

ASSOCIATION TROUBLE DU SPECTRE DE L'AUTISME ET SCLEROSE TUBEREUSE DE BOURNEVILLE: QUELLES PARTICULARITES?

S.Miladi, A.Guedria, T.Brahim, N.Gaddour

Consultation de pédopsychiatrie CHU Monastir

Introduction :

- La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) est une maladie autosomique dominante, affectant le système nerveux central, la peau, les reins, le cœur, les yeux, les poumons, en raison de mutations dans les gènes TSC1 et TSC 2. Classiquement elle est définie par une triade clinique : déficience mentale, épilepsie et angio-fibrome de la face. Chez l'enfant de 2 à 10 ans, l'expression neuropsychiatrique reste au premier plan. Parmi les troubles psychiatriques associés à la STB, le trouble du spectre autistique (TSA) est le plus fréquent.

Matériels et objectifs :

- Nous nous proposons d'étudier à partir d'un cas , l'association de la maladie de Bourneville avec les troubles du spectre de l'autisme chez l'enfant.



Observation :

T.M âgé de 2ans et 6 mois benjamin d'une fratrie de 3, issu d'un mariage non consanguin a été adressé a la consultation externe de pédopsychiatrie pour des troubles du comportement. A l'interrogatoire le déroulement de la grossesse était normal ainsi que l'accouchement. Son développement moteur était normal. Il n'y avait pas des antécédents familiaux pathologiques notables. Le diagnostic d'une sclérose tubéreuse de bourneville a été posé sur l'association de signes cliniques et radiologiques. L'examen initial avait noté une absence de communication verbale et non verbale, des stéréotypies motrices à type de balancement du corps et une agitation motrice. L'évolution initiale a été marquée par une aggravation de l'instabilité motrice et de l'agressivité, l'absence des acquisitions langagières et l'apparition des crises épileptiques généralisées type atonique à l'âge de 5 ans. Actuellement le patient est âgé de 12 ans sous 4mg de Risperidone , inséré a l'UTAIM et totalement dépendant a son entourage.



Discussion

- Les troubles du comportement de type autistique, rapportés à un dysfonctionnement cortical et sous-cortical, sont décrits chez 17 à 61 % des enfants atteints de STB [2,3]. Inversement, la prévalence de la STB chez les enfants autistes est évaluée entre 1 et 4 %.
- Le phénotype de l'autisme dans la STB n'est pas spécifique.
- La physiopathologie de ces troubles autistiques n'est pas complètement connue. On a évoqué le rôle des crises épileptiques, un dysfonctionnement cérébral global mais aussi une association à des tubers bitemporaux ou encore un dysfonctionnement frontal, du tronc cérébral, du cervelet et des noyaux gris centraux [4,5] et plus récemment la conséquence directe d'une anomalie du programme génétique [2].
- Par ailleurs, les troubles autistiques sont fréquemment associés à une déficience intellectuelle ou à des antécédents de spasmes infantiles, suggérant un dysfonctionnement cérébral commun à l'origine de ces troubles neurologiques [1].
- Le déséquilibre fonctionnel dans les circuits sous-corticaux peut être associé à des comportements stéréotypés et à une interaction sociale altérée chez les enfants atteints de STB [6].

Conclusion

- Même si une prévalence plus élevée de symptômes psychiatriques chez les patients STB plutôt que dans la population générale est bien connue, peu d'études se sont concentrées sur ce sujet. La reconnaissance précoce des patients développant une symptomatologie du TSA peut les amener à une intervention comportementale précoce. Le dépistage de l'autisme dans le STB est donc suggéré.

Références

- [1] Curatolo P, Verdecchia M, Bombardieri R. Tuberous sclerosis complex: a review of neurological aspects. Eur J PaediatrNeurol 2002;6:15–23
- [2] Curatolo P, Porfirio MC, Manzi B, et al. Autism in tuberous sclerosis. Eur J Ped Neurol 2004;8:327–32.
- [3] Smalley S, Tanguay P, Smith M, et al. Autism and tuberous sclerosis. J Autism Dev Disord 1992;22:339–55.
- [4] Curatolo P, Cusmai R. Autism and infantile spasms in children with tuberous sclerosis. Dev Med Child Neurol 1987;29:551.
- [5] Seri S, Cerquiglini A, Pisani F, et al. Autism in tuberous sclerosis: evoked potential evidence for a deficit in auditory sensory processing. Clin Neurophysiol 1999;110:1825–30
- [6] E. Asano, MD; D.C. Chugani, PhD; O. Muzik, PhD; M. Behen, MA; J. Janisse, MA; R. Rothermel. Et al Autism in tuberous sclerosis complex is related to both cortical and subcortical dysfunction. Neurology 2001 ;57 ;1269-77

