

**19.11.04 MATIN. COMMUNICATIONS
SUR LE THÈME 'DÉVELOPPEMENT ET
TROUBLES DE LA MÉMOIRE CHEZ L'ENFANT'**

**TROUBLES SÉLECTIFS DE LA MÉMOIRE VERBALE ET
DE LA MÉMOIRE SÉMANTIQUE CHEZ UN ENFANT AVEC
LÉSION ACQUISE DU CORPS MAMILLAIRE GAUCHE**

SM Bova^a, A Giovenzana^a, S Orcesi^a, C Uggetti^b, M Zoppello^a,
E Fazzi^a

^aDépartement de Neurologie et Psychiatrie de l'Age Evolutif. ^bDépartement de
Neuroradiologie Pédiatrique. IRCCS C. Mondino. Université de Pavie, Italie.

Introduction. Chez l'enfant les troubles de mémoire sélectifs provoqués par une lésion unilatérale des réseaux de la mémoire - avec déficit verbal après lésion gauche et visuo-spatial après lésion droite, c'est-à-dire avec dissociation mémoire verbale/mémoire non-verbale et dissociation mémoire épisodique/mémoire sémantique sont rares. Nous rapportons le cas d'une fillette présentant un syndrome amnésique particulier, caractérisé par une amnésie sélective pour le matériel verbal, un déficit de mémoire sémantique, et le respect de la mémoire non-verbale et épisodique. **Cas clinique.** Ariana, qui a contracté une encéphalite virale à 6 ans (consécutive à une greffe de la moelle osseuse, pour leucémie lymphoblastique aiguë), est arrivée à notre consultation à 9 ans par suite de difficultés scolaires. L'examen neurologique, le comportement, EEG et PEA sont normaux. L'évaluation neuropsychologique montre: échelle Wechsler: QIG: 49; QIV: 51; QIP: 49; raisonnement logique: Raven Progressive Matrices: 25p, LEITER: QI: 85, Non Verbal Intelligence Test: QINV: 87; intégration visuo-motrice: normale; lecture et écriture: très déficitaires. Mémoire (Test of Memory and Learning, Corsi, Benton Visual Retention Test, Rey Complex Figure): 1) mémoire à court terme: empan digital et verbal, répétition de phrases très déficitaires; visuo-spatiale: normale. 2) mémoire à long terme: sémantique, défaillante, épisodique et procédurale, conservées; apprentissage de listes de mots et d'histoires: très déficitaire; mémoire de visages, apprentissage de parcours et de suites d'images: normaux ou à la limite de la normalité. L'IRM montre l'atrophie du corps mamillaire, du faisceau mamillothalamique et du fornix gauches alors qu'en phase aiguë il y avait une lésion active au niveau de ce même corps mamillaire gauche. **Conclusions.** Chez l'enfant également, une lésion unilatérale du système temporal mésial peut entraîner des troubles de mémoire sélectifs, et compromettre la mémoire verbale en cas de lésions gauches. Des troubles sévères de la mémoire verbale acquis pendant le développement peuvent compromettre la capacité d'apprendre de nouvelles informations, les acquisitions académiques, la connaissance et la mémoire sémantique, tandis que la mémoire épisodique peut se développer indépendamment.

**TROUBLE SÉVÈRE DE MÉMOIRE ÉPISODIQUE
APRÈS MÉNINGITE BACTÉRIENNE PRÉCOCE**

C Mayor-Dubois, S Cronel-Ohayon, P Maeder, T Deonna,
E Roulet-Perez
CHUV, Lausanne, Suisse.

Introduction. Les troubles de mémoire chez l'enfant sont progressivement reconnus, mais à ce stade de nos connaissances, des analy-

ses fines des déficits ainsi que leurs conséquences sur les fonctions cognitives en développement restent nécessaires. **Cas clinique.** Un garçon de 14 ans, ayant subi une méningite bactérienne à 6 semaines de vie, consulte pour oubli des événements, trajets (se perd) et difficultés scolaires. L'examen neuropsychologique montre une intelligence limite, des capacités langagières, exécutives et attentionnelles normales. La mémoire à court-terme, procédurale et le système sémantique sont préservés. La mémoire épisodique est significativement perturbée, avec un rappel des informations échoué, alors que l'encodage et la reconnaissance sont nettement supérieurs. Un déficit d'évocation lexicale et une dyspraxie sont par ailleurs relevés. L'IRM cérébrale montre des hippocampes très petits et hyperintenses, des lésions cortico-sous-corticales dans les régions frontale gauche et pariéto-occipitales bilatérales. Ces troubles mnésiques ressemblent, en plus sévères, à ceux décrits chez des adolescents avec lésions hippocampiques bilatérales de nature hypoxique-ischémique survenues dans l'enfance (Vargha-Khadem). **Conclusions.** Ce cas démontre la possibilité d'acquérir un large éventail de capacités cognitives, de connaissances et d'apprentissages scolaires (lecture, calcul) malgré des déficits mnésiques sévères précoces, probablement via la préservation partielle de la reconnaissance, de la mémoire procédurale et sémantique.

**IMPACT MAJEUR D'UNE ATTEINTE PRÉCOCE DES
NOYAUX GRIS CENTRAUX SUR LE DÉVELOPPEMENT
COGNITIF (MNÉSIQUE EN PARTICULIER) ET ÉMOTIONNEL**

M Croisier^a, D Gubser-Mercati^b

^aHôpital des Cadolles, Neuchâtel. ^bCentre IMC. La Chaux-de-Fonds, Suisse.

Introduction. L'impact d'un déficit mnésique sévère est souvent sous-estimé, n'étant habituellement détecté qu'en début de scolarité. De plus, ses répercussions sur les acquisitions scolaires ne vont se révéler que progressivement et seront d'autant plus délétères qu'un syndrome dysexécutif est également présent. **Cas clinique.** Nous décrivons l'évolution de Léa, préadolescente âgée de 14 ans, qui présente une atrophie bilatérale des noyaux gris secondaire à une méningoencéphalite néonatale à streptocoques B et dont le statut neurologique est normal. Bien qu'intégrée avant l'âge de 7 ans dans une école spécialisée offrant un accompagnement pédagogique et thérapeutique adapté, cette élève n'a pas atteint les objectifs scolaires minimaux; une chute des valeurs de quotients intellectuels est relevée. La modification des options éducatives a néanmoins permis, par le biais d'apprentissages procéduraux, l'acquisition d'une relative autonomie dans la vie quotidienne. Les réactions émotionnelles disproportionnées relevées sont mises en lien avec l'atteinte sous-corticale. **Conclusions.** L'intérêt de cette observation longitudinale et bien documentée réside dans sa singularité. Les troubles cognitifs décrits ne sont assimilables ni au retard mental, ni au syndrome amnésique développemental.

**DOES FACE PROCESSING DEVELOPMENT
REQUIRE EPISODIC MEMORY?**

A Laurent^{a,b}, A Arzimanoglou^a, S de Schonen^{a,b}

^aService de Neuropédiatrie et des Maladies Métaboliques.
Hôpital Robert Debré. ^bLCD, CNRS & University Paris 5. Paris.

Introduction. Face processing starts at birth but develops slowly thereafter and is clearly modified by the types and number of exem-

plars encountered by infants. Interactions with faces result into cortical traces corresponding to two kinds of memories: a set of exemplars of different faces (which might be part of episodic memories) and a 'tool' (a prototype) for processing faces and their differences. The respective role of the two kinds of process in face processing development is not clear. *Patients and methods.* Children with selective damage of the hippocampic region sustained before or after age 1 year show preservation of semantic memory combined with marked impairment in episodic memory. Also a visual memory deficit has been shown in children with early bilateral or unilateral hippocampic damage. In order to investigate whether face processing develops as semantic knowledge does, that is without requiring episodic memory, we studied a group of 8 children with a unilateral temporal damage. If face processing development does not require normal episodic memory, we should observe the following double dissociation: at least one patient with a normal face processing development despite visuo-spatial memory deficit and one patient with abnormal face performances and normal visuo-spatial memory performances. *Results.* One child showed a normal score in the face tasks and a deficit in the visual memory tasks. Three children showed a deficit in face recognition and normal scores in the memory tasks. *Conclusion.* Episodic visual memory deficit does not preclude face processing development. Face processing development does not rely crucially on episodic memory but on another learning process. Face processing seems to develop along the same line as semantic knowledge.

19.11.04 APRÈS-MIDI. COMMUNICATIONS LIBRES

PANORAMA CLINIQUE DE LA DÉFICIENCE VISUELLE D'ORIGINE CENTRALE DANS LES INFIRMITÉS MOTRICES D'ORIGINE CÉRÉBRALES (IMOC): DISTRIBUTION EN FONCTION DU DÉFICIT MOTEUR

E Fazzi ^a, S Signorini ^a, SM Bova ^a, C Uggetti ^b, R La Piana ^a, P Ondei ^a, I Olivieri ^a, PE Bianchi ^c, G Lanzi ^a

^a Département de Neurologie et Psychiatrie de l'Age Evolutif.

^b Neuroradiologie Pédiatrique. IRCCS C. Mondino. ^c Département d'Ophthalmologie. Université de Pavie, Italie.

Introduction. Les déficiences visuelles d'origine centrales (DVOC) font souvent partie du tableau clinique de l'IMOC, car les causes de ces pathologies peuvent atteindre les structures cérébrales chargées de la vision. La DVOC peut se manifester avec une diminution de l'acuité visuelle, du champ visuel, de la sensibilité au contraste, et avec des troubles de l'exploration visuelle et du traitement de l'information visuelle (troubles visuocognitifs). *But.* 1) évaluer la fonction visuelle chez un échantillon d'enfants avec IMOC ; 2) vérifier si chaque type de IMOC présente un profil neuroophthalmologique typique. *Méthodes.* 79 enfants avec IMOC (hémiplégié: 11 sujets; diplopie: 31 sujets; tétraplégié: 37 sujets), ont été soumis à examen ophtalmologique, étude fonctionnelle, potentiels visuels évoqués et IRM. *Résultats.* Nos résultats montrent un profil neurovisuel typique dans les différentes formes de IMOC: 1) l'hémiplégié est caractérisée par une réduction discrète de l'acuité visuelle ($p = 0,000$) et du champ visuel ($p = 0,000$); 2) la diplopie par la réduction de l'acuité visuelle, les troubles de l'exploration visuelle ($p = 0,000$) et visuocognitifs ($p = 0,000$); les anomalies de la motilité oculaire ($p = 0,001$) et le strabisme ($p = 0,021$); 3) la tétraplégié par une compromission visuelle sévère, les troubles de l'attention visuelle ($p = 0,006$); les anomalies du fond de l'œil -atrophie optique- ($p = 0,003$). *Conclusion.* On peut caractériser le tableau clinique de l'IMOC non seulement par le déficit moteur, mais aussi à travers le profil neuroophthalmologique; ces différents patterns neurovisuels peuvent être expliqués à travers l'analyse des

différents tableaux neuroradiologiques qui sous-tendent les différents types d'IMOC.

FUNCTIONAL IMAGING OF FAMILIAL DEVELOPMENTAL DYSLEXIA

C Termine ^a, SM Brambati ^b, M Ruffino ^b, M Danna ^c, G Stella ^d, SF Cappa ^{a,b,e}, G Lanzi ^f, D. Perani ^{a,b,e}

^a Child Neuropsychiatry Unit. University of Insubria. Varese. ^b Vita-Salute San Raffaele University. Milan. ^c Scientific Institute H. San Raffaele. Milan.

^d Psychology Institute. University of Urbino. Urbino. ^e IBFM, CNR. Segrate Milan. ^f Department of Child Neurology and Psychiatry. IRCCS C. Mondino Foundation. University of Pavia, Italy.

Introduction. Developmental dyslexia might present as an hereditary neurobiological syndrome (familial dyslexia) and we used fMRI to investigate brain activation in familial dyslexics during reading tasks. *Subjects and methods.* Dyslexic subjects were recruited from families with a proband with developmental dyslexia and at least a first-grade relative with clinically evident or compensated dyslexia. The control group was composed by subjects with no history of reading disabilities. An extensive neuropsychological battery was administered to all participants. The experimental design consisted in two activation conditions (reading of words and pseudowords) and a baseline (false font string observation). 154 echo planar volumes for each session were acquired using an echo planar imaging (EPI) gradient echo sequence (TR: 3,000 ms, number of slices: 24, thickness: 6 mm). All the image-processing procedures and statistical analysis were performed using SPM2. *Results.* Most of dyslexic subjects had impairments in phonological awareness and short-term memory tests. Controls showed a prevalent left hemisphere activation during reading tasks (i.e. middle and inferior frontal gyrus, posterior insula, inferior parietal lobule, superior and middle temporal gyrus, fusiform gyrus and cerebellum). Familial dyslexics showed a bilateral and different pattern of activation (i.e. inferior frontal gyrus, inferior parietal lobule and cerebellum in the left hemisphere; middle inferior frontal gyrus, supramarginal gyrus and superior temporal gyrus in the right hemisphere). *Conclusions.* Familial dyslexics showed a lack of activation in crucial areas of the reading network located in the temporal lobe. These findings indicate that familial dyslexia is associated with a disruption of the same neurobiological system which has been found to be abnormal in sporadic and compensated dyslexia during phonological tasks.

ACIDURIA D-HYDROXYGLUTARIQUE: UNE CAUSE RARE DE RETARD MENTAL. PRÉSENTATION CLINIQUE ET RADIOLOGIQUE D'UN NOUVEAU PATIENT

M Deprez, C Saint-Martin, MF Vincent, C Jacobs, MC Nassogne
Services de Neurologie Pédiatrique, de Radiologie Pédiatrique
et Laboratoire de Maladies Métaboliques. Cliniques Saint-Luc.
Bruxelles. University Hospital VU, Amsterdam.

Introduction. Les maladies métaboliques représentent des causes rares de retard mental. Toutefois, la mise en évidence d'une origine métabolique pose la question d'un conseil génétique pour la famille. *Case clinique.* Nous rapportons le cas d'une fille, âgée de 2 ans adressée pour bilan d'un retard de développement. Elle est le premier enfant de parents non consanguins. La grossesse est marquée par un retard de croissance intra-utérin. Sur le plan médical, signalons des diarrhées fréquentes. La marche a été acquise à 23 mois, elle ne prononce aucun son à 2 ans. Cet enfant est légèrement dysmorphique. Elle a un retard de développement modéré associé à la présence de certains mouvements stéréotypés. L'IRM cérébrale montre des anomalies de signal de la substance blanche au niveau des deux lobes temporaux ainsi qu'à certains endroits des lobes frontaux. Le caryotype est normal. La chromatographie des acides organiques urinaires montre la présence d'acide 2-hydroxyglutari-

que. Les études biochimiques confirmeront une quantité importante d'acide D-2-hydroxyglutarique dans les urines, le plasma et le liquide céphalo-rachidien. **Conclusions.** L'acidurie D-2-hydroxyglutarique est une acidurie organique rare de transmission autosomique récessive se révélant par un retard mental avec parfois des convulsions. Le défaut biochimique sous-jacent reste inconnu.

ÉVOLUTION PSYCHOMÉTRIQUE ET LOGOPÉDIQUE DANS L'ÉPILEPSIE MYOCLONO-ASTATIQUE DU JEUNE ENFANT

JM Dubru, P Leroy, JP Misson
CHR-CHU. Liege, Belgique.

Introduction. L'épilepsie myoclonono-astatique fait partie des épilepsies généralisées idiopathiques. Selon les données de la littérature son pronostic est variable sur le plan développemental. Notre observation comporte deux jeunes patients présentant cette affection et dont l'évolution tant sur le plan électroclinique que cognitif est similaire. **Cases cliniques.** Notre 1er cas a présenté à l'âge de 2 ans 3 mois plusieurs CGTC suivies après quelques semaines par des myoclonies massives avec chutes ainsi que par des absences myocloniques. L'EEG intercritique, normal au départ, présente des altérations croissantes (bouffées de PO et PPO). L'EEG vidéo permet de confirmer le diagnostic. Une bithérapie VPA-LMG maîtrise les CGTC, mais les chutes persistent; l'adjonction d'ETH les supprime radicalement. Après quelques semaines de trithérapie les paroxysmes EEG disparaissent mais l'électro-génèse restera globalement lente et monomorphe pendant près de deux ans. A 2 ans 5 mois l'évaluation psychomotrice est normale mais le bilan logopédique montre un trouble important sur le plan expressif. La normalisation sera acquise à l'âge de 5 ans. Une monothérapie par LMG a été maintenue. Notre 2ème cas plus récent a présenté à l'âge de 2 ans 2 mois plusieurs CGTC nocturnes rapidement suivies par crises diurnes de type absence avec chute ainsi que myoclonies massives à l'endormissement. L'EEG normal au départ a présenté également des paroxysmes intercritiques associés à un ralentissement de l'électro-génèse. Une trithérapie VPA-LMG-ETH s'est également avérée nécessaire pour maîtriser les crises. A l'âge de 2 ans 11 mois le bilan psychométrique est normal, le bilan logopédique montre un retard de parole et de langage tant des versants réceptif que productif, le bilan psychomoteur objective une incoordination de motricité tant globale que fine. **Conclusion.** Nous pensons qu'il est important d'établir un diagnostic précoce de ce type d'épilepsie afin d'instaurer rapidement le traitement spécifique car le pronostic développemental et en particulier langagier peut en être influencé.

ÉTAT DE MAL PARTIEL COMPLEXE AVEC SIGNES COGNITIFS SE MANIFESTANT COMME UN SYNDROME DE GERSTMANN: RAPPORT D'UN CAS

V San Antonio-Arce^a, C Amo^b, D Martín F-Mayoralas^a,
T Ortiz^b, J Campos-Castelló^a

^a Département de Neuropédiatrie. Hospital Clínico Universitario San Carlos.

^b Centre de Magnéto-encéphalographie. Universidad Complutense. Madrid.

Introduction. L'état de mal partiel complexe est un 'syndrome' électroclinique constitué de crises épileptiques partielles, fluctuantes et suffisamment récurrentes pour entraîner un état confusionnel dont la symptomatologie est variable. Nous rapportons un cas se manifestant surtout par des troubles cognitifs. **Case clinique.** Garçon de 8 ans, droitier, avec des antécédents de crises néonatales et de convulsions fébriles, qui présente depuis l'âge de 5 ans des épisodes paroxystiques de longue durée consistant principalement en une légère altération de la conscience et une difficulté pour écrire. Les examens neurologiques et neuropsychologiques intercritiques sont normaux, ainsi que les EEG standard. Cependant, l'examen clinique pendant une crise met en évidence une dysgraphie, une

acalculie et une agnosie digitale. L'IRM cérébrale est normale. Un enregistrement vidéo-EEG de 24 heures n'enregistre pas de crise mais met en évidence des anomalies focales pariétales, à type de pointes et ondes lentes, à gauche. La MEG montre une activité de pointes-ondes correspondant sur l'IRM aux aires frontales et pariétales gauches. **Discussion.** Le syndrome de Gerstmann (dysgraphie, acalculie et agnosie digitale) a été décrit en association avec des lésions localisées au gyrus angulaire de l'hémisphère dominant. Chez notre patient, l'activité enregistrée sur les aires pariétales gauches pourrait expliquer la sémologie observée.

TYROSINE HYDROXYLASE DEFICIENCY: DIAGNOSIS, TREATMENT RESPONSE AND EVOLUTION

M Pineda^a, R Artuch^b, A Ormazábal^b, A Aracil^a, A Romstad^c,
P Hougaard^c, Fl Güttler^c, L Birk-Møller^c

^a Servei de Neuropediatria. ^b Servei de Bioquímica. Hospital Sant Joan de Déu.

Esplugues de LL., Barcelona, Spain. ^c The John F. Kennedy Institute. Glostrup, Denmark.

Aim. Our aim was to present a new case of autosomal recessive TH deficiency and neurological evolution. **Case report.** At 5 months of age, the girl showed severe hypotonia, absence of head control, drooling, glosptosis, eyelid ptosis, irritability, and absence of spontaneous movements with marked delay of motor milestones. At 10 months of age oculogyric crises appeared. At 18 months she had severe truncal hypotonia with ptosis, hypokinesia, sialorrea, sweating, oropharyngeal secretions, swallowing and feeding difficulties leading to recurrent respiratory infections. At 3 years of age the patient showed a more severe delay in psychomotor development, and was fed by gastrostomy. **Results.** Concentrations of neurotransmitter metabolites and pterins in CSF showed a profound HVA deficiency (15 nmol/L; R. values: 334-570), whereas metabolites related to serotonin and pterins were within the reference ranges. Two new mutations were detected at the TH gene: 982C>T (Arg328Trp) located in exon 9 and 1196C>T (Thr399Met) in exon 11. In a second pregnancy, prenatal diagnosis showed a female foetus compound heterozygote for the two mutations. A third pregnancy ended in miscarriage at 16 weeks of gestation and was also affected. **Conclusion.** Treatment was initiated with L-dopa and carbidopa and oculogyric crises disappeared. After one year of very slow increment of the doses a clear improvement in neurological symptoms are evident. The slow increase (0.5 mg/kg/day in one of the doses/ weekly) showed good tolerance, when we tried to increase quicker or add pyridoxine irritability and severe hyperkinesia and ballism appeared. Even been a severe case today she tolerates 8.5 mg/kg/day in four divided doses and has reached normal values of HVA on CSF (330 nmol/L). She is able to roll, sit alone, stand-up, eat by mouth, play with toys and utter some sounds.

ATYPICAL RETT SYNDROME

M Vila-Real, R Gomes, C Barbosa

Unidade de Neuropediatria. Departamento de Pediatria.

Hospital Pedro Hispano. Matosinhos, Portugal

Introduction. Rett syndrome (RS) is a neurodevelopmental disorder affecting almost exclusively females. A mutation in the methyl-CpG binding protein-2 (MECP2), is found for up to 80% of cases, nevertheless RS remains a clinical diagnosis although the previous obligatory diagnostic criteria became less restrictive, and more and more of the so-called 'atypical' cases appeared. **Case report.** We present a 7 year-old girl that was first sent to us when she was five years old, with a diagnosis of autism. Her clinical features were suggestive of RS, following the revised diagnostic criteria (Hagberg, EPNS in Baden Baden, 2001). She had slightly delayed psychomotor development until 2.5 years with normal head circumference. From then on she developed autistic behaviour with

typical hand-washing stereotypes, deceleration in growth of head circumference and complete loss of previously achieved language and social skills. From the age of five she recovered some language, sometimes making meaningful sentences and obeying simple orders. She is slightly clumsy but walks and climbs stairs alone and uses her hands to eat and draw. The EEGs showed the abnormalities described in RS and she has a mutation in the MECP2 gene. *Discussion.* Her regression started later than usual, she never lost motor skills which are almost normal, and her language is still improving. We think that this an atypical and rare case, similar to the case reported by Huppket et al (The spectrum of phenotypes in females with Rett syndrome. *Brain Dev* 2003; 25: 346-51).

ATAXIES FAMILIALES OU HÉRÉDITAIRES DE L'ENFANT DANS L'OUEST ALGÉRIEN

A Chalabi-Benabdallah, R Abdi, L Cheriet, S Zoubir
Service de Pédiatrie B. CHU. Oran, Algérie.

Introduction. Durant les vingt dernières années, nous avons observé en Pédiatrie, 194 cas d'ataxies entrant dans le cadre d'une affection dont la nature génétique est bien connue et/ou affectant plusieurs membres d'une fratrie. *Méthodes.* Nous rapportons dans ce travail, les résultats de l'analyse rétrospective des dossiers de ces enfants, dans le but de préciser la fréquence et le phénotype dans l'ouest algérien d'où proviennent les familles, de chacune des étiologies d'aspect héréditaire. *Résultats.* Il existe une prédominance du sexe féminin dans la majorité des classes étiologiques, dont la plus fréquemment rencontrée a été l'ataxie téléangiectasie (28%), suivie du syndrome de Marinesco-Sjogren (18%), du syndrome de Joubert (10%) ou de la maladie de Friedreich (10%). La maladie d'Angelman a concerné 14 enfants (7%) ainsi que le syndrome de Leigh (7%). Une ataxie épisodique a été observée chez 5 enfants d'une même fratrie, sans atteinte des parents. Enfin chez 25 enfants il s'agit d'une ataxie familiale dont la nature n'a pas pu être identifiée.

MIGRAINE DISABILITY ASSESSMENT QUESTIONNAIRE (MIDAS): CRITICAL EVALUATION IN A SERIES OF CHILDREN AND ADOLESCENTS AFFECTED BY PRIMARY HEADACHES

LN Rossi, F Spreafico, S Vajani, L Menegazzo, I Cortinovis
*Department of Pediatrics and of Biometry and Medical Statistics.
University of Milan, Italy.*

Introduction. The pedMIDAS (Migraine Disability Assessment) questionnaire has been developed to evaluate the impact of headache attacks over the two months before the compilation, in paediatric patients affected by primary headaches. Purpose of our study is to determine the suitability and consistency of the questionnaire. *Patients and methods.* The series consists of 183 children and adolescents, aged between 3 and 18 years, first seen for primary headaches at our headache clinic. For all subjects a detailed history was taken and a neurological and general examination were performed. The following items have been considered as measure of intensity: behaviour during attacks (5 categories), intensity of pain, of photophobia and phonophobia (according to a 10-point scale), phonophobia frequency (according to a 3-point scale). All children in school age were requested to fill in the pedMIDAS questionnaire; for younger children, the questionnaire was filled in by the mother; for all cases a help from the mother was allowed. After 1-3 weeks the patient and/or the mother were called and the questionnaire was completed a second time. *Results.* Some of the pedMIDAS questions do not seem to be appropriate for the paediatric age for various reasons, such as difficulty to understand them or to give a precise answer. For the other questions of the pedMIDAS, there is a good consistency between the first and the second interview. A relationship between the answers to the pedMIDAS

and some of the others intensity measures is present. *Conclusions.* In our opinion, some changes of the pedMIDAS are necessary.

ÉVALUATION DE LA SCOLARITÉ DES ENFANTS ÉPILEPTIQUES: ENQUÊTE AUPRÈS DE 180 ENFANTS

N Villeneuve^a, V Laguitton^a, J Mancini^b
^aHôpital Henri Gastaut. ^bINSERM U379. Marseille, France,

Objectif. Evaluation du parcours scolaire des enfants épileptiques et des prises en charge réalisées. *Moyens.* 180 questionnaires ont été adressés aux parents d'enfants épileptiques âgés de 3 à 18 ans. Les résultats ont été corrélés à l'évaluation neuropsychologique (82 enfants) et au type d'épilepsie. *Résultats.* 136 questionnaires étaient analysables. L'âge moyen des enfants est de 9,5 ans. 110 enfants sont scolarisés, les autres sont en établissement spécialisé. L'épilepsie se répartit en 49% d'épilepsie partielle, 45% d'épilepsie généralisée et 6% de syndromes indéterminés. 72,1% des enfants ont des difficultés scolaires et 73,4% ont des troubles du comportement. 33% des enfants ont redoublé au moins une classe. Les difficultés scolaires sont corrélées aux troubles du comportement (attentionnels et lenteur) ($p < 0,001$) et aux résultats du QIT ($p < 0,001$). 52,8% des enfants testés ont une dissociation significative ($p < 0,05$) au profit du QIV (89,2%). Quel que soit le résultat du QIT, on note un ou plusieurs déficits aux sub-tests de l'évaluation. La rééducation orthophonique est la plus fréquente (43%), mais est progressivement abandonnée, la psychomotricité est sous utilisée (24,5%) et le suivi psychologique augmente progressivement (27%) avec l'âge. *Conclusion.* Cette enquête retrouve la grande fréquence des difficultés scolaires des enfants épileptiques. Elle fait ressortir leurs besoins spécifiques et constate que la prise en charge est souvent mal adaptée.

20.11.04 MATIN. CONFÉRENCES PLÉNIÈRES SUR LE THÈME: 'DÉVELOPPEMENT ET TROUBLES DE LA MÉMOIRE CHEZ L'ENFANT'

TROUBLES DE LA MÉMOIRE OU DE L'ATTENTION?

J Narbona, N Crespo
*Unité de Neuropédiatrie. Clínica Universitaria de Navarra.
Pamplona, Navarra, Espagne.*

Les rapports entre les fonctions exécutives et les fonctions mnésiques chez l'enfant sont ici discutés à la lumière des données cliniques et expérimentales récentes. La mémoire de travail est considérée un outil nucléaire de la fonction exécutive qui permet l'organisation temporelle des données extérieures récentes confrontées à celles de la mémoire à long terme, ainsi que des séquences d'action qui configurent les conduites adaptatives conscientes du sujet. Sous ce point de vue, l'attention soutenue serait supportée par la mémoire de travail, tandis que l'attention focalisée serait l'outil de sélection, résistant aux interférences. Dans les paradigmes expérimentaux typiques avec 'delayed response' ou 'delayed matching' sont impliquées à la fois l'attention et la mémoire de travail. Dans des conditions cliniques telles que l'épilepsie non lésionnelle, le trouble d'attention-hyperactivité (TDAH) ou les lésions précoces des lobes frontaux, la mémoire de travail et l'attention sont atteintes de façon variable touchant les processus de sélection-acquisition, de maintien-manipulation et de prise de décision. En ce qui concerne la mémoire à long terme, l'on sait que des lésions des structures préfrontales peuvent causer des déficits dans les processus d'encodage et/ou de récupération mnésiques. Cependant, les données de la littérature et de notre casuistique ne montrent pas d'atteinte significative chez les enfants avec TDAH si ce n'est dans des formes

associées à certains déficits d'apprentissage. A l'inverse, certains enfants avec des vrais troubles de la mémoire à long terme épisodique, par atteinte bitemporale précoce, peuvent se présenter comme faussement dispersés ou 'disattentionnels' dans la vie quotidienne.

TROUBLES DE LA MÉMOIRE ET ÉPILEPSIE CHEZ L'ENFANT

T. Deonna

Unité de Neuropédiatrie. CHUV. Lausanne, Suisse.

L'épilepsie est l'exemple type d'une dysfonction cérébrale intermittente qui peut interférer avec les processus mnésiques constamment à l'œuvre pendant la veille (mais aussi pendant le sommeil) et pour différentes raisons. L'exposé sera centré principalement sur les troubles de la mémoire directement liés à l'activité épileptique plutôt que ceux dus à la pathologie de base responsable de l'épilepsie, des médicaments antiépileptiques ou d'autres facteurs (attentionnels, émotionnels) fréquents dans l'épilepsie en général. La littérature sur les problèmes de mémoire directement liés à l'épilepsie concerne presque uniquement des adultes. Chez l'enfant, les études portent principalement sur les épilepsies temporales réfractaires avant et après chirurgie. Dans ces cas, il est difficile de séparer les troubles de mémoire dus à la pathologie cérébrale de base (lésions ou malformations de la région mésiotemporale (hippocampique) ou néocorticale temporale, ou les deux) de l'effet propre des crises ou des décharges épileptiques ayant leur origine dans ces régions. Les enfants avec épilepsies d'origine frontale peuvent aussi avoir des déficits, mais d'un autre type, liés à des problèmes de gestion de la mémoire.

Les amnésies critiques (ou post-critiques) isolées ('amnesic epileptic attacks', 'transient epileptic amnesia') décrites de plus en plus chez l'adulte ces vingt dernières années n'ont pas été rapportées précisément chez l'enfant. Ces patients se présentent parfois avec des plaintes concernant la mémoire avant que le diagnostic d'épilepsie ne soit posé. Il y a dans ces cas des anomalies paroxystiques temporales à l'EEG et une disparition des épisodes (qui peuvent durer une heure ou davantage) avec une amélioration de la mémoire après traitement antiépileptique. Il n'y a généralement pas de pathologie temporale structurale reconnue. Les réseaux neuronaux impliqués sont probablement différents de ceux des épilepsies avec sclérose mésiotemporale dans lesquelles il n'y a pas ou très peu d'amnésie antérograde ou rétrograde pour les périodes juste avant ou après une crise.

Le problème de consolidation de la mémoire est particulièrement important chez l'enfant qui est en phase d'apprentissage 'permanent'. Chez l'adulte, des études commencent à être entreprises pour tenter de démontrer ces phénomènes et leur rapport avec l'activité épileptique ('accelerated forgetting' dans les épilepsies temporales) qui échappent aux tests courants de mémoire effectués sur une période limitée. Les méthodes cliniques d'évaluation de la mémoire dans ces différents types et modalités (tests et questionnaires) maintenant standardisées chez l'enfant, les données plus précises sur l'imagerie anatomique et fonctionnelle dans des cas d'épilepsie (parfois chirurgicales) ouvrent des voies d'étude de ces troubles et de leur conséquence sur le plan du développement cognitif et de l'apprentissage.

20.11.04 MATIN. COMMUNICATIONS SUR LE THÈME: 'DÉVELOPPEMENT ET TROUBLES DE LA MÉMOIRE CHEZ L'ENFANT'

L'ICTUS AMNÉSIQUE ESSENTIEL EXISTE-T-IL CHEZ L'ENFANT?

JM Pedespan, M Husson, C Espil-Taris, C Gitiaux, C Cenraud, D Fontan

Service de Neuropédiatrie. CHU Pellegrin. Bordeaux, France.

Objectif. Nous rappelons les observations très similaires de 2 jeunes garçons de 9 et 11 ans ayant présenté un ictus amnésique au cours de la pratique sportive (rugby) en dehors de tout contexte traumatique. **Cases cliniques.** Les constatations sont identiques chez ces garçons sans aucun antécédent. Ils présentent une amnésie globale transitoire, d'installation brutale pendant la pratique de leur sport. Elle ne survient pas au décours d'un effort violent, d'un choc, d'un épisode émotionnel, n'a pas été précédée de céphalées. La tension artérielle au décours de l'épisode est normale. Les électroencéphalogrammes n'ont pas mis en évidence d'anomalie paroxystique au décours de l'épisode. Tous deux sont conscients de leur trouble, anxieux, posent inlassablement la même question. Le déficit mnésique concerne les faits récents. Les enfants sont incapables de fixer tout nouvel événement. La période ictale a été brève dans les 2 cas (2 et 4 heures). Lors de leur admission à l'hôpital, dans les heures qui suivent l'épisode, l'examen neurologique est normal, il n'existe pas de troubles de compréhension. La confusion mentale (brutalité du début des troubles, pas de troubles de la vigilance associés), un état de mal épileptique à forme confusionnelle, une aphasie ont été discutés. **Conclusions.** L'ictus amnésique essentiel est une pathologie classique de l'adulte. Cette entité est beaucoup plus rarement décrite dans la littérature chez l'enfant. Les mécanismes sont discutés: origine vasculaire, neurochimique. L'utilisation de la tomographie avec émission de positons, une meilleure connaissance des phénomènes neurobiologiques mis en jeu dans la mémoire à court terme devraient permettre de mieux comprendre la pathogénie de l'ictus amnésique essentiel de l'enfant.

CONSOLIDATION DE L'INFORMATION: UN PROCESSUS PLUS LONG QUE PRÉVU? ÉTUDE D'UN ENFANT AVEC ÉPILEPSIE SUR DYSPLASIE TEMPORALE GAUCHE

S Cronel-Ohayon^a, A Boni^b, JG Villemure^c, V Davidoff^a, P Zesiger^d, C Mayor-Dubois^a, E Roulet-Perez^a, T Deonna^a

^a Unité de Neuropédiatrie. CHUV. Lausanne, Suisse. ^b Unité de Neuropédiatrie. Bologne, Italie. ^c Unité de Neurochirurgie. CHUV. Lausanne, Suisse. ^d Faculté de Psychologie et des Sciences de l'Éducation. Université de Genève, Suisse.

Introduction. Un trouble de la consolidation des souvenirs sur le long terme a été décrit chez quelques patients adultes, mais n'a à notre connaissance jamais été décrit chez l'enfant. **Case clinique.** Nous présentons le cas d'un enfant connu pour une épilepsie partielle complexe (crises uncinées sur dysplasie temporale gauche) ayant débuté à 8 ans, persistante sous carbamazépine. A 10 ans, lobectomie temporale antérieure gauche. Disparition des crises, sevrage un an post-opératoire. Les tests de mémoire standards préopératoires ne montraient pas de déficit, malgré que la famille rapportait l'oubli des souvenirs autobiographiques, confirmé par des questionnaires de mémoire épisodique. A 18 ans, une évaluation neuropsychologique étendue est effectuée avec le frère jumeau pour contrôle. Les tests de mémoire standards sont toujours normaux cependant on observe quand même des difficultés à consolider de nouvelles informations sur le long terme, caractérisées par un déclin trop rapide des souvenirs (rappel après une semaine), un déficit de la mémoire épisodique des faits passés associé à de fai-

bles connaissances générales (mémoire sémantique). *Conclusions.* Ces troubles sont interprétés comme la conséquence du déficit de consolidation des nouvelles informations, actuellement sans relation directe avec l'épilepsie, en rémission depuis 8 ans. Cette observation souligne la nécessité de construire des épreuves évaluant la mémoire qui tiennent davantage compte de la durée réelle des processus de consolidation de l'information.

DYSFONCTIONNEMENT DE LA MÉMOIRE DE TRAVAIL CHEZ LES ENFANTS ÉPILEPTIQUES

R Ouerchefani ^a, C Triki ^b, I Turki ^a, N Miladi ^a

^a Service de Neurologie Pédiatrique. Institut National de Neurologie. Tunis.

^b Service de Neurologie. CHU Hédi Chaker. Sfax, Tunisie.

Objectif. Etudier la mémoire de travail chez les enfants ayant une épilepsie idiopathique. *Matériel et méthodes.* 20 patients ayant une épilepsie idiopathique et 20 sujets contrôles appariés quant au sexe, à l'âge et au niveau scolaire ont été soumis aux épreuves suivantes: L'évaluation de la boucle phonologique est faite au moyen de l'empan de chiffres et l'empan de mots. L'exploration du registre visuo-spatial est réalisée au moyen de l'empan visuo-spatial. L'administrateur central est abordé par trois épreuves: Une tâche double pour l'évaluation de la capacité de traitement et de stockage en termes de gestion des ressources; et deux tâches relatives aux fonctions de contrôle exécutif: le test Hayling et la fluence sémantique simple et alternée. *Résultats.* La boucle phonologique et le registre visuo-spatial sont épargnés. Par contre, les enfants atteints d'épilepsie idiopathique diffèrent significativement des témoins aux épreuves évaluant l'administrateur central. Nous notons une différence significative entre les deux groupes en gain de temps et en précision (plus d'erreurs) à la tâche double et au test Hayling et en nombre de mots corrects à la tâche de fluence ($p < 0,5$). *Conclusion.* Le dysfonctionnement de la mémoire de travail observé chez les enfants atteints d'épilepsie idiopathique se situe essentiellement au niveau de la gestion des ressources attentionnelles et du contrôle exécutif.

POSTSURGICAL MEMORY OUTCOME IN CHILDREN WITH TEMPORAL TUMOR AND EPILEPSY

D Battaglia ^a, F Chiricozzi ^a, D Chieffo ^a, L Iuvone ^a, D Lettori ^a, S Staccioli ^a, L Cesarini ^a, GP Tamburrini ^b, C di Rocco ^b, F Guzzetta ^a

^a Section of Child Neurology. ^b Section of Child Neurosurgery.

Catholic University. Rome, Italy.

Methods. We studied prospectively 7 patients younger than 15 years, affected with temporal tumors (6 right and one left) and epilepsy. Before and after surgery we performed neurological and neuroimaging examination, neuropsychological assessment, including verbal and visuospatial memory testing, and electro-clinical features. Surgical procedures consisted on lesionectomy according to the tumour location. The mean duration of postsurgical follow-up was 4 years, 3months (2 years-7 years). We tried to correlate the neuropsychological and epileptic outcome with the tumor location and the electro-clinical features before surgery. *Results.* Six children presented right temporal tumor (location was mesial in 4 and lateral in 2), the other one presented left lateral temporal tumor. The mean of seizures onset was 7 years, 1 month (8 months-11 years). The mean of epilepsy duration before surgery was 3 years, 7 months (6 months-13 years). All the patients presented simple and complex partial seizures. Before surgery five patients showed a normal IQ, two at the low level of normal range. No selective memory deficits were found before surgery. The mean age at surgery was 10 years, 9 months (6 years, 11 months-14 years, 2 months). After surgery, among the six patients with right temporal tumor, except one presenting a visuo-spatial memory improvement (mesial temporal tumor), there was frequently a visuo-spatial memory decline (4 cases), with the worst results in

the 3 patients with mesial location. The remaining patient with right temporal tumor showed a verbal memory decline; he was a left handed patient. In the patient with left lateral temporal tumor we observed a significant reduction of verbal memory and an improvement of visuospatial memory. The worst memory decline after surgery was correlated with epilepsy duration and mesial location of tumor. *Conclusions.* In our subjects there was a general loss of memory abilities after temporal lesionectomy; it seems related with mesial tumor location and is consistent with the side of temporal involvement.

20.11.04 APRÈS-MIDI. COMMUNICATIONS LIBRES

CEREBELLAR DYSFUNCTION IN FETAL ALCOHOL SYNDROME

L Servais ^{a,c}, B Bearzatto ^b, B Dan ^c, S Schiffmann ^b, G Cheron ^a

^a Unité d'Electrophysiologie. Université de Mons Hainaut. ^b Laboratoire de Neurophysiologie. Hôpital Erasme. Université Libre de Bruxelles.

^c Service de Neurologie Pédiatrique. Hôpital Universitaire des Enfants. Université Libre de Bruxelles, Belgique.

Introduction. Fetal alcohol syndrome (FAS) constitutes a major public health problem in industrialised countries. It may cause learning disability and fine motor function impairment. *Materials and methods.* Developing cerebellar Purkinje cells are sensitive to ethanol. Alteration of their number is constant in different models of FAS. Moreover, eyeblink conditioning, a well-described form of motor learning supported by synaptic plasticity at the Purkinje cell level, is altered in a rat model of FAS. Therefore, we studied cerebellar function and Purkinje cells firing in 3-5 weeks old mice whose mothers received ethanol 18% during pregnancy and/or lactation and compared them with control mice. We compared the clinical and electrophysiological alterations with findings in adult mice receiving ethanol 18%. *Results.* We found that the learning curves in cerebellar tasks are altered in mice with FAS. The firing behavior of their Purkinje cells showed a major increment of frequency and rhythmicity, supporting the emergence of a > 200 Hz oscillation. This pattern of impairment contrasts with that observed in chronically intoxicated adult mice that present normal learning curves, deficits in the execution of unlearned tasks, and decreased Purkinje cell firing. *Conclusion.* These data underline the age-dependence of ethanol toxicity and offer a clinical and electrophysiological mouse model for secondary prevention trials.

EARLY ONSET (LESS THAN TWO YEARS OF AGE) OF TICS IN CHILDREN

E Fernández-Álvarez, J López-Casas, M. Panizzon

Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de LL., Barcelona, Spain.

Background. Tics are the most frequent movement disorder in childhood. Mean age of onset is about 6.5 years. Clinical characteristics, comorbid disorders, familial history and evolution of very early onset cases of tics are poorly known. *Aims.* To know if early onset of tics has clinical or prognostic significance. *Methods.* From our database of 481 patients with tics, 9 cases with onset before age of two years were studied. *Results.* In 3 cases tics were recognised before one year of age, three of them between 12 and 17 months and the others 3 between 18 months and 2 years. 6 cases fulfilled diagnostic criteria of Tourette syndrome (TS). The other 3 cases were chronic motor tics. Seven cases were male. The most common first noticed tic was palpebral. 3 cases (2 TS) had a familial history of tics and 2 cases (both TS) have familial history of obsessive-compulsive disorder (OCD). In 4 cases (3 TS) ADHD, and in 3 (all TS) OCD were

comorbid disorders. **Conclusions.** No significant differences were found between very early onset tics and general population of tics

CEREBRAL INVOLVEMENT IN HEMOLYTIC UREMIC SYNDROME: VALUE OF MRI STUDIES

H Hartmann^a, F Donnerstag^b, T Lücke^a, AM Das^a, J Drube^a, H Becker^b, G Offner^a, JHH Ehrich^a

^a Department of Paediatrics. ^b Department of Neuroradiology. Hannover Medical School. Hannover, Germany.

Aim. We aimed to investigate the value of cerebral imaging, especially MRI, for the assessment of cerebral involvement in hemolytic uremic syndrome (HUS). **Material and methods.** The records of 97 patients (49 boys and 48 girls) with HUS treated between 1989 and June 2004 were analyzed. Clinical signs of CNS involvement were present in 24. Median age at onset of the disease in these patients was 40 months (9-118). **Results.** All required dialysis. 4 patients died due to HUS, 3 showed severe and 5 mild neurological deficits including 1 hemiparesis. 17 patients underwent cranial computed tomography (cCT) and 9 MRI, in 7 including diffusion weighted imaging. Sequential cCT and MRI were obtained in 5 and 4 patients, respectively. Abnormal cCT findings included hypodensities of basal ganglia and capsula interna in 5, periventricular white matter in 6, and generalized oedema in 3. Abnormal MRI findings included abnormal signal intensities in the basal ganglia and thalami in 3, cortical infarction in 3, parieto-occipital leucoencephalopathy in 2, and infratentorial abnormalities in 2. Sequential MRI showed an increase of the abnormal signals. Abnormalities became evident earlier on diffusion weighted imaging compared to FLAIR and to cCT in 1 patient each but were not detected early on in another patient with impaired consciousness. **Conclusions.** MRI, especially diffusion weighted imaging, may help to demonstrate cerebral involvement in HUS. However, signal changes do not appear to predict the course of this dynamic disorder.

MULTIMODAL IMAGING FOR EPILEPTIC FOCUS LOCALISATION IN THE PRESURGICAL EVALUATION OF CHILDREN AND ADOLESCENTS

M Kurian^a, M Seeck^a, J Delavelle^b, L Spinelli^a, JP Willi^c, V Chaves^a, K Meager-Villemure^d, E Roulet, JG Villemure^e

^a Presurgical Epilepsy Evaluation Unit. 'Functional Neurology and Neurosurgery' Program of the University Hospitals Lausanne and Geneva, Switzerland. ^b Department of Radiology. University Hospital of Geneva (HUG). ^c Department of Nuclear Medicine. HUG. ^d Department of Pediatric Neuropathology. University Hospital of Lausanne (CHUV). ^e Department of Neurosurgery. CHUV. Lausanne, Switzerland.

Introduction. Pre-surgical work up of pharmacoresistant epilepsies involves the integration of multiple diagnostic modalities into a comprehensive picture of seizure onset and eloquent brain areas. A retrospective study was done to determine the extent to which combined multimodal imaging techniques (MRI, PET, SPECT, subtraction analysis of the ictal vs interictal SPECT (SISCOM)) can be useful for epileptic focus localisation in children. **Materials and methods.** The records of all patients aged 0-19 years, evaluated in the Geneva-Lausanne pre-surgical evaluation unit between 1996 and 2004 and operated, were reviewed. In order to determine the degree of concordance of the different evaluation techniques with respect to the operated site, a score was calculated, expressed in % correct localization. 51/81 children evaluated were operated and followed up after surgery for a period of at least 9 months. **Results.** Of the 45 patients with follow up, 37 were seizure free (82%), 7 patients each had > 80% and > 50% reduction of seizure frequency respectively and in 2 patients, surgery did not lead to any worthwhile improvement. **Conclusion.** There was a marked association between the localisation score and operation results: if more examinations were concordant

with the operative focus localisation, the chances of postoperative freedom were higher ($r = -0.55$, $p = 0.003$).

LEFT FRONTAL HYPOMETABOLISM DETECTED IN 3D-CSI-1H-MRS OF AUTISTIC PATIENTS

S Hanaoka, M Yoshida, F Saitou

Independent Administrative Institution National Center for Persons with Severe Intellectual Disabilities. Nozominosono, Takasaki, Japan.

Introduction. Many approaches have been used in clarifying the causes of autism, but the complete picture is not yet apparent. We report here a finding of 3D-CSI-1H-MRS that may reveal the cause of communicative dysfunction in autism. **Subjects and methods.** The subjects were 12 autistic patients diagnosed according to the DMS-IV criteria, 10 males and 2 females, from the age of 5 to 27 years. All of them had mental retardation without epilepsy. After MRI examination, 3D-CSI-1H-MRS was measured with TR 1,500, TE 135, and a voxel size of $10 \times 10 \times 6 \text{ mm}^3$ or less. Signal intensity maps of N-acetylaspartate (NAA), choline and creatine were overlaid on axial MRI slices. **Results.** MRI showed no apparent structural anomalies except one, a case with dilated lateral ventricles. In MRS, 9 patients showed an asymmetrical decrease of NAA in the left frontal area compared with the right area. Two cases did not show apparent laterality of NAA, and one of them, the most mentally retarded child, had a bilateral decrease of NAA. Another case, the only left-handed subject, showed an asymmetric decrease of NAA in the right frontal area. **Conclusions.** Our results indicate that autism is associated with retardation of neural development in the left frontal association area.

POSTERS

AMÉLIORATION RAPIDE DE LA MÉMOIRE VERBALE APRÈS RÉSECTION D'UNE TUMEUR CÉRÉBRALE SITUÉE EN TEMPORAL GAUCHE

S Jourdan-Moser, J Lütschg, P Weber

Service de Neuropédiatrie. UKBB. Bâle, Suisse.

Introduction. Dans 30% des cas, les tumeurs cérébrales de l'enfant se situent dans la sphère supratentorielle. En particulier pour les tumeurs bénignes, le diagnostic est posé tardivement du fait de l'apparition lente des symptômes. **Case clinique.** Une patiente de 7 ans, droitière, se présente avec des absences ainsi qu'un trouble du comportement et du langage (déficit de verbalisation). L'examen clinique est sans particularité. L'électroencéphalogramme (EEG) met en évidence une activité épileptique temporale et paracentrale bilatérale. L'imagerie radiomagnétique (IRM) montre une tumeur dans la région du gyrus temporal inférieur, médian et supérieur et dans l'hippocampe gauche. Dans le cadre des investigations préopératoires, nous faisons un test d'intelligence (CPM), un test d'apprentissage et de mémorisation verbale (VLMT) ainsi qu'un test de la mémoire visiospatiale (DCS). La patiente présente, malgré une intelligence supérieure, des résultats inférieurs aux normes dans le VLMT (échelle de pourcentage [PR] 5) et des résultats moyens dans DCS (PR 28). Une résection totale de la tumeur est possible. L'histologie révèle un xanthoastrocytome bénin. Quatre et douze semaines en postopératoire, nous répétons les tests neuropsychologiques. L'apprentissage verbal est maintenant dans les normes (PR 85). La verbalisation se normalise, les troubles du comportement, les absences et l'activité épileptique à l'EEG ont disparu. **Conclusion.** Une tumeur temporale à gauche s'est manifestée avec une épilepsie secondaire et un déficit de verbalisation et de mémorisation verbale. Après la résection totale, il n'y a plus eu des convulsions et les capacités mnésiques se sont normalisées en douze semaines.

LES CAPACITÉS MNÉSQUES CHEZ DES ENFANTS ATTEINTS D'ÉPILEPSIE TEMPORALE UNILATÉRALE: LA QUESTION DES DISSOCIATIONS HÉMISPÉRIQUES ET DES DISSOCIATIONS FONCTIONNELLES

A Laurent ^{a,b}, A Arzimanoglou ^a, S de Schonen ^{a,b}

^a Programme Epilepsies de l'Enfant. Service de Neuropédiatrie et des Maladies Métaboliques. Hôpital Robert Debré.

^b LCD, CNRS & University Paris 5. Paris, France.

La littérature rapporte parfois une relation entre la latéralisation du foyer épileptique temporel et le type du déficit de mémoire épisodique. Cette relation est d'autant plus plausible que l'on sait que dès l'âge de 2-3 mois, on constate en imagerie cérébrale fonctionnelle une localisation des activations liées à la perception de la parole et à la perception des visages correspondant à celles observées chez l'adulte –respectivement hémisphère gauche et droit. Cependant cette relation entre nature du déficit mnésique et latéralité du foyer épileptique n'est pas systématiquement observée. Par ailleurs, Vargha Khadem et al ont montré l'existence d'une préservation de l'acquisition d'un 'savoir sémantique' malgré la présence d'un déficit de mémoire épisodique chez des enfants porteurs d'une lésion hypoxo-anoxique de l'hippocampe survenue avant l'âge de 3 mois ou plus tardivement dans l'enfance. Nous avons examiné ces questions sur un échantillon de 19 patients atteints d'une épilepsie impliquant le lobe temporal droit ($n = 8$) ou gauche ($n = 11$). Les résultats montrent chez certains patients une dissociation des capacités mnésiques en fonction de la nature de l'information à mémoriser (auditivo-verbale vs visuo-spatial) mais on n'observe pas de relation entre la latéralisation du foyer et le caractère visuo-spatial ou langagier du déficit mnésique. Ceci conduit à confirmer que la latéralisation précoce des réseaux observée dans le développement normal ne représente pas la spécialisation potentielle des réseaux corticaux. Les résultats montrent par ailleurs l'existence d'une préservation des acquisitions sémantiques chez 3 des patients. Ce résultat confirme l'indépendance de développement des connaissances sémantiques (évaluées par le WISC-III) par rapport à la mémoire épisodique (évaluée par la BEM).

UTILISATION D'UN CARNET-MÉMOIRE CHEZ UNE ADOLESCENTE DE 16 ANS TRAUMATISÉE CRÂNIENNE PRESENTANT DES TROUBLES IMPORTANTS DE MÉMOIRE

P Marique ^a, M van der Linden ^b, C Nuttin ^c, S Ghariani ^a, D Potelle ^a, C Bonnier ^a

^a Centre Neurologique William Lennox. Ottignies-L-L-N, Belgique.

^b Université de Liège, Belgique. Université de Genève, Suisse.

^c CHL de Luxembourg, Luxembourg.

Introduction et classe clinique. Nous rapportons l'apprentissage de l'utilisation d'un carnet-mémoire chez une adolescente de 16 ans ayant subi un traumatisme crânien sévère avec coma prolongé. L'IRM après six mois montrait des lésions intracrâniennes dans les régions frontale et temporelle droites et au niveau du corps calleux. Quelques difficultés attentionnelles, exécutives et de mémoire de travail étaient présentes et se sont améliorées en cours de rééducation. Par contre, des troubles importants de mémoire épisodique ont persisté, provoquant une amnésie antérograde sévère. Les capacités d'acquisition de nouvelles informations sémantiques et procédurales sont apparues relativement préservées. Le carnet-mémoire était un agenda philofax composé de différentes rubriques: une rubrique agenda avec une page par jour où noter les activités réalisées et à accomplir, une rubrique reprenant son horaire d'activités au centre, une rubrique décrivant les trajets pour se rendre aux prises en charge, une rubrique l'aidant à utiliser un ordinateur, et une rubrique où consigner ce qu'elle prêtait aux autres résidents. L'apprentissage a porté sur les étapes d'acquisition suivantes: connaître le rôle de l'agenda et sa structure; l'utiliser correctement lors de simu-

lations; l'utiliser de manière automatique lors des activités quotidiennes. Les deux premières étapes ont été atteintes en trois semaines à l'aide de techniques d'apprentissage adaptées. L'aboutissement de la troisième étape a pris plus de neuf mois. Actuellement, la patiente continue à utiliser efficacement son agenda, mais présente des difficultés de réinsertion sociale.

ÉVALUATION DE LA MÉMOIRE SÉMANTIQUE (FLUENCE VERBALE) CHEZ DES ENFANTS ATTEINTS D'ÉPILEPSIE IDIOPATHIQUE

I Mejri ^a, I Turki ^a, T Bellaj ^b, N Miladi ^a

^a Service de Neurologie Pédiatrique. Institut National de Neurologie.

^b Département de Psychologie. Faculté des Sciences Humaines et Sociales. Tunis, Tunisie.

Introduction. La mémoire sémantique est la mémoire qui reflète nos connaissances générales sur le monde. L'objectif de ce travail est d'étudier l'effet de l'épilepsie idiopathique (EI) sur la mémoire sémantique à partir de deux tâches de fluence verbale: lettre (k) et épreuve sémantique (catégorie 'animaux') chez des enfants atteints d'EI. **Matériel et méthode.** Un groupe d'enfants atteints d'EI ($n = 30$) d'âge compris entre 6 et 12 ans et un groupe contrôle ($n = 30$). Les enfants inclus dans l'étude ont une TDM cérébrale et une IRM cérébrale normales, un bon développement psychomoteur et une bonne scolarité. Ils sont équilibrés sur le plan thérapeutique depuis au moins 3 ans. Les deux groupes sont appariés par âge, sexe, quotient intellectuel, niveau scolaire et niveau socio-économique. Les enfants sont évalués à l'aide d'une batterie de tests neuropsychologiques: le progressive matrice de Raven (PM 47), test de vocabulaire adapté en arabe tunisien, le *Children Depression Rating Scale-R* (CDRS-R) adapté aussi en arabe tunisien et deux tâches de fluence verbale: lettre (k) et sémantique (animaux). Les tâches de fluence verbale sont réparties dans un temps de 2 minutes chacune: les productions sont enregistrées et analysées selon 4 tranches de 30 secondes. **Résultats et conclusion.** L'analyse statistique des résultats obtenus ne montre aucune différence significative entre les deux groupes aussi bien pour la tâche 'lettre' que 'sémantique'. La fluence verbale ne semble pas être affectée dans l'EI dans cette tranche d'âge où les crises ont été rapidement contrôlées et le développement intellectuel antérieur à la maladie était jugé normal par les parents.

UNUSUAL LANGUAGE IMPAIRMENT IN A RIGHT-HANDED GIRL WITH EPILEPSY

S Gerard ^a, F Moulart ^a, C Bonnier ^a, N Bourdon ^a, MP de Partz ^b, P Marique ^a, K van Rijckevorsel ^a, S Ghariani ^a

^a Centre Neurologique William Lennox. Ottignies.

^b Cliniques Universitaires Saint-Luc. Bruxelles, Belgique.

Introduction. We report an unusual language impairment in a right-handed girl with continuous spikes and waves during slow sleep (CSWS). **Case report.** Familial and personal history, growth and developmental milestones were normal. Partial motor epilepsy was diagnosed at nearly 6 years of age. Seizures were controlled with valproate. At 7.5 years of age, she displayed progressive cognitive deterioration and seizure increase. Sleep EEG showed CSWS with normal brain MRI. Lamotrigine was initiated with rapid resolution of CSWS, but emergence of non-continuous right centrotemporal spikes and waves during slow sleep. Cognitive evaluation realised during CSWS and repeated 6 months after CSWS control, showed discrepancy between verbal IQ (72) and non verbal IQ (87). No auditory agnosia was revealed. Language evaluation showed phonological and morphosyntactic impairments. She displayed oro-facial dyspraxia. Verbal episodic memory was impaired. PET-scan showed a right centrotemporal hypermetabolism. We were upset about the occurrence of a language regression from right epileptic focus in a right handed girl, suggesting a language later-

alisation in the non-dominant hemisphere. Functional imaging confirmed this rare language location. *Conclusion.* Our observation illustrates the close relationship between this specific cognitive regression and the epileptic evolution; this link is reinforced by functional imaging.

TROUBLES DES FONCTIONS COGNITIVES RÉVÉLATEURS D'UNE MALADIE DE MOYAMOYA

N Demonceau, A Roubertie, J Leydet, R Cheminal,
V Humberclaude, F Rivier, N Leboucq, B. Echenne
Service de Neuropédiatrie. Hôpital Gui de Chauliac. Montpellier, France.

Objet. Décrire deux observations de maladie de Moyamoya s'étant révélée initialement par un déficit cognitif isolé et intégrer cette présentation clinique inhabituelle dans l'histoire naturelle de la maladie. *Méthodes.* Un examen clinique et neuropsychologique, une IRM et angioIRM cérébrale, une angiographie ont été réalisés. *Résultats.* Lors d'un bilan de difficultés scolaires réalisé chez une enfant âgée de 8 ans, on découvre à l'IRM cérébrale une atrophie cortico-souscorticale associée à un rétrécissement carotidien gauche avec occlusion de l'artère cérébrale moyenne gauche et présence d'un réseau de vaisseaux collatéraux caractéristiques d'une maladie de Moyamoya, confirmée par angiographie. Une seconde patiente a présenté dès l'âge de 4 ans, une régression cognitive évoluant vers un mutisme. Quatre années plus tard, on diagnostique une maladie de Moyamoya idiopathique bilatérale suite à un premier épisode de déficit hémicorporel droit. *Conclusions.* La maladie de Moyamoya se manifeste habituellement chez l'enfant par des signes focaux aigus tels que des épisodes récurrents d'hémiparésie souvent alternante, parfois hémichorée, épilepsie et hémiplégie. Ces deux cas cliniques illustrent le fait que la maladie de Moyamoya dans sa forme idiopathique unilatérale ou bilatérale peut se révéler par un déficit cognitif qui peut rester isolé avant l'apparition de symptômes classiques de la maladie. Ces différents patterns cliniques pourraient être sous-tendus par des facteurs génétiques et environnementaux individuels, plutôt que par des mécanismes physiopathologiques différents. L'impact d'anomalies vasculaires sur le développement d'un retard mental chez l'enfant peut également être discuté.

VISUOSPATIAL FUNCTIONS, PLANNING AND VISUAL MEMORY IN CHILDREN WITH ATTENTION-DEFICIT HIPERACTIVITY DISORDER

C Escofet, C García, E Rigau, I Lorente.
Hospital de Sabadell. Sabadell, Barcelona. Spain.

Objective. To explore visuospatial functions, visual memory, organization and performance time in a group of children with attention-deficit hyperactivity disorder (ADHD) comparing it with a control group. *Methods.* 50 ADHD children and 50 normal children were assessed with the Rey-Osterrieth complex figure test. There were no significant group differences in age, sex, sociocultural context or IQ. *Results.* 36% ($n = 18$) of children with ADHD had lower scores in the copy compared to 6% ($n = 3$) of normal children ($p < 0.001$). 46% ($n = 23$) of children with ADHD performed at lower levels in the recall compared to 12% ($n = 6$) of normal children ($p < 0.001$). No significant differences were found in the time of performance between the groups, but children with ADHD had shorter times. In the ADHD group, the copy and memory productions were significantly less organized and they used more diversity of styles than the control group. *Conclusions.* Children with ADHD performed at lower levels in the copy and recall of the Rey figure test. They also tend to show short time of performance. The diversity of styles that children with ADHD apply to the performance of the Rey figure test can be indicative of the quality of their attention and organization.

DÉFICIT SPÉCIFIQUE DES FONCTIONS EXÉCUTIVES D'ORIGINE DÉVELOPPEMENTALE

C Karsenty, Y Chaix
*Centre de Diagnostic des Troubles d'Apprentissage du Langage
et des Difficultés d'Apprentissage de l'Enfant. Hôpital des Enfants.
CHU Toulouse, France.*

Introduction. Les fonctions exécutives sont associées au cortex pré-frontal, aires considérée pendant longtemps à maturation tardive dans le développement. Le test de la Tour de Londres dérivé d'un test utilisé chez l'adulte (tour de Hanoï), a pu être étalonné chez les jeunes enfants, et permet de mettre en évidence les troubles de planification d'une action. Ces déficits prennent une part non négligeable dans les difficultés d'apprentissage scolaires, et sont souvent associés à d'autres troubles d'apprentissage (TDAH, DLDO, troubles mnésiques). *Matériel et méthodes.* Il s'agit d'une population de 830 enfants vu en bilan neuropsychologique entre septembre 1998 et janvier 2004, dans le cadre de difficultés d'apprentissage scolaire. Le bilan comprenait systématiquement un examen neuropsychologique, une évaluation du langage oral et du langage écrit, un QI (WISC-III), une analyse des capacités attentionnelles et des fonctions exécutives. Le trouble de la planification motrice est affirmé sur un niveau inférieur à -2 DS au test de la tour de Londres. *Résultats.* Ce trouble a pu être mis en évidence chez 3 enfants en dehors de tout autre trouble d'apprentissage. Leur profil neuropsychologique est homogène. Il s'agit d'enfants scolarisés dans le circuit classique. Les capacités intellectuelles sont normales (WISC-III), sans dissociation entre les compétences verbales et non verbales. Seul l'item arrangement d'image est significativement en recul chez les 3 enfants. L'analyse du langage oral retrouve une fluence verbale normale, mais pour 2 enfants il existe un trouble de la compréhension morphosyntaxique (Ecosse). La mémoire phonologique de travail est déficitaire (Belec). Le langage écrit est de bonne qualité. Les capacités d'attention soutenue (D2 ou Zazoo), et d'attention sélective (Stroop), sont toujours normales. Les différents troubles observés chez ces enfants vont tous dans le sens d'un dysfonctionnement frontal, à l'origine d'un trouble de la planification qui se manifeste aussi bien dans le domaine moteur, que dans les compétences langagières (compréhension morphosyntaxique, mémoire phonologique de travail...). *Conclusions.* Ce trouble spécifique, semble ici d'origine développementale car survenant en l'absence de pathologie neurologique. Ces observations nous amènent à penser qu'il pourrait exister des déficits spécifiques des fonctions exécutives sur le modèle des pathologies développementales du langage (dysphasie, dyslexie). Des explorations en neuro-radiologie et en imagerie fonctionnelle doivent être réalisées pour confirmer ces hypothèses.

VALEUR PRÉDICTIVE DES RÉSULTATS DE L'ÉCHELLE MENTALE DE BAYLEY II A L'ÂGE DE 18 ET 30 MOIS PAR RAPPORT A LA BATTERIE D'ÉVALUATION POUR ENFANTS DE KAUFFMAN (K-ABC) A L'ÂGE DE 5 ANS

I Lorente, G Ruiz, E Rigau, K García
*Centro de Desarrollo Infantil y Atención Precoz. Hospital de Sabadell.
Sabadell, Barcelona, Spain.*

Objectif. Évaluer la valeur prédictive de l'échelle mentale de Bayley appliquée à l'âge 18 et 30 mois, comparant leur IDM et 'l'âge cognitif' avec le procédé mental composé (PMC) du K-ABC à l'âge de 5-6 ans. *Méthodologie.* Révision rétrospective des résultats obtenus par les enfants examinés entre 1994 1997 auxquels on a appliqué l'échelle de Bayley à l'âge de 18 et 30 mois: 68 cas. On a demandé aux parents la permission de les re-évaluer à 5-6 ans avec le K-ABC: 56 parents ont accepté. *Résultats.* 22 enfants ont un PMC au K-ABC < 80 : 6 d'entre eux ont un IDM de Bayley > 80 , mais tous ont un âge cognitif inférieur à leur âge chronologique. 34 enfants ont un PMC au K-ABC > 80 : 14 d'entre eux ont un IDM de Bayley < 80 , mais

seulement 6 ont un âge cognitif inférieur à leur âge chronologique. **Conclusions.** L'IDM de Bayley à cet âge a une sensibilité modérée de 76% mais une spécificité assez basse de 58%. Cependant quand l'âge cognitif est pondéré, la valeur pronostique augmente significativement avec une sensibilité de 100% et une spécificité de 82%.

EFFET DU LEVETIRACETAM SUR LE COMPORTEMENT ET LES FONCTIONS NEUROPSYCHOLOGIQUES D'ENFANTS ÉPILEPTIQUES AVEC POINTE-ONDES CONTINUES DU SOMMEIL

N Poznanski, A Aeby, S Blairon, D Verheulpen, C Wetzburger, P van Bogaert

Service de Neuropédiatrie. ULB-Hôpital Erasme. Bruxelles, Belgique.

Introduction. Les épilepsies avec pointe-ondes continues du sommeil (POCS) sont associées à des détériorations cognitives et comportementales. Celles-ci peuvent être améliorées par une médication anti-épileptique visant à supprimer les POCS. Le but de cette étude est d'évaluer l'effet du levetiracetam sur le comportement et le fonctionnement cognitif d'enfants présentant des POCS. **Méthodes.** Neuf enfants (âges 3-11 ans) évalués sur les plans comportemental, neuropsychologique et EEG avant et deux mois après introduction de levetiracetam (dose ciblée: 50 mg/kg/jour) rajouté à leur traitement anti-épileptique habituel. **Résultats.** Sous levetiracetam, le comportement des patients est amélioré ou inchangé. Chez 7 patients est observée une amélioration des fonctions intellectuelles, raisonnement, attention-concentration, et mémoires visuo-spatiale et auditivo-verbale à long terme; par contre, les performances pour la précision graphique, le contrôle de l'inhibition et la mémoire auditivo-verbale à court terme sont détériorées. Un enfant montre de moins bonnes performances intellectuelles et instrumentales et le dernier montre des performances mnésiques détériorées. Sur le plan EEG, une disparition des POCS est obtenue chez 3 patients. **Conclusions.** Cette étude suggère que le levetiracetam peut améliorer le comportement et les performances cognitives d'enfants épileptiques avec POCS même en l'absence d'amélioration de l'EEG. Ces résultats doivent être confirmés dans une étude contrôlée.

DYSPLASIE DU CORPS CALLEUX ET DÉFICIT EXPRESSIF DU LANGAGE

E della Giustina^a, S Zanotti^b, A Scarano^a, C Fusco^a, D Frattini^a, G Bertani^a, G Bilancia^b

^a Unité de Neuropsychiatrie Infantile. Hôpital S. Maria Nuova. Reggio Emilia.

^b Unité de Neuropsychiatrie Infantile et Psychologie Clinique. AUSL. Parma, Italie.

Introduction. Le rôle du corps calleux (CC) concernant le développement du langage n'est pas encore éclairci. Des anomalies phonologiques et syntaxiques et de la discrimination auditive sont décrites chez les sujets avec agénésie du CC; toutefois, le trouble du langage au cours d'une dysplasie du CC n'a pas été étudié systématiquement. **Case clinique.** Enfant de 4 ans d'intelligence normale, bien en relation, qui a une compréhension adéquate mais un déficit sélectif de production. Il montre une apraxie bucco-linguale avec absence complète de patterns articulatoires, phonétiques et non, ainsi qu'une sorte de trouble diffus de la coordination motrice. Toutefois, la phonologie est normalement représentée au niveau cortical, car l'enfant peut lire des non-mots bien en avance par rapport à l'âge évolutif. La transmission acoustique est correcte, malgré une faible attention auditive. Les examens neurométaboliques, génétiques et neurophysiologiques sont normaux. **Conclusions.** L'IRM décele une dysplasie du CC avec aspect pachygyrique du rostrum, du genou et du corps; le développement est déficitaire d'avant en arrière. Le splenium, au contraire, a une morphologie normale pouvant justifier la normalité de la lecture symbolique. Nous suggérons que le CC est bien concerné dans le développement du langage oral, sauf sa partie postérieure.

DYSKINETIC CEREBRAL PALSY

P Allori, A Pasquinelli, M Papini

Department of Neurological and Psychiatric Sciences.

University of Florence. Florence, Italy.

Introduction. Recent data reported a significative polyhandicap percentage in subjects with cerebral palsy (CP), resulting in a possible deviation from the natural course. We studied the relationship between polyhandicap and CP natural course by means of the following interfering factors (IF): mental deficiency, psychopathology, sensory disorders, frequent illnesses, epilepsy, other central nervous system (CNS) disorders, autonomic nervous system impairment, change in the articular levers balance, osteoarticular deformities. **Material and methods.** We examined 34 subjects affected by pure and mixed dyskinetic CP with polyhandicap. **Results.** Age: 0-6 year: 5 subjects (pure forms: 2 subjects; mixed forms: 3 subjects); 7-12 years: 9 subjects (pure forms: 2 subjects; mixed forms: 7 subjects); over 12 years: 20 subjects (pure forms: 7 subjects; mixed forms: 13 subjects). Clinical examination was conducted according to a specific protocol for the quantitative assessment of the IF. 29 subjects (85%) maintained CP natural course, while 5 subjects (2 subjects: 7-12 years, mixed forms; 3 subjects: over 12 years, 1 subjects: pure form, 2 subjects: mixed forms) did not. The most dysfunctioning IF were: deformities, mental deficiency, epilepsy, CNS disorders. **Conclusions.** The deviations from neurodevelopmental course in dyskinetic CP may be accepted as variables that correct but don't deny the foreseen development. The early correction of IF, however, is recommended to improve the motor prognosis and the recovery process.

SYNDROME DE MARINESCO ET SJÖGREN. RÉÉVALUATION DES CRITÈRES DE DIAGNOSTIC. MISE EN ÉVIDENCE D'UNE LIAISON EN 5Q31

D Chaigne^a, C Lagier-Tourenne^b, L Tranebjærge^c, H Dollfus^d, M Koenig^b

^a Neuropédiatrie. Clinique Ste-Odile. Strasbourg, France.

^b Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire.

CNRS/INSERM. Université Louis Pasteur. Illkirch, France.

^c Department of Medical Genetics. University Hospital. N-Tromsø, Norvège.

^d Fédération de Génétique. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg. Strasbourg, France.

Introduction. Le syndrome de Marinesco et Sjögren (MSS) est défini par l'association: ataxie cérébelleuse congénitale, cataracte, déficience mentale et retard staturo-pondéral. Ces quatre critères de diagnostic ne paraissent pas suffisants pour isoler un groupe homogène de patients. En effet, leur présentation clinique varie d'une famille à l'autre et une grande variété de signes associés a été rapportée. Parmi ces derniers, un hypogonadisme hypergonadotrope et/ou une myopathie, paucisymptomatique, semblent fréquents. Mais de nombreuses autres anomalies ont été décrites, seules ou combinées, considérées comme autant de variantes du syndrome: atrophie optique, surdité, syndrome pyramidal, épilepsie, syndrome dysmorphique, dysplasie osseuse, accès de rhabdomyolyse, neuropathie périphérique, malabsorption des lipides, etc. Le syndrome CCFDN (cataracte congénitale, dysmorphie faciale et neuropathie) est également associé à une déficience mentale, une petite taille, un hypogonadisme et parfois une ataxie. Le gène responsable a été localisé en 18qter, ainsi qu'une forme particulière du MSS, avec rhabdomyolyse. Ce dernier point suggérait une homogénéité génétique entre MSS et CCFDN. **Matériel et méthode.** A partir de l'observation de deux grandes familles consanguines, l'une initialement diagnostiquée MSS et en réalité atteinte de CCFDN, l'autre présentant une forme typique de MSS, nous avons pu confirmer la liaison à 18qter dans la première et l'exclure dans la seconde. Cette étude nous a amenés à reconsidérer les critères de diagnostic du MSS, puis à localiser le gène responsable en 5q31 dans deux grandes familles.

Inversement, cette liaison a pu être exclue dans deux autres familles adressées avec un diagnostic de MSS, mais atypique. *Conclusions.* Dans l'attente de l'identification du gène responsable, il nous paraît préférable de réserver le diagnostic de MSS aux formes qui nous paraissent typiques: elles comportent obligatoirement les quatre signes cardinaux du syndrome, que nous essayons de préciser, et souvent l'hypogonadisme et/ou la myopathie.

AUTOSOMAL DOMINANT CEREBELLAR VERMIS HYPOPLASIA: EVALUATION OF THE POSSIBLE ROLE OF *EN2* AND *ZIC1* GENES

E del Giudice^a, L Titomanlio^a, N Brunetti Pierri^a, F Imperati^a, L Santoro^b, V Barletta^a, A Romano^a

^a Department of Pediatrics. ^b Department of Neurological Sciences. Federico II University. Naples, Italy.

Introduction. Cerebellar vermis hypoplasia (ACV, MIM 117360) is a rare malformation of the cerebellum, with few familial cases reported so far. Clinical features include floppiness and delayed milestones in early infancy, mild non progressive cerebellar ataxia, normal or slightly delayed intelligence, and occasional nystagmus. *Case report.* A slowly progressive improvement of motor abilities has been observed in one family. Neuroimaging reveals selective involvement of the cerebellum. Because of the large preponderance of female cases, X-linked dominant transmission was suggested by Fenichel and Phillips in 1989, and subsequent reports pertain to female cases. Only one family with male-to-male transmission has been reported so far, these patients showing a generalized atrophy of the cerebellum rather than a more localized vermis hypoplasia. We report on a family in which father and son are affected by a mild form of ACV, thus confirming an autosomal mode of inheritance of the disease. Our patients showed a progressive improvement of their motor abilities, neurological examination of the father being actually normal except for a mild mental retardation. We also evaluated the potential role of two candidate genes, *En2* and *Zic1*, that produce a similar phenotype in the murine knock-out models. Molecular analysis failed to reveal any mutation in our patients.

LÉSION VERMIENNE SECONDAIRE A HYPOXIE-ISCHÉMIE PÉRINATALE SÉVÈRE

E della Giustina^a, C Fusco^a, A Scarano^a, M Fornaciari^b

^a Unité de Neurologie Pédiatrique. ^b Service de Radiologie. Hôpital S. Maria Nuova. Reggio Emilia, Italie.

Introduction. Récemment, Sargent et al (Am J NeuroRadiol AJNR 2004; 25: 1008-15) ont signalé l'atrophie du vermis supérieur quelques mois après hypoxie-ischémie à la période périnatale, surtout associée à oedème thalamique sans ou avec lésion corticale. Une pathogénie de nécrose aiguë ou, alternativement, d'apoptose tardive des cellules de Purkinje et des grains internes est suggérée, et l'atrophie vermiennne est vue comme un marqueur neuroradiologique précieux chez les enfants ayant eu une hypoxie-ischémie périnatale, car ni l'échographie transfontanellaire ni le CT scan ou l'IRM en phase aiguë ne savent la démontrer. *Case clinique.* Nous avons revu nos cas de nouveau-né à terme avec souffrance hypoxique-ischémique aiguë (SHIA) à la naissance, étudiés par sonographie, CT scan ou IRM à la période néonatale, et uniquement par IRM aux mois suivants. En effet, l'anomalie du signal IRM du vermis supérieur constitue une donnée assez constante chez les enfants ayant eu une SHIA périnatale. La nécrose/atrophie vermiennne s'associe, généralement, aux lésions cérébrales diffuses cortico-souscorticales et des ganglions de la base, notamment le thalamus; toutefois, ce n'est habituellement pas le cas, lorsque l'hypoxie n'a pas été particulièrement grave et l'oedème secondaire n'a pas entraîné aucune nécrose du tissu. *Conclusion.* Ceci joue, à notre avis, en faveur d'un mécanisme ischémique plutôt que hypoxique/apoptotique ou neuroexcitotoxique.

APRAXIE OCULOMOTRICE CONGÉNITALE (SYNDROME DE COGAN). A HEREDITÉ DOMINANTE DANS TROIS GÉNÉRATIONS

A Tiulete, T Deonna, P Jeannet

CHUV. Lausanne, Suisse.

Introduction. Le syndrome de Cogan est un trouble congénital des mouvements oculaires horizontaux, surtout des saccades oculaires, avec un jetage de la tête compensateur évoquant initialement une cécité congénitale. *Case clinique.* Nous rapportons le cas d'une fillette référée à 3 mois pour suspicion de retard de maturation visuelle. Elle présente une macrocéphalie, une hypotonie et une absence d'orientation aux stimuli visuels dans le sens horizontal sans paralysie ou nystagmus. IRM cérébrale normale. A 23 mois, tous les signes typiques de l'apraxie oculomotrice congénitale AOC sont présents avec un jetage de tête apparu à l'âge de 12 mois, une hypotonie et une immaturité locomotrice. Le père signale qu'il avait le même comportement comme enfant, et que son propre père 'ne peut suivre un match de tennis'. L'examen du père montre des difficultés aux changements rapides du regard (mouvements saccadiques et volontaires) et un nystagmus optocinétique horizontal pratiquement absent. Pas de plainte visuelle. Une seule famille à hérédité dominante a été rapportée (Vassella, 1960) mais plusieurs familles probablement récessives avec AOC isolée ou associée à d'autres anomalies sont rapportées. *Conclusion.* Cette famille illustre également les difficultés du diagnostic précoce de l'AOC, l'amélioration avec l'âge et la présence d'un retard moteur, hypotonie et maladresse motrice.

LETHAL X-LINKED ENCEPHALOPATHY MAPPED TO XP22

I Giurgea^a, G Viot^a, F Roels^b, L Hertz-Pannier^a, I Desguerre^a, P de Lonlay^a

^a Department of Pediatrics and Pediatric Radiology. Hôpital Necker-Enfants Malades. Paris, France. ^b Department of Human Anatomy. Gent, Belgium.

Aims. We report a family with X-linked mental retardation (XLMR) in seven affected males over five generations. *Patients and methods.* Affected males had a severe encephalopathy causing death in the first year of life. Carrier females do not have somatic anomalies or mental impairment. Molecular studies are performed for 2 affected and 6 unaffected males. Affected males had cholestasis, hepatomegaly with steatosis, myoclonic seizures, dystonia and abnormal turning of the eyes. MRI showed white matter and brain stem abnormalities. Investigations of urine (amino acid and organic acid levels, sulfites, oligosacchariduria, mucopolysacchariduria), cerebrospinal fluid (lactate amino acids, neurotransmitters, glucose, creatine and guanidino-acetate), plasma (uricemia, very-long-chain fatty acids, phytanic, pipecolic acids, plasmalogen), visual evoked potentials, electroretinogram and respiratory chain enzyme activities in skeletal muscle and in liver biopsies were normal. Liver electronic microscopy revealed abnormal peroxysomes. *Results.* An X wide linkage analysis allowed us to identify the closest recombination points between DXS8051 and DXS8027 markers in Xp22 with a lod score of 2 at zero recombination. This 15 Mb region encompasses the serine/threonine kinase gene (*STK9*) which accounts for mental retardation and West syndrome. This gene and four other candidate genes could be excluded in this family by direct sequencing. *Conclusion.* To date, not similar clinical cases with severe encephalopathy and early death has been mapped to this region.

CLINICAL AND NEUROPHYSIOLOGICAL STUDY OF TREMOR IN PATIENTS WITH PHENYLKETONURIA

B Pérez-Dueñas^a, E Fernández-Álvarez^a, J Conill^a, MA Vilaseca^b, R Artuch^b, J Valls-Solé^c, J Campistol^a

^a Neurology Department. ^b Biochemistry Department. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Ll., Barcelona. ^c Neurology Department. Hospital Clínic. University of Barcelona. Barcelona, Spain.

Background. Tremor of unknown origin is detected in 10-30% of early-treated phenylketonuric patients. **Objective.** To investigate the characteristics of tremor and its correlation with other clinical and biochemical variables in phenylketonuric patients. **Methods.** Observational study of tremor in 55 phenylketonuric patients (mean age 18.9 y, 32 females; 37 early-treated) through neurological examination, the WHIGET Tremor Rating Scale and a neurophysiological study (accelerometer, BYOPAC System MP100WSW). Age at diet onset, IQ test results, concomitant plasma phenylalanine levels and index of dietary control were also studied. **Results.** No patient had a positive family history of tremor. Postural hand tremor was recorded in 16 patients (mean frequency: 10.6 Hz; range 7.5-14 Hz), more frequently among late-treated patients (61% versus 32% in early-treated patients; $p = 0.043$). Tremor was rated 1 in all early-treated affected patients, while 4 late-treated patients received ratings of 2-3, two of them recognizing disability for daily living activities. A later age at onset of phenylalanine-restricted diet ($p = 0.004$) and higher phenylalanine values in the first 6 years of life ($p = 0.041$) were identified as risk factors for tremor. **Conclusion.** A higher prevalence of tremor in our phenylketonuric patients compared to previously reported series was observed. Tremor was more common and severe among late-treated patients.

ÉVOLUTION DES PARAMÈTRES EEG DANS LA LISSÉNCEPHALIE CLASSIQUE

S Cardinali^a, P Veggiotti^a, F Teutonico^a, R Epifanio^a, G Papalia^a, M Fasce^a, E Granocchio^b, G Lanzi^a

^a Dipartimento di Clinica Neurologica e Psichiatrica. IRCCS Fondazione. Istituto Neurologico C. Mondino. Pavia. ^b UONPIA G. Salvini. Garbagnate, Milanese, Italie.

Introduction et objectif. La plupart des études clinique et neurophysiologique sur la lisséncephalie ont été effectuées avant que la distinction génétique et neuroradiologique entre formes liées au gène *LISX* et au gène *LIS1* ait été faite. On a analysé les modifications EEG et on les a corrélés à la clinique et à l'imagerie IRM. **Méthode.** On a examiné longitudinalement l'activité de fond, les anomalies interictales, les patterns critiques et la réaction à la SLI dans 105 tracés EEG chez 9 patients avec Lisséncephalie Classique suivis pendant au moins 5 ans. Les paramètres EEG ont été corrélés aux images IRM et au tableau clinique. **Résultats.** 7 patients présentaient à l'IRM un gradient malformatif postéro-antérieur (groupe A) et 2 un gradient antéro-postérieur (groupe B). La fréquence et l'amplitude de l'activité de fond se sont modifiées pendant le *follow-up*. La localisations des anomalies dans les phase précoces, le type de crises, la réactivité à la SLI sont différents chez les deux groupes malformatifs. **Conclusions.** L'activité rapide diffuse de grande amplitude est un pattern EEG 'âge dépendant' qui se modifie dans le temps. L'évolution clinique et certains paramètres EEG sont corrélés au gradient malformatif.

UNUSUAL MANIFESTATION OF CARNITINE UP DATE DEFICIENCY

F Kienz, S Strozzi, JM Nuoffer, M Steinlin
Inselspital. Bern, Switzerland.

Introduction. Carnitine uptake defect (CUD) is a potentially lethal, autosomal recessive disorder with severe carnitine depletion because of defective transport of carnitine into tissues. It is characterized by infantile-onset cardiomyopathy, muscular weakness and recurrent hypoglycaemic episodes. **Case report.** We describe a 6 year old boy with a mild, late-onset form of CUD. This boy, born to non-consanguineous Croatian parents, was referred for cognitive problems and slowly progressive muscular weakness since age of 2-3 years. There was no history of hypoglycaemic episodes. His clinical findings included marked muscular hypotrophy and weakness and prominent heart impulse. Echocardiography demonstrated a hypertrophic cardiomyopathy without hemodynamic relevance. Cognitive development was impaired (IQ 50). His serum total and free carnitine were markedly reduced ($< 5 \mu\text{mol/L}$) with decreased renal reabsorption. Urinary organic acids were normal. Diagnosis was confirmed on the basis of impaired cultured lymphoblast carnitine uptake. On treatment with carnitine he had rapid improvement of exercise tolerance but not (yet?) cognitive performance. **Conclusions.** Our patient showed a mild form of CUD with cardiomyopathy, weakness and cognitive impairment without evident episodes of hypoglycaemia. This is in contrast to the literature, where the majority of patients are cognitively normal and cognitive problems are thought to be related to hypoglycaemia.

MACROCÉPHALIE RÉVÉLATRICE D'UN PTEN HAMARTOMA TUMOR SYNDROME (PHTS) CHEZ UN ENFANT AVEC UNE DYSPLASIE CORTICALE

CC Menache^a, A Bottani^b, PS Hüppi^a, L Zografos^c, CA Haenggeli^a

^a Département de Pédiatrie. ^b Service de Génétique Médicale. Hôpitaux Universitaires de Genève. Genève. ^c Hôpital Jules Gonin. Lausanne, Suisse.

Introduction. Le *PTEN hamartoma tumor syndrome* (PHTS) regroupe différentes entités (syndrome de Cowden, syndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba, maladie de L'hermitte-Duclos, syndrome de Protée) transmises de manière autosomique dominante et causées par des mutations du gène *PTEN* (chromosome 10q23). Les signes les plus fréquents sont une macrocéphalie, des lipomes, des cancers du sein, de la thyroïde et de l'utérus. Un hamartome intrachoroïdien et des angiomes rétiens surviennent rarement. La seule lésion cérébrale décrite est le gangliocytome dysplasique du cervelet. **Case clinique.** Nous présentons une fillette de 10 ans, connue pour une macrocéphalie familiale et un adénome thyroïdien, chez laquelle on découvre une cécité monoculaire due à une tumeur intra-oculaire de type vasculaire. Le bilan révèle la présence d'une dysplasie corticale pariétale, asymptomatique. L'histoire clinique ainsi que l'anamnèse familiale font suspecter un PHTS, confirmé par la présence d'une mutation du gène *PTEN* chez elle et sa mère. **Conclusions.** A notre connaissance, il s'agit du premier cas de dysplasie corticale décrit dans le PHTS. En raison du risque élevé de tumeurs malignes, il nous paraît important de considérer l'éventualité d'un PHTS chez tout patient porteur d'une dysplasie corticale associée à une macrocéphalie, afin de pouvoir lui proposer, ainsi qu'à sa famille, un suivi oncologique adéquat.

OBSERVATION OF A PATIENT WITH ASSOCIATION OF COELIAC DISEASE, BRAIN TUMOR, AND FAMILIAL EPILEPSY

D Battaglia^a, P de Rose^a, D Lettori^a, S Staccioli^a, G Tamburrini^b, F Chiricozzi^a, D Chieffo^a, F Guzzetta^a
^a Child Neurology Department. ^b Child Neurosurgery Department.
Catholic University, Rome, Italy.

Case report. The case of a 8 year-old boy with coeliac syndrome, brain tumor, and familial epilepsy is reported. He was the fourth of 5 sibs: an older sister was affected by coeliac syndrome, type I diabete and epilepsy with childhood absences; another older brother was affected with cryptogenetic occipital epilepsy. Pregnancy, delivery, and psychomotor development were unremarkable. Coeliac syndrome diagnosis was made at 3 years and treated by diet. Typical absence started at 5 and was controlled by valproate. At 7 years and 7 months seizures reappeared associated with behaviour troubles. The seizures were characterized by typical absences and daily simple partial seizures from temporal onset (epigastric sensation, autonomic symptoms, pallor, tachycardia, perioral cyanosis, oral automatisms). MRI showed a left lesion considered as mesial temporal tumor and 'gliomatosis cerebri'. A grade II astrocytoma was found by histopathological study after partial temporal lesion resection. After surgery the boy presented only with weekly temporal seizures, consistently reduced after clonazepam associated to valproate. **Conclusion.** Some points of interest will be discussed such as the familial association of childhood absence epilepsy with coeliac syndrome rarely reported in the literature, especially in the cases without occipital calcifications.

FOLLOW-UP NEUROPSYCHOLOGIQUE CHEZ CINQ PATIENTS AVEC MALADIE DE LAFORA EN THÉRAPIE AVEC RÉGIME CÉTOGÈNE

E Granocchio^a, S Cardinali^b, F Longaretti^b, A Faggio^b, S Franceschetti^c, L Canafoglia^c, A Tagliabue^d, M Viri^e, A Romeo^e, C Termine^b, M Zoppello^b, P Veggiotti^b
^a UONPIA Azienda Ospedaliera G. Salvini. Milano. ^b Istituto Neurologico C. Mondino. Pavia. ^c Istituto Nazionale Neurologico C. Besta. Milano.
^d Dipartimento di Scienze Sanitarie Applicate e psicocomportamentali, Pavia.
^e Azienda Ospedaliera Fatebenefratelli e Oftalmico. Milano, Italie.

Objectif. On a traité avec régime cétoène des patients avec maladie de Lafora (ML). On a étudié le profil neuropsychologique au moment du diagnostic, avant et pendant le régime alimentaire. **Méthode.** 5 patients (4 F, 1 M) avec ML ont été évalués avec un large protocole neuropsychologique. Chez 2 patients la première évaluation a été faite pendant une phase précoce de maladie (12,6 ans); tous ont été testés avant le début du régime (âge moyen 16,2 ans) et pendant le *follow-up* (âge moyen dernière évaluation 18,4 ans). **Résultats.** les 2 patientes testées précocement avaient à l'échelle Wechsler un QIT normal mais montraient un déficit aux performances. Au début du traitement tous les patients présentaient une détérioration mentale (QIT moyen 66) avec habilités verbales mieux préservées, ralentissement ideo-moteur marqué, déficit de la mémoire de travail et de l'attention prolongée. Seulement une patiente a présenté un trouble de l'humeur. Chez tous l'évolution a été progressivement péjorative. **Conclusions.** les patients ont développé une démence semblable aux formes fronto-souscorticales décrites chez l'adulte. Le régime cétoène n'a pas arrêté la funeste évolution cognitive. Le déficit aux performances apparaît un signe précoce de détérioration mentale.

ATTITUDE DES MÉDECINS SUISSE QUANT A LA POSSIBILITÉ D'UNE VENTILATION ASSISTÉE A LONG TERME CHEZ LES PATIENTS PRESENTANT UNE DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE

GP Ramelli^a, J Hammer^b
^a Département de Pédiatrie. Ospedale San Giovanni. Bellinzona.
^b Département de Pédiatrie. Université de Bâle. Bâle, Suisse.

Introduction. Plusieurs études ont montré qu'il existe encore des attitudes controversées et des niveaux d'information divergents eu égard aux possibilités offertes par la ventilation assistée a long terme appliquée aux patients présentant une dystrophie musculaire de Duchenne (DMD). **Objectif.** Obtenir des informations sur la pratique clinique et l'attitude des médecins suisses quant au suivi respiratoire des enfants présentant une DMD. **Résultats.** 30 médecins ont été contactés. 24 (80%) ont répondu au questionnaire. 46% d'entre eux discutent régulièrement avec leurs patients de la possibilité d'une ventilation assistée. Un même pourcentage aborde ce sujet occasionnellement. 50% discute de cette thérapie quand le patient présente une symptomatologie clinique et 33% quand il y a des résultats pathologiques dans les tests (bilan respiratoire). Entre l'âge de 5-10 ans les enfants reçoivent dans 40% une fonction pulmonaire et une oxymétrie nocturne. Pour le groupe de patients dont l'âge est compris entre 10 et 15 ans, cette fréquence augmente à 81% pour la fonction pulmonaire, toutefois sans changement notable (40%) pour ce qui concerne l'oxymétrie nocturne. La majorité des patients (93%) reçoivent à temps partiel une NIV (pour la plupart via Bi-PAP) et 7% ont subi une trachéotomie. **Conclusion.** La majorité des médecins suisses contactés dans cette étude ont une attitude positive quant à la ventilation assistée à long terme pour les patients atteints de DMD et discutent de cette thérapie avec leurs patients.

LEUCOENCEPHALOMYELITES AIGÜES DISSÉMINÉES: UNE FRÉQUENCE INHABITUELLE DEPUIS 1999?

A. Roger, N. Demonceau, J. Leydet, A. Roubertie, V. Humbertclaude, R. Cheminal, B. Echenne, F. Rivier.
Service de Neuropédiatrie. Hôpital Gui de Chauliac. Montpellier, France.

Objet. Depuis cinq ans nous avons observé une très nette augmentation des cas de leucoencephalomyelites aiguës disséminées (ADEM). Nous avons étudié notre population pour tenter d'identifier des facteurs de risque de survenue. **Méthodes.** Nous avons analysé rétrospectivement, d'un point de vue clinique et épidémiologique, les observations des patients pris en charge dans notre service de janvier 1994 à juin 2004 pour ADEM. Trente quatre dossiers ont été retenus sur des critères cliniques et d'imagerie cérébrale par IRM. **Résultats.** Nous avons reçu à partir de 1999 en moyenne 5 nouveaux cas chaque année d'ADEM, pour seulement 3 cas au cours de l'ensemble des 5 années précédentes. Notre population comprend 17 garçons pour 17 filles. Deux tiers ont moins de 6 ans au moment de l'épisode, et un tiers entre 4 et 6 ans. 56% ont une récupération clinique complète et 15% gardent des séquelles graves. Il est observé une très discrète prédominance hivernale de survenue. On note chez 18 enfants (54,5%) une infection d'allure virale; chez 5 enfants (15%) une vaccination dans le mois précédant l'épisode d'ADEM. **Conclusion.** Nous avons observé une très nette augmentation de la fréquence des ADEM pris en charge dans notre service depuis 1999 sans avoir pour l'instant identifier un facteur favorisant.