

BIBLIOGRAPHIE

ÉPILEPSIE ET AUTISME

*Vous trouverez ci-après une liste de références sélective et non exhaustive.
Celles-ci sont classées par type puis par année décroissante.*

Edition : octobre 2024

SOMMAIRE

INTRODUCTION.....	3
ARTICLES.....	4
OUVRAGES & CHAPITRES D'OUVRAGES.....	13
MÉMOIRES, RECHERCHES, THÈSES.....	13
RAPPORTS, ÉTUDES, EXPERTISES	14
AUTRES RESSOURCES EN LIGNE	15

INTRODUCTION

L'autisme est un trouble du développement caractérisé par des perturbations dans les domaines de la communication, des interactions sociales et par des intérêts et comportements restreints et répétitifs.

Il est aujourd'hui clairement établi que l'autisme est très souvent associé à de l'épilepsie.

Chez les sujets autistes ou ayant un trouble envahissant du développement (TED), la prévalence de l'épilepsie est évaluée, selon les études, entre 5 et 40%. Ces taux sont nettement supérieurs à ceux observés dans la population générale qui sont proches de 0,5 à 1 %. ¹

Les enfants épileptiques notamment, ont des taux d'autisme plus élevés que dans la population générale : de 9 à 32%.

Les sujets présentant un autisme dit « complexe » avec un trouble neurologique associé, comme une insuffisance motrice cérébrale ou un trouble neurodéveloppemental avec des signes dysmorphiques ont un risque plus élevé de présenter une épilepsie. Certains troubles associés à l'autisme ont eux-mêmes une prévalence de l'épilepsie particulièrement élevée.

Certains syndromes semblent préférentiellement associés aux TED : les spasmes infantiles ou Syndrome de West, et la Sclérose tubéreuse de Bourneville, dans laquelle les épilepsies sont fréquentes.

¹ Canitano R. Epilepsy in autism spectrum disorders. *European Child & Adolescent Psychiatry*. 2007;16:61-6.



ARTICLES

EISENBERG Carol, SUBRAMANIAN Deepak, AFRASIABI Ziobro, DELUCIA Jack, HIRSCHBERG Pamela R., SHIFLETT Michael W. SANTHAKUMAR Vijayalakshmi, TRAN Tracy S. **Reduced hippocampal inhibition and enhanced autism-epilepsy comorbidity in mice lacking neuroilin 2.** Nature – Translational Psychiatry 2021 ; 11 : 537.

[Reduced hippocampal inhibition and enhanced autism-epilepsy comorbidity in mice lacking neuropilin 2 | Translational Psychiatry \(nature.com\)](#)

HOLMES Harriet, SAER Francesca, CLARK Maria. **Autism spectrum disorders and epilepsy in children : a commentary on the occurrence of autism in epilepsy ; how it can present differently and the challenges associated with diagnosis.** Epilepsy & behavior 2021 ; 117 : 107813.

Autism occurs more frequently in epilepsy, but is often not diagnosed. This could be due to a focus on medical issues, or because it presents differently from classic autism in its timing, phenotype, fluctuating profiles, and high level of comorbidity. Without a diagnosis, these children miss out on interventions that could modify outcome and their families and local teams will struggle to understand and support them. They also become a hidden group that does not participate in or benefit from research. This paper examined the issues and challenges of diagnosing autism in a population with a high-risk of epilepsy, drawing on more than 20 years' experience of a specialist multi-disciplinary Developmental Epilepsy Clinic (DEC).

[Autism spectrum disorders and epilepsy in children: A commentary on the occurrence of autism in epilepsy; how it can present differently and the challenges associated with diagnosis - Epilepsy & Behavior \(epilepsybehavior.com\)](#)

EWEN JB. **Epilepsy and autism severity : a study of 6975 children.** Autism research 2019 ; 12 (8) : 1251-1259.

Epilepsy is known to occur more often in individuals with autism spectrum disorders (ASDs) than is the case in the general population. The association between ASD and epilepsy is of interest because studying the two disorders in combination may help advance our understanding of genetic, molecular, and cellular mechanisms-as well as therapies-for both. Recent studies have suggested that intelligence quotient (IQ) alone in individuals with ASD may account for the increased prevalence of epilepsy. However, our approach was to look at a range of severity factors relevant to ASD and to look for correlations between each severity factor and epilepsy, within two large samples of children with ASD. In summary, we found that each severity factor-presence of intellectual disability, presence of language atypicalities, ASD-specific symptoms severity, and presence of motor issues-independently predicted a small increased risk for epilepsy, countering the argument that IQ alone is a risk factor. We also examined whether epilepsy is associated with developmental regression. Although severe epilepsy syndromes such as Landau-Kleffner syndrome are known to cause autistic-like symptoms following developmental regression, there is controversy about whether other forms of epilepsy are associated with the more common developmental regression seen in many young children with epilepsy. Indeed, we found a small association between epilepsy and developmental regression.

PACHEVA Iliyana, IVANOV Ivan, YORDANOVA Ralista, GABEROVA Katerina, GALABOVA Fani, PANOVA Magarita, PETKOVA Aneliya, TIMOVA Elena, SOTKOVA Iglia. **Epilepsy in children with autistic spectrum disorder.** Children 2019 ; 6 (2) : 15.

Accessible en ligne : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6406948/>

LUKMANJI Sara, MANJI Sofiya A, KADHIM Sandra, SAURO Khara M, WIRRELL Elaine C, KWON Churl-Su, JETTE Nathalie. **The co-occurrence of epilepsy and autism : a systematic review.** Epilepsy & behavior 2019 ; 98 (A) : 238-248.

Autism and epilepsy often co-occur, which has implications for patient management and outcomes.

Objective : We aimed to review the literature to determine the incidence and prevalence of autism in epilepsy and epilepsy in autism, conditions that are often comorbid. Methods : We adhered to the PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses) standards, and the protocol was registered with PROSPERO. MEDLINE, Embase, PsycINFO, and the Cochrane Database of Systematic Reviews were searched from inception until July 4, 2016. Studies were included if they reported an incidence or prevalence of autism in epilepsy or epilepsy in autism. These estimates were described using mean, standard deviation, median, and interquartile range. Results : Seventy-four studies reporting on 283,549 patients were included. The median overall period prevalence of epilepsy in people with autism was 12.1% while the median overall period prevalence of autism in people with epilepsy was 9.0% when including all population types. When excluding studies that investigated patients with syndromic epilepsy or developmental delay, the median overall period prevalence of epilepsy in people with autism was 11.2% while the median overall period prevalence of autism in people with epilepsy was 8.1%. We observed trends for sex as the prevalence of autism in epilepsy was higher in males while the prevalence of epilepsy in autism was higher in females. It is important to interpret these

estimates with caution, as there was significant heterogeneity between studies. Meta-regression found no association between study quality and prevalence or incidence estimates (all p-values > 0.05). Conclusions : The period prevalence of epilepsy in people with autism, and vice versa, was consistently higher than previously reported estimates of the occurrence of these disorders in the general population. These findings highlight the importance of screening for autism in people who have epilepsy and epilepsy in people who have autism and may help shed light on shared pathogenesis between these conditions.

[The co-occurrence of epilepsy and autism: A systematic review - Epilepsy & Behavior \(epilepsybehavior.com\)](http://epilepsybehavior.com)

LOUSSOUARN Anna, DOZIERES-PUYRAVEL Blandine, AUVIN Stéphane. **Autistic spectrum disorder and epilepsy : diagnostic challenges.** Expert review of neurotherapeutics 2019 ; 19 (6) : 579-585.

Introduction : Epilepsy is more frequent in individuals with Autism Spectrum Disorder (ASD) than in the general population; however, its diagnosis is frequently challenging.

Areas Covered : We report the current diagnostic criteria for both ASD and epilepsy. We describe the incidence, prevalence, and risk factors for epilepsy in patients with ASD. We then focus on the electro-clinical approach, including the clinical evaluation of cognitive regression.

Expert Opinion : A diagnosis of epilepsy should be made based on the International League Against Epilepsy (ILAE) definition. A diagnosis of epilepsy should be established based on a single seizure with electroencephalography (EEG) abnormalities. Considering the high prevalence of EEG abnormalities in children with ASD without epilepsy, EEG should only be performed at epilepsy onset, and more precisely when a clinical interview has confirmed that repetitive paroxysmal events could be seizures. There are still many gaps in our understanding of epilepsy in patients with ASD. It would be of interest to further understand the links, if any, between EEG abnormalities and ASD phenotype. The identification of epilepsy syndromes in ASD would help analyze the possible underlying etiologies, for the administration of more appropriate antiepileptic drugs (AED), and to explain the prognosis to caregivers.

STRASSER Lauren, DOWNES Michelle, KUNG Jane, CROSS J Helen, DE HAAN Michelle. **Prevalence and risk factors for autism spectrum disorder in epilepsy : a systematic review and meta-analysis.** Developmental medicine and child neurology 2018 ; 60 (1) : 19-29.

AIM : To assess the prevalence and risk factors for autism spectrum disorder (ASD) in epilepsy, and to better understand the relationship and comorbidity between these disorders.

METHOD : PsychINFO and PubMed were searched for articles published in the past 15 years that examined the prevalence of ASD in individuals with epilepsy.

RESULTS : A total of 19 studies were found with a pooled ASD prevalence of 6.3% in epilepsy. When divided by type, the risks of ASD for general epilepsy, infantile spasms, focal seizures, and Dravet syndrome were 4.7%, 19.9%, 41.9%, and 47.4% respectively. Studies with populations under 18 years showed a 13.2 times greater risk of ASD than study populations over 18 years, and samples with most (>50%) individuals with intellectual disability showed a greater risk 4.9 times higher than study populations with a minority of individuals with intellectual disability. The main risk factors for ASD reported in the 19 studies included presence of intellectual disability, sex, age, and symptomatic aetiology of epilepsy.

INTERPRETATION : Current research supports a high prevalence of ASD in epilepsy. This study helps to define the clinical profile of patients with epilepsy who are at risk for ASD, which may help clinicians in early screening and diagnosis of ASD in this population.

WHAT THIS PAPER ADDS : Critical evaluation of previous studies examining the prevalence of autism spectrum disorder (ASD) in individuals with epilepsy. A meta-analysis of 19 studies showed a pooled ASD prevalence of 6.3% in individuals with epilepsy. Studies that included a majority of individuals with intellectual disability or younger population age had a higher prevalence of autism. Risk factors reported in studies included presence of intellectual disability, sex, age, and symptomatic epilepsy origin.

Accessible en ligne : <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/dmcn.13598/full>

VELISKOVA Jana, SILVERMAN Jill L, BENSON Melissa, LENCK-SANTINI Pierre-Pascal. **Autistic traits in epilepsy models : why, when and how ?** Epilepsy research 2018 ; (144) : 62-70.

Accessible en ligne : <https://hal-amu.archives-ouvertes.fr/hal-01963593/document>

ZHANG Wanqing, BARANEK Grace, BOYD Brian. **Brief Report : Factors Associated with Emergency Department Visits for Epilepsy Among Children with Autism Spectrum Disorder.** Journal of autism and developmental disorders 2018 ; 48 (5) : 1854-1860.

We examined how demographic and clinical characteristics differ between emergency department (ED) visits for epilepsy (EP cohort) and ED visits for other reasons (non-EP cohort) in children with ASD. The data were drawn from the 2009 and

2010 Nationwide Emergency Department Sample. We performed both univariate and multivariate analyses to compare and contrast similarities and differences between EP cohort and non-EP cohort among children with ASD. The results showed ED visits in EP cohort were more likely to occur among adolescents aged 13-17 years, less likely to occur among children with co-occurring psychiatric conditions, and were more likely to co-occur with injury. We discussed some unique challenges for managing children with both ASD and epilepsy.

BESAG FM. Epilepsy in patients with autism: links, risks and treatment challenges. Neuropsychiatric disease and treatment 2018 ; 14 : 1-10.

Autism is more common in people with epilepsy, approximately 20%, and epilepsy is more common in people with autism with reported rates of approximately 20%. However, these figures are likely to be affected by the current broader criteria for autism spectrum disorder (ASD), which have contributed to an increased prevalence of autism, with the result that the rate for ASD in epilepsy is likely to be higher and the figure for epilepsy in ASD is likely to be lower. Some evidence suggests that there are two peaks of epilepsy onset in autism, in infancy and adolescence. The rate of autism in epilepsy is much higher in those with intellectual disability. In conditions such as the Landau-Kleffner syndrome and nonconvulsive status epilepticus, the epilepsy itself may present with autistic features. There is no plausible mechanism for autism causing epilepsy, however. The co-occurrence of autism and epilepsy is almost certainly the result of underlying factors predisposing to both conditions, including both genetic and environmental factors. Conditions such as attention deficit hyperactivity disorder, anxiety and sleep disorders are common in both epilepsy and autism. Epilepsy is generally not a contraindication to treating these conditions with suitable medication, but it is important to take account of relevant drug interactions. One of the greatest challenges in autism is to determine why early childhood regression occurs in perhaps 25%. Further research should focus on finding the cause for such regression. Whether epilepsy plays a role in the regression of a subgroup of children with autism who lose skills remains to be determined.

Accessible en ligne : <https://www.dovepress.com/getfile.php?fileID=39776>

KANG JW, EOM S, HONG W, KWON HE, PARK S, KO A, KANG HC, LEE JS, LEE YM, KIM DS, KIM HD. Long-term outcome of resective epilepsy surgery in patients with Lennox-Gastaut syndrome. Pediatrics 2018 ;142 (4) :1-11.

OBJECTIVE: We aimed to evaluate the long-term outcome of resective epilepsy surgery in patients with Lennox-Gastaut syndrome (LGS).

METHODS: We reviewed the case reports of 90 patients with LGS who had undergone resective surgery between 2003 and 2014 at the Severance Children's Hospital and managed them for a minimum period of 2 years.

RESULTS: At the time of surgery, the patients were between 3.0 and 23.5 years old (mean \pm SD: 9.3 ± 4.4). The time from seizure onset to surgery ranged from 0.7 to 20.1 years (7.2 ± 4.3). On postoperative follow-up for an average period of 6.1 ± 2.2 years (range: 2.1–11.4 years), 45 patients (50.0%) had no seizures, and 15 (16.7%) reported infrequent seizures. Seizure-free outcomes were achieved in 15 of the 21 (71.4%) hemispherectomies, 23 of the 51 (45.1%) multilobar resections, and 7 of the 18 (38.9%) single lobar resections. On high-resolution MRIs, 20 patients (22.2%) had negative findings, 8 of whom (40.0%) became seizure-free after resective surgery. Malformation of cortical development was the most common pathologic finding and was noted in 57 patients (63.3%). Seizure-free patients achieved better adaptive behavior and social competence than did patients with persistent seizures at the second (2–3 years after surgery) and third (4–6 years after surgery) follow-ups, as indicated by social quotients ($P < .05$).

CONCLUSIONS: Resective surgery is a viable option in some patients to treat seizures that are associated with LGS, with a high probability of seizure control and better adaptive function.

Accessible en ligne : <https://pediatrics.aappublications.org/content/pediatrics/142/4/e20180449.full.pdf>

KELLER Roberto, BASTA Roberta, SALERNO Luana, ELIA Maurizio. Autism, epilepsy and synaptopathies : a not rare association. Neurológica sciences 2017 ; 38 : 1353-1361.

Autism spectrum disorders (ASD) are neurodevelopmental disorders typically diagnosed in childhood, characterized by core social dysfunction, rigid and repetitive behaviors, restricted interests, and abnormal sensorial sensitivity. ASD belong to multifactorial diseases: both genetic and environmental factors have been considered as potential risk factors for their onset. ASD are often associated with neurological conditions: the co-occurrence of epilepsy is well documented and there is also evidence of a higher prevalence of EEG abnormalities with 4–86% of individuals with ASD presenting epileptiform or not epileptiform EEG abnormalities. The presence of epilepsy in people with ASD may be determined by several structural alterations, genetic conditions, or metabolic dysfunctions, known to play a role in the emergence of both epilepsy and autism. The purpose of this article is to discuss precisely such latter cause of the autism–epilepsy association, focusing specifically on those “synaptic genes,” whose mutation predisposes to both the diseases.

[Autism, epilepsy, and synaptopathies: a not rare association | Neurological Sciences \(springer.com\)](#)

TUCHMAN R. **What is the relationship between autism spectrum disorders and epilepsy ?** Seminars in pediatric neurology 2017 ; 24 (4) : 292-300.

The association of epilepsy and autism spectrum disorders (ASD) is best understood by examining the relationship between social cognition, nonsocial cognition, and epilepsy. The relationship between ASD and epilepsy is bidirectional and is strongly linked to intellectual disability (ID). The risk of developing ASD in children with epilepsy is highest in children with early onset seizures, with a high prevalence in children with infantile spasms. The risk of developing epilepsy in children first diagnosed with ASD is highest in those with ID. The prevalence of seizures in ASD increases with age. When epilepsy and ASD coexist, they share common pathophysiological mechanisms. In epilepsy with and without ID, social-cognitive deficits are an important determinant of neurodevelopmental outcomes. Early recognition of social deficits is an important aspect of the comprehensive management of children with epilepsy. Treating the seizures in individuals with epilepsy and ASD is crucial but interventions that address social-cognitive deficits are necessary to maximize neurodevelopmental outcomes.

CHRISTENSEN J, OVERGAARD M, PARNER ET, VESTERGAARD M, SCHENDEL D. **Risk of epilepsy and autism in full and half siblings-A population-based cohort study.** Epilepsia 2016 ;57 (12) :2011-2018.

OBJECTIVE: Epilepsy and autism spectrum disorder (ASD) often occur together in the same individual. However, it remains unknown whether siblings of children with ASD have an increased risk of epilepsy and vice versa. This study determines the risk of ASD and epilepsy among younger siblings of children with ASD and epilepsy.

DESIGN: The study included all children born in Denmark between January 1, 1980 and 31 December 2006 who participated in follow-up until December 31, 2012 (1,663,302 children). We used Cox regression to calculate the adjusted hazard ratio (aHR) and the Kaplan-Meier method to calculate the cumulative incidence.

RESULTS : The overall aHR of epilepsy in younger siblings increased by 70% (aHR 1.70, 95% confidence interval [CI] 1.34-2.16%) if the older sibling had ASD compared with siblings where the older sibling did not have ASD. The cumulative incidence of epilepsy at 20 years of age was 2.54% (95% CI 1.97-3.26%) if the older sibling had ASD, whereas the cumulative incidence of epilepsy at 20 years of age was 1.63% (95% CI 1.60-1.66%) if the older sibling did not have ASD. The overall aHR of ASD in younger siblings increased by 54% if the older sibling had epilepsy (aHR 1.54, 95% CI 1.32-1.80) compared with siblings where the older sibling did not have epilepsy. The cumulative incidence of ASD at 20 years of age was 2.06% (95% CI 1.84-2.32%) if the older sibling had epilepsy, whereas the cumulative incidence of ASD at 20 years of age was 1.27% (95% CI 1.25-1.29%) if the older sibling did not have epilepsy.

SIGNIFICANCE: The cross-disorder sibling risk of epilepsy and ASD was increased for the two disorders, which suggests that genes or environmental factors shared by family members may play a causal role in the co-occurrence of ASD and epilepsy.

Accessible en ligne : <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/epi.13595>

BERKVENS J.J.L., VEUGEN I., VEENDRICK-MEEKES M.J.B.M., SNOEIJEN-SCHOUWENAARS F.M., SCHELHAAS H.J., WILLEMSSEN M.H., TAN I.Y., ALDENKAMP A.P. **Autism and behavior in adult patients with Dravet syndrome (DS).** Epilepsy & behavior june 2015 ; 47 : 11-16.

BESAG Franck MC, FRYE Richard E, GHACIBEH Georges A et. al. **Epilepsy and autism [special section].** Epilepsy & behavior june 2015 ; 47 : 143-206.

Contient :

- BESAG Franck MC. **Current controversies in the relationships between autism and epilepsy**, pp. 143-146.
- FRYE Richard E . **Metabolic and mitochondrial disorders associated with epilepsy in children with autism spectrum disorder**, pp. 147-157.

Accessible en ligne :

<https://reader.elsevier.com/reader/sd/pii/S1525505014004120?token=0F1E3C977FB85EA161EB3C4E9F77BFCBC2443340140D77CF811409929C5A0DF5C8CB5FD9D1BF83035BB623136AD6140E>

- GHACIBEH Georges A , FIELDS Cheryl. **Interictal epileptiform activity and autism**, pp. 158-162.
- TRAUNER Doris A. **Behavioral correlates of epileptiform abnormalities in autism**, pp. 163-166.
- SASAKI Masayuki. **SPECT findings in autism spectrum disorders and medically refractory seizures**, pp. 167-171.
- BLACKMON Karen. **Structural MRI biomarkers of shared pathogenesis in autism spectrum disorder and epilepsy**, pp. 172-182.
- EL ACHKAR Christelle M, SPENCE Sarah J. **Clinical characteristics of children and young adults with co-occurring autism spectrum disorder and epilepsy**, pp. 183-190.
- HOON LEE Bo, SMITH Tristram, PACIORKOWSKI Alex R. **Autism spectrum disorder and epilepsy : Disorders with a shared biology**, pp. 191-201.
- ACCARDO Jennifer A, MALOW Beth A. **Sleep, epilepsy, and autism**, pp. 202-206.

WAKEFORD S, HINVEST N, RING H, BROSNAN M. **Autistic characteristics in adults with epilepsy and perceived seizure activity.** *Epilepsy & behavior* 2015 ; 52 : 244-250.

The prevalence of autism spectrum disorders in epilepsy is approximately 15%-47%, with previous research by Wakeford and colleagues reporting higher autistic traits in adults with epilepsy. The aim of this study was to investigate autistic characteristics and their relationship to having seizures by employing two behavioral assessments in two samples: adults with epilepsy and controls.

METHOD: The study employed the Social Responsiveness Scale - Shortened (SRS-S) (patients with epilepsy (n=76), control (n=19)) and the brief Repetitive Behavior Scale -Revised (RBS-R) (patients with epilepsy (n=47), control (n=21)). This study employed a unique method to quantify the extent to which autistic characteristics are related to perceived mild seizure activity. Adults with epilepsy were instructed to rate their usual behavior on each assessment and, at the same time, rate their behavior again when they perceived that they were having mild seizure activity.

RESULTS: Significantly higher SRS-S scores were related to having a diagnosis of epilepsy and were perceived by adults with epilepsy to increase during mild seizure activity. These scores positively correlated with antiepileptic drug control. No difference was found for RBS-R scores in adults with epilepsy compared with controls.

CONCLUSION: Together, these results suggest that adults with epilepsy have higher autistic characteristics measured by the social responsiveness scale, while sameness behaviors remain unimpaired. The autistic characteristics measured by the social responsiveness scale were reported by adults with epilepsy to be more severe during their mild seizure activity.

JEST SS, TUCHMAN R. **Autism Spectrum Disorder and Epilepsy: Two Sides of the Same Coin?** *Journal of child neurology* 2015 Dec ; 30 (14) : 1963-1971.

Autism spectrum disorders and epilepsy commonly co-occur. In this review, we consider some unresolved questions regarding the temporal relationship, causal mechanisms, and clinical stratification of this comorbidity, highlighting throughout the interplay between autism spectrum disorder, epilepsy, and intellectual disability. We present data on the clinical characterization of children with autism spectrum disorder and epilepsy, discussing distinctive phenotypes in children with this comorbidity. Although some distinctive clinical features emerge, this comorbidity also informs convergent pathways in genetic variants that cause synaptic dysfunction. We then move beyond diagnostic categorization and consider the extent to which electrophysiology as a quantitative biomarker may help guide efforts in clinical stratification and outcome prediction. Epilepsy, and atypical electrophysiological patterns, in autism spectrum disorder may inform the definition of biologically meaningful subgroups within the spectrum that, in turn, can shed light on potential targets for intervention.

Accessible en ligne : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4648708/>

VISCIDI EW, JOHNSON AL, SPENCE SJ, BUKA SL, MORROW EM, TRICHE EW. **The association between epilepsy and autism symptoms and maladaptive behaviors in children with autism spectrum disorder.** *Autism* 2014 ; 18 (8) : 996-1006.

Epilepsy is common in children with autism spectrum disorder (ASD) but little is known about how seizures impact the autism phenotype. The association between epilepsy and autism symptoms and associated maladaptive behaviors was examined in 2,645 children with ASD, of whom 139 had epilepsy, from the Simons Simplex Collection. Children with ASD and epilepsy had significantly more autism symptoms and maladaptive behaviors than children without epilepsy. However, after adjusting for IQ, only hyperactivity symptoms remained significantly increased (13% higher) in the epilepsy group. Among children with ASD without co-occurring intellectual disability, children with epilepsy had significantly more irritability (20% higher) and hyperactivity (24% higher) symptoms. This is the largest study to date comparing the autism phenotype in children with ASD with and without epilepsy. Children with ASD and epilepsy showed greater impairment than children without epilepsy, which was mostly explained by the lower IQ of the epilepsy group. These findings have important clinical implications for patients with ASD.

Accessible en ligne : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4002664/>

VISCIDI EW, TRICHE EW., PESCOLIDIO MF., MCLEAN RL., JOSEPH RM., SPENCE SJ., MORROW EM. **Clinical characteristics of children with autism spectrum disorder and co-occurring epilepsy.** *Plos One* 2013 ; 8(7).

[Clinical characteristics of children with autism spectrum disorder and co-occurring epilepsy - PubMed \(nih.gov\)](#)

MALO Isabelle, AUVIN Stéphane. **Autisme et épilepsie, une association fréquente.** *Déclic* 2014 ; (159) : 42-44.

S'il est connu, le lien entre épilepsie et autisme reste pourtant complexe à établir avec certitude. Notamment en raison des ressemblances troublantes entre les manifestations épileptiques et celles dues aux syndromes autistiques.

LO-CASTRO A, CURATOLO P. **Epilepsy associated with autism and attention deficit hyperactivity disorder: is there a genetic link?** Brain & Development 2014 ; 36 (3) : 185-93.

Autism Spectrum Disorders (ASDs) and Attention Deficit and Hyperactivity Disorder (ADHD) are the most common comorbid conditions associated with childhood epilepsy. The co-occurrence of an epilepsy/autism phenotype or an epilepsy/ADHD phenotype has a complex and heterogeneous pathogenesis, resulting from several altered neurobiological mechanisms involved in early brain development, and influencing synaptic plasticity, neurotransmission and functional connectivity. Rare clinically relevant chromosomal aberrations, in addition to environmental factors, may confer an increased risk for ASDs/ADHD comorbid with epilepsy. The majority of the candidate genes are involved in synaptic formation/remodeling/maintenance (NRX1, CNTN4, DCLK2, CNTNAP2, TRIM32, ASTN2, CTNTN5, SYN1), neurotransmission (SYNGAP1, GABRG1, CHRNA7), or DNA methylation/chromatin remodeling (MBD5). Two genetic disorders, such as Tuberous sclerosis and Fragile X syndrome may serve as models for understanding the common pathogenic pathways leading to ASDs and ADHD comorbidities in children with epilepsy, offering the potential for new biologically focused treatment options.

AMIET C, GOURFINKEL-AN I, LAURENT C, CARAYOL J, GENIN B, LEGUERN E, TORDJMAN S, COHEN D. **Epilepsy in simplex autism pedigrees is much lower than in multiplex pedigrees.** Biological Psychiatry 2013 ; 74 : e3-4.

AMIET C, GOURFINKEL-AN I, LAURENT C, BODEAU N, GENIN B, LEGUERN E, TORDJMAN S, COHEN D. **Epilepsy in multiplex autism pedigrees is associated with intellectual disability and known genetic and non genetic causes, but not with gender.** Molecular Autism 2013 ; 4 : e47.

OUSS Lisa. **Troubles psychopathologiques de l'enfant épileptique : vers un modèle épigénétique ?** Contraste 2013 ; (38) : 73-101.

Cet article fait le point sur les troubles psychopathologiques de l'enfant épileptique. Malgré les nombreux progrès de la prévention et du traitement médical de l'épilepsie de l'enfant, le taux de troubles psychopathologiques reste stable depuis plus de trente ans. Certains troubles ne sont pas plus fréquemment retrouvés que chez des témoins avec maladie chronique (dépression), alors que d'autres le sont davantage (troubles de l'attention, troubles sociaux, troubles de la pensée), ou sont particulièrement associés à certains syndromes épileptiques (troubles envahissants du développement). D'autre part, des troubles du comportement et la dépression sont parfois retrouvés avant l'apparition d'une épilepsie, ce qui plaide en faveur d'un dysfonctionnement neurobiologique commun à l'épilepsie et aux troubles psychiatriques. L'étude des variables influençant l'apparition de tels troubles montre des résultats contradictoires. Les variables propres à l'épilepsie ne semblent pas influencer les troubles psychiatriques, sauf par le biais des troubles cognitifs secondaires à l'épilepsie. En revanche, les variables familiales (troubles du fonctionnement familial, dépression maternelle plus fréquemment retrouvés que chez les parents d'enfants témoins), et surtout la perception parentale du contrôle de l'épilepsie prédisent mieux l'ajustement parental que le niveau de contrôle de l'épilepsie. Tous les auteurs soulignent que malgré ce constat, la prise en charge psychiatrique est notoirement insuffisante. Ces résultats incitent à proposer des modèles complexes pour mieux comprendre, évaluer et traiter ces troubles, comme les modèles complémentaires et épigénétiques.

VIGNES Céline, VAN BAKEL Marit, DELOBEL Malika, KLAPOUSZCZAK Dana, ARNAUD Catherine, CANS Christine, MAFFRE T, RAYNAUD JP. **Prévalence de l'autisme et autres troubles envahissants du développement : données des registres français de population, générations 1995-2002.** Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence 2013 ;61 (1) : 23-30.

Contexte et objectif : L'augmentation de prévalence des troubles envahissants du développement est documentée dans la littérature internationale, mais les données restent parcellaires en France. L'objectif est d'analyser l'évolution récente des prévalences des TED à partir des données des deux registres de population en France.

Méthode : Ces deux structures enregistrent tous les cas de troubles envahissants du développement chez les enfants résidant dans les départements concernés au cours de leur huitième année de vie, après accord parental. Les données sont recueillies à partir des dossiers médicaux disponibles dans les différentes sources de données et les diagnostics sont codés selon la Classification internationale des maladies (CIM10). Les données présentées ici concernent les enfants nés entre 1995 et 2002. Les taux de prévalence ont été calculés pour 10 000 enfants résidant dans leur huitième année dans chaque département.

Résultats : Le taux de prévalence global dans la huitième année de vie sur l'ensemble de la période était de 31,9 pour 10 000 enfants en Haute-Garonne et de 34,9 pour 10 000 en Isère, avec une tendance à l'augmentation entre 1995 et 2002 significative en Haute-Garonne. Le sex-ratio était de 3,8 et 3,5 respectivement en Haute-Garonne et en Isère. Dans les deux départements, environ la moitié des enfants présentait une déficience intellectuelle associée.

Conclusion : Les données issues des deux registres français sont tout à fait comparables et montrent des taux de prévalence des troubles envahissants du développement qui se situent dans la fourchette basse de ceux publiés dans la littérature internationale.

Accessible en ligne :

https://www.researchgate.net/publication/256008279_Prevalence_de_l'autisme_et_autres_troubles_envahissants_du_developpement_donnees_des_registres_francais_de_population_Generations_1995-2002

BERG Anne T, PLIOPLYS Sigita. **Epilepsy and autism : is there a special relationship ?** *Epilepsy & behavior* 2012 ; 23 (3) : 193-198.

Increasingly, there has been an interest in the association between epilepsy and autism. The high frequency of autism in some of the early-onset developmental encephalopathic epilepsies is frequently cited as evidence of the relationship between autism and epilepsy. While these specific forms of epilepsy carry a higher than expected risk of autism, most if not all of the association may be due to intellectual disability (ID). The high prevalence of interictal EEG discharges in children with autism is also cited as further evidence although errors in the diagnosis of epilepsy seem to account for at least part of those findings. The prevalence of ID is substantially elevated in children with either epilepsy or autism. In the absence of ID, there is little evidence of a substantial, if any, increased risk of autism in children with epilepsy. Further, although the reported prevalence of autism has increased over the last several years, much of this increase may be attributable to changes in diagnostic practices, conceptualization of autism in the presence of ID, and laws requiring provision of services for children with autism. In the context of these temporal trends, any further efforts to tease apart the relationships between epilepsy, ID, and autism will have to address head-on the accuracy of diagnosis of all three conditions before we can determine whether there is indeed a special relationship between autism and epilepsy.

Accessible en ligne : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3307824/>

PRALINE J, de TOFFOL B, TASTET J, LAUMONNIER F, BENEDETTI H, ANDRES C, VOURC'H P, THOMAZEAU B, COTTENCEAU H, BARTHELEMY C, BONNET-BIRLHAUT F, OUSS-RYNGAERT L, BODDAERT N, BARGGIACHI A, BRUNELLE F, CHABANE N, ZILBOVICIUS M, PEDESPAN JM, CABASSON S, VILLEGA F, HUSSON M, ESPIL C, TAUZIET V, CALMETTES ML. **Epilepsie et autisme [dossier]**. *Les cahiers d'épilepsie* 2012 ; 2 (1) : 3-39.

BOLTON Patrick F, CARCANI-RATHWELL Iris, HUTTON Jane et. al. **Epilepsy in autism : features and correlates**. *British journal of psychiatry* 2011 ; 198 (4) : 289-294.

Background : Epilepsy occurs in a significant minority of individuals with autism, but few long-term follow-up studies have been reported, so the prevalence, features (type of seizures, age at onset and severity, etc.) and correlates (IQ history of regression, family history) have only partially been identified.

Aims : To undertake a long-term follow-up study of individuals with autism in order to better characterise the features and correlates of epilepsy in individuals with autism.

Accessible en ligne :

<https://www.cambridge.org/core/journals/the-british-journal-of-psychiatry/article/epilepsy-in-autism-features-and-correlates/A22BEF7D3EF24E1F4965689652E19A08/core-reader>

AMIET Claire. **Autisme et épilepsie**. *Sésame* 2010 ; (173) : 2-3.

RAYNAUD Jean-Philippe. **Comorbidités somatiques dans l'autisme**. *Sésame* 2010 ; (173) : 2-6.

AMIET C, GOURFINKEL-AN I, CONSOLI A, PERISSE D, COHEN D. **Epilepsie et autisme : une association complexe**. *Archives de pédiatrie* 2010 ; 17 (6) : 650-651.

Décrite depuis longtemps, l'association entre autisme et épilepsie est maintenant clairement établie. Chez les sujets autistes, la prévalence de l'épilepsie est évaluée, selon les études, entre 5 et 40 % [1]. Ces taux sont nettement supérieurs à ceux observés dans la population générale qui sont proches de 0,5 à 1 %. Certains facteurs de risque de l'épilepsie dans l'autisme ont été identifiés ; nous les développerons. La signification physiopathologique de cette association reste peu claire mais interroge : S'agit-il d'un lien comorbide sous tendu par une origine commune ? L'autisme est-il induit par l'épilepsie ? Ou bien est-ce une association fortuite ? Enfin, nous évoquerons quelques implications thérapeutiques de cette association.

Accessible en ligne :

<http://speapsl.aphp.fr/pdfpublications/2010/2010-17.pdf>

RAYNAUD Jean-Philippe. **Comorbidités somatiques dans l'autisme : état des connaissances**. *Sésame* 2010 ; 176 : 2-6.

RIQUET A. CUISSET JM, CUVELLIER JC, JORIOT S, PETIT F, VALLEE L. **Spécificités de la sclérose tubéreuse de Bourneville chez l'enfant.** Archives de pédiatrie 2010 ; 17 : 1338-1345.

La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) est une maladie génétique d'expression multisystémique causée par une mutation des gènes de la sclérose tubéreuse (*TSC1* ou *TSC2*). En pédiatrie, l'expression clinique de la maladie est très liée à l'âge de l'enfant. Le but de l'article est de préciser les manifestations rencontrées en période ante- ou périnatale ainsi que les formes cliniques du nourrisson, de l'enfant et de l'adolescent. En période ante- ou périnatale seules les atteintes cardiaques ou cérébrales peuvent être détectées. Les formes cliniques du nourrisson sont dominées par la survenue d'une épilepsie précoce de type syndrome de West. Chez l'enfant de 2 à 10 ans, l'expression neurologique reste au premier plan (épilepsie, déficience intellectuelle, autisme) mais il faut également s'attacher à repérer les atteintes extraneurologiques. Les formes de l'adolescent se rapprochent de celles de l'adulte imposant la recherche d'une éventuelle atteinte rénale ou pulmonaire (chez la fille uniquement) parallèlement au suivi neurologique. La connaissance des spécificités de la maladie propres à chaque tranche d'âge permet un diagnostic précoce et une prise en charge optimale de ces patients et de leur famille, avec une place particulière pour la consultation multidisciplinaire.

AMIET Claire, GOURFINKEL-An Isabelle, BOUZAMONDO Anissa, TORDJMAN Sylvie, BAULAC Michel, LECHAT Philippe, MOTTRON Laurent, COHEN David. **Epilepsy in autism is associated with intellectual disability and gender: evidence from a meta-analysis.** Biological psychiatry 2008 ; (7) : 577-582.

Background : The association between epilepsy and autism is consistently reported, with a wide range of prevalence rates. This may be attributed to the heterogeneity of the samples with respect to age, comorbidity, sex, and intellectual disability (ID). We aimed to compare the prevalence of epilepsy 1) among autistic patients with ID versus autistic patients without ID and 2) among male versus female autistic patients.

Accessible en ligne : <http://speapsl.aphp.fr/pdfpublications/2008/2008-3.pdf>

CANITANO Robert. **Epilepsy in autism spectrum disorders.** European child & adolescent psychiatry 2007 ; 16 (1) : 61-66. Epilepsy is quite common in autism spectrum disorders, and it is increasingly recognized as an additional clinical problem that must be dealt with. The rate of comorbidity varies, depending upon the age and type of disorder, and currently the conservative estimate of comorbidity cases is 20-25% of the whole spectrum. Major risk factors for seizure occurrence are mental retardation and additional neurological disorders, as well as some specific associated medical conditions. Autism with regression has been reported in one-third of children with previously normal or nearly normal development. In an unknown proportion of these subjects, epileptic disorders are concomitant, leading to so-called autistic epileptiform regression. Furthermore, epileptiform abnormalities without seizures are frequent in this population and their role in the development of the nuclear disturbances of autism is controversial. The therapeutic approaches to epilepsy in autism are conventional treatments, yet when seizures are not evident, there is still controversy. Anticonvulsant medications could also potentially interfere with mood and behavioral disturbances frequently observed in ASD. The current understanding of the association between epilepsy and autism is still limited, but from a clinical point of view this association should not be overlooked, and it should be routinely investigated.

TOURNIAIRE, D., PARRAU, M., PETIT, J., ROY, V., & VAUGAN, V. **Aspects neuropsychiatriques de la sclérose tubéreuse de Bourneville (STB): Expérience de la Teppe, un centre spécialisé pour l'épilepsie: Neuropsychiatrie et dermatologie.** Neuropsychiatry 2007, 6(5):214-221.

BERCIER Marie-Claude, VIVALDI Joseph. **Pourquoi un symptôme épileptique chez un enfant autiste ?** Le coq héron 2006 ; 186 (3) : 147-174.

À travers le cas d'un enfant autiste sans langage et présentant secondairement des crises épileptiques, nous proposons d'étudier la signification psychopathologique du symptôme épileptique. Malgré une pathologie psychotique sévère, l'accueil en hôpital de jour et la prise en charge psychothérapique ont permis une évolution et des aménagements sensibles dans son fonctionnement intrapsychique et relationnel, liés à la rencontre intersubjective. L'analyse clinique et les repérages spécifiques ont favorisé une meilleure appréhension de la pathogénie des crises comitiales, en rapport notamment avec des carences affectives précoces par distorsion et discontinuité. La psychothérapie met en évidence des mouvements intrapsychiques dynamiques et évolutifs, avec un passage de l'état autistique vers une psychose symbiotique et une manifestation des crises épileptiques de plus en plus espacée, ce qui conduit l'enfant vers une ouverture relationnelle et un début de socialisation.

HIZEM Y, GARGOURI M, BEN DJEBARA M, JEMLI F, GOUIDER R. **Autisme syndromique et épilepsie.** rmnsi.net, n°1, 19 novembre 2006

CHAUVET Iona, DAMSA Cristian, PIRROTTA Roberto, MARIS Susan, LAZIGNAC Coralie, BEYENBURG Stefan. **Troubles autistiques, ou épilepsie ? Sclérose tubéreuse de Bourneville, à propos d'un cas clinique.** *Epileptologie* 2005, pp. 168-171.

Accessible en ligne : https://www.epi.ch/wp-content/uploads/Artikel-Chauvet_4_05.pdf

DANIELSSON S, GILBERG I, BILLSTEDT E, GILBERG C, OLSSON I. **Epilepsy in young adults with autism : a prospective population based follow up study of 120 individuals diagnosed in childhood.** *Epilepsia* 2005 ; 46 (6) : 918-923.

PURPOSE: Little is known about the long-term outcome of epilepsy in autism and the epilepsy characteristics of adults with autism. This prospective population-based study was conducted in an attempt to point out differences on a group basis between adults with autism with or without epilepsy, and to describe the occurrence, the seizure characteristics, and the outcome of epilepsy in autism.

METHODS: One hundred eight of 120 individuals with autism diagnosed in childhood and followed up prospectively for a period of 13-22 years were reevaluated at ages 17-40 years. As adults, the majority had mental retardation and autistic disorder or autistic-like condition. Interviews were performed with the caretakers of 42 of 43 individuals with a history of epilepsy, and their medical records were reviewed.

RESULTS: Adults with autism and mental retardation constituted a severely disabled group. On a group basis, both the cognitive level and the adaptive behavior level were lower in the epilepsy group than in the nonepilepsy group ($p < 0.05$). In all, 38% had epilepsy. One third had epilepsy onset before age 2 years. Remission of epilepsy was seen in 16%. Partial seizures with or without secondarily generalized seizures were the dominating seizure type.

CONCLUSIONS: In a community sample of individuals with autism followed up from childhood through to adult age, one of three had epilepsy since childhood/adolescence. Severe mental retardation and autism are significantly associated with epilepsy, especially in female patients. Seizure frequency has a great impact on the individuals' lives. Specialist medical care is needed in this severely communication-disabled population.

Accessible en ligne : <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/j.1528-1167.2005.57504.x>

JULLIEN Anne. **Autisme, crises convulsives, sclérose tubéreuse de Bourneville. Démarche diagnostique chez le jeune enfant et sa famille.** *Devenir* 2002 ; 14 : 121-143.

Désiré Magloire Bourneville était un aliéniste français qui a longtemps dirigé le quartier spécial des enfants épileptiques et des idiots de l'hospice de Bicêtre à la fin du XIX^e siècle (Bonduelle, 1991). Bien connu des psychiatres, il l'est moins des somaticiens bien qu'il ait laissé son nom dans la terminologie française à la sclérose tubéreuse.

Il fut le premier à découvrir chez certains patients épileptiques et idiots, des lésions de sclérose qu'il qualifia de tubéreuse en référence à leur aspect macroscopique qui rappelait la pomme de terre (Bourneville, 1880).

Il fallut de nombreuses années pour qu'on détermine la sémiologie complète de cette maladie génétique complexe qui se caractérise par des atteintes multiviscérales aboutissant à des tableaux cliniques très variables d'un patient à l'autre.

Dans les années trente, avant la première description de l'autisme infantile par Kanner, Critchley et Earl (1932) ont décrit des comportements autistiques chez des patients atteints de sclérose tubéreuse de Bourneville (STB): stéréotypies gestuelles, écholalies, retard dans les contacts sociaux et repli (Critchley et Earl, 1932).

Pourtant, ce n'est que récemment que la STB a été reconnue comme un facteur organique retrouvé relativement fréquemment chez les patients autistiques.

Mais devant quel enfant autistique le pédopsychiatre doit-il se poser la question d'une sclérose tubéreuse? Nous tenterons de répondre à cette question après avoir fait le point sur les connaissances actuelles de l'association sclérose tubéreuse et autisme. D'autre part, comme de nombreuses maladies d'origine génétique, la STB est actuellement l'objet d'une discussion éthique depuis l'avènement du diagnostic anté-natal. Nous en discuterons les indications et les conséquences dans la dynamique familiale.

TUCHMAN Roberto, RAPIN Isabelle. **Epilepsy in autism.** *The Lancet neurology* 2002 ; 1 (6) : 352-358.

There is an increased but variable risk of epilepsy in autism. Three main factors—age, cognitive level, and type of language disorder—account for variability in the reported prevalence of epilepsy. The prevalence is highest in studies that have included adolescents and young adults, individuals with moderate to severe mental retardation and those with motor deficits, and individuals with severe receptive language deficits. The association of autism with clinical or subclinical epilepsy might denote common genetic factors in some cases. Whether subclinical epilepsy has adverse effects on cognition, language, and behaviour is debated, as is the relation of autistic regression with an epileptiform electroencephalogram to Landau-Kleffner syndrome. There is no evidence-based treatment recommendation for individuals with autism, regression, and subclinical epilepsy. Double-blind studies with sufficient power to resolve this issue are urgently needed.

JULLIEN A, BOULEY JC. **Maladie de Bourneville, épilepsie et troubles envahissants du développement : cas clinique.** Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence 2001 ; 49 (2) : 124-130.

À partir d'un cas clinique, les auteurs proposent de discuter de l'état actuel des connaissances sur l'association troubles envahissants du développement et épilepsie dans la maladie de Bourneville chez l'enfant. Cette association présente un intérêt scientifique parce qu'elle laisse présager d'une participation génétique à certains troubles psychiatriques de l'enfant. Plus de 60 % des patients atteints par cette maladie génétique souffrent d'une épilepsie de topographie variable qui apparaît intriquée à des troubles d'allure autistique et à d'autres manifestations psychiatriques dont l'agressivité et l'hyperactivité. La littérature propose pour l'épilepsie, un traitement médicamenteux spécifique (carbamazépine, lamotrigine ou vigabatrin) qui n'entraverait pas le développement de l'enfant.

OUVRAGES & CHAPITRES D'OUVRAGES



YVON Dominique. **A la découverte de l'autisme : des neurosciences à la vie en société.** Dunod, 2014.

- L'épilepsie, pp. 103-104.

MAFFRE Thierry, PERRIN Julien. **Autisme et psychomotricité.** De Boeck supérieur, 2013

- Autisme et épilepsie, pp. 57-59.

BATHELEMY C, BONNET-BRILHAULT F. **L'autisme : de l'enfance à l'âge adulte.** Lavoisier, 2012

- BARTHEZ-CARPENTIER MA. Epilepsie et maladies neurologiques associées à l'autisme, pp. 63-68.

DESSIBOURG Calude-André. **Handicap mental : approche transdisciplinaire : somatique, psychiatrique, psychopédagogique.** Elsevier Mason, 2009

- Trouble autistique et épilepsie, pp. 188-191.

MÉMOIRES, RECHERCHES, THÈSES



KELLER Jérémy, OUSS-RYNGAERT Elisabeth. **Trouble du spectre autistique dans le syndrome de Dravet : description phénotypique et comparaison à une population autiste prototypique.** Médecine. Paris : Université Paris-Sud - Faculté de Médecine, 2017, 40p.

MATHIEU Nicole, HOUY-DURAND Emmanuelle, RABATE Philippe. **Autisme, épilepsie et troubles du comportement : une pratique d'accompagnement d'adultes porteurs d'autisme, et une question : comment prendre en compte leur épilepsie associée ?** Médecine. Tours : Université François Rabelais - UFR de Médecine, 2013, 52 p.

Ce mémoire met en avant l'hypothèse de crises épileptiques partielles pour expliquer certains troubles de comportement chez des adultes porteurs d'autisme associé à une déficience mentale. Le cadre est celui d'un accueil de jour médicalisé dont l'accompagnement s'appuie sur l'éducation structurée et dans lequel les hypothèses somatiques et épileptiques ont été peu prises en compte lors de l'ouverture. On s'appuiera pour cela sur l'anatomophysiologie cérébrale, sur les recherches concernant le fonctionnement cérébral chez les personnes atteintes d'autisme, sur la symptomatologie épileptique et sur les résultats publiés quant aux liens entre épilepsie, autisme et déficience mentale. On étudiera également la prise en compte des troubles de comportement et de l'épilepsie par les familles, les professionnels et les partenaires du centre. Celle-ci est facilitée par la transdisciplinarité, par les formations et le lien avec les familles, et par une ébauche de collaboration avec les partenaires du soin extérieurs. Certains troubles de comportement que l'hypothèse épileptique ou somatique pourrait expliquer, est illustrée par un cas concret. La conclusion porte sur la nécessité d'affiner les supports d'observation, d'apprendre à reconnaître les manifestations d'épilepsie partielle et de favoriser l'accès aux soins préventifs et curatifs.

AMIET Claire, COHEN David Dir. **Autisme et épilepsie : association fortuite ou physiopathologie commune ?** Paris : Université Pierre et Marie Curie - Paris 6, 2011, 52 p.

Décrite depuis longtemps, l'association entre autisme et épilepsie est maintenant clairement établie. Nous avons souhaité mieux décrire cette association. Une méta-analyse nous a permis d'identifier deux facteurs de risque au développement d'une épilepsie dans l'autisme : le retard mental et le sexe féminin. Par ailleurs, une étude clinique rétrospective portant sur des adolescents autistes hospitalisés dans une unité de soins intensifs pédopsychiatrique a montré qu'une décompensation comportementale aiguë avait fréquemment pour cause des convulsions non contrôlées. Les bases physiopathologiques de l'association entre autisme et épilepsie sont complexes et encore mal comprises. Compte tenu de la fréquence élevée de l'épilepsie dans la population générale, une association fortuite est probable chez certains individus. Dans certaines situations, lorsqu'elle débute à un stade précoce du développement cérébral, une épilepsie semble pouvoir intervenir dans le développement de symptômes autistiques. Chez d'autres, la coexistence fréquente d'un retard mental lorsqu'un autisme et une épilepsie sont associés permet de suggérer l'implication de mécanismes neuro-développementaux communs. Ainsi, nombre de gènes impliqués dans des réseaux ayant un rôle dans le développement et le fonctionnement cérébral ont été associés dans l'épilepsie, l'autisme et/ou le retard mental. L'identification de l'autisme avec épilepsie comme un sous-groupe de l'autisme pourrait permettre d'avancer vers une meilleure connaissance et compréhension des mécanismes physiopathologiques impliqués dans l'autisme.

JULLIEN Anne. **Maladie de Bourneville, épilepsie et autisme.** Psychiatrie. Paris : Université Paris Diderot Paris 7 – UFR de Médecine, site Xavier Bichat. 2001, 84p.

Accessible en ligne : <http://aura.u-pec.fr/scd/theses/th0149353.pdf>

RAPPORTS, ÉTUDES, EXPERTISES



LEONOVA Tamara. **La gestion du stress parental des parents d'enfants atteints de handicap sévère : le cas du trouble de l'autisme. Revue de la littérature.** Paris : Firah, 2019, 65 p.

Cette revue de littérature a été réalisée dans le cadre de la recherche "La famille face au handicap : la gestion du stress parental des parents d'enfants souffrant du syndrome de Dravet", portée par l'Université de Lorraine.

L'objectif de la revue de littérature est de présenter les résultats des recherches conduites au début de ce siècle sur le stress parental dans les familles avec un enfant atteint du TSA, résultats permettant aux différents acteurs de mieux comprendre le vécu des familles et l'influence de différents facteurs sur le stress parental, les stratégies de résistance (de coping, d'adaptation) au stress et le bien-être des parents.

La revue de littérature a été réalisée avec la participation des équipes des centres de référence des épilepsies pédiatriques rares de France, des neuropédiatres des CHU de France et en étroite collaboration avec les associations «Vivre avec l'autisme en Meurthe et Moselle», «L'Alliance du syndrome de Dravet» de France, de Suisse, de Belgique et des Pays-Bas. La revue de littérature porte sur le cas spécifique des parents d'enfants atteints du trouble du spectre de l'autisme (TSA).

Accessible en ligne : <https://www.firah.org/upload/activites-et-publications/revue-de-litterature/dravet/rl-dravet-vf.pdf>

COLLECTIF. **Handicaps rares : contextes, enjeux et perspectives. Expertise collective.** Paris : Inserm, 2013, 400 p.

- Autisme associé à une épilepsie ou une déficience sensorielle, pp. 293-319.

Accessible en ligne : <http://www.ipubli.inserm.fr/bitstream/handle/10608/4556/?sequence=18>

VIGNES Céline, VAN BAKEL Marit, DELOBEL Malika, KLAPOUSZCZAK Dana, ARNAUD Catherine, CANS Christine. **Prévalence de l'autisme et autres troubles envahissants du développement : données des registres français de population, générations 1995-2000.** RHE 31, RHEOP, 2011, 34p.

Accessible en ligne :

<https://rheop.univ-grenoble-alpes.fr/sites/rheop/files/Mediatheque/Documents/rapportprevalenceted.pdf>



AUTRES RESSOURCES EN LIGNE

Autisme, épilepsie : la protéine qui pourrait apaiser le cerveau. Santé log, 11/01/2022
[AUTISME, ÉPILEPSIE : La protéine qui pourrait apaiser le cerveau | santé log \(santelog.com\)](#)

Epilepsie et autisme. Autisme 1 2 3
[Autisme 123 | Epilepsie | Autiste](#)

ARCE Charlotte. **Y a-t-il un lien entre autisme et épilepsie ?** Pourquoi docteur, 10/11/2021
[Y a-t-il un lien entre autisme et épilepsie ? \(pourquoidocteur.fr\)](#)

HA Catherine, CHAN CHEE Christine, BODEAU-LIVINEC Florence. **Prévalence des troubles du spectre de l'autisme.** Bulletin épidémiologique hebdomadaire, n°6-7, 10 mars 2020.
http://beh.santepubliquefrance.fr/beh/2020/6-7/pdf/2020_6-7.pdf

WRIGHT Jessica. **Le lien entre l'épilepsie et l'autisme : explications.** Mediapart, 21/10/20219.
L'épilepsie est très fréquente chez les personnes autistes. Notamment chez les femmes et les personnes avec déficience intellectuelle. Le point sur les données scientifiques.
[Explications : le lien entre l'épilepsie et l'autisme | Le Club \(mediapart.fr\)](#)

WRIGHT Jessica. **Studies unveil hidden ties between epilepsy gene and autism.** The transmitter ; 23/07/2018
[Studies unveil hidden ties between epilepsy gene and autism | The Transmitter: Neuroscience News and Perspectives](#)

BOISSON Thomas. **Le mécanisme génétique à l'origine de la relation entre autisme et épilepsie enfin expliqué.** Trust my science, 8 avril 2018.
<https://trustmyscience.com/mecanisme-genetique-relation-autisme-epilepsie-enfin-explique/>

Trouble du spectre de l'autisme et épilepsie. Montréal : CHU Sainte-Justine, 2017.
<https://www.chusj.org/fr/soins-services/E/Epilepsie/Parlons-d-epilepsie/Comorbidites/TSA-et-epilepsie>

Prendre soin d'un enfant autiste. 11 fiches pratiques. Déclic, avril 2015.
• **Autisme et épilepsie, une association fréquente**, pp. 8-9.
<https://www.yumpu.com/en/document/read/54495675/prendre-soin-dun-enfant-autiste>

THOMAS-VIALETTES Françoise, Dr DUBOIS. **Epilepsie et autisme : une association complexe.** Efacep, 2015.
PPT présenté lors des Journée européenne de l'épilepsie – le 9 février 2015
http://efappe.epilepsies.fr/wp-content/uploads/2015/11/autisme-et-epilepsie_2015-02-09.pdf

Autismes et comorbidités : Epilepsie et autisme. La lettre d'Autisme France, n°57, novembre 2010, pp. 10.
http://www.autisme-france.fr/offres/doc_inline_src/577/REVUE%2B57%2Bextraits%2Bsite.pdf

BIBLIOGRAPHIE MISE À JOUR EN OCTOBRE 2024

Centre de documentation du Centre National de Ressources Handicaps Rares - Épilepsies Sévères
Tél. 09 69 36 86 46 - documentation@fahres.fr - <http://doc.handicapsrares.fr/fahres>

