention avec ou sans Hyperactivité (2 enfants), le handicap intellectuel (2 enfants) et la Dépression (4 enfants).

Nos résultats diffèrent de ceux d'**Israe A. [98]** au Maroc qui avait trouvé que 28% des enfants souffrant de TSA avaient un Trouble Déficitaire de l'Attention avec ou sans Hyperactivité, 21% avaient une Dépression, 2% un Handicap intellectuel.

Ceci pourrait s'expliquer par le fait que le fait que les parents ne consultent pas les structures en charges des troubles mentaux à temps.

L'Epilepsie était rencontrée dans 10% des cas dans notre étude. Ces résultats concordent avec ceux d'**Israe A. [98]** au Maroc qui a trouvé l'Epilepsie dans 15% des cas.

IV.2.2. Antécédents pathologiques familiaux

Dans notre étude, les enfants qui avaient des antécédents familiaux de nature psychopathologique prédominaient dans 60% des cas ; ce sont les antécédents d'autisme dans la fratrie qui prédominaient dans 20% des cas. Nos résultats sont supérieurs à ceux de **Dunand A. [99]** en France qui avait trouvé des antécédents de TSA dans la fratrie dans 18% des cas.

IV.2.3. Antécédents pré et périnataux

Dans notre étude, les enfants qui ne présentaient pas d'antécédents pré et périnataux particuliers prédominaient dans 55% des cas, et suivaient les enfants qui sont nés par césarienne dans 15% des cas. On retrouvait également des antécédents d'accouchements difficiles avec une souffrance fœtale aiguë (10%), de prématurité (5%) et de pathologies au cours de la grossesse (10%).

Les problèmes péri- et prénataux sont très fréquents dans notre pays et ne pourront pas être sans effets. D'après les études de **Joseph RM et al 2017** et de **Pinto-Martin JA et al 2011**, ces problèmes font partis des facteurs prédisposant au TSA [27,28]

IV.3. Etude clinique

IV.3.1. Age de première consultation

Dans notre étude, la première consultation pour TSA s'est fait entre 18 et 24mois dans 75% des cas, entre 2 et 3ans dans 25% des cas. Nos résultats diffèrent de ceux de **Lazartigues A. et al. 2001 [100]** et **De Giacomo A. et al. 2000 [101]** en France qui avaient trouvé un âge moyen de repérage des premiers signes de respectivement 17.24mois et 19 mois ; mais nos résultats sont comparables à ceux d'**Israe A. [98]** au Maroc qui avait trouvé un âge de repérage des premiers signes compris entre 12 et 30 mois dans 65% des cas.

Le retard de constatation des premiers signes par les parents pourrait être expliqué par une profonde méconnaissance des signes précoces pouvant évoquer un TSA.

IV.3.2. Age de dépistage

Dans notre étude, l'âge de dépistage était compris entre 3 et 5ans (36 à 60mois) dans 50% des cas et 5 et 10ans dans 45% des cas. Nos résultats sont supérieurs à ceux d'**Israe A. [98]** au Maroc qui avait trouvé que 42.5% des enfants de son étude avaient été dépistés entre 30 et 60mois.

Ce retard de diagnostic dans notre pays pourrait s'expliquer par le manque de connaissances suffisantes sur les TSA pour le personnel soignant et les parents.

IV.3.3. Contact avec d'autres enfants

Dans notre étude, 80% des enfants n'aimaient pas jouer ou entrer en contact avec les autres enfants. Selon une étude faite par **Baron-Cohen S. et al 1992 [50]** en Angleterre, l'enfant autiste reste souvent en retrait et ne joue pas avec les autres enfants.

IV.3.4. Interactions sociales

Dans notre étude, 90% des enfants ne parvenaient pas à établir des relations sociales ou une réciprocité sociale et émotionnelle. Nos résultats rejoignent ceux de **Dunand A. [99]** en France qui avait trouvé des troubles de la sociabilité chez 83% des cas.

Selon les études de **Baron-Cohen S. et al 1992 [50]** en Angleterre, le contact visuel chez l'enfant autiste est souvent absent ou rarement employé dans le but de communiquer. L'utilisation de gestes et d'expressions faciales appuyant l'interaction entre les individus peut être déficiente.

IV.3.5. Troubles du langage

Dans notre étude, 90% des enfants présentaient une absence ou des troubles du langage ; 65% présentaient une absence de langage, 25% présentaient un retard de langage. Nos résultats sont comparables à ceux de **Young R. et al. 2003 [102]** en Australie qui rapportent que 34,6% des enfants atteints d'autisme présentaient un retard de langage et diffèrent de ceux d'**Israe A. [98]** au Maroc qui rapporte que 51% des enfants présentaient un retard du langage, tandis que 40% des cas avaient une absence de l'acquisition du langage fonctionnel.

Le taux élevé d'enfants qui présentent une absence de langage pourrait s'expliquer par le fait que la plupart des enfants de notre étude ont commencé à bénéficier d'une prise en charge en milieu adéquat un peu tardivement (entre 5 et 10ans).

IV.3.6. Intérêts restreints, comportements répétitifs et stéréotypés

Dans notre étude, la plupart des enfants présentaient des intérêts restreints et des comportements répétitifs et stéréotypés dans 65% des cas. Nos résultats sont comparables avec ceux de **Fombonne E. [103]** au Canada qui avait trouvé dans son étude que 56,4% des enfants présentaient des intérêts restreints et des comportements répétitifs.

IV.3.7. Réponse à l'appel du prénom

Dans notre étude, 70% des enfants ne répondaient pas quand on les appelait par leurs prénoms. Nos résultats sont comparables à ceux de **Huss E. [104]** en France qui avait trouvé que 65% des enfants ne répondaient pas quand on les appelait par leurs prénoms.

IV.3.8. Supporter les changements

Dans notre étude, la majorité des enfants avaient beaucoup de mal à supporter les changements dans 70% des cas. Nos résultats sont comparables à ceux de **Young R. et al.** 2003 [102] en Australie qui avait trouvé dans son étude que 57% des enfants avec TSA ne supportaient pas les changements comme le fait de déménager, côtoyer de nouvelles personnes.

Certains auteurs disent que chez certains enfants, de petits changements dans l'environnement peuvent provoquer des perturbations émotionnelles importantes allant jusqu'à des crises de colère ou de pleurs ou même à la manifestation de certains comportements auto-agressifs ou agressifs envers les autres et les objets [51].

IV.3.9. Agressivité

Les études épidémiologiques ont montré que l'automutilation chez les personnes autistes varie de 8,9% à 24% des cas alors que les conduites hétéro-agressives sont présentes dans 6% à 22% des cas. Les troubles de comportement sont plus marqués lorsque l'autisme est associé à une déficience intellectuelle [105].

Dans notre étude, 15% des enfants présentaient une agressivité (n=3), un était hétéro agressif et deux autres présentaient une auto mutilation. Nos résultats diffèrent de ceux d'**Israe A.** [98] au Maroc qui avait trouvé que 40% des enfants autistes (n=21) présentaient des conduites auto-agressives, tandis que 17% des cas (n=9) avaient des conduites hétéro-agressives.

Cette différence pourrait être due au petit nombre de notre échantillon.

IV.3.10. Troubles du sommeil

Dans notre étude, 40% des enfants présentaient des troubles du sommeil, principalement une insomnie. Nos résultats sont comparables à ceux d'**Israe A. [98]** au Maroc qui avait trouvé des troubles du sommeil chez les enfants souffrant de TSA dans 25% des cas et ceux de **Fombonne E. [104]** au Canada qui avait trouvé des troubles du sommeil dans 30.6% des cas.

IV.3.11. Maintien du contact visuel

Dans notre étude, 60% des enfants ne pouvaient pas regarder dans les yeux de leurs encadreurs ou de leurs parents pendant au moins 2 secondes.

Selon une étude faite par **Matergia L. [11]** en France, le contact visuel direct avec autrui est souvent évité et périphérique. L'enfant avec autisme a tendance à focaliser son attention visuelle sur la couleur, la lumière, les reflets, ou les mouvements des objets, plutôt que sur leur forme générale ou leur fonctionnalité. Il est également observé une lenteur de la poursuite oculaire, ainsi qu'une recherche compulsive de certaines formes visuelles et l'évitement d'autres.

IV.3.12. Sensibilité à certains sons

Dans notre étude, 70% des enfants étaient hypersensibles à certains sons notamment les bruits forts au point de se boucher les oreilles. Nos résultats sont comparables à ceux de **Huss E. [104]** en France qui avait trouvé que 56,7% des enfants souffrant de TSA de son étude présentaient une hypersensibilité aux bruits forts pouvant provoquer des crises de colère ou de pleurs.

IV.3.13. Hyperactivité

D'après les études de **Sprenger L et al 2013 [106]** en France, il existe un fort recouvrement sémiologique, neuropsychologique et génétique entre le TSA et le TDA/H. Ainsi 30% à 80% des patients souffrant de TSA ont les critères diagnostiques de TDA/H et chez 20 à 50% des patients souffrant de TDA/H sont retrouvés les critères diagnostiques de TSA.

Dans notre étude, 40% des enfants présentaient une hyperactivité avec des signes de Trouble Déficitaire de l'Attention mais le diagnostic de TDA n'était pas posé. Ceci pourrait s'expliquer par le manque de spécialiste dans notre pays et l'ignorance de plusieurs parents qui pourraient penser que l'enfant est turbulent plutôt que de l'amener consulter un spécialiste.

IV.3.14. Troubles alimentaires

Les enfants qui présentaient des troubles alimentaires prédominaient dans 55% des cas, et c'était le plus souvent une sélectivité alimentaire. Nos résultats diffèrent de ceux de **De Giacomo A. et al 2000 [101]** en France qui avait trouvé que 36.1% des enfants présentaient une sélectivité alimentaire. Cette différence pourrait s'expliquer par la précocité de la prise en charge des enfants de son étude.

IV.4. Prise en charge

IV.4.1. Traitements médicamenteux

Il n'existe aucun traitement médicamenteux pouvant guérir les TSA. Ceci est confirmé par la littérature [5]. Cependant des traitements pour les comorbidités sont parfois instaurés. Deux des enfants de notre étude recevaient un autre traitement. C'était la Dépakine comprimé pour des crises épileptiques. Selon **Gillberg C. et.**, il n'existe que des traitements symptomatiques pour soulager les signes ou les pathologies souvent associées aux TSA [5].

IV.4.2. Régime alimentaire ou Hygiène de vie

Dans notre étude, on proposait aux parents des enfants avec TSA de leur faire prendre un régime alimentaire le plus souvent sans sucre ajouté pour prévenir l'hyperactivité souvent présent dans les TSA et aussi une hygiène de vie qui pouvait aider ces enfants à être autonomes comme par exemple leur apprendre à bien ranger leurs affaires, ramasser les objets tombés par terre, ranger la table après avoir mangé. Selon la littérature, le régime alimentaire est recommandé aux enfants ayant une forte sélectivité alimentaire[2,3].

IV.4.3. Encadrement

L'encadrement des enfants souffrant de TSA suivis au centre Talitha Koum-Autisme Burundi est principalement assuré par des psychologues cliniciens, des pédagogues, des psychologues de l'enfance et une orthophoniste. On leur fait faire des jeux de groupe, une thérapie individuelle, une thérapie de groupe, la musicothérapie, des exercices pour la stimulation sensorielle et certains programmes scolaires selon leur âge et le début de la prise en charge.

Les outils qu'on utilise pour leur encadrement sont surtout des jouets, des outils pour la stimulation sensorielle et des exercices d'autonomie pour tous les enfants et on ajoute certains programmes scolaires pour 14 des 19 enfants qui ont 5 ans et plus.

IV.5. Evolution

Dans notre étude l'évolution est bonne (amendement ou régression des premiers signes) dans seulement 40% des cas. Ceci est comparable aux données de la littérature qui stipulent que l'évolution est lente sur un long terme pour les autistes [1,2,3].

CHAPITRE V : CONCLUSION ET SUGGESTIONS

V.1. Conclusion

Nous avons réalisé une étude transversale prospective à visée descriptive sur une période d'un mois allant du 1^{er} au 30 novembre 2023 portant sur les aspects épidémiologiques, cliniques et thérapeutiques et évolutifs des Troubles du Spectre Autistique chez 20 enfants suivis au centre Talitha Koum.

Cette étude nous a permis de constater que le sexe masculin est le plus touché, l'âge moyen de repérage était de 9 ans, les antécédents familiaux d'autisme ou d'un autre trouble psychopathologique, les antécédents pré- et périnataux comme la prématurité ou le faible poids de naissance, les infections maternelles et la prise de certains médicaments au cours de la grossesse, la SFA constituent les principaux facteurs de risque de survenue des TSA, les signes cliniques les plus retrouvés sont entre autre les troubles du langage, comportements restreints, répétitifs et stéréotypés, agressivité, hypersensibilité aux sons, troubles du sommeil et sélectivité alimentaire, le diagnostic est retardé dans la majorité des cas, la psychothérapie de soutien est le moyen de prise en charge le plus utilisé.

Il est donc nécessaire d'avoir un diagnostic fiable à un âge précoce pour améliorer le pronostic de ces enfants à long terme.

V.2. Suggestions

Au terme de notre étude, nous formulons les suggestions suivantes :

Au Ministère de la Santé Publique et de la Lutte contre le SIDA :

- Mener des campagnes de formation des médecins généralistes et de tout le personnel médical sur les Troubles neuro-développementaux et les troubles du spectre autistique afin de favoriser le diagnostic précoce de ces pathologies.

- Mener des campagnes de formation et de sensibilisation des parents et du public en général sur les signes précoces des TSA
- Ouvrir plusieurs centres publics de dépistage et de prise en charge des enfants autistes, y compris en milieu rural.
- Mener plusieurs études similaires à la nôtre à l'échelle nationale afin de connaître la prévalence des TSA au Burundi et d'assurer le bon suivi des enfants autistes.

Aux médecins généralistes :

- Approfondir les connaissances sur les Troubles du spectre autistique afin d'aider dans le diagnostic et la prise en charge précoce de ces pathologies.

Aux centres de prise en charge des enfants autistes

- Engager un personnel formé et qualifié pour le meilleur suivi des enfants autistes
- Travailler en étroite collaboration avec les autres structures de soin afin de fournir aux enfants autistes les meilleurs soins de santé.

A la population en général :

- Consulter les médecins au moindre doute sur le développement d'un enfant.
- Répondre massivement aux campagnes d'éducation pour la santé mentale.

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1. **American Psychiatric Association**, Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders in childhood. Arlington, VA: American Psychiatric Publishing; 2013. p.5-25.
2. **Zwaigenbaum L, Bauman ML, Choueiri R, Kasari C, Carter A, Granpeesheh D, et al.** Early Intervention for Children with Autism Spectrum Disorder Under 3 Years of Age: Recommendations for Practice and Research. *Pediatrics*. 1 oct 2015;136(Supplement 1): S60-81.
3. **Elsabbagh M, Divan G, Yun-Joo Koh YJ et al.**, « Global prevalence of autism and other pervasive developmental disorders », *Autism Research*, vol. 5, n°3, 2012, p. 160–79.
4. **Newschaffer CJ, Croen LA, Daniels J. et al.**, « The epidemiology of autism spectrum disorders », *Annual Review Public Health*, vol. 28, 2007, p. 235–58.
5. **Pierce K, Carter C, Weinfeld M, Desmond J, Hazin R, Bjork R, et al.** Detecting, Studying, and Treating Autism Early: The One-Year Well-Baby Check-Up Approach. *J Pediatr*. 159(3):458-65.e6.
6. **Eikeseth S, Klintwall L, Jahr E, Karlsson P.** Outcome for children with autism receiving early and intensive behavioral intervention in mainstream preschool and kindergarten settings. *Res Autism Spectr Disord*. June 2018; Volume 6(Issue 2):829-35
7. **Gillberg, C, Ehlers, S., Schaumann, H. et al.**, Autism under age 3 years: a clinical study of 28 cases referred for autistic symptoms in infancy. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines*; 1990. 31(6), 921-934.
8. **Cuisset J M., Joriot S., Auvin A., et al.** Approche neuro-pédiatrique de l'autisme. *Archives de Pédiatrie* 12 (2015) 1734–1741.
9. **Rahman A, Mubbashar M, Harrington R, Gater R.** Developing child mental health services in developing countries. *J Child Psychol Psychiatry*. juill 2000;41(5):539-46.

10. **Cuisset J M., Joriot S., Auvin A., et al.** Approche neuro-pédiatrique de l'autisme. *Archives de Pédiatrie* 12 (2005) 1734–1741.
11. **Matergia L.** Troubles du spectre autistique et méthode distinctive. Mémoire de recherche, Juin 2014. Université de LORRAINE.
12. **Gallot C.** La motricité dans le trouble du spectre de l'autisme : la question du trouble de l'acquisition de la coordination. Thèse de Médecine, Mai 2014. Université de Bordeaux.
13. **American psychiatric association (APA).** Diagnostic and Statistical Manual of mental disorder. 4th edition. Washington (Ed) 1994.
14. **Misès R., Bursztejn C., Botbol M., et al.** Une nouvelle version de la classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent : la CFTMEA-R 2012, correspondance et transcodages l'ICD 10. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence* 60 (2012) 414-18.
15. **Fombonne E.** Epidemiology of pervasive developmental disorders. 2009; 65 (6):591-8.
16. **Fombonne E.** Epidemiology of autistic disorder and other pervasive developmental disorders. *J Clin Psychiatry* 2005; 66 (Suppl 10):3-8.
17. **Fombonne E.** Epidemiological surveys of autism and other pervasive developmental disorders: an update. *J Autism Dev Disord* 2003; 33 (4):365-82.
18. **Allsopp M., Rice C., Karapurkar T., et al.,** Prevalence of autism in a US metropolitan area. *JAMA* 2003 ; 289(1) :49-55.
19. **Kolevzon A., Gross R., Reichenberg A.** Prenatal and perinatal risk factors for autism: a review and integration of findings 2007; 161(4): 326-33.
20. **Rogé B.** L'autisme et les autres troubles graves du développement. Psychopathologie de l'enfant et de l'adolescent, approche intégrative. Editions Gaëtan Morin (1999).
21. **Haute Autorité de Santé.** Autisme et autres troubles envahissants du développement : Etat des connaissances hors mécanismes physiopathologiques, psychopathologiques et recherche fondamentale. Argumentaire 2010.

22. **Ferrari P.** Dépression maternelle et autisme infantile. *Le carnet psy*, 7 (75) 26-28, 2002.
23. **Picco M. Carel A.** Evitement relationnel du nourrisson et dépistage précoce. *La psychiatrie de l'enfant* : 171-205, 2002.
24. **Haute Autorité de Santé.** Autisme et autres troubles envahissants du développement. État des connaissances hors mécanismes physiopathologiques, psychopathologiques et recherche fondamentale. Synthèse élaborée par consensus formalisé. Saint-Denis La Plaine : HAS ; 2010.
25. **Gardener H., Spiegelman D., Buka SL.** Perinatal and neonatal risk factors for autism: a comprehensive meta-analysis. *Pediatrics* 2011;128 (2):344-55.
26. **Modabbernia A., Velthorst E., Reichenberg A.** Environmental risk factors for autism: an evidence-based review of systematic reviews and meta-analyses. *Mol Autism* 2017; 8:13.
27. **Joseph RM., Korzeniewski SJ., Allred EN., et al.** Extremely low gestational age and very low birthweight for gestational age are risk factors for autism spectrum disorder in a large cohort study of 10-year-old children born at 23-27 weeks' gestation. *Am J Obstetric Gynecology* 2017; 216(3).
28. **Pinto-Martin JA., Levy SE., Feldman JF., et al.** Prevalence of autism spectrum disorder in adolescents born weighing <2000 grams. *Pediatrics* 2011; 128(5):883-91.
29. **Jiang HY., Xu LL., Shao L., et al.** Maternal infection during pregnancy and risk of autism spectrum disorders: a systematic review and meta-analysis. *Brain Behavior, and Immunity* 2016; 58:165-72.
30. **Curran EA., O'Neill SM., Cryan JF., et al.** Research review: birth by caesarean section and development of autism spectrum disorder and attention-deficit/hyperactivity disorder: a systematic review and meta-analysis. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 2015; 56(5):500-8.

31. **Modabbernia A., Mollon J., Boffetta P., et al.** Impaired gas exchange at birth and risk of intellectual disability and autism: a meta-analysis. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 2016;46(5):1847-59
32. **Kaplan YC., Keskin-Arslan E., Acar S., et al.** Prenatal selective serotonin reuptake inhibitor uses and the risk of autism spectrum disorder in children: A systematic review and meta-analysis. *Reproduction Toxicology* 2016; 66:31-43.
33. **Kobayashi T., Matsuyama T., Takeuchi M., et al.** Autism spectrum disorder and prenatal exposure to selective serotonin reuptake inhibitors: a systematic review and meta-analysis. *Reproduction Toxicology* 2016; 65:170-8.
34. **Gentile S.** Prenatal antidepressant exposure and the risk of autism spectrum disorders in children. Are we looking at the fall of Gods? *Journal of Affective Disorders* 2015; 182:132-7.
35. **Liew Z., Ritz B., Virk J., et al.** Maternal use of acetaminophen during pregnancy and risk of autism spectrum disorders in childhood: a Danish national birth cohort study. *Autism Research* 2016; 9(9):951-8.
36. **Tang S., Wang Y., Gong X., et al.** A meta-analysis of maternal smoking during pregnancy and autism spectrum disorder risk in offspring. *International Journal of Environmental Research and Public Health* 2015; 12(9):10418-31.
37. **Lyall K., Schmidt RJ., Hertz-Picciotto I.** Maternal lifestyle and environmental risk factors for autism spectrum disorders. *International Journal of Epidemiology* 2014; 43(2):443-64.
38. **Sundquist J., Sundquist K., Ji J.** Autism and attention-deficit/hyperactivity disorder among individuals with a family history of alcohol use disorders. *Elife* 2014; 3: e02917
39. **Wilson K., Mills E., Ross C., et al.** Association of autistic spectrum disorder and the measles, mumps, and rubella vaccine: a systematic review of current epidemiological evidence. *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine* 2003; 157 (7):628-34.

40. **Demicheli V., Jefferson T., Rivetti A., et al.** Vaccines for measles, mumps and rubella in children (review). Cochrane Database System Review 2005; Issue 4.
41. **Fombonne E., Zakarian R., Bennett A., et al.** Pervasive developmental disorders in Montreal, Quebec, Canada: prevalence and links with immunizations. *Pediatrics* 2006; 118 (1): e139-e150
42. **Agence Française de Sécurité Sanitaire des Aliments.** Efficacité et innocuité des régimes sans gluten et sans caséine proposés à des enfants présentant des troubles envahissants du développement (autisme et syndromes apparentes). Maisons-Alfort : AFSSA ; 2009.
43. **Barthélémy C.** L'autisme : actualité, évolution des concepts et perspectives. *Bull Acad Natle Med.* 2009 ; 193(2) :271-85.
44. **Santé Mentale pour Enfants Ontario, Perry A, Condillac R.** Pratiques fondées sur les résultats s'appliquant aux enfants et aux adolescents atteints de troubles du spectre autistique. Examen des travaux de recherche et guide pratique. Toronto: Santé mentale pour enfants Ontario; 2003.
45. **New York State Department of Health.** Autism, Pervasive developmental disorders. Assessment and intervention for young children (age 0-3 years). Clinical practice guideline, quick reference guide for parents and professionals. New York: NYS Department of Health, 1999.
46. **American Psychiatric Association.** Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 4th Edition (DSM-IV-TR). Washington DC, 2000.
47. **Frith, U.** A new look at language and communication in autism. *The British journal of disorders of communication*, 1990, 24(2), 123- 150.
48. **Howlin, P.** Can early interventions alter the course of autism? Novartis Foundation symposium, 2003, 251, 250- 259; discussion 260- 265, 281- 297.
49. **Stone WL., Ousley OY., Littleford, CD..** Motor imitation in young children with autism: what's the object? *Journal of abnormal child psychology*, (1997) 25(6), 475–485.

50. **Baron-Cohen, S., Allen, J., & Gillberg, C.** Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *The British journal of psychiatry: the journal of mental science* (1992)161, 839-843.
51. **Filipek, PA., Accardo PJ., Baranek GT., et al.** The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, 1999, 29(6), 439- 484.
52. **Robertson JM., Tanguay PE., L'Ecuyer S., et al.** Domains of social communication handicap in autism spectrum disorder. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1999 38(6), 738- 745.
53. **Constantino JN., Gruber CP., Davis S., et al.** The factor structure of autistic traits. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines*, (2004) .45(4), 719- 726.155
54. **Van Daalen E., Kemner C., Dietz C., et al.** Inter-rater reliability and stability of diagnosis of autism spectrum disorder in children identified through screening at a very young age. *European child & adolescent psychiatry*, 200918(11), 663-674.
55. **Lord C., Risi S., DiLavore PS., et al.** Autism from 2 to 9 years of age. *Archives of general psychiatry*, 2006. 63(6), 694-701.
56. **Tardif C., Gepner B.** Recherches à visée explicative : la question du « comment », *Prise en charge des personnes autistes et qualité de vie. L'Autisme*, 2eme édition, Paris, Armand Colin, (2009). 71-101, 103-119.
57. **Krakowiak P., Goodlin-Jones B., Hertz-Picciotto I., et al.** Sleep problems in children with autism spectrum disorders, developmental delays, and typical development: a population-based study. *Journal of Sleep Research* 2008; 17(2):197-206.
58. **Couturier JL., Speechley KN., Steele M., et al.** Parental perception of sleep problems in children of normal intelligence with pervasive developmental disorders: prevalence, severity, and pattern. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 2005; 44(8):815-22.

59. **Baghdadli A.** Fédération française de psychiatrie, Haute Autorité de Santé.
Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme.
Paris, Saint-Denis La Plaine: FFP; HAS; 2005.
60. **Bursztejn C.** Est-il possible de dépister l'autisme au cours de la première année ?
Enfance 2009; 61(1):55-66.
61. **Baron-Cohen S., Cox A., Baird G., et al.** Screening for autism in a large
population at 18 months of age: an investigation of a CHAT. British Journal of
Psychiatry, (1996). 168, pp.158-163.
62. **Robins D., Fein D., Barton M., et al.** The Modified Checklist for Autism in
Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive
developmental disorders. Journal of Autism Developmental Disorders 31(2001)
131–44.
63. **Dumont-Mathieu T., Fein D.** Screening for autism in young children: The
Modified Checklist for Autism in Toddlers and other measures. Mental
Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews, (2005) 11,
pp.253-262
64. **Adrien JL., Perrot A., Barthélémy C., et al.** Validity and reliability of the
Infant Behavioral Summarized Evaluation (IBSE) for the assessment of young
children with autism and pervasive developmental disorders. Journal of Autism
Developmental Disorders, (1992). 22 (3) : 375-394
65. **Sauvage D.** Autisme du nourrisson et du jeune enfant, Paris, Masson. (1988).
66. **Adrien JL., Malvy J., Barthélémy C., et al.** Evaluation des signes précoces dans
l'autisme de l'enfant, à l'aide de l'échelle ECA-N. Devenir, 6 (4) : 71-85. (1994).
67. **Piece K., Carter C., Weinfeld M., et al.** Detecting, Studying, and Treating
Autism Early: The One-Year Well-Baby Check-Up Approach. Journal of
Pediatrics 159 (2011) 458-65.
68. **Lazartigues A., Lemonnier E.** Les troubles autistiques du repérage à la prise en
charge, Ellipses ; 2005.

69. **Bagnato SJ., Neisworth JT.,Munson SM.** Linking assessment and early intervention: An authentic curriculum-based approach (Vol. xvii). Baltimore, MD, US: Paul H Brookes Publishing. (1997).
70. **Swinkels S H N., Dietz C., van Daalen E., et al.** Screening for autistic spectrum in children aged 14 to 15 months. I: the development of the Early Screening of Autistic Traits Questionnaire (ESAT). Journal of autism and developmental disorders. (2006a).
71. **Stone WL., Coonrod E E., Turner LM., et al.** Psychometric properties of the STAT for early autism screening. Journal of autism and developmental disorders. (2004).
72. **Wetherby AM., Brosnan-Maddox S., Peace V., et al.** Validation of the Infant-Toddler Checklist as a broadband screener for autism spectrum disorders from 9 to 24 months of age. Autism: the international journal of research and practice. (2008).
73. **Reznick, JS., Baranek GT., Reavis S., et al.** A parent report instrument for identifying one-year-olds at risk for an eventual diagnosis of autism: the first year inventory. Journal of autism and developmental disorder. (2007).
74. **Collège des médecins du Québec et ordre des psychologues du Québec.** Troubles du spectre de l'autisme : Evaluation clinique. Janvier 2012.
75. **Rapin I., Tuchman RF.** Autism: definition, Neurobiology, screening, diagnosis. Pediatric Clinics of North America 2008; 55(5):1129-46.
76. **Pry R., Bodet J., Pernon E., et al.** Initial characteristics of psychological development and evolution of the young autistic child. Journal of Autism and Developmental Disorders, (2007) 37: 341 353.
77. **Ballaban-Gil K. and Tuchman R.** Epilepsy and epileptiform EEG: association with autism and language disorders. Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews, 2000.6(4):300- 308.

78. **Jullien, A.** Autisme, crises convulsives, sclérose tubéreuse de Bourneville. Démarche diagnostique chez le jeune enfant et sa famille. *Devenir*, (2002). 14 (2): 121-143.
79. **Zafeiriou DI., Ververi A., Vargiami E.** Childhood autism and associated comorbidities. *Brain and Development* 2007; 29(5):257-72.
80. **Kaufmann WE., Cortell R., Kau AS., et al.** Autism spectrum disorder in fragile X syndrome: communication, social interaction, and specific behaviors. *American Journal of Medical Genetics Part A* 2004; 129A (3):225-34.
81. **Peters SU., Beaudet AL., Madduri N., et al.** Autism in Angelman syndrome: implications for autism research. *Clinical Genetics* 2004; 66(6):530-6.
82. **Leyfer OT., Woodruff-Borden J., Klein-Tasman BP., et al.** Prevalence of psychiatric disorders in 4 to 16-year-olds with Williams syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part B. Neuropsychiatric Genetics* 2006; 141B (6):615-22.
83. **Klein-Tasman BP., Mervis CB., Lord C., et al.** Socio-communicative deficits in young children with Williams syndrome: performance on the Autism Diagnostic Observation Schedule. *Child Neuropsychology* 2007; 13(5):444-67.
84. **Thomson AK., Glasson EJ., Bittles AH.** A long-term population-based clinical and morbidity review of Prader-Willi syndrome in Western Australia. *Journal of Intellectual Disabilities Research* 2006; 50(Pt 1):69-78.
85. **Veltman MWM., Craig EE., Bolton PF.** Autism spectrum disorders in Prader-Willi and Angelman syndromes: a systematic review. *Psychiatric Genetics* 2005; 15(4):243-54.
86. **Leyfer OT., Folstein SE., Bacalman S., et al.** Comorbid psychiatric disorders in children with autism: interview development and rates of disorders. *Journal of Autism Developmental Disorders* 2006; 36 (7): 849- 61.
87. **Stahlberg O., Soderstrom H., Rastam M., et al.** Bipolar disorder, schizophrenia, and other psychotic disorders in adults with childhood onset

- AD/HD and/or autism spectrum disorders. *Journal of Neural Transmission* 2004;111(7):891-902.
88. **Gillott A., Standen PJ.** Levels of anxiety and sources of stress in adults with autism. *Journal of Intellectual Disabilities* 2007;11(4):359-70.
 89. **Ghaziuddin M., Weidmer-Mikhail E., Ghaziuddin N.** Comorbidity of Asperger syndrome: a preliminary report. *Journal of Intellectual Disabilities Research* 1998 ;42 :279
 90. **Goldstein, H.** Communication intervention for children with autism: a review of treatment efficacy. *Journal of Autism Developmental Disorders*, 2002, 32(5), 373-396.
 91. **Baghdadli A., Noyer M., & Aussilloux C.** Interventions éducatives, pédagogiques et thérapeutiques proposées dans l'autisme,2007.
 92. **Haag G.** Les troubles de l'image du corps dans les psychoses infantiles. *Thérapie psychomotrice*, 86 : 50-65, 1990.
 93. **McDougle CJ., Scahill L., Aman M.G., et al.** Risperidone for the core symptom domains of autism: results from the study by the autism network of the research units on pediatrics psychopharmacology. *American Journal of Psychiatry*, 2005, 162(6), 1142-1148.
 94. **McDougle CJ., Scahill L., Aman M.G., et al.** Risperidone for the core symptom domains of autism: results from the study by the autism network of the research units on pediatrics psychopharmacology. *American Journal of Psychiatry*, 2005, 162(6), 1142-1148.
 95. **Remington G., Sloman L., Konstantareas M.,** Clomipramine versus haloperidol in the treatment of autistic disorder: a double-blind, placebo- controlled, crossover study. *Journal of Clinical of Psychopharmacology*, 2001, 21(4), 440-444.
 96. **Chabane N.** Traitements médicamenteux dans les troubles du spectre autistique. In Lavoisier (Ed.), *L'autisme de l'enfance à l'âge adulte* (pp. 149--157). Paris,2012.

97. **Hellings JA., Weckbaugh M., Nickel EJ., et al.** A double blind, placebo controlled study of valproate for aggression in youth with pervasive developmental disorders. *Journal of Child and Adolescent Psychopharmacology*, 2005, 15(4), 682-692.
98. **Barnard L., Young AH., Pearson J., et al.** *Journal of Psychopharmacology* 2002; 16 (1): 93-101.
99. **Israe Almaghribi.** Trouble du spectre de l'Autisme (TSA) : Démarche diagnostique. Thèse de Médecine, RABAT 2016, n°8
100. **Aude Dunand.** Evaluation du CHAT (Checklist for Autism in Toddlers) comme outil de dépistage précoce des troubles du spectre de l'autisme en soins primaires chez des nourrissons entre 18 et 24 mois. Thèse de Médecine, PARIS 2016, n°75
101. **Lazartigues A, Lemonnier E, Le Roy F. et al.** Du repérage des premières manifestations des troubles autistiques par les parents à la première prise en charge. *Annales Medico- Psychologiques* 2001 ; 159 :403-410.
102. **De Giacomo A, Fombonne E.** La reconnaissance des signes d'autisme par les parents. *Devenir*, vol 12, n°3 (2000), pp 49-64.
103. **Young R., Brewer N., Pattison C.** Parental identification of Early behavioural abnormalities in children with autism. *Autism* 7 (2003) 125–43.
104. **Fombonne E.** Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Pediatric Research* 2009;65(6):591-8.
105. **Elodie Huss.** La pratique du diagnostic de l'autisme en Pédiopsychiatrie. Thèse de Médecine, GRENOBLE 2016, n°33
106. **Tordjman S., Antoine C., Cohen DJ., et al (1999)** Etudes des conduites auto-agressives, de la réactivité à la douleur et de leurs interrelations chez les enfants autistes. *Encephale* 25:122–34.

ANNEXES

A. FICHE DE COLLECTE DE DONNEES

Troubles du spectre de l'autisme de l'enfant au Burundi : Aspects épidémiologique, clinique, thérapeutique et évolutif. *Etude menée au Centre Talitha Koum de Bujumbura.*

Section I : Identification et caractéristiques sociodémographiques :

1. N° d'identification :.....
2. Age
3. Sexe : Masculin ☐ Féminin ☐
4. Provenance : Urbaine ☐ Rurale ☐
5. Nombre d'enfants : le rang de l'enfant.....
6. Age des parents : Père : Mère :

Section II : Anamnèse sur les facteurs de risque

-Terrain:

1. Epilepsie ☐
2. Maladie génétique ☐
3. Autre psychose associée ☐

- Antécédents Pré et périnataux :

1. Notion de prise de médicaments au cours de la grossesse ☐
2. Psychose au cours de la grossesse ☐
3. SFA ☐
4. Pré maturité ☐

- Familiaux:

1. Autre enfant autiste dans la fratrie ☐
2. Parenté autiste ☐
3. Psychose dans la famille ☐

Section III : Données cliniques

1. Age de survenue des premiers signes :
2. Age de dépistage : Date de dépistage
3. Éléments cliniques majeurs selon l'outil de dépistage M-CHAT :

✓ **Interactions sociales et communication :**

- L'enfant aime-t-il jouer ou entrer en contact avec d'autres enfants ?
Oui ☐ Non ☐
- Communication non verbale : Oui ☐ non ☐
- Contact visuel : Oui ☐ Non ☐
- Contact physique : Oui ☐ Non ☐
- Absence du langage : Oui ☐ Non ☐
- Troubles du langage : Oui ☐ Non ☐
- L'enfant répond à l'appel de son prénom ? Oui ☐ Non ☐

✓ **Comportements et intérêts à caractère restreint, répétitif et stéréotypé :**

- Notion d'intérêts restreints : Oui ☐ Non ☐
- Comportements répétitifs : Oui ☐ Non ☐
- Comportements stéréotypés : Oui ☐ Non ☐

✓ **Troubles neurosensoriels associés :**

- Troubles du sommeil : Insomnie Oui ☐ Non ☐, Somnolence Oui ☐ Non ☐
- Hypersensibilité à certains sons ? Oui ☐ Non ☐
- Présence d'une hyperactivité ? Oui ☐ Non ☐
- L'enfant est-il agressif ou auto-agressif ? Oui ☐ Non ☐
- Troubles alimentaires type sélectivité ? Oui ☐ Non ☐

Section IV : Données sur la prise en charge

1. Type de traitement :

- a) Traitement médical ☐ b) Psychothérapie ☐ c) Les deux ☐

2. Traitement médical :

- a) Lequel..... b) Date de début :Date d'arrêt :
.....

3. Psychothérapie d'accompagnement :

- a) Type d'activités : jouets ☐ outils pour la stimulation sensorielle ☐
exercices d'autonomie ☐ programmes scolaires ☐
Autres
- b) Date de début :Date d'arrêt :
- c) Nombre de séances :

Section V : Données sur l'évolution clinique après le début de la prise en charge :

1. Amélioration concernant les interactions sociales et communication :
a) Très grande ☐ b) Grande ☐ c) Moins Grande ☐ d) Absence ☐ e) Aggravation ☐
2. Amélioration sur les comportements et intérêts à caractère restreint, répétitif et stéréotypé :
a) Très grande ☐ b) Grande ☐ c) Moins Grande ☐ d) Absence ☐ e) Aggravation ☐
3. Amélioration concernant les troubles neuro sensoriels associés :
a) Très grande ☐ b) Grande ☐ c) Moins Grande ☐ d) Absence ☐ e) Aggravation ☐

B. M-CHAT

1. Votre enfant aime-t-il être balancé sur vos genoux? Oui/ Non
2. Votre enfant s'intéresse-t-il à d'autres enfants? Oui /Non
3. Votre enfant aime-t-il monter sur des meubles ou des escaliers ? Oui/ Non
4. Votre enfant aime-t-il jouer aux jeux de cache-cache ? Oui/ Non
5. Votre enfant joue-t-il à des jeux de faire semblant, par exemple, fait-il semblant de parler au téléphone ou joue-t-il avec des peluches ou des poupées ou à d'autres jeux? Oui /Non
6. Votre enfant utilise-t-il son index pour pointer en demandant quelque chose? Oui /Non
7. Votre enfant utilise-t-il son index en pointant pour vous montrer des choses qui l'intéressent ? Oui/ Non
8. Votre enfant joue-t-il correctement avec de petits jouets (des voitures, des cubes) sans les porter à la bouche, tripoter ou les faire tomber ? Oui/ Non
9. Votre enfant amène-t-il des objets pour vous les montrer? Oui/Non
10. Votre enfant regarde-t-il dans vos yeux plus d'une seconde ou deux? Oui /Non
11. Arrive-t-il que votre enfant semble excessivement sensible à des bruits? (jusqu'à se boucher les oreilles) Oui/ Non
12. Votre enfant vous sourit-il en réponse à votre sourire? Oui/ Non
13. Votre enfant vous imite-t-il? (par exemple, si vous faites une grimace, le ferait-il en imitation?) Oui /Non
14. Votre enfant répond-il à son nom quand vous l'appellez? Oui /Non

15. Si vous pointez vers un jouet de l'autre côté de la pièce, votre enfant suivra-t-il des yeux? Oui /Non
16. Votre enfant marche-t-il sans aide? Oui/ Non
17. Votre enfant regarde-t-il des objets que vous regardez? Oui /Non
18. Votre enfant fait-il des gestes inhabituels avec ses mains près du visage? Oui /Non
19. Votre enfant essaie-t-il d'attirer votre attention vers son activité? Oui/ Non
20. Vous êtes-vous demandé si votre enfant était sourd? Oui/Non
21. Votre enfant comprend-il ce que les gens disent? Oui/ Non
22. Arrive-t-il que votre enfant regarde dans le vide ou qu'il se promène sans but? Oui/Non
23. Votre enfant regarde-t-il votre visage pour vérifier votre réaction quand il est face à une situation inhabituelle? Oui /Non

C. RESUME

But : L'objectif de notre étude était d'évaluer les aspects épidémiologique, clinique, thérapeutique et évolutif des enfants suivis pour TSA au Centre Talitha Koum de Bujumbura.

Matériel et Méthodes : Il s'agit d'une étude transversale, prospective et descriptive. Les données provenaient des dossiers des enfants et de l'entretien avec les parents et les encadreurs du Centre et étaient compilés dans un questionnaire pré établi.

Résultats : Sur un total de 20 enfants qui sont suivis au centre Thalitha Koum, l'âge moyen était de 9 ans avec des extrêmes de 3 ans et 15 ans. Le sex-ratio est de 5/1 en faveur des hommes. Les antécédents familiaux d'autisme ou d'un autre trouble psychopathologique (60%), les antécédents pré- et périnataux comme la prématurité (10%) ou le faible poids de naissance (10%), les infections maternelles et la prise de certains médicaments au cours de la grossesse (5%), la SFA (10%), constituent les principaux facteurs de risque de survenue des TSA. Les signes cliniques les plus retrouvés sont entre autre les troubles du langage (90%), comportements restreints, répétitifs et stéréotypés (65%), agressivité (15%), hypersensibilité aux sons (70%), troubles du sommeil (45%) et sélectivité alimentaire (55%). La psychothérapie de soutien est le moyen de prise en charge le plus utilisé dans 100 % des cas. L'évolution à court et moyen terme est favorable dans 40% des cas.

Conclusion : Les troubles du spectre de l'autisme de l'enfant sont méconnus du large public ce qui retarde le diagnostic. La connaissance des éléments épidémiologiques, des facteurs de risque, des signes cliniques et des modalités de prise en charge permet de faire le diagnostic précoce et de référer vers les centres spécialisés.

Mots clés : Troubles du Spectre de l'Autisme, Enfant, Psychothérapie.