

**MINISTRE DE L'ENSEIGNEMENT  
SUPERIEUR ET DE LA RECHERCHE  
SCIENTIFIQUE**

**REPUBLIQUE DU MALI**

**Un Peuple – Un But – Une Foi**



**U.S.T.T-B**

**UNIVERSITE DES SCIENCES, DES  
TECHNIQUES ET DES TECHNOLOGIES  
DE BAMAKO**



**FACULTE DE MEDECINE ET  
D'ODONTO-STOMATOLOGIE**

ANNEE UNIVERSITAIRE 2018-2019

N°.....

**THESE**

# **Facteurs influençant le diagnostic précoce du trouble du spectre autistique à Bamako**

Présentée et soutenue publiquement le 10/08/2019 devant le jury de la  
Faculté de Médecine et d'Odonto-stomatologie.

**Par :**

**Mme Ya DIARRA**

**Pour obtenir le grade de Docteur en Médecine  
(Diplôme d'Etat).**

**Jury**

**Président : Pr Kassoum KAYENTAO**

**Membre : Dr Djeneba KONATE**

**Co-directeur : Dr Modibo SANGARE**

**Directeur : Pr Drissa TRAORE**

## **DEDICACES**

### **A ALLAH**

« Au nom de Dieu, le tout miséricordieux, le très miséricordieux » ; Je rends grâce à Dieu de m'avoir donné la chance, le courage, de pouvoir entamer et surmonter les différents obstacles de mes études.

### **Au prophète MOHAMED**

«Que la paix et la bénédiction soient sur lui et sa famille».

### **A ma patrie : le MALI**

«Que Dieu bénisse ma chère patrie».

### **A mon père : Salif DIARRA**

Homme de principe, vous êtes si précieux pour moi que les mots me manquent pour vous remercier. Vous nous avez inculqué la crainte de Dieu, le sens de la responsabilité. Votre écoute, votre disponibilité, vos conseils ne m'ont jamais fait défaut. Vous nous avez appris la dignité, le courage, la patience, la loyauté, la justice, le pardon, la tolérance, le respect du prochain, bref les bonnes règles de la vie. Vous êtes un père exemplaire que n'importe quel enfant aimerait avoir. Aucune dédicace ne saurait exprimer l'amour, l'estime, le dévouement et le respect que j'ai toujours eu pour vous. Rien au monde ne vaut les efforts fournis jour et nuit pour mon éducation .Papa que Dieu vous prête une bonne santé, une longue vie pour qu'on puisse profiter davantage.

### **A ma mère : Seba dite Mama TRAORE**

Affable, honorable, tolérante, attentive, honnête, vous représentez pour moi le symbole de la bonté, la source de tendresse et l'exemple du dévouement. Je ne saurai vous dire combien je suis fière d'être votre fille. Vous n'avez jamais failli à votre rôle de mère. Vos prières, vos encouragements et vos bénédictions m'ont été un grand secours pour mener à bien mes études. Aucune dédicace ne saurait être assez éloquente pour exprimer ce que vous méritez pour tous les sacrifices que vous n'avez cessé de me donner. Maman seul Dieu pourra vous récompenser pour tout ce que vous avez fait pour moi, pour mes frères, et sœurs et pour toute la famille DIARRA.

Puisse Dieu, le tout puissant vous préserve, accorde santé, longue vie, et bonheur en retour pour qu'on puisse vous rendre la monnaie de votre travail.

**A ma tante : Feue Kadidia FOMBA**

Chère tante ainsi va la vie, j'aurai voulu que vous soyez présente aujourd'hui, mais l'homme propose Dieu dispose. Dormez en paix et que la terre vous soit légère. **A mes tonton : Ibrahim, Chaka, Drissa et Moussa DIARRA**

Grand merci à vous pour tout ce que vous avez fait pour moi et mes frères ainsi que pour ma mère que Dieu vous récompense. Tonton Drissa votre sens de rigueur, votre sens d'humour, votre courage, vos conseils, votre envie d'un travail bien fait, m'ont beaucoup aidé dans mes études.

**A mes frères et sœurs : Alou, Bintou, Maïmouna, Mamadou, Broulaye, Adama, Ismaël DIARRA, Salif et Ousmane KOUMARE :**

Le lien de fraternité qui nous lie est un des liens qu'on ne choisit pas. Que Dieu raffermisse ce lien entre nous. Je vous souhaite un avenir plein de joie, de bonheur, de réussite et de sérénité.

**A tous les membres de ma famille, grands et petits**

Veillez trouver dans ce modeste travail l'expression de mon affection.

**A mon mari : Moussa COUMARE**

Quand je t'ai connu, j'ai trouvé l'amour de ma vie, mon âme sœur, mon oxygène et la lumière de mon chemin. Ma vie à tes côtés est remplie de belles surprises. Tes sacrifices, ton soutien moral et matériel, ta gentillesse, ton profond attachement m'ont permis de réussir mes études. Sans ton aide, tes encouragements et tes conseils, ce travail n'aurait vu le jour. Que Dieu réunisse nos chemins pour un long commun serein et que ce travail soit témoignage de ma reconnaissance et de mon amour sincère et fidèle.

**A ma fille : Maimouna COUMARE**

Ta venue au monde a changé ma vie. Ton père et moi t'aimons. Qu'Allah te donne une longue vie.

## **REMERCIEMENTS**

Mes remerciements vont à l'endroit de tous ceux qui ont contribué de loin ou de près, consciemment ou inconsciemment, volontairement ou involontairement à la réalisation de ce travail.

### **A mes oncles et tantes**

Retrouvez dans ce travail ma profonde affection.

### **A mes cousins et cousines**

Vos sympathies et vos soutiens m'ont beaucoup aidé dans l'élaboration de ce travail. Merci infiniment.

### **A ma grande mère paternelle**

Grande mère, que Dieu vous donne une longue vie dans la santé.

### **A mes grands-parents décédés**

Que la terre vous soit légère.

### **A ma tante Hinda DIABATE et sa famille**

Merci pour tous vos conseils et encouragements. Que Dieu vous récompense

### **A tonton Mahamadou DIAKITE et sa famille**

Tonton Madou, merci pour votre soutien moral et matériel. Que dieu vous récompense.

### **A Dr Issiaka TRAORE et sa famille**

Merci pour vos conseils et vos encouragements. Que Dieu vous assiste.

### **A Dr Yaya TRAORE et sa famille**

Merci pour vos conseils et vos encouragements. Que Dieu vous assiste et vous donne une longue vie.

**A tout le personnel de l'ADASCO**

Vous m'avez accueilli à bras ouverts dans votre centre, merci pour votre soutien physique et moral.

**A Tonton Moussa BAGAYOKO et sa famille**

Merci pour vos conseils et vos encouragements. Que Dieu vous assiste.

**A Tonton Abdoulaye TEBSOUGUE et sa famille**

Merci pour vos conseils et vos encouragements. Que Dieu vous récompense.

**A mes chers amis : FAYINKE Fatimata SIDIBE, SYLLA Fatoumata Fatim Dombia, DOUMBIA Mariam Dombia, Irène Mariam KEITA, DOUMBIA Aminata TOURE, Maïmouna BASSOUM, Tenimba BAGAYOKO, Mohamed CISSE, Inogo B TEME, Aboubacar K DEMBELE, Ouassa Dombia**

Merci pour votre bonne collaboration et votre soutien. Vous êtes pour moi des frères et sœurs sur qui je peux compter.

**A mon Co-chambrières : FAYINKE Fatimata SIDIBE**

Tant de difficultés vécu ensemble au Point G et tant de souvenir ; merci pour ton soutien, ton écoute et ton aide.

**A mes camarades de classe et toute ma promotion:**

Merci pour votre soutien.

**A Dr Hamza B TOURE :**

Merci pour tes conseils et tes encouragements.

**A mes chéris : Mamadou NIARE, Waly NIANG**

**A ma belle-famille :**

Vous m'avez accueilli à bras ouverts dans votre famille. En témoignage de l'attachement, de l'amour et de l'affection que je porte pour vous, recevez dans ce travail mes remerciements avec tous mes vœux de bonheur, de santé et de réussite.

# **HOMMAGE AUX MEMBRES DU JURY**

## **A NOTRE MAITRE ET PRESIDENT DU JURY**

### **Pofesseur Mahamadou DIAKITE**

- ❖ **Docteur en pharmacie**
- ❖ **PhD en immunologie/ génétique**
- ❖ **Professeur titulaire d'immunologie et de génétique à la Faculté de médecine et d'Odontostomatologie(FMOS)**
- ❖ **Chef de laboratoire d'immunogénétique et de parasitologie du Centre Internationale d'excellence pour la Recherche au Mali (ICER-Mali)**
- ❖ **Chef du département des relations extérieures et de la coopération de l'Université des Sciences des Techniques et Technologie de Bamako (USTTB).**
- ❖ **Directeur scientifique adjoint du Centre de Recherche Clinique Universitaire (UCRC)**
- ❖ **Secrétaire permanant du comité d'Ethique de la Faculté de Médecine et d'Odontostomatologie et de la Faculté de Pharmacie (FMOS/FAPH)**

Vous nous avez fait le grand honneur d'accepter la présidence du jury de cette thèse et nous vous remercions de la confiance que vous avez bien voulu témoigner. Nous avons eu de la chance de compter parmi vos étudiants et de profiter de l'étendue de votre savoir. Nous ne saurons jamais vous exprimer notre profonde gratitude. Qu'il nous soit permis, cher maître, de vous exprimer notre grande estime et notre profonde reconnaissance.

**A NOTRE MAITRE ET CO-DIRECTEUR :**

**Docteur Modibo SANGARE DE THESE**

- ❖ **PhD en Neurosciences (Université George Washington)**
- ❖ **Spécialiste en Médecine Moléculaire**
- ❖ **Maitre-assistant en Anglais à la Faculté de Médecine et d'odontostomatologie (FMOS)**
- ❖ **Enseignant titulaire des cours d'anglais à la FMOS/ FAPH/ FST/ INFSS**
- ❖ **Ancien Secrétaire à la FMOS**

Cher Maître,

Nous sommes très reconnaissants pour le grand honneur que vous nous faites en acceptant de diriger ce travail. Votre amour pour le travail bien fait, votre disponibilité et vos immenses qualités humaines nous ont marqué.

Veillez trouver cher maître, l'expression de notre considération.

## **A NOTRE MAITRE ET DIRECTEUR DE THESE**

**Pr Drissa TRAORE**

- ❖ **Professeur agrégé en chirurgie générale à la FMOS**
- ❖ **Pharmacien hospitalier au CHU du Point-G**
- ❖ **Membre de l'association Française des chirurgies**
- ❖ **Membre de la société de chirurgie du Mali**
- ❖ **Membre de l'Association des chirurgiens d'Afrique francophone**

Cher Maître, vous nous avez fait honneur en acceptant la direction de ce travail.

Nous avons eu la chance de bénéficier de vos enseignements universitaires et de vos excellents encadrements.

Votre rigueur dans la démarche scientifique, votre sens élevé d'écoute et votre conviction clinique nous ont beaucoup fascinés.

Vos qualités humaines, sociales et scientifiques font de vous un maître respecté et respectable.

Soyez assuré, Professeur notre sincère admiration et notre gratitude.

## **SOMMAIRE**

<b>INTRODUCTION .....</b>	<b>16</b>
<b>OBJECTIFS .....</b>	<b>18</b>
<b>1. GENERALITES.....</b>	<b>20</b>
<b>2. MATERIEL ET METHODES.....</b>	<b>50</b>
<b>3. RESULTATS.....</b>	<b>48</b>
<b>4. COMMENTAIRES ET DISCUSSION :.....</b>	<b>71</b>
<b>5. CONCLUSION: .....</b>	<b>69</b>
<b>6. RECOMMANDATIONS: .....</b>	<b>70</b>
<b>7.REFERENCES .....</b>	<b>84</b>
<b>8. ANNEXES: .....</b>	<b>78</b>

## **LISTE DES TABLEAUX**

<b>Tableau I : Tableau comparatif de l'évolution des classifications du TSA. ....</b>	<b>22</b>
<b>Tableau II : Age normal d'acquisitions de l'interaction sociale réciproque chez les enfants .....</b>	<b>30</b>
<b>Tableau III : Age normal d'acquisition de la communication chez les enfants ....</b>	<b>30</b>
<b>Tableau IV : Age normal d'acquisition de la motricité chez les enfants .....</b>	<b>31</b>
<b>Tableau V : Pathologies génétiques les plus fréquemment associées au TSA. ....</b>	<b>33</b>
<b>Tableau VI : Répartition des enfants autistes en fonction de l'âge .....</b>	<b>53</b>
<b>Tableau VII : Répartition des enfants autiste en fonction du sexe .....</b>	<b>54</b>
<b>Tableau IX : Répartition des mères des enfants autistes en fonction de l'ethnie ..</b>	<b>54</b>
<b>Tableau X: Répartition des enfants autistes selon l'âge d'acquisition de l'interaction sociale réciproque .....</b>	<b>55</b>
<b>Tableau XI : Répartition des enfants autistes selon l'âge d'acquisition de la communication verbale .....</b>	<b>56</b>
<b>Tableau XII: Répartition des enfants autistes selon l'âge d'acquisition motrice ..</b>	<b>57</b>
<b>Tableau XIII : Répartition des enfants selon l'âge de la première consultation ...</b>	<b>59</b>
<b>Tableau XIV : Répartition des enfants autistes en fonction du nombre de consultations externes .....</b>	<b>59</b>
<b>Tableau XV : Répartition des enfants autistes en fonction de la qualification du personnel soignant .....</b>	<b>60</b>
<b>Tableau XVI : Répartition des enfants autistes selon l'âge du diagnostic .....</b>	<b>60</b>
<b>Tableau XVII : Répartition en fonction des critères diagnostiques des enfants autistes .....</b>	<b>61</b>
<b>Tableau XVIII: Répartition des enfants autistes selon le stade de diagnostic .....</b>	<b>62</b>
<b>Tableau XIX : Répartition des enfants autistes selon le Sexe et l'âge de la première consultation .....</b>	<b>62</b>
<b>Tableau XX : Répartition des enfants autistes selon l'ethnie des mères et l'âge de la première consultation .....</b>	<b>63</b>
<b>Tableau XXI : Répartition des enfants autistes selon les troubles d'interaction sociale et l'âge de la première consultation .....</b>	<b>63</b>
<b>Tableau XXII : Répartition des enfants autistes selon les troubles de communication et l'âge de la première consultation .....</b>	<b>64</b>

<b>Tableau XXIII : Répartition des enfants autistes selon les troubles de comportement et l'âge de la première consultation .....</b>	<b>64</b>
<b>Tableau XXIV : Répartition des enfants autistes selon les autres troubles et l'âge de la première consultation .....</b>	<b>65</b>
<b>Tableau XXV : Répartition des enfants autistes selon le sexe et le stade diagnostic .....</b>	<b>65</b>
<b>Tableau XXVI : Répartition des enfants autistes selon l'ethnie des mères et le stade diagnostic .....</b>	<b>66</b>
<b>Tableau XXVII : Répartition des enfants autistes selon les critères diagnostics et le stade diagnostic .....</b>	<b>67</b>

## LISTE DES ABREVIATIONS

**ADI:** *Autism Diagnostic Interview* (Entrevue diagnostic de l'autisme)

**ADN:** Acide Désoxyribonucléique

**ADOS:** *Autism Diagnostic Observation Schedule* (calendrier d'observation diagnostic de l'autisme)

**AMALDEME:** Association Malienne de Lutte contre la Déficience Mentale

**ANESM:** Agence Nationale de l'Evaluation et de la qualité des Etablissements et Services sociaux et Médico-sociaux

**APA:** Association Américaine de Psychiatrie

**APGAR:** *Appearance, Pulse, Grimace, Activity, Respiration*

**ASD:** *Autism spectrum disorders* (Trouble du spectre de l'autisme)

**ASQ:** *Autism Screening Questionnaire* (Questionnaire de dépistage de l'autisme)

**CARS:** *Childhood Autism Rating Scale* (Echelle de ratine de l'autisme infantile)

**CHAT:** *Checklist for Autism in Toddlers* (Liste de contrôle de l'autisme chez les tous petits)

**CIM- 10:** Classification Internationale des Maladies 10<sup>ème</sup> édition

**CIM- 9:** Classification Internationale des Maladies 9<sup>ème</sup> édition

**CMPE:** Centre Médico-Psycho-Educatif

**DCI:** Dénomination Commune Internationale

**DSM III:** Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux, 3<sup>e</sup> édition.

**DSM IV:** Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux, 4<sup>e</sup> édition

**DSM V:** Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux, 5<sup>e</sup> édition

**ECI-4:** *Early Childhood Inventory-4* ( Inventaire de la petite enfance-4)

**GABA:** *Gamma Amino-Butyrique Acid* (Acide Gama amino-butyrique)

**HAS:** Haute Autorité de Santé

**IBM:** International Business Machines Corporation

**IRM:** Imagerie par Résonance Magnétique

**M-CHAT:** *Modified Checklist for Autism in Toddlers*( Liste de contrôle modifiée pour l'autisme chez les tous petits)

**OMS:** Organisation mondiale de la Santé

**PDDST:** *Pervasive Developmental Disorders Screening Test* (Test de dépistage des troubles envahissant du développement)

**QI:** Quotients Intellectuels

**SPSS:** *Statistical Package for Social Sciences* (Paquet de statistique pour les sciences sociales)

**STAT:** *Screening Tool for Autism in Two-years-old* (Outil de dépistage de l'autisme chez les enfants de deux ans)

**TDAH:** Trouble déficit de l'attention hyperactivité

**TDM:** Tomodensitométrie

**TED:** Troubles Envahissants du Développement

**TSA:** Troubles du Spectre Autistique

# INTRODUCTION

## **INTRODUCTION**

Le Trouble du Spectre Autistique (TSA) est un ensemble de troubles neuro-développementaux précoces entraînant différents types de déficiences, très variables d'une personne à l'autre. Depuis plusieurs années, il s'agit d'un problème de santé publique ayant conduit à la mise en place de plusieurs plans autismes depuis 2005 [1].

Le TSA constitue un regroupement de trois tableaux diagnostiques : le trouble autistique, le Syndrome d'Asperger et l'autisme atypique (ou Trouble Envahissant du Développement Non Spécifié). Ces trois diagnostics, répertoriés dans la classification internationale des maladies-10, CIM-10 (OMS, 2004), partagent des critères diagnostiques quasiment identiques comportant des anomalies qualitatives dans les domaines des interactions sociales réciproques et de la communication, ainsi que la présence d'activités restreintes ou répétitives (Association Américaine de Psychiatrie, 2000). Cette classification utilise une définition catégorielle des troubles, en fonction de la gravité des symptômes. Le DSM-V (APA, 2013) a opté pour une approche dimensionnelle, en regroupant ces affections, qui seraient des expressions différentes d'un même trouble. Le diagnostic de Trouble du Spectre Autistique repose sur deux critères principaux : des anomalies dans le domaine de la communication sociale et la présence de comportements de type répétitif, restreint ou stéréotypé. Le handicap découlant de ce diagnostic est pris en compte par l'utilisation d'une échelle de gravité des symptômes [2].

Devant l'évolution des connaissances sur le TSA, deux constats émergent : l'augmentation de la prévalence de ces troubles et l'intérêt majeur de la prise en charge précoce des enfants autistes en vue de leur autonomie à l'âge adulte [3]. Les symptômes du TSA peuvent se manifester de différentes manières et à différents niveaux de développement. Les niveaux cognitifs sont très hétérogènes, allant d'un retard mental sévère à des Quotients Intellectuels (QI) supérieurs à la moyenne [2].

Par ailleurs, les déficits spécifiques au TSA peuvent coexister avec d'autres problèmes tels que l'épilepsie, des déficits sensoriels, des problèmes moteurs ou encore des

troubles de l'attention, du sommeil ou de l'alimentation. Le TSA se caractérise donc par une importante hétérogénéité, tant sur le plan phénotypique que sur le plan étiologique [2].

En France, la formation des professionnels de santé au dépistage du risque de TSA a toujours été au cœur des plans autisme successifs pour une prise en charge la plus précoce possible [1,4]. Depuis 2007, l'Association Américaine de Pédiatrie recommande un dépistage systématique du TSA chez tous les enfants à partir de l'âge de 18 mois. L'identification précoce des enfants à risque pour un TSA vise à diminuer l'âge du diagnostic et l'âge auquel débute l'intervention précoce. Les recherches s'accordent aujourd'hui sur le fait qu'une intervention précoce permet d'obtenir les meilleurs résultats à long terme, pouvant modifier la trajectoire développementale des enfants et limiter l'impact handicapant de certains symptômes [2]. Des recommandations de bonnes pratiques de la Haute Autorité de Santé (HAS) et de l'Agence Nationale de l'Evaluation et de la qualité des Etablissements et Services sociaux et Médico-sociaux (ANESM) sont lentement diffusées [4].

Au Mali, une enquête épidémiologique réalisée au centre médico-psychoéducatif (CMPE)/AMALDEME (Association Malienne de Lutte contre la Déficience Mentale) de septembre 2000 à juillet 2008 a conclu que 417 enfants étaient autistes parmi un échantillon de 3598 enfants [5]. L'âge de la première consultation médicale des enfants autistes était de 7 ans à Bamako [6], ce qui présageait d'un diagnostic plus tardif du TSA au Mali. Le manque de la sensibilisation sur les TSA a fait que c'est un problème délaissé dans notre pays. Compte tenu de la méconnaissance, le faible taux de la consultation et l'absence d'étude, l'autisme reste un problème handicapant dans notre pays. Pour améliorer la prise en charge, le dépistage doit être le plus précoce possible.

Le but était d'étudier les facteurs influençant le diagnostic du TSA des enfants autistes à Bamako.

## **OBJECTIFS**

### **1. Objectif général**

Etudier les facteurs influençant le diagnostic précoce du trouble du spectre autistique à Bamako.

### **2. Objectifs spécifiques**

- Décrire le développement psychomoteur des enfants autistes âgés de 3 à 14 ans à Bamako.
- Déterminer le ressenti des parents sur le développement psychomoteur de leur enfant autiste dans la période de vie de 0 à 6 ans.
- Décrire l'âge de la première visite médicale.
- Déterminer l'impact de la première visite médicale sur le développement de leur enfant autiste.

# GENERALITES

## **1. GENERALITES**

### **1.1. Historique**

L'autisme est un trouble dont la description est relativement récente. En effet, ce n'est qu'en 1943 que le psychiatre américain d'origine autrichienne Leo Kanner décrit sous le nom d'autisme infantile des particularités de comportement de certains enfants : tendance à l'isolement, besoin d'immuabilité et retard de langage. Dans les années 50-70 les conceptions psychanalytiques ont fortement marqué la psychiatrie française et la compréhension de l'autisme. L'autisme était alors relié aux « psychoses infantiles », terme employé dans les classifications officielles jusqu'en 1980.

Par la suite d'autres courants de recherche théorique ont pris une importance croissante dans l'étude du développement normal et pathologique de l'enfant : biologie, psychologie développementale, sciences cognitives... La compréhension des troubles autistiques a été fortement modifiée par ces contributions, et continue d'être enrichie par les recherches actuelles.

En 1980 le concept de psychose infantile a été abandonné au plan international, en même temps qu'est apparu le terme de Trouble Envahissant du Développement (en 1975 dans la CIM 9) et en 1980 dans le DSM-III. L'autisme est conçu actuellement comme un trouble neuro-développemental aux origines multifactorielles, notamment génétiques. Il existe actuellement une controverse pour savoir si l'autisme et les différents types de TED représentent un continuum, ou s'il s'agit d'entités différentes justifiant le terme de « spectre des troubles autistiques » (*Autism Spectrum Disorders*) qui tend à devenir le plus utilisé. Il est intéressant de souligner que les premières personnes à avoir reçu le diagnostic d'autisme viennent tout juste d'atteindre le troisième âge.

### **1.2-Définition**

L'autisme est un trouble neuro-développemental d'apparition précoce. Les caractéristiques essentielles du Trouble autistique sont un développement nettement

anormal ou déficient de l'interaction sociale et de la communication et un répertoire considérablement restreint d'activités et d'intérêts. Le trouble autistique est parfois appelé autisme précoce, autisme infantile ou autisme de Kanner [7]. Il se caractérise par :

1. altérations qualitatives des interactions sociales,
  2. altérations qualitatives de la communication,
  3. caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, intérêts et activités [8].
- (Voir le détail de la triade autistique dans les annexes 1,2 et 3)

Par ailleurs, un autre critère important du DSM-IV était que le retard ou le fonctionnement anormal dans ces trois domaines devrait apparaître avant l'âge de 3 ans. Cela n'apparaît plus dans le DSM-V. La clinique est variable d'un individu à l'autre et fonction de l'intensité des troubles, de l'âge développemental et de l'âge chronologique de l'enfant. Il existe d'autres signes non spécifiques à l'autisme, hétérogènes dans leurs existences ou leurs intensités. Ils n'appartiennent pas aux critères de diagnostic mais sont fréquemment évoqués [8], comme l'hétérogénéité du développement, des anomalies morphologiques [9,10], des anomalies sensorielles, ou des anomalies motrices.

### 1.3. Classifications

**Tableau I : Tableau comparatif de l'évolution des classifications du TSA.**

DSM-III-TR (1987)	CIM-10 (1992)	DSM-IV-TR (2000)	DSM-V (2013)
TED	TED	TED	TSA
Trouble autistique	Autisme infantile	Trouble autistique	Troubles du spectre Autistique
	Autisme atypique	Syndrome de Rett	
	Syndrome de Rett,	Troubles	
	Autres troubles désintégratifs,	Syndrome d'Asperger	
	Troubles hyperactifs avec retard mental	TED non spécifié (dont autisme atypique)	
	Syndrome d'Asperger		
	TED sans précision		

L'Organisation mondiale de la Santé (OMS) a publié en 1992 la Classification Internationale des Maladies, 10<sup>ème</sup> édition (CIM-10) [7] sur lequel s'appuie toujours actuellement les recommandations de la haute autorité de la santé (HAS) en France.

Les anciennes classifications internationales des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent (CIM-10 et DSM-IV) retiennent la triade, ainsi que l'âge de 30 mois pour affirmer le diagnostic d'autisme typique dans le cadre plus général des « troubles envahissants du développement ».

Aujourd'hui, la catégorie des Troubles Envahissants du Développement (TED), regroupant l'ensemble des formes cliniques de l'autisme est en pleine mutation.

Le DSM-V (voir Annexe 4) fait apparaître de nombreuses modifications par rapport au DSM-IV [11]. La première modification est que l'autisme est désormais inclus dans une grande classe de « troubles neuro-développementaux » et le critère « début de

l'enfance » n'est plus un critère nécessaire au diagnostic, ce qui permettra d'éviter le problème des diagnostics tardifs de l'autisme à l'adolescence ou chez l'adulte.

Les données empiriques sur l'autisme ont également amené l'association américaine de psychiatrie (APA) à baser la description de l'autisme non plus sur trois critères (la triade de symptômes) mais sur seulement deux critères à savoir des déficits de l'interaction sociale et de la communication ainsi que des comportements, intérêts et activités restreints et stéréotypés.

Le DSM-V a pour but d'unifier et de clarifier les diagnostics de TED. Un seul diagnostic de « Troubles du Spectre de l'Autisme » (ASD en anglais) sera donc désormais posé par les professionnels. L'autisme est la forme la plus typique et la plus complète de TED.

#### **1.4-Epidémiologie**

En France, une étude en 2012 sur des données des registres français de population des générations 1995-2002 a montré un taux de prévalence dans la huitième année de vie de 31,9 pour 10 000 en haute Garonne et 34,9 pour 10 000 en Isère, avec une tendance à l'augmentation entre 1995 et 2002. Elles correspondent à une fourchette basse de ceux publiés dans la littérature internationale [12]. De manière globale, les dernières revues de littérature aboutissent aux évaluations de fréquence au niveau mondial s'étendant de 0.063 % à 2.6 % pour le TSA, avec des estimations hautes de fréquence approchant de 74/10 000. L'autisme touche 4 fois plus de garçons que de filles. Une forme particulière de TED est constituée par le syndrome d'Asperger, qui est proche de l'autisme de haut niveau, mais avec une absence de retard de langage [13].

#### **1.5. Rappel sur le développement psychomoteur de l'enfant**

##### **1.5.1. Développement psychomoteur**

Depuis plusieurs années, les institutions psychiatriques pour enfants et adolescents ont connues, un développement régulier, rythmé par les recherches dans cette spécificité. Il paraît essentiel lorsqu'on s'intéresse à cette spécialité de connaître les normes de référence concernant les étapes du développement. Par ailleurs, il faut se souvenir que

pendant de nombreuses années, les troubles mentaux chez l'enfant ont été définis comme une variation anormale du développement. Récemment, la psychiatrie de l'enfant s'est orientée vers un modèle catégoriel ou médical du trouble mental. Cette conception nouvelle de la pédopsychiatrie a permis de définir le trouble mental comme l'aboutissant d'un modèle plurifactoriel [14].

### **1.5.2. Développement psychoaffectif**

Le nouveau-né semble présenter dès sa naissance des performances relationnelles importantes. La qualité de ces premiers échanges paraît donc primordiale pour le développement futur. Le développement affectif serait alors la résultante d'expériences conflictuelles entre les désirs de l'enfant et son environnement. Freud, met en évidence les aspects évolutifs de la personnalité et l'importance des premières années de vie. Il détermine ainsi les stades du développement libidinal (oral, anal, phallique, génital, période de latence et adolescence), à l'origine des modes d'organisation de la personnalité [14].

#### **▪ Dans les dix-huit premiers mois de la vie**

Les intérêts du nourrisson sont principalement centrés sur la sphère oral, avec entre autres l'alimentation (besoins oro-digestifs et relationnels). On décrit trois périodes comportementales individualisées décrites par R. Spitz comme des organisateurs, c'est-à-dire des points clefs autour desquels s'articule le développement. On retrouve ainsi : les sourires au visage humain vu de face vers 3 mois, la peur de l'étranger au 8<sup>e</sup> mois, avec l'angoisse de la séparation puis l'apparition de l'opposition, de l'accession à l'indépendance, avec vers le 18<sup>eme</sup> mois, l'acquisition du « non » [14].

#### **▪ Dans la deuxième et la troisième année de la vie**

Il y a apparition d'intérêts nouveaux, en particulier pour les fonctions sphinctériennes. L'enfant devient l'objet d'une contrainte venant en particulier de la mère et qui devient elle-même l'objet d'un désir de maîtrise de la part de l'enfant. On observe durant cette période l'acquisition du pronom « je » [14].

▪ **Dans la quatrième, cinquième et sixième année de la vie**

La zone érogène dominante est à ce stade la zone génitale. Les organes sexuels deviennent source d'excitation, d'intérêt marqué, avec reconnaissance de la différence des sexes et apparition du conflit œdipien. On remarque un intérêt plus approfondi de l'enfant vis-à-vis des relations entre les parents. L'enfant développe des sentiments hostiles envers le parent du même sexe. Le développement des identifications au parent du même sexe permet de sortir du conflit œdipien [14].

▪ **Dans la sixième année de la vie jusqu'à la puberté (période de latence)**

L'enfant s'ouvre vers de nouveaux intérêts, avec développement des activités intellectuelles, culturelles, sociales. Les relations avec les parents régressent sur un plan passionnel. La théorie de l'attachement traite des relations entre êtres humains. Son principe de base est qu'un jeune enfant a besoin, pour connaître un développement social et émotionnel normal, de développer une relation d'attachement avec au moins une personne qui prend soin de lui de façon cohérente et continue. Les enfants en bas âge s'attachent aux adultes qui se montrent sensibles et attentionnés aux interactions sociales avec eux au moins plusieurs mois durant la période qui va de l'âge de six mois environ jusqu'à deux ans [14].

### **1.5.3. Développement de la psychomotricité**

▪ **De 0 à 2 ans**

Au cours de l'examen de 0 à 2 ans, le praticien doit s'attarder sur :

- la recherche de la présence ou de l'absence des réflexes archaïques ;
- l'examen de la motricité générale: tonus et mobilisation ;
- l'examen de la motricité fine: les mouvements des doigts, faire les «marionnettes», la préhension des objets initialement cubito-palmaire progresse pour aboutir à la pince pouce index;
- le schéma corporel: la connaissance de son corps (dénomination des parties de son corps et représentation à travers le dessin) [15].

## **Reflexes archaïques**

Ils sont présents à la naissance puis disparaissent après 3 mois. Leur absence à la naissance est un signe d'immaturation cérébrale, leur persistance au-delà de 5 mois doit être considérée comme pathologique. Il s'agit des réflexes suivants :

- succion et déglutition;
- reflexe de Moro: Mouvement d'extension-abduction des deux bras déclenché par une stimulation labyrinthique ;
- marche automatique ;
- reflexe d'allongement croisé : Mouvement de flexion-abduction du membre inférieur controlatéral après stimulation de la plante du pied opposé (persiste plus longtemps que les autres) ;
- reflexe de « *grasping* » (agrippement) : Préhension des doigts (flexion) après stimulation des paumes [15].

## **Posture**

Au cours du premier mois l'enfant soulève le menton en décubitus ventral.

A 2 mois, on constate la disparition de l'hypertonie en flexion des membres.

A 3 mois, l'enfant maintient la tête droite et se retourne « ventre-dos ».

A 6 mois, l'enfant se tient assis avec un équilibre instable.

A 8 mois, l'enfant se tient en position assise sans appui.

A 9 mois, l'enfant marche à quatre pattes et tient debout avec appui.

De 12 à 18 mois, la marche est acquise [15].

## **Préhension**

A 3 mois, la main s'ouvre au contact de l'objet (préhension volontaire).

Entre 6 et 8 mois, l'enfant passe un objet d'une main à l'autre et le porte à la bouche.

Entre 9 et 12 mois, la pince pouce-index est acquise.

A 1 an, l'enfant peut lâcher volontairement et donner sur ordre [15].

## **Sensori-motricité**

A 1 mois, il y a apparition de la vision, de l'audition, de la phonation, du sourire réponse.

A 3 mois, l'enfant suit latéralement à 180°.

A 6 mois, l'enfant distingue les visages familiers.

A 9 mois, l'enfant fait des marionnettes « bravo », « au revoir », il reconnaît les objets, il manifeste « la peur de l'étranger ».

A 1 an, l'enfant reconnaît les objets, donne, boit au verre.

A 18 mois, l'enfant gribouille, encastre ronds et carrés, imite

A 2 ans, l'enfant fait du tricycle monte et descend les escaliers en alternance, obéit aux ordres simples, dessine une ligne verticale.

A 3 ans, il s'habille seul, court, dessine un rond, une croix.

A 4 ans, il dessine un carré, descend et monte les escaliers comme les adultes.

A 5 ans, l'enfant utilise le couteau [15].

### **1.5.4. Développement du langage**

Le langage est structuré en deux pôles :

- Un pôle réceptif : La compréhension (ensemble des étapes de décodage qui vont du son entendu à l'idée exprimée) ;
- Un pôle expressif : La réalisation (ensemble des étapes d'encodage qui vont de l'idée à exprimer au son émis). La compréhension précède la réalisation. Les différentes étapes de l'acquisition du langage sont les suivants :
  - De 1 à 3 mois : Gazouillis;
  - De 7 à 9 mois : Sons syllabiques ;
  - A 10 mois : Apparition du premier mot ;
  - A 1 an : Plusieurs mots (3-6 mots) ;
  - A 2 ans : L'enfant peut combiner deux mots ;
  - Dès 3 ans : Apparition du « je » ; l'enfant dit son prénom ;
  - Dès 5-6 ans : le système phonétique complet est maîtrisé.

### **1.5.5. Développement de l'intelligence**

Le développement de l'intelligence se fait en plusieurs périodes :

- La période de l'intelligence sensori-motrice : de 0 à 2 ans (intelligence immédiate avec, pour finalité, la satisfaction pratique) ;
- La période préopératoire : de 2 à 6 ans (début de la représentation de l'objet avec imitation, langage.....) ;
- La période opératoire : de 7 à 12 ans (opération concrète, pensée reposant sur la manipulation d'objet) ;
- La période de raisonnement abstrait : ce stade se développe jusqu'à 16 ans (la pensée repose sur un matériel symbolique, le raisonnement procède par hypothèses et par déduction).

### **1.5.6. Développement du contrôle sphinctérien**

Les premiers mois de la vie, la défécation est un acte réflexe. Le contrôle du sphincter anal précède en général celui du sphincter vésical.

**Le contrôle sphinctérien s'établit normalement :**

- vers 18 mois pour la propreté diurne ;
- avant 4 ans (vers 2-3 ans) pour la propreté nocturne.

**La vessie est constituée par un muscle lisse comportant deux parties :**

- le corps, que représente le muscle détrusor ;
- le trigone (ou sphincter vésical interne), proche du col vésical, par lequel passent les deux uretères et l'urètre.

Puis l'urètre traverse un muscle strié volontaire (sphincter vésical externe ou sphincter strié). Lors de l'expansion du corps vésical, le détrusor se distend, le réflexe de miction provoque la contraction du détrusor et donc l'évacuation de la vessie.

Le sphincter interne se relâche après l'obtention d'une pression vésicale suffisante. Le sphincter externe se relâche au moment de la miction, soit par reflexe, soit volontairement [15].

### **1.5.7. Développement de l'alimentation**

Les premiers mois de la vie impliquent une diversité de mesures alimentaires, avec en particulier le respect d'une alimentation lactée attentionnée :

- De 0 à 3 mois : Lait exclusif 1<sup>er</sup> âge (1 mesure pour 30 ml d'eau) ;
- A partir de 4 mois : Lait 2<sup>e</sup> âge et début de la diversification alimentaire ;
- A partir de 1 an : Lait de croissance (lait de croissance) [15].

### **1.5.8. Sommeil de l'enfant**

Le nouveau-né dort 16 à 20 heures par jour (par période de 4 heures environ).

Vers 4 à 6 mois, il dort 16 à 18 heures par jour (régularisation du cycle lumière-obscureté).

Vers 1 à 4 ans, il dort en moyenne 13 heures par jour.

A partir de 10 ans, il dort 8 heures par jour.

Le sommeil paradoxal occupe 50% du sommeil total jusqu'à 5 ans (puis 20% pour le reste de la vie) [15].

### **Certains comportements sont normaux entre 2 et 5 ans**

- La peur du noir (l'obscurité);
- la phobie des animaux ;
- les difficultés d'endormissement avec lutte contre le sommeil ;
- le désir de dormir avec les parents ;
- l'enfant qui se relève ;
- les rites du coucher : Série d'actes et de vérifications avant le coucher [15].

### **1.5.9. Age normal d'acquisition du développement psychomoteur de l'enfant**

**Tableau II : Age normal d'acquisitions de l'interaction sociale réciproque chez les enfants**

<b>Acquisitions de l'interaction sociale réciproque</b>	<b>Age normal ou Tranche d'âge (mois)</b>
<b>Etre capable de sourire</b>	1
<b>Etre capable d'applaudir</b>	9-15
<b>Etre capable d'imiter les gestes des adultes</b>	9-15
<b>Etre capable de montrer les parties de son corps sur la demande</b>	24
<b>Etre capable de participer à son habillage puis déshabillage</b>	12-24

**Tableau III : Age normal d'acquisition de la communication chez les enfants**

<b>Acquisition de la communication</b>	<b>Age normal ou Tranche d'âge (mois)</b>
<b>Etre capable d'émettre des cris aigus</b>	3-7
<b>Etre capable de dire plusieurs syllabes</b>	9-15
<b>Etre capable de raconter une histoire</b>	48

**Tableau IV : Age normal d'acquisition de la motricité chez les enfants**

<b>Acquisitions motrice</b>	<b>Age normal ou Tranche d'âge (mois)</b>
<b>Etre capable de tenir sa tête</b>	3
<b>Etre capable de tendre sa main vers un objet</b>	3
<b>Capable de se déplacer dans son lit par rotation</b>	5
<b>Capable de faire des mouvements de pédalage</b>	5
<b>Capable de se tenir assis avec appui</b>	6
<b>Capable de se retourner du ventre sur le dos</b>	9
<b>Capable de jouer avec ses pieds et les porter à sa bouche</b>	5
<b>Capable de se tenir assis sans soutien</b>	7
<b>Capable de savoir tender les bras</b>	6
<b>Capable de se soulever jusqu'à la position assis à plat dos</b>	8
<b>Capable de se déplacer à 4 pattes</b>	6
<b>Capable de se tenir debout avec appui puis sans appui</b>	7-9
<b>Commencer à marcher sans soutien</b>	10 -18
<b>Capable de manger seul</b>	24
<b>Capable d'enlever ses chaussures</b>	24 -36
<b>Capable de sauter à pieds joints</b>	24 - 36
<b>Capable de boutonner ses vêtements</b>	42

## **1.6. Préoccupations des parents des enfants autistes [16]**

Nous avons pu recenser les différentes préoccupations des parents d'enfants autistes dans la littérature :

- interaction sociale,
- comportement problématique,
- communication verbale ou non verbale,
- scolarisation,
- auto-assistance,
- comportement restreints répétitifs et stéréotypés.

## **1.7. Etiologies de l'autisme**

### **3.7.1. Facteurs de risques et facteurs protecteurs d'apparition de l'autisme**

Les études épidémiologiques ont identifié des facteurs de risque variés mais aucune n'a prouvé qu'un facteur de risque seul fût nécessaire ou suffisant pour que se développe l'autisme.

#### **➤ Facteurs de risques identifiés [17]**

- Age maternel (> 30-35 ans) et paternel (>45-60 ans) avancé [18] ;
- Facteurs gestationnels : complications pendant la grossesse, exposition à des produits chimiques ;
- Facteurs périnataux et néonataux [19] ;
  - présentation anormale ;
  - complications liées au cordon ombilical, détresse fœtale ;
  - accouchement traumatique ou grossesse multiple ;
  - hémorragie maternelle ;
  - petit poids ou taille de naissance ;
  - malformations congénitales ;
  - score d'Apgar bas à 5 minutes ;
  - anémie néonatale ;
  - hyper bilirubinémie.

#### **➤ Facteur protecteur**

- supplémentation en acide folique chez les femmes enceintes [20].

## 1.8. Etat de la recherche

### 1.8.1. Aspects génétiques

Le syndrome autistique est soumis à un déterminisme génétique et dans plusieurs maladies génétiques bien caractérisées, un trouble autistique fait partie du phénotype.

**Tableau V : Pathologies génétiques les plus fréquemment associées au TSA.**

<b>PATHOLOGIES GENETIQUES</b>	<b>Association avec le TSA</b>
X-FRAGILE	5 à 25%
SCLEROSE TUBERCULEUSE	15 à 70%
TRISOMIE 21	3%
SD DE RETT, ANGELMAN, COHEN, PRADER-WILLI	Non précisé

Reconnaître les syndromes génétiques chez les patients autistes va donc être très important, autant pour le sujet lui-même et sa prise en charge que pour le conseil génétique de la famille [21].

- Les anomalies chromosomiques

Ces anomalies génétiques sont nombreuses dans l'autisme [22] et concernent plus de 10% des cas :

- Duplications 15q11q13 maternelle (syndrome de Prader Willi) et 1q21.3 paternelle (syndrome d'Angelman) ;
- Délétions 16p11.2, 15q13.3, 22q13.3 (région *SHANK3*), 2p16 (région *NRXN1*),...

Beaucoup de gènes impliqués sont en lien avec la synapse et donc le transfert des messages entre 2 neurones (ex : protéines de transport ou d'adhésion cellulaire comme la *neuroglinine 4*)

De nombreuses études sur des jumeaux monozygotes ont montré une concordance clinique proche des 80% montrant que le facteur génétique est très important. Chez les

apparentés de premier degré, la fréquence de l'autisme est de 2 à 8%, soit plus élevée que celui de la population générale [23].

- Facteurs épigénétiques [24].

Du fait de la complexité des mécanismes épigénétiques (méthylation de l'ADN, etc...) et de leur analyse, ce domaine de recherche reste difficile mais plein de promesses.

### **1.8.2- Aspects neuroanatomiques**

Les recherches en imagerie cérébrale (TDM, IRM, Diffusion Tensor Imaging) ont permis d'objectiver un certain nombre d'anomalies anatomo-fonctionnelles dans des régions corticales et sous-corticales comme le système limbique ou le cervelet. Elles sont liées à des connectivités neuronales atypiques dès la maturation neurologique prénatale.

- Accélération précoce de la croissance cérébrale [10].
- Augmentation du volume amygdalien, retrouvé chez les jeunes enfants mais plus chez les adolescents. [25,26].
- Anomalies du lobe temporal et du sillon temporal supérieur qui est impliqué dans la cognition sociale (information sociale, perception des mouvements du corps et surtout du regard) [27].
- Différences régionales entre substance blanche et substance grise [28].

### **1.8.3-Recherche dans le diagnostic précoce**

*Eye Tracking* : Les anomalies du regard sont des signes précoces induisant souvent une inquiétude chez les parents d'enfants autistes; ceci parfois dès les premiers mois de vie, ce qui en fait un des premiers indicateurs repérables. Ami Klin a travaillé dessus ces dernières années à travers plusieurs études [29,30] avec des méthodes d'*eye tracking* (poursuite des mouvements oculaires). A l'aide de caméras et de supports vidéos, les mouvements oculaires et les temps de fixation de ces enfants sont enregistrés et analysés, dans différentes situations sociales et sur tel ou tel objet (objet/visage/yeux d'autrui/corps/ etc..). Elle a ainsi mis en évidence que les très jeunes enfants plus tard diagnostiqués autistes présentaient un déclin précoce de

l'attention portée aux yeux des personnes avec lesquelles ils interagissaient. Ce déficit n'existe pas à la naissance mais va apparaître souvent très précocement vers 2 à 6 mois. Un peu plus tard, on remarque que l'enfant autiste a tendance à ne pas concentrer son attention et donc son regard sur l'activité des personnes qui l'entourent mais plutôt sur des objets de son environnement. De même, il se concentre sur le corps des personnes, en évitant de regarder le visage et les yeux. L'intensité de ces symptômes est corrélée au déficit cognitif et à une plus grande sévérité de l'autisme.

- Conséquences

Ce déficit entraîne donc une cascade développementale négative puisque l'interaction visuelle avec l'entourage est une base importante de tous les apprentissages.

Les méthodes d'*eye tracking* constituent des éléments intéressants sur le plan du diagnostic puisqu'elles vont rechercher un marqueur évaluable non clinique et surtout très précoce. Il sera aussi à développer sur le plan thérapeutique, pour travailler sur la rééducation du regard.

#### **1.8.4. Composantes hormonales**

- Ocytocine

L'ocytocine est une hormone connue pour être impliquée dans les comportements sociaux comme l'interaction sociale, l'affection, et donc aide à construire l'enfant dans son entrée dans le monde et son rapport avec ses parents [31]. Elle est significativement diminuée chez les enfants autistes. Une étude de 2010 a montré que l'administration d'ocytocine chez des adultes autistes de haut niveau permettait d'augmenter dans l'interaction les temps de fixation visuelle sur les régions informatives sur le plan social comme les yeux [32]. C'est donc une piste thérapeutique intéressante pour améliorer les troubles de la vie quotidienne des autistes.

- Canaux chlore et système GABAergique

Chez l'adulte, le GABA (Gamma Amino-Butyrique Acid) est le principal neurotransmetteur inhibiteur du cerveau et de nombreuses données suggèrent que ces signaux GABA sont déficients chez les personnes avec autisme.

Par conséquent, une substance diurétique comme le bumétanide, présente un intérêt puisqu'il va réduire le chlore intracellulaire et donc augmenter les signaux GABA nécessaires à la bonne maturation cérébrale. Cette hypothèse est actuellement en plein étude mais les premiers résultats sont encourageants puisque cela améliorerait les aspects comportementaux des troubles autistiques, notamment le traitement simultané des informations dans les relations sociales, qui est difficile chez les personnes autistes [33].

### **1.9-Diagnostic positif**

Le diagnostic a été posé en se basant sur les critères de la CIM 10 (F84.0 Autisme infantile). Des signes plus nombreux peuvent être obtenus par un examen plus précoce si l'on tient compte des anomalies fines du regard, du tonus, de la motricité ; des perceptions et de la communication [34, 35, 36].

**Le diagnostic est avant tout clinique**, le bilan somatique (neurologique, sensoriel, etc.....) et certains examens complémentaires sont parfois nécessaires afin d'éliminer un autre diagnostic étiologique. Il faut par ailleurs souligner que les signes d'alerte peuvent tout à fait passer inaperçus, surtout s'ils sont discrets et qu'il s'agit d'un premier enfant, les parents n'ayant pas de points de repères par rapport à une fratrie. Différents "**signes d'alerte**" à retenir :

#### ➤ **Durant le premier semestre**

- **Absence d'échange** avec la mère et d'intérêt pour les personnes : indifférence à la voix et au visage de la mère, absence d'échange de regard avec celle-ci.
- **Indifférence au monde sonore** et impression de surdité

#### - **Troubles du comportement :**

Soit sagesse excessive : enfant "trop calme" restant sans bouger Soit au contraire, agitation désordonnée, enfant "trop excité".

- **Troubles psychomoteurs :**
  - Défaut d'ajustement postural et d'agrippement lors de la prise de l'enfant par l'adulte : enfant "poupée de son"
  - Absence d'attitude anticipatrice de l'enfant lorsque l'on ébauche le mouvement de le prendre dans les bras (normalement, l'enfant accompagne le mouvement en tendant les bras)
  - Troubles du tonus : hypotonie le plus souvent (hypertonie parfois)
- **Absence de sourire au visage humain**, qui apparaît normalement vers le 2<sup>ème</sup> - 3<sup>ème</sup> mois et qui constitue un bon signe des capacités relationnelles de l'enfant (premier organisateur de Spitz)
- **Retranchement des processus perceptifs** : pose dans la visualisation et indifférence au monde sonore.
- **Anomalie du regard, strabisme persistant** mais variable.
- **Troubles graves et précoces du sommeil :**
  - insomnies calmes, les yeux grands ouverts - ou au contraire, insomnies avec agitation.
- **Troubles oro-alimentaires** avec défaut de succion.

➤ **Durant le deuxième semestre**

Durant cette période, les signes précédents se confirment (inintérêt pour les personnes, défaut d'ajustement postural, indifférence au monde sonore et visuel), mais d'autres signes apparaissent :

- **Quête active de stimuli sensoriels** entraînant une sorte d'état extatique (fixation du regard sur des lumières, des objets qui tournent, jeux de doigts devant les yeux)
- **Intérêt compulsif pour des objets insolites**, souvent durs, contrastant avec le désintérêt général pour le monde environnant et l'utilisation d'objets dans le jeu.
- **Ne réagit pas aux bruits** ou de façon inconstante ou paradoxale
- **Absence d'émissions vocales**
- **Absence d'intérêt pour les personnes** (défaut de contact)

- **Absence de participation** à des activités comme "faire coucou", "bonjour" (n'imité pas)
- **Absence d'angoisse lors de la séparation** d'avec les personnes qui s'occupent habituellement de lui.
- **Absence d'angoisse de l'étranger.**

Pour comprendre :

On sait que l'angoisse de l'étranger apparaît normalement vers 8 mois. L'enfant, lorsqu'il est mis en présence d'un étranger en l'absence de sa mère, montre, à cette période, des manifestations plus ou moins importantes d'angoisse.

Celles-ci traduisent l'installation d'une image intériorisée de la mère (représentation psychique) dont la confrontation avec la perception de l'étranger vient signifier pour lui l'absence maternelle, source d'angoisse (deuxième organisateur de Spitz).

- **Absence de jeu de « faire semblant »** (c'est-à-dire de jeux symboliques, apparaissant dès l'âge de 12-15 mois, dans lesquels les objets sont utilisés comme s'ils avaient d'autres propriétés) également très spécifique.

Le deuxième organisateur est le témoin de la capacité nouvelle du bébé à se représenter mentalement sa mère. Cette capacité n'existe pas chez le petit enfant autiste.

### ➤ **Durant la deuxième année**

Les signes précédents se confirment, notamment le désintérêt pour les personnes, une fascination trop vives pour les stimulations sensorielles.

D'autres signes peuvent être notés à cette période :

- **Absence de "pointage"** (c'est-à-dire d'utilisation, à partir de 9-14 mois, de l'index pour indiquer à une autre personne un objet source d'intérêt). L'absence de pointage est considérée comme très caractéristique d'autisme.
- **Absence ou pauvreté des vocalisations.**
- **Les troubles du langage+++**, constant :
  - peu ou pas de gazouillis

- apparition tardive des premiers mots (après 18 mois)
  - absence d'utilisation du « je »
  - écholalie
  - des cris répétitifs.
  
- **Pauvreté des jeux, absence d'imitation** des mimiques, des gestes...
- **Anomalies de la marche** avec évitement de l'appui plantaire en position debout entraînant une marche sur la pointe des pieds
- **Phobies de certains bruits** (en particulier les bruits mécaniques)
- **Manifestations d'auto agressivité**, automutilations
- **Stéréotypies gestuelles.**

Le diagnostic ne peut s'appuyer que sur la présence d'une constellation de signes et surtout sur l'impression persistante de difficultés majeures de la communication de la part de l'enfant.

- **Isolement autistique**
  - le regard de l'enfant qui fuit le contact œil à œil est évocateur du diagnostic.
- **Immuabilité**

Il existe une résistance aux changements avec de multiples réactions imprévisibles en cas de modifications de l'environnement (exemple si un jouet de l'enfant s'égaré, une réaction de violence inappropriée peut apparaître).

- **Troubles affectifs**
  - Rire et colères immotivés ;
  - Auto ou hétéro-agressivité (automutilation) ;
  - Crises d'angoisse à l'origine d'agitations violentes.
- **Troubles des fonctions intellectuelles**
  - Déficit intellectuel quasi constant ;
  - Déficit pouvant prédominer au niveau du langage ou des performances (calcul, motricité).

- Sensibilité exagérée à des bruits insolites (trotteuse de montre) contrastant avec l'indifférence retrouvée au monde sonore habituel.
- Fascination pour les sources lumineuses ou pour certains objets.
- Insensibilité à la douleur.
- Conduite de «flairage» (reniflement d'objets), de léchage.
- Trouble du comportement alimentaire avec anorexie ou intérêt sélectif pour certains aliments (aliment mixtes, lisses).
- Encoprésie, retard dans l'acquisition de la propreté sphinctérienne.
- Attitudes bizarres : marche sur la pointe des pieds, bizarrerie du comportement.

Quelques signes ont une valeur d'alerte encore plus importante chez l'enfant de moins de 3 ans et nécessitent une orientation spécialisée rapide. On parle de signes d'alerte absolue, à côté desquels les médecins généralistes ne doivent pas passer.

- Absence de babillage, de pointage et d'autres gestes sociaux à 12 mois ;
- Absence de mots à 18 mois ;
- Absence d'associations de mots à 24 mois ;
- Pertes de langage ou de compétences sociales quel que soit l'âge.

## **1.10. Diagnostic différentiel et comorbidités**

### **1.10.1. Diagnostic différentiel**

Le problème d'un diagnostic différentiel se pose particulièrement dans les deux premières années de vie :

#### **- Retard mental**

On retrouve un bon contact affectif contrairement à l'autisme. Autisme et retard mental ne sont pas exclusifs l'un de l'autre. La majorité des enfants autistes ont un retard souvent important, mais leur fonctionnement intellectuel est hétérogène et diffère de celui des enfants retardés du même niveau [37].

- **Déficits sensoriels** : surdit , c civit 
- **Dysphasie de type r cptive**

Trouble s v re du langage oral avec parfois une absence quasi totale de langage

- **Syndrome de Landau et Kleffner**

Aphasie acquise avec épilepsie. Après un développement normal de langage, l'enfant à partir de 3 ans va perdre tous ses acquis dans ce domaine. L'EEG de sommeil est toujours très perturbé.

- **Carence éducative et affective**

Une carence sévère peut entraîner un tableau proche de l'autisme. Mais on note une amélioration rapide des symptômes dès lors que l'enfant est placé dans des conditions favorables (famille d'accueil, internat médicalisé).

- **Syndrome de Rett**

Encéphalopathie progressive avec atteinte exclusive des filles. On retrouve une mutation sur le chromosome X. La détérioration apparaît après un développement normal (2<sup>ème</sup> année de vie). On retrouve des éléments autistiques associés à une démence, une microcéphalie et une comitialité. Le pronostic est sévère.

- **Trouble désintégratif de l'enfance**

Selon la définition du DSM-IV, le trouble désintégratif de l'enfance se caractérise par une régression marquée dans plusieurs domaines du fonctionnement global, faisant suite à une période de développement normal d'au moins deux années. L'origine reste à ce jour inconnu. On constate fréquemment une stabilisation de la détérioration cognitive. Le traitement est similaire à celui préconisé dans les troubles envahissants du développement.

- **Autre psychose de l'enfant**

Schizophrénie de l'enfant : rare, le délire est souvent présent.

### **1.10.2. Comorbidités**

Plus de 70 % des autistes présentent des pathologies développementales, médicales, ou psychiatriques associés, telles que [17,38] :

- Au niveau développemental
  - Retard mental ou déficit cognitif

Il est fréquemment associé puisque environ 60 % des enfants autistes ont un score de quotient intellectuel inférieur à 70, selon les dernières études qui rassemblent les troubles envahissants du développement. Le profil cognitif de ces personnes montrent une hétérogénéité des compétences avec parfois des îlots de compétence nettement supérieurs à la moyenne (calculateur de génie, talent musical majeur...).

- Troubles du langage
- Trouble déficit de l'attention hyperactivité (TDAH)
- Anomalies motrices : on note des retards dans la motricité globale, le maintien de la tête, la position assise ou la marche, sous tendus par des problèmes d'hypotonie et un déficit de coordination qui entrave la préparation et la réalisation du mouvement. On l'observe donc facilement dans les déplacements et la manipulation d'objets.

➤ Au niveau médical

- L'épilepsie touche 30 % des autistes. Cette fréquence est augmentée chez les individus avec un retard mental ou des syndromes génétiques associés. Chez les individus avec un syndrome d'Asperger, on trouve 3.9% avec un diagnostic d'épilepsie alors que le ratio est de 2% en population générale, soit une augmentation significative. Les types de crise les plus retrouvés sont les crises partielles complexes ainsi que les crises généralisées [39].
- Problèmes gastro-intestinaux (constipation ou diarrhée chronique, reflux gastro-œsophagien, maladie cœliaque, colites...)
- Troubles de régulation immunitaire (maladies auto-immunes, allergies)
- Syndromes génétiques (sclérose tubéreuse de Bourneville, X fragile, Trisomie 21, syndrome d'Angelman ou de Prader-Willy...)
- Troubles du sommeil (insomnie)

➤ Au niveau psychiatrique

On observe des troubles anxieux, des troubles dépressifs, des troubles obsessionnels compulsifs, des troubles psychotiques ou autres troubles de la personnalité. Il existe souvent aussi des troubles de l'alimentation. La connaissance et la recherche de ces troubles expliquent la réalisation d'un bilan initial chez les enfants à risque d'autisme [40]. (Annexe 5)

## **1.11. Formes cliniques**

### **1.11.1. Autisme de KANNER** la forme la plus classique

#### **1.11.2. Forme atypique**

- forme à début plus tardif
- meilleures capacités relationnelles
- le langage est en partie présent
- l'enfant peut paraître simplement original, bizarre
- le pronostic est meilleur

#### **1.11.3. Syndrome d'ASPERGER**

- Sexe masculin++++
- le développement mental est bon
- existence d'un handicap dans les rapports sociaux: solitaire, bizarre, obsessionnel
- parfois on retrouve une compétence exceptionnelle dans certains domaines :

\* Astrologie

\*Domaine des chiffres (calendrier, calculs mentaux)

\*Cinéma

#### **1.11.4. Polyhandicap**

Lorsqu'un retard de développement, des troubles neurologiques et des signes d'autisme sont associés, on parle de "polyhandicap avec autisme". Le secteur de la communication est alors le plus souvent perturbé; il existe des comportements caractéristiques (stéréotypies...). [34, 35, 37].

### 1.12. Formes associées

Un véritable syndrome autistique peut parfois faire partie du tableau clinique de certaines pathologies organiques :

- Encéphalopathie de la rubéole congénitale ;
- Toxoplasmose congénitale ;
- Phénylcétonurie ;
- Phacomatoses ;
- Syndrome de West et de Lennox-Gastaut ;
- Syndrome de l’X fragile ;
- Syndrome de Rett.

### 1.13. Outils du dépistage spécifique

De nombreux outils d’évaluation du développement et du comportement, spécifiques ou non, sont à disposition des cliniciens. Mais depuis un certain temps des outils de dépistage standardisés et spécifiques de l’autisme ont vu le jour et participent au dépistage précoce des TSA. Ceux-ci doivent être les plus sensibles possible pour éviter les faux positifs, ce risque négatif ayant pour conséquence de coller une étiquette difficile à enlever sur un enfant un peu en dehors de la « norme ».

- **CHAT: Checklist for Autism in Toddlers [41,42]** (Annexe 6)

Il est destiné à être utilisé auprès d’enfants de 18 mois et comprend deux sections, une à destination des parents, l’autre pour le professionnel. Les items sont codés de façon binaire oui/non et ont été choisis afin de pointer les domaines de développement affectés très tôt dans l’autisme.

La première section est un ensemble de 9 questions posées aux parents par le médecin, concernant le jeu social, l’intérêt pour les autres enfants, le jeu symbolique, le pointage proto-déclaratif, l’attention conjointe. La seconde section, destinée aux professionnels, permet de confirmer les dires des parents par l’observation directe de l’enfant sur 5 comportements cibles : contact visuel, suivi du pointé, pointage proto-déclaratif, jeu de

faire semblant et jeu fonctionnel. Il dépiste les enfants à risque d'autisme : échec à 3 items clefs (pointage, attention conjointe et jeu symbolique) => risque important, échec à 2 items => risque modéré. Il est très spécifique (98%) mais peu sensible (35%) ce qui n'autorise pas son utilisation en population générale. C'est pourquoi on lui associe souvent le M-CHAT.

- **M-CHAT** : *Modified Checklist for Autism in Toddlers* [43,44] (Annexe 7)

C'est une extension du CHAT pour les enfants de 16 à 30 mois et repose entièrement sur les parents comme source d'information. Il se compose de 23 questions, codées oui/non et inclut les 9 questions du CHAT. Il a été sélectionné parce qu'il permet de recueillir l'information à partir de l'expérience quotidienne des parents, de manière parfois plus pertinente qu'une observation ponctuelle lors d'une consultation. Il est sensible à 87% et présente une très bonne spécificité (99%).

#### **1.14-Autres outils de diagnostic et d'évaluation [40]**

Ils vont être réalisés par des équipes spécialisées, pluridisciplinaires, comportant psychiatre, psychologue, psychomotricien, orthophoniste et permettent aussi bien l'état des lieux initial que le suivi de l'évolution de l'enfant

- *Autism Diagnostic Interview Review* (ADI-R) [45] est un guide d'entretien avec les parents, structuré et portant sur les différents domaines de perturbation de l'autisme. Il repose donc sur l'observation parentale.
- *Autism Diagnostic Observation Schedule* (ADOS) [46,47] est une échelle d'observation clinique qui devient un instrument « gold standard » dans le diagnostic d'autisme.
- *Childhood Autism Rating Scale* (CARS) [45] est une échelle diagnostic d'utilisation simple qui va plutôt être utilisée pour évaluer le degré de sévérité, l'intensité du syndrome autistique. Elle consiste en une observation de l'enfant à l'instant « T » et s'adresse à des enfants de plus de 24 mois. Cette échelle est facile d'utilisation et peut donc être utilisée par des professionnels peu expérimentés à son usage.

On peut citer aussi le *Screening Tool for Autism in Two-years-old* (STAT), *Autism Screening Questionnaire* (ASQ), *Early Childhood Inventory-4* (ECI-4) ou encore *Pervasive Developmental Disorders Screening Test* (PDDST) [48].

### **1.15- Prise en charge de l'autisme**

Le traitement est essentiellement **symptomatique**.

#### **➤ But**

Réduire la symptomatologie comportementale et de favoriser voire de développer les fonctions cognitives retardées.

#### **➤ Moyens**

Ils doivent être nécessairement pluridisciplinaire et comportent trois grands volets : **psychothérapeutique, chimio thérapeutique, socio thérapeutique**.

#### **3.15.1-Axe psychothérapeutique**

Il comporte :

- Rééducation orthophonique, psychomotrice ;
- soutien psychologique apporté à la famille avec guidance éducative ;
- Psychothérapie individuelle ou de groupe: le but est de stimuler l'éveil, les échanges socio relationnels ;
- Psychothérapie éducative avec apprentissage des tâches quotidiennes.

#### **1.15.2-Axe chimio thérapeutique**

Les neuroleptiques sont sans doute les psychotropes les plus prescrits chez les enfants autistes. Selon plusieurs études contrôlées,

- Les antagonistes des récepteurs dopaminergiques (l'Halopéridol) ont des effets positifs, avec notamment une diminution des conduites agressives, des stéréotypies et de l'agitation et, dans certains cas, une diminution du retrait. On a souligné cependant le risque lié aux effets secondaires, notamment les dyskinésies tardives qu'il est parfois difficile de différencier des stéréotypies.
- Halopéridol (DCI) : prescription à faible dose et de durée limitée

- Les antagonistes des récepteurs dopaminergiques et sérotoninergiques ont des effets positifs sur le plan cognitif et une Prise de poids
- Risperidone: 1 à 2 mg par jour.

Plus récemment, des résultats positifs ont été signalés avec l'amisulpride [37]. Les autres neuroleptiques (Lévomépromazine, thioridazine, chlorpromazine) sont également utilisés, surtout pour diminuer l'agitation ou l'agressivité, mais n'ont pas fait l'objet d'études contrôlées.

En définitive, l'utilisation des médicaments dans le traitement des syndromes autistiques reste encore du domaine de la recherche. Leur efficacité, lorsqu'elle existe, reste limitée à certains symptômes : aucun médicament n'a actuellement d'efficacité curative démontrée vis-à-vis des troubles autistiques.

### **3.15.3-Axe socio thérapeutique**

C'est la mise en route d'un programme psychopédagogique dans un établissement médicopédagogique ou d'un programme d'intégration scolaire lorsque celle-ci est possible (par exemple avec l'aide d'un auxiliaire d'intégration).

### **3.16- Evolution**

L'évolution est chronique. Elle est **extrêmement variable** et fonction de multiples facteurs parfois d'ailleurs difficiles à identifier clairement.

Au mieux, certains patients (environ 20 %) s'inséreront correctement sur le plan professionnel et social. Certains autres développeront une certaine autonomie mais seront gênés par un certain déficit intellectuel ou certains traits de personnalité pathologique. D'autres auront une évolution plus sévère avec, en particulier, une faible autonomie liée à un déficit intellectuel moyen ou sévère. Un dernier groupe, de faible importance, est constitué de sujets qui évoluent à l'âge adulte vers une schizophrénie de l'adulte, avec un faible niveau d'adaptation psychosociale.

➤ **Facteurs pronostics**

- **Les facteurs de meilleur pronostic**

**Facteurs liés à l'enfant lui-même**

- l'absence de déficience intellectuelle précoce
- l'apparition du langage avant 5 ans
- les formes d'apparition plus tardive (dysharmonies psychotiques) par rapport aux formes d'apparition plus précoce (autisme de Kanner)

**Facteurs liés à l'environnement**

- la précocité du diagnostic et donc de la prise en charge
- la qualité de la prise en charge
- la qualité de la coopération et du soutien familial [34, 35, 36].

- **Les facteurs de mauvais pronostic : Sont les suivants :**

- profondeur (intensité) du retard mental ;
- retard massif de langage (absence de langage au-delà de 5ans) ;
- facteurs organiques associés ;
- carence affective et éducative ;
- maltraitances ;
- précocité d'apparition des troubles,
- sexe (l'autisme a une forme clinique sévère chez la fille).

## **PATIENTS ET METHODES**

## **2. PATIENTS ET METHODES**

### **2.1. Type d'étude**

Nous avons mené une étude transversale descriptive.

### **2.2. Période d'étude**

Notre étude s'est déroulée de Novembre 2017 à Juillet 2019 avec une phase de collecte de données de Novembre 2017 à Octobre 2018.

### **2.3. Lieu d'étude**

L'étude a eu lieu à Bamako.

### **2.4. Population d'étude**

L'étude a concerné les parents d'enfants autistes de Bamako.

### **2.5. Taille de l'échantillon**

Nous avons utilisé la formule  $4pq/i^2$  avec p : la prévalence de l'autisme dans le monde 2,6%

q : 1-p

i : la marge d'erreur.

Nous avons obtenu la taille minimale de l'échantillon de 39.

### **2.6. Critères d'inclusion**

Tous les enfants autistes âgés de 3-14 ans déjà recrutés dans le projet de recherche sur l'autisme de la Faculté de médecine et d'odontostomatologie (FMOS) et dont les parents avaient donné leur consentement éclairé pour participer à notre étude.

### **2.7. Critères de non inclusion**

N'ont pas été inclus dans notre étude :

- Enfants non autistes,
- Enfants autistes de plus de 14 ans,
- Enfants autistes de parents non consentants.

## **2.8. Collecte des données**

### **2.8.1. Méthode de collecte**

Les données ont été recueillies au cours d'une enquête à domicile sur une fiche d'enquête auprès des parents des enfants autistes à Bamako.

### **2.8.2. Outils de collecte**

- Un questionnaire de l'étude comprenant une série de questions sur les données sociodémographiques et une série de questions sur le développement psychomoteur adressé aux parents d'enfants autistes (voir les annexes),
- Un autre questionnaire sur les préoccupations des parents d'enfants autistes sur le développement psychomoteur de leur enfant autiste.

### **2.8.3. Variables mesurées**

Nous avons déterminé l'âge de la première consultation, l'âge du diagnostic, le stade du diagnostic (précoce avant l'âge de 3 ans et tardif après l'âge de 3 ans).

## **2.9. Aspects éthiques**

L'étude a été faite avec le consentement éclairé des parents des patients et dans la confidentialité. L'anonymat a été gardé dans tous les cas. Les informations recueillies n'ont pas été utilisées à d'autres fins.

## **2.10. Analyse des données**

La saisie des données a été faite sur Microsoft Excel 2013 et puis transposé sur le logiciel EPI Info 7 pour l'analyse. L'analyse a compté deux aspects : descriptifs et analytiques.

-Aspects descriptifs : consistent à décrire le caractère descriptif des enfants (âge, sexe, ethnie). Les paramètres étaient représentés sous deux formes : % pour les variables qualitatives et sous forme de moyenne  $\pm$  écarttype pour les variables quantitatives.

-Aspects analytiques : pour la recherche d'un éventuel lien entre la précocité du diagnostic et les variables d'exposition ; ce qui nous a amené à procéder à un

croisement entre les variables dites expositions (âge, sexe, ethnie ,critères diagnostiques) et le variable explicatif(stade diagnostic)

## **RESULTATS**

### 3. RESULTATS

Notre étude portait sur les parents des enfants autistes et a été pratiquée dans quelles familles du District de Bamako. Elle a porté sur 57 familles ayant répondu aux différents questionnaires.

#### 3.1- Données sociodémographiques :

**Tableau VI : Répartition des enfants autistes en fonction de l'âge**

Age en mois	Effectifs	%
<b>0-36</b>	7	12,3
<b>Plus de 36</b>	<b>50</b>	<b>87,7</b>
<b>Total</b>	57	100

Age moyen=  $111,1 \pm 58,4$  (11- 240)

Les enfants autistes âgés de plus de 36 mois représentaient 87,7% (50/57).

**Tableau VII : Répartition des enfants autiste en fonction du sexe**

Sexe	Effectifs	%
<b>Masculin</b>	<b>34</b>	<b>59,6</b>
<b>Féminin</b>	23	40,4
<b>Total</b>	57	100

Le sexe masculin était le plus représenté avec 59,6% soit un sex- ratio de 1,5.

**Tableau VIII : Répartition des pères des enfants autistes en fonction de l'ethnie**

Ethnie du père	Effectifs	%
<b>Bambara</b>	<b>22</b>	<b>38,6</b>
Peulh	8	14
Sarakollé	7	12,3
Malinké	7	12,3
Autres*	13	22,8
<b>Total</b>	<b>57</b>	<b>100</b>

\*: Dogon, Senoufo, Mianka, Somono, Sonrhaï, Maure, Kissi.

L'ethnie Bambara des pères était au premier rang avec 38,6%

**Tableau IX : Répartition des mères des enfants autistes en fonction de l'ethnie**

Ethnie des mères	Effectifs	%
<b>Bambara</b>	<b>23</b>	<b>40,3</b>
Malinké	4	7
Peulh	13	22,8
Sarakolé	6	10,5
Autres*	11	19,3
<b>Total</b>	<b>57</b>	<b>100</b>

\* : Dogon, Senoufo, Mianka, Somono, Sonrhaï, Maure, Garibou

L'ethnie Bambara des mères était au premier rang avec 40,3%.

**Tableau X: Répartition des enfants autistes selon l'âge d'acquisition de l'interaction sociale réciproque**

Age d'acquisitions de l'interaction sociale réciproque	Statistiques	
	Moyenne± Ecart-type (mois)	Minimum- Maximum (mois)
Etre capable de sourire	7,7 ± 7,9	2-36
Etre capable d'applaudir	36,2 ± 36,9	5-132
Etre capable d'imiter les gestes des adultes	45,2 ± 44,8	4-168
Etre capable de montrer les parties de son corps sur la demande	<b>52,5 ± 40,5</b>	9-156
Etre capable de participer à son habillage puis déshabillage	54,6 ± 44,2	12-180

Les enfants autistes étaient capables de sourire à partir de 7,7 mois ± 7,9 (soit 7 mois et 20 jours) avec des extrêmes de 2 à 36 mois. Ils étaient capables d'applaudir à partir de 36,2 mois ± 36,9 (soit 36 mois et 5 jours) avec des extrêmes de 5 à 132 mois. Ils étaient capables d'imiter les gestes des adultes à partir de 45,2 mois ± 44,8 (soit 45 mois et 7 jours) avec des extrêmes de 4 à 168 mois. Ils étaient capables de montrer les parties de leur corps sur la demande à partir de 52,5 mois ± 40,5 (soit 52 mois et 16 jours) avec des extrêmes de 9 à 156 mois. Ils étaient capables de participer à leur habillage puis déshabillage à partir de 54,6 mois ± 44,2 (soit 54 mois et 18 jours) avec des extrêmes de 12 à 180 mois.

**Tableau XI : Répartition des enfants autistes selon l'âge d'acquisition de la communication verbale**

Age d'acquisition de la communication verbale	Statistiques	
	Moyenne $\pm$ Ecart-type (mois)	Minimum-Maximum (mois)
Etre capable d'émettre des cris aigus	14,9 $\pm$ 14,9	3 - 144
Etre capable de dire plusieurs syllabes	31,7 $\pm$ 26,8	5 - 84
Etre capable de raconter une histoire	50,4 $\pm$ 21,5	36 - 99

Les enfants autistes étaient capables d'émettre des cris à partir de 14,9 mois  $\pm$  14,9 (soit 16 mois et 3 jours) avec des extrêmes de 3 à 144 mois. Ils étaient capables de dire plusieurs syllabes à partir de 31,7 mois  $\pm$  26,8 (soit 31 mois et 22 jours) avec des extrêmes de 5 à 84 mois. Ils étaient capables de raconter une histoire à partir de 94,7 mois  $\pm$  21,5 (soit 94 mois et 22 jours) avec des extrêmes de 36 à 99 mois.

**Tableau XII: Répartition des enfants autistes selon l'âge d'acquisition motrice**

Age d'acquisition motrice	Statistiques	
	Moyenne $\pm$ Ecart-type (mois)	Min-Max (mois)
<b>Etre capable de tenir sa tête</b>	8,9 $\pm$ 8	3-36
<b>Etre capable de tendre sa main vers un objet</b>	16,1 $\pm$ 23,8	3-144
<b>Capable de se déplacer dans son lit par rotation</b>	11,1 $\pm$ 10,7	2-48
<b>Capable de faire des mouvements de pédalage</b>	10,5 $\pm$ 9,6	2-36
<b>Capable de se tenir assis avec appui</b>	12 $\pm$ 16,8	2-108
<b>Capable de se retourner du ventre sur le dos</b>	14,3 $\pm$ 14,6	3-84
<b>Capable de jouer avec ses pieds et les porter à sa bouche</b>	14,7 $\pm$ 16,3	2-84
<b>Capable de se tenir assis sans soutien</b>	11,7 $\pm$ 10,7	3-48
<b>Capable de savoir tender les bras</b>	13,6 $\pm$ 13,9	3-72
<b>Capable de se soulever jusqu'à la position assis à plat dos</b>	17,5 $\pm$ 26,8	4-84
<b>Capable de se déplacer à 4 pattes</b>	16,8 $\pm$ 16,6	4-96
<b>Capable de se tenir debout avec appui puis sans appui</b>	21,1 $\pm$ 13,6	4-84
<b>Commencer à marcher sans soutien</b>	19,5 $\pm$ 44,8	7-72
<b>Capable de manger seul</b>	36,6 $\pm$ 32,3	3-144
<b>Capable d'enlever ses chaussures</b>	57,1 $\pm$ 38,8	13-180
<b>Capable de sauter à pieds joints</b>	37,2 $\pm$ 18,3	17-96
<b>Capable de boutonner ses vêtements</b>	64,8 $\pm$ 41,5	15-180

NB : Min= Minimum ; Max=Maximum

Les enfants autistes étaient capables de tenir la tête à partir de 8,9 mois  $\pm$  8 (soit 8 mois et 26 jours) avec des extrêmes de 3 à 36 mois. Ils étaient capables de tendre leurs mains vers un objet à partir de 16,1 mois  $\pm$  23,9 (soit 16 mois et 3 jours) avec des extrêmes de 3 à 144 mois. Ils étaient capables de se déplacer dans leur lit par rotation à partir de 11,1 mois  $\pm$  10,7 (soit 11 mois et 2 jours) avec des extrêmes de 2 à 48 mois. Ils étaient capables de faire des mouvements de pédalage à partir de 10,5  $\pm$  9,6 mois (soit 10 mois et 16 jours) avec des extrêmes de 2 à 36 mois. Ils étaient capables de se tenir assis avec appui à partir de 12 mois  $\pm$  16,8 avec des extrêmes de 2 à 108 mois.

Les enfants autistes étaient capables de se retourner du ventre sur le dos à partir de 14,3 mois  $\pm$  14,6 (soit 14 mois et 8 jours) avec des extrêmes de 3 à 384 mois. Ils étaient capables de jouer avec ses pieds et les porter à leur bouche à partir de 14,7 mois  $\pm$  16,3 (soit 14 mois et 20 jours) avec des extrêmes de 2 à 84 mois. Ils étaient capables de se tenir assis sans soutien à partir de 11,7 mois  $\pm$  10,7 (soit 11 mois et 21 jours) avec des extrêmes de 3 à 48 mois. Ils étaient capables de savoir tendre leurs bras à partir de 13,6 mois  $\pm$  13,9 (soit 13 mois et 18 jours) avec des extrêmes de 3 à 72 mois. Ils étaient capables de se soulever jusqu'à la position assis à plat dos à partir de 17,5 mois  $\pm$  26,8 (soit 17 mois et 15 jours) avec des extrêmes de 4 à 84 mois. Ils étaient capables de se déplacer à quatre (4) pattes à partir de 16,8 mois  $\pm$  16,6 (soit 16 mois et 25 jours) avec des extrêmes de 4 à 96 mois.

Les enfants autistes étaient capables de se tenir debout avec appui puis sans appui à partir de 21,1 mois  $\pm$  13,6 (soit 21 mois et 3 jours) avec des extrêmes de 4 à 84 mois. Ils étaient capables de marcher sans soutien à partir de 19,5 mois  $\pm$  44,8 (soit 36 mois et 18 jours) avec des extrêmes de 7 à 72 mois. Ils étaient capables de manger seul à partir de 36,6 mois  $\pm$  32,3 (soit 36 mois et 18 jours) avec des extrêmes de 3 à 144 mois. Ils étaient capables d'enlever ses chaussures à partir de 57,1 mois  $\pm$  38,8 (soit 57 mois et 3 jours) avec des extrêmes de 13 à 180 mois. Ils étaient capables de sauter à pieds joints à partir de 37,2 mois  $\pm$  18,3 (soit 37 mois et 7 jours) avec des extrêmes de 17 à 96 mois. Ils étaient capables de boutonner ses vêtements à partir de 64,8 mois  $\pm$  41,5 (soit 64 mois et 25 jours) avec des extrêmes de 15 à 180 mois.

**Tableau XIII : Répartition des enfants autistes selon l'âge de la première consultation**

Age de la première consultation	Effectifs	%	
Moins 18 mois	18	31,6	La majorité des
Plus 18 mois	39	68,4	
Total	57	100	

enfants autistes ont fait leur première consultation à l'âge de plus de 18 mois soit 68,4% des cas.

**Tableau XIV : Répartition des enfants autistes en fonction du nombre de consultations externes faites**

Nombre de consultations externes faites	Effectifs	%
Aucune consultation	2	3,5
Une fois	4	7
Deux fois	1	1,8
Plusieurs fois (> 2)	50	87,7
Total	57	100

La majorité des enfants autistes avaient déjà fait une consultation externe au moins deux fois soit 87,7%.

**Tableau XV: Répartition des enfants autistes en fonction de la qualification du personnel soignant**

<b>Personnel soignant</b>	<b>Effectifs</b>	<b>%</b>
Médecins	23	40,4
Médecins + Marabouts	15	26,3
Médecins + Charlatans	13	22,8
Charlatans	3	5,3
Marabouts	1	1,8
Non	2	3,2
<b>Total</b>	<b>57</b>	<b>100</b>

Les parents d'enfants autistes avaient consultés des médecins seuls dans 40,4% des cas, avec des marabouts dans 26,3% des cas ou avec des charlatans dans 22,8% des cas.

**Tableau XVI: Répartition des enfants autistes selon l'âge du diagnostic**

Age du diagnostic	Effectifs	%
Moins 3 ans	7	12,3
<b>Plus 3 ans</b>	<b>50</b>	<b>87,7</b>
<b>Total</b>	<b>57</b>	<b>100</b>

La majorité des enfants autistes ont été diagnostiqués à l'âge de plus de 3 ans avec 87,7 % des cas

**Tableau XVII: Répartition en fonction des critères diagnostiques des enfants autistes.**

<b>CRITÈRE DIAGNOSTIQUES</b>	<b>Effectifs</b>	<b>%</b>
Troubles de communication	11	19,3
Troubles de communication + retard de la marche	2	3,5
Troubles de communication + troubles neurologiques	3	5,3
Troubles de communication + strabisme	1	1,7
Troubles d'interaction sociale	5	8,8
Troubles d'interaction sociale+ troubles neurologiques	1	1,7
<b>Troubles d'interaction sociale + troubles de communication</b>	<b>15</b>	<b>26,3</b>
Troubles d'interaction sociale + troubles de communication + troubles de comportement	3	5,3
Troubles d'interaction sociale + troubles de communication + troubles neuro	1	1,7
Troubles d'interaction sociale+ troubles de comportement + cris de naissance négative	1	1,7
Troubles d'interaction sociale+ troubles neurologiques	5	8,8
Troubles de comportement	1	1,7
troubles neurologiques	8	14,1
Troubles de communication	9	15,8
Total	57	100

La majorité des enfants autistes avaient comme critères diagnostics des troubles d'interaction sociale associée à des troubles de communication soit 26,3% des cas.

**Tableau XVIII: Répartition des enfants autistes selon le stade de diagnostic**

Stade de diagnostic	Effectifs	%
Précoce (avant 3 ans)	7	12,3
Tardif (après 3 ans)	50	87,7
Total	57	100

Sur les 57 enfants autistes, le diagnostic de l'autisme était fait avant l'âge de 3 ans dans 7 cas soit 12,3% et au-delà de 3 ans dans 50 cas soit 87,7%.

**Tableau XIX: Répartition des enfants autistes selon le sexe et l'âge de la première consultation**

Sexe	Age de la première consultation		Total	P- value
	Moins 18 mois	Plus 18 mois		
Féminin	6 26,1%	17 73,9%	23 100%	0,3038
Masculin	12 35,3%	22 64,7%	34 100%	
<b>Total</b>	<b>18 (31,6%)</b>	<b>39 (68,4%)</b>	<b>57 (100%)</b>	

Les enfants autistes avaient été consulté pour la première fois avant l'âge de 18 mois dans 31,6% (18/57) et après l'âge de 18 mois dans 68,4% (39/57).

**Tableau XX: Répartition des enfants autistes selon l'ethnie des mères et l'âge de la première consultation.**

Ethnie des mères	Age première consultation		Total	P- value
	Moins 18 mois	Plus 18 mois		
Bambara	9 39,1%	14 60,9%	23 100%	0,5855
Malinké	1 25%	3 75%	4 100%	
Peulh	3 23,1%	10 76,9%	13 100%	
Sarakolé	3 50%	3 50%	6 100%	
Autres	2 18,2%	9 81,8%	11 100%	
<b>Total</b>	<b>18</b>	<b>39</b>	<b>57</b>	

Parmi les 23 mères d'enfants autistes d'ethnie Bambara, 39,1% des enfants autistes avaient moins de 18 mois et 60,9% avaient plus de 18 mois au moment de leur première consultation.

**Tableau XXI: Répartition des enfants autistes selon le trouble d'interaction sociale et l'âge de la première consultation.**

Trouble d'interaction sociale	Age première consultation		Total	P- value
	Moins 18 mois	Plus 18 mois		
Oui	9 36%	16 64%	25 100%	0,3935
Non	9 28,1%	23 79,9%	32 100%	
<b>Total</b>	<b>18</b>	<b>39</b>	<b>57</b>	

Parmi les 57 enfants autistes, 25 avaient le trouble d'interaction social dont 16 enfants étaient âgés de plus de 18 mois soit 64% des cas.

**Tableau XXII: Répartition des enfants autistes selon le trouble de communication et l'âge de la première consultation.**

Troubles de communication	Age première consultation		Total	P- value
	Moins 18 mois	Plus 18 mois		
Oui	9 29%	22 71%	31 100%	0,3935
Non	9 34,6%	17 65,4%	26 100%	
Total	18	39	57	

Parmi les 57 enfants autistes, 31 avaient consulté pour le trouble de communication dont 22 avaient plus de 18 mois.

**Tableau XXIII: Répartition des enfants autistes selon le trouble de comportement et l'âge de la première consultation**

Troubles de comportement	Age première consultation		Total	P- value
	Moins 18 mois	Plus 18 mois		
Oui	2 33,3%	4 67,7%	6 100%	0,6367
Non	16 31,4%	35 68,6%	51 100%	
Total	18	39	57	

Parmi les 57 enfants autistes, 6 avaient consulté pour trouble de comportement dont 4 avaient plus de 18 mois soit 67,7% des cas.

**Tableau XXIV: Répartition des enfants autistes selon les autres troubles et l'âge de la première consultation.**

Autres troubles*	Age première consultation		Total	P- value
	Moins 18 mois	Plus 18 mois		
Oui	9 30%	21 70%	30 100%	0,0333
Non	9 33,3%	18 66,7%	27 100%	
Total	18	39	57	

\*Troubles neurologiques, strabisme, absence de cris a la naissance,

Parmi les 57 enfants autistes, 30 avaient consulté pour les autres troubles dont 21 avaient plus de 18 mois soit 70% des cas.

**Tableau XXV: Répartition des enfants autistes selon le sexe et le stade diagnostic.**

Sexe	Stade de diagnostic		Total	P- value
	Précoce (âge ≤ 3 ans)	Tardif (âge > 3 ans)		
Féminin	3 13%	20 87%	23 100%	<b>0,9112</b>
Masculin	4 11,8%	30 88,2%	34 100%	
Total	7	50	57	

Parmi les 57 enfants autistes, 3 filles et 4 garçons ont été diagnostiqué précocement.

**Tableau XXVI: Répartition des enfants autistes selon l'ethnie des mères et du stade diagnostic.**

Ethnie mère	Stade diagnostic		Total	P- value
	Précoce (avant l'âge de 3 ans)	Tardif (après l'âge de 3 ans)		
Bambara	1 4,3%	22 95,7%	23 100%	0,4643
Malinké	0 0%	4 100%	4 100%	
Peulh	2 15,4%	11 84,6%	13 100%	
Sarakolé	2 33,3%	4 66,7%	6 100%	
Autres*	2 18,1%	9 81,8%	11 100%	
<b>Total</b>	<b>7</b>	<b>50</b>	<b>57</b>	

\*Bozo, Dogon, Garibou , Maure, Mignaka

Les enfants autistes mères d'ethnie Bambara avaient moins de 3 ans dans 4,3% et 95,7% avaient plus de 3 ans au moment du diagnostic du TSA.

**Tableau XXVII: Répartition des enfants autistes selon les critères diagnostics et l'âge le stade diagnostic.**

Critères diagnostiques	Stade diagnostique			P-value	
		Précoce	Tardif		Total
<b>Troubles d'interaction sociale</b>	oui	3 12%	22 88%	25 100%	0,6397
	non	4 12,5%	28 87,5%	32 100%	
<b>Troubles de la communication</b>	oui	5 15,6%	27 84,4%	32 100%	0,3269
	non	2 8%	23 92%	25 100%	
<b>Troubles de comportement</b>	oui	0 0%	6 100%	6 100%	0,4379
	non	7 13,7%	44 86,3%	51 100%	
<b>Autres*</b>	oui	3 10%	27 90%	30 100%	0,4392
	non	4 14,8%	23 85,2%	27 100%	

\*Troubles neurologiques, strabisme, absence de cris a la naissance,

Sur les 57 enfants autistes, 32 avaient des troubles de la communication dont 5 avaient moins de 3 ans et 27 avaient plus de 3 ans au moment du diagnostic du TSA.

# COMMENTAIRES ET DISCUSSION

## 4. COMMENTAIRES ET DISCUSSION

Cette étude transversale descriptive que nous venons de mener entre Novembre 2017-juillet 2019 avait pour but de connaître les facteurs influençant le diagnostic précoce du trouble du spectre autistique. Il s'agissait d'une toute première étude du genre au Mali, ce qui a rendu le nombre limite d'études comparatives disponibles pour la discussion.

### 4.1. Données socio démographiques

#### 4.1.1 AGE

Les enfants autistes étaient âgés de plus de 36 mois (3 ans) dans 87,7% des cas (Tableau VI). Nous avons voulu catégoriser les enfants autistes par rapport à 3 ans car le diagnostic du TSA est sans ambiguïté à cet âge.

#### 4.1.2. SEXE

Dans notre échantillon, les garçons représentaient 59,6% contre 40,4% pour les filles avec un sex-ratio = 1,5 (Tableau VII). Cette prédominance masculine pourrait s'expliquer dans notre contexte par le fait que les problèmes de santé des garçons inquiètent plus les parents que ceux des filles pour des raisons culturelles d'une part. Et d'autre part par le fait que les garçons sont plus dérangeants et attirent plus l'attention des parents sur eux.

#### 4.1.3. ETHNIE DU PERE ET DE LA MERE DE L'ENFANT AUTISTE

Dans 38.60% des cas, les pères des enfants autistes étaient Bambara (Tableau VIII) et dans 40.35% des cas, les mères des enfants autistes étaient Bambara (Tableau IX). Cela représente la distribution normale de la population malienne dans laquelle l'ethnie Bambara est largement majoritaire.

#### 4.1.4 DEVELOPPEMENT PSYCHOMOTEUR DES ENFANTS AUTISTES

##### ➤ Age d'acquisition de l'interaction sociale réciproque

Les enfants autistes étaient capables de sourire à partir de 7,66 mois (soit 7 mois et 20 jours) avec des extrêmes de 2 à 36 mois (Tableau X). L'âge normal de pouvoir sourire est de 4 semaines à 4 mois chez l'enfant normal. L'absence ou le retard de sourire social après 4 mois doit être inquiétant pour les parents et motiver une consultation

médicale pour le diagnostic du TSA. Les enfants autistes étaient capables d'applaudir à partir de 36,17 mois (soit 36 mois et 5 jours) avec des extrêmes de 5 à 132 mois (Tableau X). L'âge normal de pouvoir applaudir pour un enfant normal est de 9-15 mois. En général, les enfants applaudissent en imitant leur parent. Beaucoup d'experts pensent que l'applaudissement est une forme de communication entre l'enfant et ses parents [49]. De ce fait, les parents doivent y accorder une importance particulière entre 9 et 12 mois. L'enfant normal maîtrise les fondamentaux de l'applaudissement juste avant son premier anniversaire.

Dans notre cohorte, les enfants autistes étaient capables d'imiter les gestes des adultes à partir de 45,23 mois (soit 45 mois et 7 jours) avec des extrêmes de 4 à 168 mois (Tableau X). L'âge normal d'imiter les gestes des adultes chez un enfant normal est de 9-15 mois. Ce qui sous-entend que bien au-delà de l'applaudissement, les parents d'enfants doivent dégager un temps pour jouer avec leurs enfants pour prêter attention aux imitations.

Les enfants autistes étaient capables de montrer les parties de leur corps sur la demande à partir de 52,55 mois (soit 52 mois et 16 jours) avec des extrêmes de 9 à 156 mois (Tableau X). L'âge normal de pouvoir montrer les parties de son corps est de 24 mois chez l'enfant normal. Selon les experts du développement de l'enfant, un nourrisson de 13 à 15 mois peut commencer à montrer les parties essentielles de son corps comme le nez, la bouche, la tête et les oreilles [50]. Dans la culture occidentale, c'est très courant que les parents lisent sur le développement normal de l'enfant et essaient de l'appliquer à la lettre. Tout retard ou absence d'acquisition dans une étape importante du développement de l'enfant alerte immédiatement les parents et pourrait même motiver une consultation médicale.

Les enfants autistes étaient capables de participer à leur habillage puis déshabillage à partir de 54,6 mois (soit 54 mois et 18 jours) avec des extrêmes de 12 à 180 mois contre 12-24 mois l'âge normal de participer à son habillage puis déshabillage.

➤ **Age d'acquisition de la communication verbale**

Les enfants autistes étaient capables d'émettre des cris à partir de 16,1 mois (soit 16 mois et 3 jours) avec des extrêmes de 3 à 144 mois (Tableau XI). Ils étaient capables de dire plusieurs syllabes à partir de 31,7 mois (soit 31 mois et 22 jours) avec des extrêmes de 5 à 84 mois. Ils étaient capables de raconter une histoire à partir de 94,74 mois (soit 94 mois et 22 jours) avec des extrêmes de 36 à 99 mois. Chez un enfant normal, l'âge normal d'émettre des cris est de 3-7 mois, celui de pouvoir dire plusieurs syllabes est de 9-15 mois et celui de pouvoir raconter une histoire est de 24 mois. L'émission des sons et des cris est un moyen fréquemment utilisé par les nourrissons pour communiquer avec leur parent. La gamme de sons peut être très variée d'un enfant à un autre [51].

#### ➤ **Age d'acquisition motrice**

Les enfants autistes étaient capables de tenir la tête à partir de 8,9 mois (soit 8 mois et 26 jours) avec des extrêmes de 3 à 36 mois (Tableau XII). L'âge normal de pouvoir tenir la tête chez un enfant normal est de 3 mois. Les parents d'enfants doivent être conscients de ce que le bébé est supposé pour faire selon son âge. A la fin du premier mois de la vie, un bébé doit pouvoir redresser un peu sa tête quand il est couché à plat ventre. Il doit pouvoir redresser sa tête à 45 degrés à 2 mois, et à 90 degrés à 3 mois pour avoir un contrôle total de sa tête à 6 mois [52].

Les enfants autistes étaient capables de tendre leur main vers un objet à partir de 16,1 mois (soit 16 mois et 3 jours) avec des extrêmes de 3 à 144 mois (Tableau XII). L'âge normal de tendre sa main vers un objet pour un enfant normal est de 3 mois. Les parents doivent donner des jouets à leurs enfants pour développer leurs organes de sens plus particulièrement la proprioception. Un nourrisson de 5 mois est capable de tendre la main vers les objets mobiles même dans le noir. C'est pour cette raison, qu'un nourrisson à partir de 5 mois ne doit jamais être laissé seul dans un lit ou sur une table mobile [53]. Les enfants autistes dans notre cohorte étaient capables de se déplacer dans leur lit par rotation à partir de 11,1 mois (soit 11 mois et 2 jours) avec des extrêmes de 2 à 48 mois. En général, beaucoup de parents d'enfants autistes manquent cette opportunité de pouvoir déceler très tôt les anomalies du

développement moteur de leur enfant. La raison en est que certaines mamans préfèrent des enfants doux qui ne leur causent aucun problème. Environ à ce même âge, un enfant normal doit pouvoir faire des mouvements de pédalage mais les enfants autistes dans notre étude étaient capables de faire des mouvements de pédalage à partir de 10,5 mois (soit 10 mois et 16 jours) avec des extrêmes de 2 à 36 mois (Tableau XII). Quand ses mouvements surviennent vers cet âge, cela donne une bonne indication de l'absence d'un déficit moteur majeur pouvant handicaper sérieusement l'acquisition de la marche chez l'enfant. A un âge plus avancé, le réflexe de pédaler aidera l'enfant à apprendre comment rouler une bicyclette [54]. Les enfants autistes étaient capables de se retourner du ventre sur le dos à partir de 14,3 mois (soit 14 mois et 8 jours) avec des extrêmes de 3 à 384 mois (Tableau XII). A 9 mois, un enfant normal peut se retourner du ventre sur le dos. C'est facile de remarquer cet aspect du développement moteur quand il survient plutôt dans la première année de la vie de l'enfant que quand il survient tardivement. Une fois de plus, beaucoup de mamans d'enfants autistes surtout si c'est leur première maternité n'ont aucun repère pour être alerte sur un retard quelconque de développement de leur enfant. Ce fait est si important pour les mamans avisées qu'elles préfèrent mettre l'enfant dans son berceau. S'ils doivent dormir dans le même lit, elles mettent l'enfant entre le mur et elles se couchent avec beaucoup de précaution pour ne pas écraser l'enfant pendant leur sommeil [55].

Les enfants autistes dans notre cohorte étaient capables de jouer avec ses pieds et les porter à sa bouche à partir de 14,7 mois (soit 14 mois et 20 jours) avec des extrêmes de 2 à 84 mois et ils étaient capables de se tenir assis sans soutien à partir de 11,7 mois (soit 11 mois et 21 jours) avec des extrêmes de 3 à 48 mois. Ils étaient capables de savoir tendre les bras à partir de 13,6 mois (soit 13 mois et 18 jours) avec des extrêmes de 3 à 72 mois (Tableau XII). L'âge normal pour ces trois activités motrices ci-dessus citées varie entre 5 et 7 mois chez un enfant normal. A cet âge, les mamans doivent prêter beaucoup d'attention à ce qui se trouve aux alentours de l'enfant spécialement les petits objets pouvant être mis dans la bouche d'un enfant. En réalité, c'est vers l'âge de 15 à 17 mois que les spécialistes conseillent de donner l'opportunité à l'enfant en l'encourageant de commencer à s'alimenter seul. Il sait tendre le bras pour prendre la

nourriture et il a le réflexe de porter tout à la bouche. Même s'il verse puisqu'il ne mange, c'est important pour son autonomie à s'alimenter avec les aliments solides d'abord puis liquides à un âge plus avancé [56]. Les enfants autistes dans notre étude étaient capables de manger indépendamment à partir de 36,6 mois (soit 36 mois et 18 jours) avec des extrêmes de 3 à 144 mois contre 24 mois l'âge normal de s'alimenter seul (Tableau XII).

Dans notre étude, les enfants autistes étaient capables de se soulever jusqu'à la position assise à plat dos à partir de 17,5 mois (soit 17 mois et 15 jours) avec des extrêmes de 4 à 84 mois. Ils étaient capables de se déplacer à quatre (4) pattes à partir de 16,8 mois (soit 16 mois et 25 jours) avec des extrêmes de 4 à 96 mois. Ils étaient capables de se tenir debout avec appui puis sans appui à partir de 21,1 mois (soit 21 mois et 3 jours) avec des extrêmes de 4 à 84 mois. Ils étaient capables de marcher sans soutien à partir de 19,5 mois (soit 36 mois et 18 jours) avec des extrêmes de 7 à 72 mois. A 6 mois, l'enfant normal peut se déplacer à 4 pattes. A 8 mois, l'enfant normal est capable de se soulever jusqu'à la position assise. A 7-9 mois, l'enfant normal peut se tenir debout avec appui puis sans appui. A 10-18 mois, l'enfant normal est capable de marcher sans soutien (Tableau XII).

L'acquisition de la position assise, de la marche à quatre (4) mois mais surtout de la marche sans soutien sont des étapes importantes du développement moteur de l'enfant auxquelles les mamans et même les autres femmes ou membres de la famille de l'enfant prêtent une attention particulière. En général, les femmes dont les enfants ne marchent pas à l'âge de deux ans s'inquiètent et sollicitent l'aide des vieilles femmes ou des grandes mères pour aider les enfants à marcher (discussion personnelle avec les mamans d'enfants autistes à Bamako).

Les enfants autistes étaient capables d'enlever leurs chaussures à partir de 57,1 mois (soit 57 mois et 3 jours) avec des extrêmes de 13 à 180 mois contre l'âge normal de 24-36 mois de pouvoir enlever ses chaussures. Ils étaient capables de sauter à pieds joints à partir de 37,2 mois (soit 37 mois et 7 jours) avec des extrêmes de 17 à 96 mois contre 24-36 mois contre l'âge normal de pouvoir sauter à pieds joints. Ils étaient

capables de boutonner ses vêtements à partir de 64,8 mois (soit 64 mois et 25 jours) avec des extrêmes de 15 à 180 mois contre 42 mois l'âge normal de pouvoir boutonner ses vêtements (Tableau XII). Plus l'âge de l'enfant augmente, plus il est capable de faire des gestes plus complexe qui intègre la coordination et l'équilibre à la proprioception jusqu'aux mouvements moteurs fins. Couramment, quand les enfants jouent avec les parents ou avec les autres enfants, ils célèbrent leur joie de diverses manières y compris des sautillements répétés. Les parents doivent aussi surveiller ces acquisitions motrices pour savoir si elles sont appropriées par rapport à l'âge de leur enfant.

#### **4.1.5. NOMBRE DE CONSULTATIONS EXTERNES FAITES ET QUALIFICATION DU PERSONNEL CONSULTE**

La majorité des enfants autistes avaient déjà fait une consultation externe au moins deux fois dans 87,7% des cas (Tableau XIV). Aux Etats unis d'Amérique, les enfants autistes font plus d'utilisation des services de sante compares à leurs pairs non autistes [57]. Cela est tout à fait normal car les enfants autistes sont d'abord enfants avant d'être autistes. En ce sens qu'ils font toutes les maladies et tous les troubles que les enfants autistes font mais ils ont leurs problèmes de sante propres à eux seuls. Par exemple, une synthèse des études faites dans une décennie sur les difficultés alimentaires chez les enfants a montré que les problèmes alimentaires affectaient jusqu'à 80 % des enfants autistes contre 13 à 50 % dans la population pédiatrique générale [58]. Par conséquent, ils feront plus de troubles gastro-intestinaux que leurs pairs non autistes avec une incidence des troubles gastro-intestinaux estimée entre 30% et 40% (jusqu'à 80% selon d'autres sources) [59].

Les parents d'enfants autistes avaient consultés des médecins seuls dans 40,4% des cas, des médecins et des marabouts dans 26,3% des cas, ou des médecins avec des charlatans dans 22,8% des cas (Tableau XV). Ce qui signifie que dans environ 90% des cas, l'enfant autiste a eu la chance de consulter un médecin. Alors que le diagnostic tardif du TSA chez les enfants autistes à Bamako pourrait avoir plusieurs

explications. Premièrement, la méconnaissance des signes d'alerte de l'autisme par les parents d'enfants. Quand les parents ne sont pas préoccupés par les signes d'alerte de l'autisme, l'enfant autiste consultera un médecin pour des soins médicaux ou chirurgicaux mais pas pour être évalué pour le risque d'autisme pour les nourrissons ou le diagnostic du TSA pour les grands enfants. Deuxièmement, même si les parents sont alertés, la méconnaissance du TSA par les professionnels de la santé à Bamako est un handicap sérieux à la mise en place d'une stratégie de diagnostic précoce du TSA au Mali. Une étude faite sur les connaissances, attitudes et pratiques des professionnels de la santé sur le TSA à Bamako a trouvé que seulement 4 sur 144 enquêtes avaient diagnostiqué ou pris en charge l'autisme avant un séminaire de formation organisée à leur intention par l'équipe de recherche sur l'autisme de la FMOS en septembre 2018.

#### **4.1.6. CRITERES DIAGNOSTIQUES DU TSA**

Bien que l'acquisition motrice était retardée chez les enfants autistes (**Tableau XII**), mais les parents d'enfants autistes étaient surtout influencés par le déficit d'interaction sociale réciproque associées à des troubles de communication chez leur enfant dans 26,3% des cas (**Tableau XVII**). Même dans la population normale, l'âge d'acquisition motrice varie d'une ethnie à une autre. Un adage malien dit que l'enfant peulh marche avant un an alors que l'enfant bambara marche après l'âge d'un an. Dans une même famille, cet âge peut aussi largement varier d'un enfant à un autre provenant d'une même mère. Les âges d'acquisition motrice pourraient aussi varier considérablement entre les enfants africains et occidentaux [60]. Pour l'interaction sociale, quand un enfant ne répond pas à son prénom à 12 mois déjà, les parents sont alertés. Quand il ne joue pas avec ses frères et sœurs à la maison ou avec les autres enfants à la crèche, les monitrices expérimentées sont aussi alertées. A. De Giacomo and E. Fombonne ont plutôt trouvé que les troubles du langage étaient les préoccupations les plus fréquentes des parents d'enfants autistes avec l'interaction sociale réciproque en deuxième position [16].

De façon générale, le TSA est un spectre. En d'autres termes, chaque trouble (la communication verbale, l'interaction sociale réciproque, mouvements répétitifs, intérêts restreints) peuvent aller un extrême (handicapant) à l'autre (presque infra clinique ou normal). Ce qui dénote du très grand écart entre les âges extrêmes autour de la moyenne d'âge d'acquisition des capacités motrices ou de communication verbale dans notre cohorte.

#### **4.1.7. REPARTITION DES ENFANTS AUTISTES SELON LE STADE DE DIAGNOSTIC**

Les enfants autistes ont été diagnostiqués tardivement après l'âge de 3 ans dans 87,7% des cas (Tableau XVIII). Dans la population caucasienne aux états unis d'Amérique et au Canada, la plupart des enfants autistes sont diagnostiqués avant l'âge de trois ans. Même dans la population américaine d'origine africaine ou européenne, le diagnostic de l'autisme se fait en moyenne vers l'âge de quatre ans [61]. Au contraire au japon, l'âge moyen du diagnostic de l'autisme est de  $7,2 \pm 4,2$  ans [62]. Cet âge est similaire à l'âge moyen de la première visite médicale de 7,6 ans rapporté dans l'étude de Fatimata Sidibé au service de psychiatrie de Bamako [6].

#### **4.1.8. REPARTITION DES ENFANTS AUTISTES SELON LES TROUBLES D'INTERACTION SOCIALE ET DE LA COMMUNICATION ET L'AGE DE LA PREMIERE CONSULTATION**

Sur les 57 enfants autistes, les troubles de l'interaction sociale étaient présents avant l'âge de 18 mois dans 9 cas soit 36% et après l'âge de 18 mois dans 16 cas soit 64% (Tableau XXI) ; et les troubles de la communication étaient présents avant l'âge de 18 mois dans 9 cas soit 29% et après l'âge de 18 mois dans 22 cas soit 71% (Tableau XXII). En général, beaucoup de parents d'enfants autistes commencent à s'inquiéter quand leur enfant ne répond pas à son nom ou ne regarde pas dans la direction de l'adulte qui l'appelle vers son deuxième

anniversaire. Plus l'enfant grandit, plus le trouble de l'interaction devient plus perceptible, plus l'inquiétude aussi grandit dans la famille.

#### **4.1.9. REPARTITION DES ENFANTS AUTISTES SELON LE SEXE ET LE STADE DIAGNOSTIC**

Parmi les 57 enfants autistes, le diagnostic du TSA avait été posé chez 3 filles et 4 garçons âgés de moins de 3 ans. Par contre, après l'âge de 3 ans, il y avait 20 filles contre 30 garçons (Tableau XXV). La prédominance masculine en général a été déjà rapportée dans l'autisme avec un sexe ratio de 4 garçons pour une fille. Mais la prédominance masculine qui augmente à l'âge pourrait s'expliquer par le phénomène de camouflage de l'autisme chez les filles [63]. Plus elles grandissent, plus elles savent camoufler les symptômes de l'autisme.

#### **4.1.10. REPARTITION DES ENFANTS AUTISTES SELON LES AUTRES TROUBLES ET L'AGE DE LA PREMIERE CONSULTATION**

Parmi les 57 enfants autistes, 30 avaient consulté pour les autres troubles (troubles neurologiques, strabisme, absence de cris à la naissance) dont 21 avaient plus de 18 mois soit 70% des cas (Tableau XXIV)  $p=0,0333$ . Vers le deuxième anniversaire de l'enfant, les déficits neurologiques et le strabisme liés aux co-morbidités attireraient plus l'attention des parents que les symptômes principaux du TSA lui-même. Il peut aussi s'agir de la méconnaissance du TSA par les professionnels de la santé qui avaient été consultés par les parents d'enfants autistes. Le diagnostic se focalise en général sur la spécialité de médecin consultant.

# **CONCLUSION ET RECOMMANDATIONS**

## 5. CONCLUSION

Notre étude transversale descriptive menée à Bamako de Novembre 2017 à juillet 2019 avait pour but d'étudier les facteurs influençant le diagnostic précoce du trouble du spectre autistique à Bamako.

Les enfants autistes ont été diagnostiqués tardivement après l'âge de 3 ans dans 76,8% des cas. Les parents d'enfants autistes étaient surtout influencés par le déficit d'interaction sociale réciproque associée à des troubles de communication chez leur enfant dans 26,3% des cas. La précocité du diagnostic du TSA à Bamako passe par l'éducation des parents d'enfants sur le développement psychomoteur normal de l'enfant et la formation des professionnels de la santé sur le dépistage et le diagnostic précoce du TSA.

## **6. RECOMMANDATIONS**

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

➤ **AU MINISTERE DE LA SANTE**

- Assurer une meilleure sensibilisation, d'information, et d'éducation des populations à travers des campagnes de sensibilisation sur le TSA ;
- Créer un centre de santé pour la prise en charge adéquat, une structure scolaire spécialisée pour l'éducation, la formation des enfants autistes et Former des professionnels de la sante à fin de détecter et de prendre en charge précocement les cas de TSA ;
- Elaborer une politique nationale de santé mentale en prenant compte des problèmes relatifs aux enfants en général et autistes en particulier ;

➤ **A LA POPULATION GENERALE ET AUX PARENTS DES ENFANTS AUTISTES**

- Veiller attentivement sur tous les aspects du développement psychomoteur de leur enfant afin de détecter très tôt les retards ou absences d'acquisition motrice ou de communication verbale ;
- Consulter immédiatement un pédiatre, un psychiatre ou un neurologue en cas de préoccupations en demandant spécifiquement une évaluation diagnostique du TSA pour les enfants ;
- Lutter contre la stigmatisation et la marginalisation des enfants autistes.

➤ **A L'ASSOCIATION DJIGUIYA**

- De s'investir pour la promotion de la qualité des soins aux enfants autistes à Bamako ;
- De mener des activités de sensibilisation pour expliquer les signes d'alerte aux parents d'enfants dans la population générale.

## **REFERENCES**

## 7. REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

- [1] « Autisme : Etats des connaissances ». HAS, janv-2010.
- [2] <https://tel.archives-ouvertes.fr/tel-00996883>.
- [3] Ecole des hautes études en santé publique, « Plan et programme en santé publique». Paris ; oct-2011.
- [4] Ministère de la Santé, « Troisième Plan Autisme ». Paris ; mai-2013.
- [5] Traore K. Aspect épidémio-clinique de l'autisme dans les structures de prise en charge en santé mentale dans le district de Bamako. Thèse de doctorat en Médecine. Faculté de Médecine d'Odonto-Stomatologie ; 2013.p-87.
- [6] Sidibé F. Prévalence hospitalière et facteurs de risque associés au trouble du spectre autistique à Bamako. Thèse de doctorat en Médecine. Faculté de Médecine et d'Odonto-stomatologie ; 2019. p.81.
- [7] Organisation Mondiale de la Santé (OMS). CIM-10 / ICD-10 Classification internationale des troubles mentaux et des troubles du comportement : critères diagnostiques pour la recherche. Paris: Masson; 2000.
- [8] Rogé B. Autisme, comprendre et agir. Paris: Dunod. Livre. 2003.
- [9] Courchesne E, Pierce K. Brain overgrowth in autism during a critical time in development: implications for frontal pyramidal neuron and interneuron development and connectivity. *International Journal of Developmental Neuroscience* 2005 0;23(2–3):153-170.
- [10] Courchesne E, Campbell K, Solso S. Brain growth across the life span in autism: Age-specific changes in anatomical pathology. *Brain Res* 2011 3/22;1380(0):138-145.
- [11] Barthélémy C. Autisme(s): évolution nosographique, vers le DSM-V. 2011; Available at: [https://reseauconceptuel.umontreal.ca/rid=1MWJVJC5T-27S179R-1LZ/TSA\\_DSM-5-Catherine-Barthelemy.pdf](https://reseauconceptuel.umontreal.ca/rid=1MWJVJC5T-27S179R-1LZ/TSA_DSM-5-Catherine-Barthelemy.pdf). Accessed 23/06, 2014.

- [12] Delobel M, Van Bakel M-, Klapouszczak D, Vignes C, Maffre T, Raynaud J-, et al. Prévalence de l'autisme et autres troubles envahissants du développement : données des registres français de population. Générations 1995–2002. *Neuropsychiatr Enfance Adolesc* 2013 1;61(1):23-30.
- [13] French LR, Bertone A, Hyde KL, Fombonne E. Chapter 1.1 - Epidemiology of Autism Spectrum Disorders. In: Hof JDBR, editor. *The Neuroscience of Autism Spectrum Disorders* San Diego: Academic Press; 2013. p. 3-24.
- [14] JOHN BYNG-HALL (trad. Jérôme de Bucquois), Réinventer les relations familiales, De Boeck. Livre. Ed 2013,p-348.
- [15] GASMAN I. Développement psychomoteur du nourrisson et de l'enfant ; Psychiatrie de l'enfant de l'adolescent et de l'adulte, Paris, Masson 1<sup>ère</sup> édition, 2003.79-102 - 109.
- [16] A. De Giacomo and E. Fombonne. Parental recognition of developmental abnormalities in autism. *European Child & Adolescent Psychiatry* 1998; 7:131-136
- [17] Lai M, Lombardo MV, Baron-Cohen S. Autism. *The Lancet* 2014 3/8–14;383(9920):896-910.
- [18] Hultman CM, Sandin S, Levine SZ, Lichtenstein P, Reichenberg A. Advancing paternal age and risk of autism: new evidence from a population-based study and a meta-analysis of epidemiological studies. *Mol Psychiatry* 2011 print;16(12):1203-1212.
- [19] Gardener H, Spiegelman D, Buka SL. Perinatal and Neonatal Risk Factors for Autism: A Comprehensive Meta-analysis. *Pediatrics* 2011 August 01;128(2):344-355.
- [20] Surén P, Roth C, Bresnahan M, et al. Association between maternal use of folic acid supplements and risk of autism spectrum disorders in children. *JAMA* 2013 February 13;309(6):570-577.
- [21] Zafeiriou DI, Ververi A, Dafoulis V, Kalyva E, Vargiami E. Autism spectrum disorders: The quest for genetic syndromes. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics* 2013;162(4):327-366.

[22] Murdoch JD, State MW. Recent developments in the genetics of autism spectrum disorders. *Curr Opin Genet Dev* 2013 6;23(3):310-315.

[23] Ronald A, Hoekstra RA. Autism spectrum disorders and autistic traits: A decade of new twin studies. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics* 2011;156(3):255-274.

[24] Bonnet-Brilhault F. Correspondances génotype/phénotype et l'autisme : modèles et stratégies. *L'Encéphale* 2011 2;37(1):68-74.

[25] Schumann CM, Hamstra J, Goodlin-Jones BL, Lotspeich LJ, Kwon H, Buonocore MH, et al. The Amygdala Is Enlarged in Children But Not Adolescents with Autism; the Hippocampus Is Enlarged at All Ages. *The Journal of Neuroscience* 2004 July 14;24(28):6392-6401.

[26] Nordahl C, Scholz R, Yang X, et al. Increased rate of amygdala growth in children aged 2 to 4 years with autism spectrum disorders: A longitudinal study. *Arch Gen Psychiatry* 2012 01/01;69(1):53-61.

[27] Saitovitch A, Bargiacchi A, Chabane N, Brunelle F, Samson Y, Boddaert N, et al. Social cognition and the superior temporal sulcus: Implications in autism. *Rev Neurol* 2012 10;168(10):762-770.

[28] Duerden EG, Mak-Fan KM, Taylor MJ, Roberts SW. Regional differences in grey and white matter in children and adults with autism spectrum disorders: an activation likelihood estimate (ALE) meta-analysis. *Autism Research* 2012;5(1):49-66.

[29] Jones W, Klin A. Attention to eyes is present but in decline in 2-6-month-old infants later diagnosed with autism. *Nature* 2013 Dec 19;504(7480):427-431.

[30] Shic F, Bradshaw J, Klin A, Scassellati B, Chawarska K. Limited activity monitoring in toddlers with autism spectrum disorder. *Brain Res* 2011 3/22;1380(0):246-254.

[31] Apter-Levi Y, Zagoory-Sharon O, Feldman R. Oxytocin and vasopressin support distinct configurations of social synchrony. *Brain Res* 2014 9/11;1580(0):124-132.

- [32] Andari E, Duhamel J, Zalla T, Herbrecht E, Leboyer M, Sirigu A. Promoting social behavior with oxytocin in high-functioning autism spectrum disorders. *Proceedings of the National Academy of Sciences* 2010 March 02;107(9):4389-4394.
- [33] Lemonnier E, Degrez C, Phelep M, Tyzio R, Josse F, Grandgeorge M, et al. A randomised controlled trial of bumetanide in the treatment of autism in children. *Transl Psychiatry* 2012 Dec 11;2:e202.
- [34] Mazet P. & Coll. Autisme infantile et psychoses précoces de l'enfant. *Encycl.Méd. Chir, Psychiatrie*, 37-201-G-10, 2001, 28 p.
- [35] Marcelli D. *Enfance et psychopathologie*. Ed. Masson, 5<sup>ème</sup> édition, Paris, 1996, 286-326.
- [36] Ferrari P. *L'autisme infantile*. Ed P.U.F. Coll. Que sais-je ? 3<sup>ème</sup> édition, 2001.
- [37] Sauvage D. *Autisme du nourrisson et du jeune enfant*, Masson 2<sup>ème</sup> édition, Paris, 1988.
- [38] Simonoff E, Pickles A, Charman T, Chandler S, Loucas T, Baird G. Psychiatric Disorders in Children With Autism Spectrum Disorders: Prevalence, Comorbidity, and Associated Factors in a Population-Derived Sample. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry* 2008 8;47(8):921-929.
- [39] Mannion A, Leader G. Epilepsy in autism spectrum disorder. *Research in Autism Spectrum Disorders* 2014 4;8(4):354-361.
- [40] Haute Autorité de Santé. *Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme*. 2005.
- [41] Baird, G. Charman, T. Baron-Cohen, S. Cox, A. Swettenham, J. Wheelwright, S. Drew, A. A Screening Instrument for Autism at 18 Months of Age: A 6-Year Follow-up Study. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry* 2000 6;39(6):694-702.
- [42] Charman T. Dépistage des troubles du spectre autistique : les leçons de la recherche et de la pratique clinique. *enfance* 2009;1:9-23.

[43] Robins DL, Fein D, Barton ML, Green JA. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: An Initial Study Investigating the Early Detection of Autism and Pervasive Developmental Disorders. *J Autism Dev Disord* 2001;31(2):131-144.

[44] Rogé B, Chabrol H, Unsalidi I. Le dépistage précoce de l'autisme : Quelle faisabilité? *Enfance* 2009;2009(01):27-40.

[45] Saemundsen E, Magnússon P, Smári J, Sigurdardóttir S. Autism Diagnostic Interview-Revised and the Childhood Autism Rating Scale: Convergence and Discrepancy in Diagnosing Autism. *J Autism Dev Disord* 2003 06/01;33(3):319-328.

[46] Lord C, Risi S, Lambrecht L, Cook E, Jr., Leventhal B, DiLavore P, et al. The Autism Diagnostic Observation Schedule—Generic: A Standard Measure of Social and Communication Deficits Associated with the Spectrum of Autism. *J Autism Dev Disord* 2000 06/01;30(3):205-223.

[47] Gray K, Tonge B, Sweeney D. Using the Autism Diagnostic Interview-Revised and the Autism Diagnostic Observation Schedule with Young Children with Developmental Delay: Evaluating Diagnostic Validity. *J Autism Dev Disord* 2008 04/01;38(4):657-667.

[48] Rogé B. Dépistage de l'autisme : avancées de la recherche et réalité clinique. *Le bulletin scientifique de l'arapi* 2010 printemps:21-23.

[49] Lindsay E. Mack. When Do Babies Start Clapping? It's A Moment To Remember. <https://www.romper.com/p/when-do-babies-start-clapping-its-a-moment-to-remember-38013>. Feb 15th, 2017. Consulte le 08 juillet 2019.

[50] Everyday health Group. Learning Body Parts. <https://www.whattoexpect.com/toddler/toddler-growth-and-development/learning-body-parts.aspx>. Mis à jour 27 janvier 2019

[51] Mary L. Gavin. Communication and Your 1- to 3-Month-Old. <https://kidshealth.org/en/parents/c13m.html> June 2019 Consulte le 08 juillet 2019

[52] Christin Perry. Peekaboo—I See You! When Do Babies Hold Their Heads Up? <https://www.thebump.com/a/when-do-babies-hold-head-up> Published on 12/08/2017. Consulted on July 8th, 2019

- [53] Robin, D. J., Berthier, N. E., & Clifton, R. K. (1996). Infants' predictive reaching for moving objects in the dark. *Developmental Psychology*, 32, 824
- [54] BabyCentre Medical Advisory Board. Pushing and pedalling: toddler development. <https://www.babycentre.co.uk/a556919/pushing-and-pedalling-toddler-development> 1997-2019 All rights reserved consulte le 08 juillet 2019
- [55] REBECCA GRUBER. What's Up With Kids Rolling Around in Their Beds All Night? <https://www.popsugar.com/family/Why-Kids-Toss-Turn-Bed-32107999>. August 15, 2016 Consulte 08 juillet 2019
- [56] Andrea Stanley. When Do Toddlers Start Self-Feeding? <https://www.parents.com/toddlers-preschoolers/development/growth/when-do-toddlers-start-self-feeding/>. December 06, 2014 consulté le 08 juillet 2019
- [57] Janet R. Cummings, Frances L. Lynch, Kristal C. Rust, Karen J. Coleman, Jeanne M. Madden, Ashli A. Owen-Smith, Vincent M. Yau, Yinge Qian, Kathryn A. Pearson, Phillip M. Crawford, Maria L. Massolo, Virginia P. Quinn, Lisa A. Croen. Health Services Utilization among Children with and without Autism Spectrum Disorders. *J Autism Dev Disord*. 2016 Mar; 46(3): 910–920.
- [58] Bryant-Waugh, R., Markham, L., Kreipe, R.E. & Walsh, T. (2010). Feeding and Eating Disorders in Childhood. *International Journal of Eating Disorders*, 43(2): 98-111.
- [59] Horvath K, Papadimitriou JC, Rabsztyrn A, Drachenberg C, Tildon J.T. Gastrointestinal abnormalities in children with autistic disorder. *J Pediatr*. 1999;135;550-563.
- [60] B. Bril. Culture et premières acquisitions motrices: enfants d'Europe, d'Asie, d'Afrique. *Journal de Pédiatrie et de Puériculture*. 1997; 10(5):302-314
- [61] Perryman, T., Watson, L. R., & Chumney, F. (2018). Predictors of the age of autism spectrum disorder diagnosis: A North Carolina Cohort. *Autism & Developmental Language Impairments*. <https://doi.org/10.1177/2396941517751892>
- [62] Kurasawa S, Tateyama K, Iwanaga R, Ohtoshi T, Nakatani K, Yokoi K. The age at diagnosis of autism spectrum disorder in children in Japan. *Int J Pediatr*. 2018;7:2018–5374725.

[63] Rynkiewicz, A., B. Schuller, et al. (2016). "An investigation of the 'female camouflage effect' in autism using a computerized ADOS-2 and a test of sex/gender differences." *Molecular Autism* 7(1): 10.

## 5 ANNEXES

### 5.1 Questionnaires de l'étude

#### **Questionnaire du développement psychomoteur des enfants âgés de 0 à 6 ans**

**Données sociodémographiques :**            **Enfant : normal**  **autiste**

Q1. Initiaux / .....

Q2. Age : / ...../ en mois

Q3. Sexe : Masculin  Féminin

Q4. Ethnie du père : / .....

Q5. Ethnie de la mère : / .....

Q6. Ethnie de l'enfant : /...../

#### **Développement psychomoteur**

Q7. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de tenir sa tête ? < 3 mois  3 mois  > 3 mois

Q8. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de tendre la main vers un objet ? /...../ mois

Q9. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable d'émettre des cris aigus ? /...../ mois

Q10. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de sourire seul (e) ou avec les gens ? /...../ mois

Q11. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de se déplacer dans son lit par rotation ? /.../ mois

Q12. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de faire des mouvements de pédalage? /.../ mois

Q13. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de se tenir assis avec appui ? /...../ mois

Q14. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de se retourner du ventre sur le dos ? /...../ mois

Q15. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de jouer avec ses pieds et les porter à sa bouche? /...../ mois

Q16. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de rester assis sans soutien ? /...../ mois

Q17. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de savoir tendre ses bras ? /...../ mois

Q18. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de dire plusieurs syllabes ? /...../ mois

Q19. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de se soulever jusqu'à la position assis à plat dos? /...../ mois

Q20. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable d'applaudir ? /...../ mois

Q21. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de se déplacer à 4 pattes ? /...../ mois

Q22. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de se tenir debout avec appui puis sans appui ? /...../ mois

Q23. A quel âge votre enfant avait-il ou-elle commencer à marcher avec soutien ? /...../ mois

Q24. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable d'imiter les gestes des adultes (ex : Bravo, au revoir) ? /.../ mois

- Q25. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de manger seul (e) ? /...../ mois
- Q26. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de montrer les parties de son visage ou de son corps sur la demande ? /...../ mois
- Q27. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de participer à son déshabillage puis son habillage ? /...../ mois
- Q28. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable d'enlever ses chaussures ? /./ mois
- Q29. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de sauter à pieds joints ? /./ mois
- Q30. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de se boutonner ses vêtements ? /.../ mois
- Q31. A quel âge votre enfant était-il ou-elle capable de raconter une histoire ? /...../ mois

### **Questionnaire sur les préoccupations des parents d'enfants autistes**

#### **Données sociodémographiques**

- Q 1. Initiaux : / ...../
- Q2. Age : / ...../ en mois
- Q3. Sexe : Masculin  Féminin
- Q4. Ethnie du père : / ...../
- Q5. Ethnie de la mère : / ...../
- Q6. Ethnie de l'enfant : /...../

#### **Préoccupations des parents d'enfants autistes :**

- Q7. A quel âge avez- vous noté les premiers signes d'alarme ? /...../ en mois
- Q8. Quels sont les signes que vous avez observés chez lui/elle ?  
.....  
.....
- Q9. Quelle a été votre préoccupation vis-à-vis de votre enfant ?  
.....  
.....
- Q10. Avez-vous consulté après l'apparition des signes ? Oui  Non
- Q11. Si oui par qui ? Médecin  Marabout  Charlatan
- Q12. Combien de consultation votre enfant a- t- il fait ? /...../

### **Annexe 1 : Altérations qualitatives des interactions sociales réciproques**

L'interaction sociale va se définir par l'ensemble des comportements permettant d'entrer en contact avec l'autre, en dehors de la communication verbale. C'est l'intégration de l'existence de soi et de l'autre. Elle se manifeste par :

- L'intérêt de l'environnement
- L'attention conjointe : initier le contact avec l'autre par le regard ou en pointant du doigt
- Les mimiques sociales : sourire, regard
- L'accès aux jeux interactifs

Les signes observés au niveau des interactions sociales sont donc :

- Altération dans l'utilisation des multiples comportements non verbaux qui régissent l'interaction sociale. Exemples : mauvais contact oculaire, mimiques faciales et gestuelles pauvres, postures corporelles inadéquates.
- Incapacité à établir ou maintenir des relations avec des pairs. Exemples : peu ou pas d'intérêt pour les relations d'amitiés, même si les plus âgés peuvent évoluer et s'y intéresser mais être incapable de comprendre les conventions de l'interaction.
- Manque de réciprocité sociale ou émotionnelle. Exemples : l'enfant ne participe pas ou peu aux échanges sociaux comme des jeux simples, il préfère les activités solitaires. Il n'a pas de notion d'autrui donc il est peu capable de remarquer la détresse ou la joie d'autres personnes, il ignore très souvent les autres enfants.
- Pas ou peu d'activités spontanés de partage des plaisirs ou intérêts avec d'autres personnes. Exemples : montrer, pointer du doigt (proto-déclaratif), apporter des objets qui l'intéressent à autrui.

**Annexe 2 : Altérations qualitatives de la communication** La communication est atteinte de manière marquée et durable, sur les capacités verbales et non verbales. On observe :

Au niveau verbal :

Un retard ou absence totale d'acquisition du langage oral est fréquemment observé sur le plan expressif mais aussi sur le plan réceptif, c'est-à-dire de la compréhension.

Il peut être précédé par une absence de babillage communicatif et peu ou pas de vocalisations. L'installation du langage est donc un facteur pronostic favorable.

Une incapacité relative à engager ou à soutenir une conversation avec autrui.

Un usage stéréotypé et répétitif du langage. Exemples : écholalies, émissions vocales idiosyncrasiques (l'idiosyncrasisme désigne l'utilisation de néologismes, de mots ou de phrases « hors contexte », inadaptés par rapport à la situation), il répète des phrases ou des mots sans se préoccuper de leur signification, parfois des comptines.

En présence de langage, La prosodie (timbre de voix, intonation, vitesse) est anormale, monotone, rendant la charge émotionnelle pauvre. Exemples : ton inapproprié au contexte, des phrases affirmatives peuvent finir avec des accents interrogatifs.

Au niveau verbal réceptif :

La compréhension est souvent tardive et il peut être incapable de comprendre des directives ou questions simples. Il reste souvent impassible face aux tentatives de communication.

Au niveau non verbal :

Des perturbations dans la pragmatique (utilisation sociale) du langage se traduisent par l'incapacité à coordonner la parole avec la gestuelle et donc un manque d'habileté conversationnelle et socio-émotionnelle.

On observe peu ou pas de geste d'anticipation, il ne tend pas les bras quand on vient le chercher ; pas ou peu d'imitation dans la communication gestuelle comme le « faire coucou, au revoir ou ainsi font font font »

Autres signes :

Dans le plus jeune âge, une absence de jeu d'imitation sociale ou des gestes ritualisés. Ils surviennent parfois mais hors de propos et de façon mécanique.

Une absence de jeu de « faire semblant », spontané et à propos de tout. On note aussi une imagination très pauvre.

### **Annexe 3 : Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités**

- Les activités et les centres d'intérêts sont limités et stéréotypés. Leur préoccupation est anormale par leur contenu ou leur focalisation. Exemples : ils peuvent être préoccupés par un seul sujet, très limité comme les dates ou les numéros de téléphone.
- L'enfant affectionne les activités routinières et l'immuabilité. Il adhère de manière compulsive à des habitudes ou à des rituels spécifiques et non fonctionnels. Les changements sont mal supportés, d'où une ritualisation de la vie quotidienne sous différentes formes. Ils insistent pour que les choses restent toujours pareilles et peuvent manifester une détresse importante suite à un changement mineur de leur environnement comme la place de ses couverts à table.
- On observe des maniérismes moteurs stéréotypés et répétitifs. Par exemple Cela peut être exprimé par un balancement, une posture anormale (démarche sur la pointe des pieds ou postures corporelles bizarres) ou des mouvements complexes du corps (plongeon, oscillations), des mouvements des mains (torsions des doigts, battements des mains, tapotements). Ces stéréotypies peuvent être gestuelles, verbales ou sonores.
- Son intérêt va s'orienter souvent vers un objet (en oubliant les autres) ou une partie de l'objet, qu'il va manipuler de façon répétitive ou détournée car il s'intéresse à des éléments non fonctionnels des matériels de jeux.
- Au niveau sensoriel, une indifférence au monde sonore quotidien contraste avec des réactions sélectives par exemple la peur de certains bruits de la vie courante. On observe une fascination pour certaines lumières, une attirance ou aversion pour certaines textures, ce qui donne souvent une sélectivité extrême sur le plan alimentaire. Il existe parfois une fascination pour le mouvement comme les roues d'une petite voiture qui tournent.

**Annexe 4 : DSM-V (2013) Trouble du Spectre autistique** (doit présenter les critères 1,2 et 3)

1- Déficit persistant dans la communication sociale et les interactions sociales (tous les symptômes)

- Déficit marqué de la communication non verbale et verbale utilisée dans les interactions sociales
- Manque de réciprocité sociale
- Incapacité à développer et maintenir des relations appropriées au niveau de développement avec autrui

2- Caractère restreint, répétitifs des comportements, intérêts et activités (au moins 2 des symptômes)

- Stéréotypies motrices ou verbales, ou comportements sensoriels inhabituels
- Attachement excessif aux routines et patterns ritualisés de comportement
- Intérêts restreints, fixés

- Les symptômes doivent être présents dans la petite enfance mais peuvent ne pas s'exprimer jusqu'à ce que les exigences sociales dépassent les capacités limitées

**Annexe 5 : Bilan initial chez les enfants en cours de diagnostic d'autisme** On a bien compris dès lors que l'autisme s'associe à certaines anomalies, troubles ou maladies plus ou moins fréquentes et qui doivent être recherchés par l'interrogatoire des parents et l'examen physique de l'enfant.

- Un examen clinique complet recherchera systématiquement :
- Les antécédents familiaux : autisme/TED, retard mental, anomalies congénitales, fausses couches à répétition ou décès périnataux.
- Les antécédents personnels de l'enfant : pré- et périnataux, médico-chirurgicaux, épisode épileptique, régression/stagnation/fluctuation importante du développement, retard dans la chronologie du développement (autonomie, pointer, premiers mots ou phrases, compréhension d'une consigne simple)
- L'examen physique cherchera des signes cutanés de phacomatose, des anomalies morphologiques mineures, des anomalies des mensurations et de leur courbe (taille, poids, périmètre crânien), un examen neurologique complet.
- Un examen oto-rhino-laryngologique pratiqué par un spécialiste en ORL pédiatrique, avec examen clinique des tympans et des cavités nasales et buccale, ainsi qu'un audiogramme par Potentiels Evoqués Auditifs.
- Une consultation neuro-pédiatrique : le neuro pédiatre pratique un examen clinique et décide en fonction des résultats de cet examen, d'éventuelles explorations par imagerie médicale (scanner cérébral, IRM cérébrale...)
- Une consultation génétique avec au minimum un caryotype standard et une recherche de l'X fragile.

**Annexe 6 : CHAT version française**

**1ère partie : Questions aux parents + Si la réponse est non pour deux questions ou plus, l'autisme n'est suspecté (sauf en cas de retard sévère de développement)** 1. Votre enfant aime-t-il être balancé, est-ce qu'il aime que vous le fassiez sauter sur vos genoux ? OUI NON 2. Votre enfant s'intéresse-t-il aux autres enfants ? OUI NON 3. Votre enfant aime-t-il grimper ? Comme par exemple dans les escaliers ? OUI NON 4. Votre enfant aime-t-il jouer à faire coucou, à se cacher ? OUI NON 5. Votre enfant fait-il semblant, par exemple de faire une tasse de thé en utilisant une tasse et un théier jouet (ou une tasse de café avec les jouets correspondants) ? OUI NON 6. Est-ce que votre enfant utilise son index pour demander quelque chose ? OUI NON 7. Est-ce que votre enfant utilise son index pour pointer pour indiquer son intérêt pour quelque chose ? OUI NON 8. Votre enfant peut-il jouer correctement avec de petits objets comme des voitures ou des cubes, sans les porter à la bouche, les agiter ou les laisser tomber ? OUI NON 9. Votre enfant vous apporte-t-il des objets pour vous montrer quelque chose ? OUI NON

**2ème partie : Observations du médecin Si la réponse est non pour deux questions ou plus, l'autisme est Suspecté** 1. Durant la consultation, l'enfant a-t-il initié un contact visuel avec vous ? OUI NON 2. Attirez l'attention de l'enfant, puis pointez un objet intéressant dans la pièce en disant « Oh, regarde ! C'est un. . . » (Nom de l'objet). Regardez le visage de l'enfant. L'enfant regarde-t-il pour voir ce que vous pointez ? OUI NON 3. Attirez l'attention de l'enfant, puis donnez-lui une tasse jouet et la théière et dites « Peux-tu faire une tasse de thé ? » (Ou une tasse de café avec les jouets correspondants). L'enfant fait-il semblant de faire le thé (ou le café), de le boire, etc... (Il peut utiliser d'autres objets pour faire semblant) ? NB : Le jeu doit être initié dans un contexte familier à l'enfant, une situation qu'il a eu l'occasion d'observer dans sa famille. S'il n'a pas pu observer le fait de faire du thé ou du café, choisir un autre scénario plus courant dans la famille OUI NON 4. Demandez à l'enfant « Où est la lumière ? » ou « Montre-moi la lumière ». L'enfant pointe-t-il avec son index en direction de la lampe ? OUI NON 5. L'enfant peut-il construire une tour avec des cubes (combien de cubes ?) Précisez le nombre de cubes. OUI NON

**Annexe 7: M-CHAT: Version française** Remplissez les questions en fonction du comportement habituel de votre enfant. Si le comportement se manifeste de façon irrégulière (par exemple si vous ne l'avez vu qu'une seule fois ou deux), ignorez-le dans vos réponses. 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 ou 'coucou me voilà'? Oui Non 5. Votre enfant joue-t-il a 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? 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

## FICHE SIGNALETIQUE

**Nom :** DIARRA

**Prénom :** Ya

**Date et lieu de naissance :** 18 Mars 1994 à Bamako

**Nationalité :** Malienne

**Année de soutenance :** 2019

**Ville de soutenance :** Bamako

**Titre de la thèse :** Facteurs influençant le diagnostic précoce du trouble du spectre autistique (TSA) à Bamako.

**Lieu de dépôt :** Bibliothèque de la faculté de médecine et d'odontostomatologie.

**Adresse e- mail :** [yadiarra2@gmail.com](mailto:yadiarra2@gmail.com)

**Section d'intérêt :** Santé publique, Psychiatrie, Neurologie, Pédiatrie.

### **RESUME :**

**Introduction :** Vu la prévalence du TSA dans le monde, et la méconnaissance du professionnel de santé dans notre pays ; nous estimons important de connaître les facteurs influençant le diagnostic précoce du TSA à Bamako.

**But :** Etudier les facteurs influençant le diagnostic précoce du trouble du spectre autistique à Bamako.

**Méthodologie :** Il s'agissait d'une étude transversale descriptive qui s'est déroulée de Novembre 2017 à Juillet 2019 avec une phase de collecte de données de Novembre 2017 à Octobre 2018.

**Résultats :** Notre étude portait sur les parents des enfants autistes ayant répondu aux différents questionnaires. Sur 57 enfants autistes, 87,7% (50/57) étaient âgés de plus de 36 mois avec un âge moyen :  $111,1 \pm 58,4$  (11- 240). Le sexe masculin était le plus représenté avec 59,6% soit un sex- ratio de 1,5. L'ethnie Bambara des pères et des mères était au premier rang avec 38,6% (ethnie père) et 40,3% (ethnie mère). La majorité des enfants autistes ont fait leur première consultation à l'âge de plus de 18 mois soit 68,4% des cas et ont été diagnostiqués à l'âge de plus de 3 ans avec 87,7 % des cas ; ils avaient comme critères diagnostics des troubles d'interaction sociale associée à des troubles de communication soit 26,3% des cas. Les troubles de l'interaction sociale étaient présents avant l'âge de 18 mois dans 9 cas soit 36% et après l'âge de 18 mois dans 16 cas soit 64% (Tableau XXI) ; et les troubles de la communication étaient présents avant l'âge de 18 mois dans 9 cas soit 29% et après l'âge de 18 mois dans 22 cas soit 71%.

**Conclusion :** Notre étude transversale descriptive de Novembre 2017 à Juillet 2019 avait pour but d'étudier les facteurs influençant le diagnostic précoce du trouble du spectre autistique à Bamako.

Sur 57 enfants autistes, les garçons étaient les plus représentés avec 59,6% soit un sex- ratio de 1,5.

**Mots Clés :** Facteurs, Diagnostic, Précoce, Autisme.

## **SERMENT D'HIPPOCRATE**

En présence des maîtres de cette faculté, de mes chers condisciples, devant l'effigie d'Hippocrate, je promets et je jure, au nom de l'Être suprême, d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la médecine.

Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail; je ne participerai à aucun partage clandestin d'honoraires. Admis à l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs, ni à favoriser le crime.

Je ne permettrai pas que des considérations de religion, de nation, de race, de parti ou de classe sociale viennent s'interposer entre mon devoir et mon patient. Je garderai le respect absolu de la vie humaine dès la conception. Même sous la menace, je n'admettrai pas de faire usage de mes connaissances médicales contre les lois de l'humanité.

Respectueux et reconnaissant envers mes maîtres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses. Que je sois couvert d'opprobre et méprisé de mes confrères si j'y manque.

**Je le jure**