
COMMUNICATIONS ORALES

28 Novembre 2003

**TRANSITORY ACUTE LEUKOENCEPHALOPATHY
IN ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKAEMIA.
TOXICITY/INFILTRATION?**

Yoldi-Petri ME^a, Sagasetta de Ilurdoz-Uranga M^b,
Gallinas-Victoriano F^b, Molina-Garicano J^b, Durá-Trave T^a
^a Unidad de Neuropediatría. ^b Unidad de Oncología Infantil.

Servicio de Pediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona, España

Introduction. It is well known the central nervous system damage in the debut of acute lymphoblastic leukaemia, whose main symptoms are meningeal infiltration and/or cranial nerve disorder, rarely associated to severe leukoencephalopathy. Neuroimaging, neurophysiological and analytical studies, as well as clinical evolution are the keys to a correct diagnosis.

Objectives. We report the case of a 7 year old girl diagnosed of acute lymphoblastic leukaemia with intraocular and cerebral involvement, and no pleocytosis in spinal fluid. Differential diagnosis was difficult due to the similarities of drug toxicity as a responsible for the clinical symptoms.

Case report. A 7 year old girl diagnosed of acute lymphoblastic leukaemia after bone study showing peripheral pancytopenia and hepatopathy during a febrile course. The day after admission, the patient complained about blurred vision and the fundus examination revealed cotton wool spots in the macula. Computed tomography showed enlargement of the sclera in both eyes with no other findings. Spinal fluid was normal. The patient was given the induction chemotherapy according to the Spanish Society for Pediatric Oncology for a high risk leukaemia consisting of vincristine, prednisone, daunorubicin, cyclophosphamide and asparaginase, including intrathecal therapy with methotrexate, cytarabine and hydrocortisone. During this interval, parenteral nutritional support was required because of oral mucositis plus enterocolitis. Vision deteriorated progressively. Fifteen days after the beginning of the treatment, the patient shows drowsiness, uncommunicativeness, low response to stimulus, general hypotony, midriasis, urinary and anal incontinence. Electroencephalography and magnetic resonance revealed cerebral and cerebellous involvement, being these findings compatible with leukaemic infiltration and drug toxicity. Despite the severity of the symptoms, treatment was held including meningeal prophylaxis. Complete remission with high dose methotrexate, cytarabine, mercaptopurine, ocular irradiation, cranio-spinal irradiation and intrathecal therapy was reached. In the following months, visual and neurological affection improved (assessed by magnetic resonance and fundus examination). Actually, she undergoes maintenance treatment keeping a normal neurological and visual function.

Conclusion. We want to emphasize the unusual retinal and cerebral involvement in leukaemia, in absence of spinal fluid infiltration. Despite severe neurological deterioration, the response to radiotherapy and chemotherapy has been quite satisfactory, obtaining complete remission and acceptable quality of life 18 months after diagnosis.

**REVERSIBLE LEUKOENCEPHALOPATHY
WITH A BI-PHASIC COURSE AFTER
CHEMOTHERAPY FOR BURKITT'S LYMPHOMA**

Lorente-Hurtado I

Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría.

Hospital de Sabadell. Sabadell, Barcelona, Spain

Introduction. Cerebral white matter anomalies seen as side effects of chemotherapy have been classified into two main categories: classical white matter disease and reversible posterior leukoencephalopathy syndrome (RPL); they have different neuroimaging features and a different prognosis.

Case report. A 11-year-old boy diagnosed with stage III Burkitt's lymphoma, treated according to a protocol including intrathecal methotrexate, ARA C and hydrocortisone, developed tumour lysis syndrome with renal failure requiring dialysis, as well as arterial hypertension controlled with medication. Seven days after the first treatment, he became lethargic and had four partial secondarily generalized seizures. MRI revealed multiple bilateral focal high signal areas on T₂ and FLAIR with predominant involvement of the subcortical U fibres. Treated with phenytoin, he fully recovered within 24 hours. Fifteen days later, MRI showed significant resolution of the lesions. Cytostatic protocol was continued. Repeat MRI five months later, while remaining neurologically asymptomatic, showed massive diffuse and symmetrical involvement of central and periventricular white matter with preservation of subcortical fibres. Methotrexate was discontinued. Subsequent MRI showed progressive resolution of the lesions with return to normal within two years. The clinical evolution of the patient was excellent, without any symptoms.

Discussion. We believe that the first clinical and neuroradiological findings in our patient fulfil the criteria for RPL syndrome, while the relapse seen on neuroimaging suggests the classical methotrexate leukoencephalopathy.

**NEUROPATHIE GÉNÉRALISÉE ET MONONÉVRITE:
COMPLICATIONS DE TRAITEMENTS ONCOLOGIQUES**

Menache CC, Ozsahin H, Wacker P, Truffert A, Haenggeli CA

Hôpital des Enfants et Clinique de Neurologie. HUG. Genève, Suisse

Les atteintes du système nerveux central et périphérique chez les enfants souffrant de leucémies sont fréquentes et d'origine diverse: tumorale, infectieuse, immunologique, ou toxique. Nous présentons deux enfants avec neuropathies sévères.

La première est une jeune fille de 8 ans avec leucémie lymphoblastique aiguë qui développe dès la fin du traitement d'induction comportant Vincristine, L-asparaginase et dexaméthasone une tétraplégie flasque avec insuffisance respiratoire, troubles de la déglutition et parésie faciale. Le LCR normal permet d'exclure un syndrome de Guillain-Barré. L'ENMG met en évidence une neuropathie axonale sévère, motrice plus que sensitive. Aucune anomalie du gène PMP 22 n'est retrouvée permettant d'expliquer une vulnérabilité accrue à la toxicité de la vincristine.

L'évolution sera favorable avec récupération complète, proximale puis distale, sur une période de 6 mois.

Le deuxième est un garçon de 6 ans atteint de leucémie myéloblastique aiguë qui présente suite à une deuxième greffe de moelle et dans le cadre d'une maladie greffe contre hôte une atteinte sensitive et motrice sévère des nerfs sciatiques poplités externes et internes à droite, avec atteinte axonale à l'ENMG. Aucune compression n'est

mise en évidence à l'IRM et le diagnostic de mononévrite sur probable vasculite est retenu. Les douleurs cèdent sous gabapentine et l'enfant récupère entièrement sur une période de 6 mois.

INTÉRÊT DE LA TOMOGRAPHIE A ÉMISSION DE POSITRONS (PET) DANS LE SUIVI POST-CHIRURGICAL DES TUMEURS CÉRÉBRALES DE L'ENFANT

Wetzburger C, Van Bogaert P, Pirotte B

Centre de Réadaptation Fonctionnelle Neurologique Infantile.
Hôpital Erasme. Bruxelles, Belgique

Objet. Analyser la contribution du PET dans le suivi après chirurgie des tumeurs cérébrales chez l'enfant (PBT).

Matériel et méthodes. Depuis 1991, 74 études en PET ont été pratiquées chez 52 enfants opérés de tumeurs cérébrales. Le 18 fluoro-deoxyglucose (FDG-PET) a été utilisé comme traceur dans 19 cas, la 11 c- méthionine dans 31 cas (MET-PET) et dans 12 cas, les 2 traceurs ont été injectés. Nous avons analysé rétrospectivement les données du PET, en fonction du type de traceur, du type et du grade de la tumeur, de l'évolution clinique.

Résultats. Dans le cas où le PET a été pratiqué immédiatement après l'exérèse tumorale il a confirmé un résidu tumoral à réopérer (n = 6) ou l'absence de résidu (n = 5). Dans le follow-up à long terme, il a détecté ou confirmé une récurrence (n = 6). Il a aussi permis de suivre la croissance d'un résidu en cas d'option conservatrice (n), et d'apprécier les effets de la radio/chimiothérapie (nB) sur celle-ci.

Discussion. MET-PET apparaît spécifique pour détecter et délimiter le tissu tumoral. FDG-PET et MET-PET combinés apportent des informations quant à l'agressivité de la croissance tumorale.

Conclusion. Les données apportées par le PET améliorent la prise de décisions thérapeutiques quant au choix et au ciblage.

BRAIN TUMORS WITH SLOWLY PROGRESSIVE HEMIPARESIS, CHARACTER CHANGE AND CEREBRAL HEMIATROPHY

Hanaoka S, Sugai K

Department of Child Neurology. National Center Hospital for Mental, Nervous and Muscular Disorders. National Center of Neurology and Psychiatry. Tokyo, Japan

Introduction. We sometimes experienced difficulties to obtain early diagnosis of brain tumors. We report here the cases of brain tumor which had similar clinical symptoms and neuroradiological findings but difficult to suspect brain tumor in the early stage.

The subjects are five Japanese boys from seven to fourteen years of age on admission. Their main clinical symptoms were slowly progressive hemiparesis with ipsilateral facial palsy, character changes and learning difficulties. CT scan and MRI have been done in all cases. All showed cerebral hemiatrophies. Enhanced area on CT scan and high intensity lesion of internal capsule on MRI were seen in basal ganglia-thalamic region without any mass effect. These radiological findings, but also the slowly progression of the hemiparesis, the character changes and cerebral hemiatrophy first strongly suggested degenerative diseases as well as vascular diseases as differential diagnosis. Finally, the first case showed enhanced mass by CT scan six years later from the onset. For the following 3 cases, on the suspicion of germinoma, we tried radiotherapy, which brought clinical improvement in all cases. In the latest experienced case, we obtained a diagnosis of germinoma only after a second brain biopsy.

SYNDROME OPSOCLONUS-MYOCLONUS. DEUX CAS CLINIQUES

Maia I^a, Araújo A^a, Labandeiro L^a, Maciel I^a, Barbosa C^b

^a Service de Pédiatrie. Centro Hospitalar do Alto Minho. Viana do Castelo, Portugal.

^b Service de Neuropédiatrie. Hospital Pedro Hispano. Matosinhos, Portugal

Le syndrome opsoclonus-myooclonus est un syndrome neurologique rare qui atteint enfants et adultes, caractérisé par des mouvements oculaires rapides, conjugués et multidirectionnels, des myoclonies du tronc, des extrémités et de la face, ainsi qu'une ataxie cérébelleuse. Son étiopathogénie est inconnue. Certains cas décrits sont associés à des infections et à des néoplasies, dont le neuroblastome est le plus fréquent chez l'enfant. L'évolution est variable et imprévisible.

Les auteurs présentent deux enfants, en bonne santé habituelle, hospitalisés suite à l'installation subaiguë de myoclonies des extrémités et d'une ataxie cérébelleuse. L'apparition de l'opsoclonus a permis de poser le diagnostic de syndrome opsoclonus-myooclonus. Le traitement avec corticoïdes et immunoglobulines iv a apporté une amélioration clinique significative.

Nous désirons mettre en évidence l'importance du diagnostic de ce syndrome, étant donné qu'une pathologie néoplasique est parfois associée.

SYNDROME DE L'X FRAGILE CHEZ LA FILLE

Ferrando-Lucas MT

EDEAxf. Madrid, España

L'identification du gène FMRP1 a permis une meilleure compréhension de la séméiologie cognitive et comportementale du syndrome de l'X fragile. Chez les filles, la clinique peut se limiter aux troubles de l'apprentissage.

Objectif. Analyse dans la littérature des symptômes et signes les plus importants de l'affection ainsi que de la relation entre phénotype et génotype.

Méthode. Révision des publications indexées des 5 dernières années.

Résultats. Les articles consacrés aux filles sont peu nombreux, ils sont plus fréquents dans les revues génétiques que neurologiques ou pédiatriques. Il n'y a que peu de distinction entre adultes et enfants, ainsi qu'entre prémutations et mutations. Le symptôme le plus fréquemment mentionné est la timidité extrême. Les capacités intellectuelles sont variables et peuvent être normales dans 40% des cas. Des difficultés en mathématiques, des troubles spécifiques de l'apprentissage et des syndromes de Gerstmann sont rapportés. Le lien entre degré d'expansion cytosine-guanine-guanine, méthylation et clinique reste contradictoire.

Conclusion. La variabilité des manifestations cognitives et comportementales documentée par cette méta-analyse de la littérature permet de mieux définir la séméiologie et la corrélation génotype-phénotype, et aide à identifier les filles atteintes.

RETT SYNDROME IN PORTUGAL : MUTATION ANALYSIS AND TENTATIVE OF CLINICAL CORRELATIONS

Temudo T^a, Santos MJ^b, Dias K^a, Moreira A^a, Barbot C^a, Oliveira G^c, Calado E^a, Levy A^a, Carrilho I^a, Fonseca J^a, Dias A^a, Cabral P^a, Monteiro J^a, Gomes R^a, Barbosa C^a, Sequeiros J^d, Maciel P^c

^a Pediatric Neurologist. ^bBSc, UniGENE, IBMC. Porto. ^c Pediatric of Development.

^d MD PhD, UniGENE, IBMC. Porto. ^e PhD, ICVS-ECS. Universid. Minho. Serviço de Pediatria. Hospital Geral de Santo António. Porto, Portugal

Rett syndrome (RS) is a neurodevelopmental disorder caused by mutations in the x-linked methyl CpG binding protein 2 gene. The aim of this study was to characterize the spectrum of mutations in a series of Rett patients, and to establish a relationship between the genetic results and the clinical features of the disease. 70 probable Rett patients, 68 girls and 2 boys from all the regions of Portugal have been

observed by one Pediatric Neurologist according the revised diagnostic criteria published by Hagberg et al. Seven cases were excluded because they didn't fulfill the diagnostic criteria. An international clinical checklist and score system was used to evaluate the clinical severity of the disease. Mutation analysis of the MECP2 coding region was performed by automatic sequence analysis. Genetic study was performed in 58 patients, 66% classified as classic RS. Mutations in the gene MECP2 were detected in 64% of the girls (82% in the classic forms and 30% in the atypical). Acquisition of walking was found in 75% of the patients with missense mutations and only in 38% of the patients with truncating mutations. Acquired microcephaly was present in 57% of the patients with truncating mutations and only 6% of the patients with missense mutations.

COMPLEX SUBTELOMERIC REARRANGEMENT OF GONOSOME X ASSOCIATED WITH FAMILIAL MENTAL RETARDATION

Vandenbussche N, Verellen-Dumoulin C, Sibille C, Bonnier C
Cliniques St-Luc, Bruxelles, Belgique

We report here the case of a 3,5 year-old boy, who was referred because of developmental delay and microcephaly. He was prematurely born (35 weeks) together with his twin-sister after an IVF-pregnancy. His birthweight was 1,925 g (P20) for a height of 42,5 cm (P3) and a headcircumference of 30,8 cm (-3 SD). Family history includes: a maternal uncle affected with severe encephalopathy and microcephaly who died at the age of 9 years; and a maternal nephew treated for epilepsy. The mother has short stature (148 cm, -4 SD). Actually, our patient exhibit some facial and uro-genital dysmorphic features, a severe hypotrophy (weight: 11 kg, -3 SD; height: 82 cm, -5 SD) and a progressive microcephaly (head circumference: 43 cm, -6 SD) without epilepsy. Denver developmental screening test shows: gross motor development: 6 months; fine motor development: 6-7 months; language: 9 months-1 year; social contact: 1 year. Metabolic screening, ophtalmologic investigations and EEG were normal. Brain MRI shows a small volume and a myelinisation delay (5-6 m). Fragile-X syndrome was excluded by DNA-mutation analysis (FMR1). Karyotypes (G-band) appeared normal for this patient and for his parents. However, multisubtelomeric analysis identified a microdeletion of Xp22.3 and a duplication of Xq28 translocated on the Xp22.3 deleted region. The same rearrangement was found in the mother. This is the first report of such a phenotype associated with a subtelomeric rearrangement of chromosome X.

MECP2 MUTATION IN A BOY: AN UNEXPECTED DIAGNOSIS

Andries S^a, Gillerot Y^b, Lannoy N^b, Dahan K^b, Verellen C^b, Bonnier C^a

^a Neuropédiatrie. ^b Génétique médicale. Cliniques St-Luc, Bruxelles, Belgique

The neurologic disorder Rett Syndrome, originally described exclusively in girls, is a X-linked dominant disorder, with presumed lethality in males. The boy presented here is the third child of non-consanguineous parents. His brother and sister are healthy. His mother lost a malformed girl at four months of gestation and after 4 early abortions, she expected twins. After a vanishing twin phenomenon, the propositus was born at 41 weeks of gestation by spontaneous delivery with 3,180 g, 51 cm and 33 cm (head circumference). Neurological examination revealed an important axial hypotonia, peripheral hypertonia and impaired deglutition.

Craniofacial features included epicanthal folds, frontal bossing, prominent nasal bridge, thin upper lip, large ears. Thumbs and first toes were enlarged. He developed a progressive microcephaly, severe epilepsy encephalopathy, and died at 36 months from respiratory complications. Chromosomal studies and DNA analysis of fragile X, Angelman syndrome, mitochondrial DNA were normal. Sequencing analysis

revealed a missense mutation (P302L) in the transcription repression domain (TRD) of the MECP2 gene.

Clinical forms associated to date with the 12 previously reported MECP2 mutations in males are Angelman-like syndrome, Prader-Willi-like syndrome, non specific mental retardation, progressive spasticity, X-linked syndrome of psychosis, pyramidal signs and macroorchidism.

Conclusion. To date, there are no typical criteria for MECP2 mutations in boys. Continuing descriptions will help to refine the different clinical phenotype of MECP2

29 Novembre 2003

TROUBLES DE LA RECONNAISSANCE VISUELLE DES OBJETS CHEZ LES ENFANTS AVEC DIPLÉGIE SPASTIQUE ET LEUCOMALACIES PÉRIVENTRICULAIRES (LPV)

Bova SM, Fazzi E, Giovenzana A, Signorini S, Lanzi G.
IRCCS Fondazione Istituto Neurologico C.Mondino. Pavia, Italy

L'association entre LPV et troubles visuels, due à la souffrance des voies visuelles rétinochiasmiques et des aires visuelles associatives; déficit visuel d'origine central, DVOC, est bien connue. Récemment données indiquent que l'éventail des symptômes du DVOC peut grouper non seulement déficits des fonctions visuelles primaires, mais aussi troubles visuocognitifs, qui se manifestent plus tardivement, à l'âge scolaire.

But. Évaluer si les LPV impliquent des troubles de la reconnaissance visuelle.

Patients et méthodes. 15 sujets (6-11 ans) ont été sélectionnés avec LPV sans sévère compromission visuelle et cognitive et soumis à un protocole d'épreuves mis au point par notre équipe, normalisé sur un group de 100 enfants sains du même âge. Le protocole explore les procès de la reconnaissance visuelle des objets –procès précatégoriques, catégorisation perceptive, représentations mentales et catégorisation sémantique.

Résultats. Bien que l'analyse précatégorique et la catégorisation sémantique soient normales chez tous les enfants, la majorité présente un déficit dans les procès de catégorisation perceptive (8/15) et troubles des représentations internes des objets (11/15).

Conclusions. Chez les enfants avec LPV, le DVOC peut se manifester non seulement avec des déficits visuels primaires mais aussi avec troubles de la reconnaissance visuelle, qui peuvent être identifiés seulement à l'âge scolaire.

FETAL MAGNETIC RESONANCE IMAGING: ANOMALIES OF THE POSTERIOR FOSSA

Escofet C, Martín C, Lorente I, Artigas J, Mellado F, Gabau E
Unidad de Neuropediatria. Hospital de Sabadell. Sabadell, Barcelona, Spain

Purpose. To describe anomalies of the posterior fossa diagnosed during gestation using magnetic resonance imaging (MRI) and to evaluate the influence of this technique in obstetric and neonatal management.

Material and methods. Since 1997, 280 pregnant women have undergone MRI at our center after inconclusive findings or detection of fetal anomaly at ultrasound study. Images were analyzed by an expert pediatric radiologist and findings were compared to those of ultrasound and correlated with postnatal findings from clinical, imaging, and/or autopsy studies.

Results. Central nervous system (CNS) anomalies were suspected in 99 fetuses, 26 of which corresponded to the posterior fossa. Anomalies found were: Joubert's syndrome (n = 1), hypoplasia of the cerebellum (n = 4), dysplasia of the cerebellar cortex (n = 1) rhombencephalosynapsis (n = 2), cerebellar hemorrhage (n = 1), Chiari malformation (n = 6), enlarged cisterna magna (n = 3), Dandy-Walker

malformation (n = 1), variant of Dandy-Walker (n = 1), arachnoid cyst (n = 1), normal (n = 5). MRI added useful information in 9 cases. **Conclusions.** Anomalies of the posterior fossa are numerous and prenatal US diagnosis can be difficult. MRI is a non-invasive method of fetal study that provides additional information. Neuropediatricians play an important role in prenatal diagnostic units and clinical follow-up of live births.

AGÉNÉSIE DU CORPS CALLEUX, KYSTES INTER-HÉMISPHERIQUES, HÉTÉROTOPIES SOUS-CORTICALES ET HYPOPLASIE PONTO-CÉRÉBELLEUSE CHEZ UN ENFANT

Nassogne MC, Debauche C, Clapuyt PH

Cliniques Universitaires Saint-Luc, Bruxelles, Belgique

Les anomalies cérébrales associant kystes interhémisphériques et agénésie du corps calleux constituent un groupe hétérogène de malformations pour lesquelles une classification basée sur des critères morphologiques a été proposée en 2001 (Barkovich et al. *Neurology* 2001; 56: 2207-27). Nous rapportons le cas d'un garçon présentant une forme sévère de ces anomalies. Les parents sont d'origine marocaine. L'échographie réalisée à 21 semaines de grossesse montre un kyste interhémisphérique et une suspicion d'agénésie du corps calleux. Le caryotype est normal. L'enfant est né à 37 semaines. Le périmètre crânien se situe au percentile 75. L'examen clinique est normal. L'imagerie par résonance magnétique confirme une agénésie complète du corps calleux, plusieurs kystes interhémisphériques de signal un peu différent de celui du LCR en T₁ et non-communiquant avec le système ventriculaire, une malformation parenchymateuse hémisphérique gauche où des hétérotopies sous-corticales sont individualisées, et une hypoplasie ponto-cérébelleuse. Cette imagerie est compatible avec celle des trois patients rapportés précédemment et inclus dans le groupe 2C (kystes non-communiquant avec le système ventriculaire et présence d'hétérotopies sous-corticales). A noter qu'un de ces trois patients présentait lui aussi une hypoplasie ponto-cérébelleuse comme décrite chez notre patient. La description de ce nouveau patient confirme la nécessité d'une classification précise des anomalies du corps calleux avec kyste interhémisphérique.

TEMPORAL LOBE MALFORMATION IN TWO CHILDREN WITH MICROCEPHALY AND PSYCHOMOTOR RETARDATION

Nunes S^a, Jacinto S^b, Vieira JP^b

^a Pediatric Department. Hospital Fernando Fonseca. Amadora.

^b Serviço de Neurologia. Hospital de Dona Estefânia. Lisboa, Portugal.

Temporal lobe malformations have been reported in temporal lobe epilepsy, in genetic syndromes and in association with other brain malformations. Reported abnormalities include heterotopia, neocortical focal dysplasia and hippocampal malformations (malrotation with verticalisation, hippocampal hypoplasia, abnormally large temporal horns of the lateral ventricles). There are reports of developmental delay with autistic traits in children with bilateral hippocampal malformations. Epilepsy may not be present, but the spectrum of morphologic anomalies, their aetiology and clinical picture is not defined. Patient 1 is a 3-year old female. Her mother suffers from Graves' disease. At birth a diaphragmatic hernia was diagnosed and treated surgically without complications. The patient has a delayed psychomotor development, hyperkinetic behaviour, microcephaly and facial dysmorphism. Audiologic evaluation is normal. MRI, performed at 15 months, showed large temporal horns and hypoplastic hippocampi with abnormal morphology. Patient 2 is a 4-year old male child of healthy, nonconsanguineous, parents of African origin. He had a (viral?) meningitis in the neonatal period. Development is globally delayed, with autistic traits. Head circumference is below the 5th centile. Except for hyperkinesias, the neurological and general physical examination are normal. MRI showed a left sided choroidal fissure cyst associated with hypoplasia and

malrotation of the hippocampus; the right hippocampus is also small and the temporal horn is dilated. The morphologic anomaly of patient 1 has not been described previously. The clinical context of this patient suggests that the temporal lobe defect is part of a set of dysgenetic events. In patient 2 the hippocampal malformation is associated with a choroidal fissure cyst on the left side but a cause and effect relationship is not certain. The neurological findings in both are non-specific and are not attributable with certainty to the temporal lobe defect.

LEUCOMALACIE PÉRIVENTRICULAIRE ET ACTIVATION DES ANOMALIES ÉPILEPTIQUES PENDANT LE SOMMEIL LENT

Veneselli E, Perrone MV, De Grandis E,

Frau A, Pigantelli S, Podesta B, Baglietto MG

Istituto G. Gaslini. Università di Genova. Genova, Italia

Les patients avec leucomalacie périventriculaire (LMPV) et diplégie spastique constituent une population à risque de développer des crises épileptiques et des anomalies épileptiques. Les données de la littérature font état d'une épilepsie dans 16-27% des cas, tandis que les études électroencéphalographiques sont peu nombreuses et fournissent des données discordantes. Nous avons étudié une série de 16 enfants, 11 filles et 5 garçons, de 3-10 ans d'âge, tous nés prématurément (24-36 semaines), et présentant une diplégie spastique et une LMPV à l'IRM cérébrale et comparé l'épilepsie dont ils souffraient avec les aspects EEG pendant la veille et le sommeil. Une épilepsie était présente chez 5/16 (31%), avec un début entre 1-10 ans. 2/5 cas (40%) ont présenté des crises partielles, 2/5 (40%) des crises partielles avec généralisation secondaire et 1/5 cas (20%) des crises généralisées. Une monothérapie était suffisante dans 3 cas sur 5 (60%), tandis que une polythérapie était nécessaire chez les 40% restants. L'EEG de veille démontrait des anomalies focales fronto-centrales et/ou centro-parietales dans 13 cas (80%). L'EEG pendant le sommeil démontrait une activation bilatérale des anomalies focales sous la forme d'un pattern de pointes-ondes continues pendant le sommeil lent dans 2 cas (12,5%) et d'un pattern discontinu dans 11 cas (68%). En particulier, les 2 cas avec POCS ont présenté une régression des acquisitions motrices et psychomotrices, parallèlement à la phase d'expression majeure des anomalies EEG. Même si l'épilepsie a une fréquence relativement réduite chez ces sujets, une étude EEG peut démontrer des anomalies épileptiques avec une importante activation pendant le sommeil lent, qui peut être responsable de variations fonctionnelles quelquefois significatives.

NÉCROSE SYLVIENNE SECONDAIRE A UNE CONTUSION HÉMORRAGIQUE IN UTERO

Dubru JM, Beauduin PH, Otto B, Misson JP

CHR Citadelle. Liège, Belgique

A 31 semaine de grossesse la mère présente un polytraumatisme de la route: hémopneumothorax, pneumopéritoine, contusions cérébrales, traumatisme cervical. Le monitoring foetal est décélératif, la césarienne est réalisée en urgence sous AG: Apgar 2/3/7, absence de respiration spontanée, intubation immédiate, hypotonie, bradycardie. Ventilation assistée jusqu'à J3, oxygénothérapie, administration de surfactant; hypotension traitée par SSPP et Dopamine; alimentation parentérale jusqu'à J21. L'écho SNC montre une contusion hémisphérique droite évoluant vers une atrophie cérébrale. L'EEG montre un tracé discontinu, de nombreux éléments à profil angulaire au niveau des régions temporo-occipitales bilatérales. L'IRM cérébrale objective une vaste cavité pseudo-porencéphalique hémisphérique droite intéressant les régions frontales, temporales et pariétales, une infiltration hémorragique touchant les noyau gris centraux à droite. Les PEV présentent une légère asymétrie, ils sont mal structurés pour l'AG. Les PES présentent une asymétrie importante au dépens de l'hémisphère droit. L'évolution clinique est caractérisée par l'apparition dès l'âge de 4 mois d'une asymétrie de motricité au dépens du membre sup. G puis du membre inf.

G; à l'âge de 6 mois hypertonie spastique des membres sup. et inf. G, la croissance du périmètre céphalique suit le percentile 3; à 9 mois les manifestations d'éveil sont normales pour l'âge corrigé. L'évolution de l'EEG est dominée par la présence au niveau des régions fronto-rolandiques droites d'un dysfonctionnement paroxystique associé à un ralentissement de l'électrogénèse. L'intérêt de ce cas réside dans la connaissance du moment précis où la lésion s'est produite ainsi que dans l'observation du développement de ces différents stades.

LES MANIFESTATIONS NEUROLOGIQUES DES TROUBLES DU MÉTABOLISME DES ACIDES GRAS A CHAÎNE COURTE

Echenne B, Rivier F, Bellet H, Roubertie A, Divry P, Wanders RJ, Vianey-Saban C.

Service de Neuropédiatrie. Hôpital Saint Eloi. Montpellier, France

On connaît actuellement cinq variétés différentes de troubles du métabolisme des acides gras à chaîne courte. Trois d'entre elles peuvent comporter des signes neurologiques au premier plan du tableau clinique: le déficit en 2-méthylbutyryl-CoA deshydrogénase, le déficit en short-chain Acyl-CoA deshydrogénase (SCAD), le plus fréquent (trois observations familiales sont présentées), et enfin l'exceptionnel déficit en 2-méthylhydroxybutyryl-CoA deshydrogénase (SC-HMAD) dont nous rapportons une observation, différente des quelques cas répertoriés jusqu'ici, où tous les patients présentent une affection de type neurodégénératif. Dans ce cas, le retard moteur initial, le retard de langage et les troubles du comportement se sont spontanément amendés à partir de l'âge de 4 ans. L'extrême diversité phénotypique de ces affections –qui sont parfois des non-maladies– est soulignée et discutée.

INFINITE-LIKE HEAD MOVEMENT ASSOCIATED WITH CONGENITAL CEREBELLAR LESION. A NEW SYNDROME?

Fernández-Álvarez E^a, Canavese C^b, Galván-Manzo M^c, Baquero M^d, López-Casas J^a

^a Servei de Neurologia. Hospital de Sant Joan de Déu. Barcelona.

^b University of Torino. Torino, Italy. ^c Hospital de Mataró.

Mataró, Barcelona. ^d CETIR. Barcelona, Spain

Slow chronic abnormal repetitive head movements are observed in several neurological conditions in children. Usually their phenomenology is simple ('yes', 'no', 'side to side') but there is a more complex one in which the head describes an 'infinite sign'. We present the clinical histories, the neuroimaging studies and the videos of two children with early onset infinite-like head movements, associated with mild motor delay and clumsiness. Their language and cognitive development was normal. Both patients present congenital peculiar cerebellar lesions. One children has an unilateral lesion involving the right cerebellar hemisphere and the vermis, the other one presents rhombencephalosynapsis associated with a lesion in the right cerebellar hemisphere. The revision of the literature and the comparison with two other similar cases reported make us suggest that these patients represent cases of a new syndrome, characterised clinically by chronic infinite-like head movements, and pathologically, by congenital cerebellar lesions. We consider that the association of isolated abnormal head movements and motor delay should prompt a search for cerebellar congenital malformation. Interestingly it seems that the outcome of the patients with this syndrome is quite good.

DYSPHASIE GRAVE ASSOCIÉE À DES ANOMALIES DE LA MIGRATION NEURONALE

Sousa B, Lopes MM, Sequeira C, Barbosa C, Gomes R

Unité de Neuropédiatrie. Service de Pédiatrie. Hospital Pedro Hispano. Matosinhos, Portugal

Les malformations du système nerveux central entraînant des perturbations de l'expression verbale sont rares chez l'enfant. Les progrès

récents en neuro-radiologie permettent désormais de les rechercher plus aisément. Parmi ces malformations, les anomalies de la migration neuronale semblent être une piste intéressante.

Nous rapportons le cas d'une fillette de trois ans, ayant des antécédents de laryngomalacie, et qui présentait un syndrome pseudo-bulbaire associant une parésie faciale bilatérale et une aphasie d'expression, sans déficience cognitive (quotient de Ruth-Griffiths: 96). L'imagerie par résonnance magnétique a mis en évidence des anomalies bilatérales du développement du cortex pariétal.

Cette symptomatologie (paralysie pseudo-bulbaire associant dysphasie et diplégie de la musculature faciale, pharyngée et masticatrice) est bien connue chez l'adulte sous le nom de syndrome de Foix-Chavany-Marie (ou syndrome bi-operculaire ou peri-silvien bilatéral). Elle est alors d'origine ischémique. C'est à notre connaissance un premier cas rapporté de variante congénitale de ce syndrome associée à des anomalies du cortex pariétal et non de l'opercule rolandique.

BILATERAL STRIATAL NECROSIS ASSOCIATED WITH MYCOPLASMA PNEUMONIAE INFECTION: LATE ONSET OF FRONTOSUBCORTICAL DEMENTIA AND OBSESSIVE-COMPULSIVE DISORDER

Termine C^a, Uggetti C^b, Veggiotti P^c, Balottin U^a, Rossi G^c, Egitto MG^b, Lanzi G^c

^a Child Neuropsychiatry Unit. ^b Neuroradiological Unit. University of Insubria.

Varese. ^c Department of Child Neurology and Psychiatry. IRCCS C. Mondino Foundation. University of Pavia. Pavia, Italy

We describe the case of a young boy who presented cognitive and obsessive-compulsive behavioural changes four years after the onset of an acute, reversible akinetic-rigid syndrome due to a bilateral selective striatal necrosis secondary to an autoimmune cross-reaction during a *M. pneumoniae* infection.

Method. The patient, at his most recent follow-up visit, underwent an in-depth psychiatric and neuropsychological investigation to assess attention, intelligence, language, memory and executive functions. **Results.** Our patient showed a profile of severe obsessive-compulsive disorder (OCD), cognitive decline and a neuropsychological pattern characterised by signs of deficient executive functioning, which might be considered a major long-term sequela of the bilateral selective striatal necrosis and consequent dysfunction of frontostriatal connections.

Conclusions. The clinical picture observed in our patient 4 years after the onset of the first symptoms points to the presence of a frontosubcortical dementia and allows us to interpret the main manifestations of his OCD also from the perspective of a syndrome of deficient executive functioning.

PROGRESSIVE BULBAR PALSY WITH SENSORINEURAL DEAFNESS RESPONSIVE TO INTRAVENOUS GAMMAGLOBULIN

Ferreira J^a, Santos R^b, Santos L^a, Cabral P^a

^a Serviço de Neurologia. Hospital Egas Moniz. ^b Serviço de Pediatria.

Hospital São Francisco Xavier. Lisboa, Portugal

Introduction. Progressive bulbar palsy with sensorineural deafness (Brown-Vialetto-van Laere syndrome) is a rare progressive disease characterized by bilateral nerve deafness and impairment of the motor components of bulbar cranial nerves, sometimes also involving spinal motor nerves and less commonly upper motor neurons, included in the group of disorders affecting anterior horn motor neurons. Familial cases have been reported but most are sporadic. In some cases there is some suggestion of a possible autoimmune origin.

Case report. A 14-year-old girl with progressive bilateral deafness since the age of 9 presented with a history of an eight months progressive weakness predominantly affecting the distal segments of the limbs, together with speech and swallowing difficulties. Exami-

nation revealed distal wasting of the limbs, absent reflexes, tongue fasciculations and atrophy. Brainstem auditory evoked responses were absent. Electromyography confirmed muscle denervation with normal conduction velocities. CSF protein was moderately elevated. A treatment with intravenous gamma globulin was given with a modest but objective improvement of the strength, partial restoring of tendon reflexes and normalisation of CSF protein.

Conclusion. Although the etiopathogenesis of this rare syndrome is still unknown, the expected poor prognosis and some evidence of an inflammatory process may prompt a trial of intravenous gamma globulin.

EARLY ONSET APHASIA AND EEG CORRELATIONS IN THREE PAEDIATRIC PATIENTS

Veggiotti P, Granocchio E, Cardinali S, Longaretti F, Epifanio R, Teutonico F

Fondazione Istituto Neurologico Casimiro Mondino. Pavia, Italy

Purpose. Although it is known that some childhood epilepsy and epileptic syndromes strongly influence cognitive development and/or behaviour, reports concerning onset of these conditions before the age of three years are rare.

Methods. We report clinical, neuropsychological and EEG follow up (mean time 21 months) in three patients (average age 7,6) who showed early onset of bilateral subcontinuous sleep EEG abnormalities and aphasia. Two patients had complex neuropsychological and behavioural history associated to aphasia, while the third patient did not show any associated disorder.

Results. All patients have presented a regression/stagnation of language about the age of 10-12 months, with a progressive deterioration towards aphasia. Follow-up indicated a strong correlation between fluctuation of language abilities and behavioural disorders and EEG abnormalities and transitory clinical improvement under antiepileptic treatment. EEG records showed asynchrony abnormalities involving either both hemispheres or alternatively one of them. Sleep activated these abnormalities. During the follow up period, first patient had 10 partial seizures, the second had only one, the third was free from seizures.

Conclusions. The EEG epileptiform activity recorded in our patients appeared during a crucial period of maturation of the cerebral connections implicated in language processing, causing the aphasic disturbance. Because of 'migration' of epileptic activity in both hemispheres, no compensation could be possible. The late EEG record and anti-epileptic treatment have surely influenced the poor outcome of our patients.

ETUDES DE MÉCANISMES VISUO-ATTENTIONNELS CHEZ DES ENFANTS DYSLÉXIQUES AVEC OU SANS TROUBLE PHONOLOGIQUE

Herbillon V, Bedoin N, Merigot A, Rousselle C

Service de Pédiatrie. Centre Hospitalier Lyon Sud. Pierre Bénite, France

Trois séries d'épreuves sont conduites pour étudier la présence de troubles visuo-attentionnels chez deux groupes distincts d'enfants dyslexiques. Les enfants sélectionnés, 9 dyslexiques mixtes avec trouble phonologique et 9 dyslexiques de surface sans trouble phonologique, sont appariés deux à deux selon l'âge réel et l'âge lexical et diffèrent selon leur pattern de lecture et d'écriture.

Deux séries d'expériences utilisent la paradigme de détection visuelle de cible dans des stimuli hiérarchisés (lettres/dessins), l'une en situation d'attention focalisée, l'autre en situation d'attention et de champ visuel divisé (CVD-HG/CVG-HD). La troisième série comprend deux exercices de rappel de séquence de lettres. Une analyse de variance à mesures répétées est pratiquée sur les temps de réponse et les taux d'erreurs.

Les résultats confirment la présence de troubles visuo-attentionnels différents selon le type de dyslexie. Dans la dyslexie mixte, ils s'avèrent spécifiques de la catégorie verbale et s'accompagnent d'anomalies de

la spécialisation hémisphérique pour le traitement des lettres. Les troubles visuo-attentionnels dans la dyslexie de surface sont généraux (lettres et dessins) sans trouble de la spécialisation hémisphérique. Ils se caractérisent par une attraction irrésistible pour les détails, un déficit du traitement global de l'information visuelle et des anomalies de la distribution de l'attention.

THERAPEUTIC RIDING IN PATIENTS AFFECTED BY PROGRESSIVE TORSION DYSTONIA

Allori P, Pasquinelli A, Papini M

Department of Neurological and Psychiatric Sciences. University of Florence, Italy

Torsion dystonia (TD) is a very disabling extrapyramidal disorder (ED) and generally physiotherapeutic and pharmacological treatment proves ineffective. We report the results of therapeutic riding (TR) in 4 male subjects (S), 2 S affected by progressive generalized TD, 2 S by dyskinetic cerebral palsy. Mean age at the beginning of TR: 9 y 5 m; TR follow-up: 3 S: 4 m-3 y; 1 S: TR cycles. The disability was assessed according to gross motor function classification system (Palisano et al, 1997): level V: 2 S; level IV: 1 S; level II: 1 S. Mental retardation: 3 S. Epilepsy: 1 S. The 'TR ED Assessment Scale' (Pasquinelli et al, 1997) was applied in serial videorecordings on horseback and on the ground. Results were: on horseback: in all the S dramatic reduction in torsion, opisthotonos, stiffness, segmentary inconsistency, due to the horseback posture alone and further reduced by the horse movement. On the ground: improvement in torsion (3/4), opisthotonos (2/2), stiffness (2/4), segmentary inconsistency (2/4). Involuntary movements: no control. Functional competences: the S with disability II showed better performances, without passage to a less severe level, while S with disability V/IV did not.

LA NARCOLEPSIE CHEZ L'ENFANT, UNE RÉALITÉ

Fransolet A^a, Ravet F^a, Dubru JM^a, Poirrier R^b, Bouillenne C^b, Beelen C^a, Piccinin B^a

^a CHR la Citadelle. ^b CHU du Sart Tilman. Liège, Belgique

Dans la narcolepsie, l'irrésistible envie de sommeil survenant pendant la journée est associée à des épisodes cataplectiques. Les causes multifactorielles de la narcolepsie sont incertaines, dépendant entre autres de facteurs génétiques et environnementaux. La mise en évidence de la très forte association entre la narcolepsie vraie et certains antigènes HLA permet de préciser le diagnostic.

ATCD: gamma-globulines en raison d'infections répétées avant l'âge de 4 ans.

'Grosse dormeuse' depuis toujours. Souvent fatiguée, s'endort dès que son attention n'est plus soutenue. Premier épisode cataplectique en janvier 2003. Relativement discret au départ (lâchait soudain un objet); actuellement, s'écroule véritablement, en particulier dans le décours immédiat d'une émotion. Hallucinations hypnagogiques fréquentes; rares paralysies du sommeil. Sommeil agité. Prise de poids de 6 kg en 6 mois.

Examen clinique: obésité concernant essentiellement l'abdomen et les cuisses, yeux cernés et le visage fatigué; normal par ailleurs, en particulier au niveau neurologique.

Biologie normale et sérologies négatives. Typage HLA: allèles DRB1*15 et DQB1*0602 associés à la narcolepsie. IRM cérébrale normale. Polygraphie de sommeil: absence d'apnées obstructives; délai d'endormissement court. Tests itératifs d'endormissement: un seul endormissement en sommeil paradoxal. Examen ophtalmologique et EMG normaux.

Hypersomnie moindre depuis l'instauration du Méthylphénidate; cataplexie peu améliorée par la fluoxétine. Siestes programmées et aménagement des contraintes scolaires.

Évolution générale de la maladie délicate à systématiser. Le plus souvent, maladie stable pendant de nombreuses années; parfois, amélioration progressive; rare aggravation.