



. [Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet](#) 2015 Jan; 168B (1): 72-80. doi: 10.1002 / ajmg.b.32280. Epub 2014 le 12 novembre.

Prévalence du spectre autistique symptômes de troubles chez les enfants atteints de neurofibromatose de type 1.

[Plasschaert E](#) ¹, [Descheemaeker MJ](#) , [Van Eylen L](#) , [Noens I](#) , [J Steyaert](#) , [Legius E](#) .

Informations sur l'auteur

- ¹ Département de génétique humaine, Laboratoire de neurofibromatose de recherche, KU Leuven, Leuven, Belgique; Center for Human Genetics, UZ Leuven, Leuven, Belgique.

Résumé

La neurofibromatose de type 1 (NF1) est une maladie génétique à transmission autosomique dominante. Alors que le travail considérable a mis l'accent sur le fonctionnement cognitif, plusieurs groupes de recherche ont également observé des difficultés dans le fonctionnement social comme une caractéristique importante de la NF1. Ces problèmes et le lien possible entre NF1 et troubles du spectre autistique (TSA) sont devenus de plus en plus importants dans la littérature de NF1 récente. Le but de l'étude était d'évaluer les caractéristiques des TSA dans une NF1 population pédiatrique en milieu hospitalier (n = 82) en utilisant le questionnaire standardisé Behavior Enfants sociale (CSBQ) et social Réactivité Échelle (SRS) pour tenir compte de la prévalence, la gravité et nature des problèmes sociaux. Dans une étude parallèle, une évaluation complète de TSA a été réalisée dans un sous-groupe d'enfants atteints de NF1 avec une forte suspicion de TSA (n = 31). Les résultats indiquent que les enfants atteints de NF1 ont plus de problèmes sociaux que les contrôles typiques, plus fréquemment rapportés ci-dessus de 8 ans. Le SRS montre que 63% est à risque de symptômes de TSA. Selon le point des analyses, la plupart des problèmes ont été observés sur les items mesurant orientation, la compréhension et étant accordés sur une situation sociale (CSBQ) et la cognition sociale et de la communication (SRS). Dans l'étude parallèle, 27 NF1 enfants ont été diagnostiqués atteints de TSA. Ces enfants ont un phénotype distinct par rapport à un groupe ASD hétérogène, avec des handicaps sociaux-communicative prononcées et moins de comportements restrictifs / répétitifs. Cette étude permet une meilleure compréhension des problèmes sociaux dans la NF1 et le chevauchement phénotypique avec ASD symptomatologie. Malgré leur volonté de dialoguer avec les autres, les enfants atteints de NF1 avec ou sans ASD rencontrent diverses difficultés dans leur vie sociale-communicative.

© 2014 Wiley Periodicals, Inc.

MOTS-CLÉS:

ASD; NF1; les enfants de questionnaires de comportement social; sociale; échelle de la réactivité sociale