

POSTERS

Session Posters

Vendredi, 31 mars. 14:00-14:30 h

P1-47.

PESS: DISPARITION DE LA PRODUCTION INTRATHÉCALE DES ANTICORPS ANTI ROUGEOLE SOUS TRAITEMENT PAR INTERFÉRON ALPHA ET ISOPRINOSINE

Leroy P, Jadot O, Misson JP

CHR Citadelle, Liège, Belgique.

La panencéphalite sclérosante subaiguë (PESS) est une maladie dégénérative du système nerveux central, causée par une infection persistante par le virus de la rougeole et survenant plusieurs années après une rougeole précoce. Les enfants atteints présentent une détérioration intellectuelle progressive, des troubles visuels et du comportement, des myoclonies rythmées et évoluent vers une démence et un état grabataire avec décès en 1 à 3 ans. Le diagnostic est clinique, électroencéphalographique (bouffées d'ondes lentes périodiques, bilatérales et symétriques toutes les 7-10 s) et sérologique avec production intrathécale d'anticorps anti-rougeole. Nous avons reçu en juillet 2005 une fille de 11 ans présentant le tableau clinique et électroencéphalographique typique de la maladie, confirmé par les études sérologiques. Elle avait fait une rougeole à l'âge de 6 mois et avait eu un léger retard du développement psychomoteur avec quelques troubles d'apprentissage scolaire. Depuis 3 mois, très net décrochage scolaire, lenteur importante, troubles de mémoire, apparition de petites pertes de tonus de la tête avec réulsion des globes oculaires. L'enfant est admise en état de mal convulsif généralisé. Nous avons instauré un traitement constitué d'isoprinosine 100 mg/kg et d'interféron alpha 2b en intraventriculaire à la dose de 1.000.000 U/m² 2x/semaine. Nous avons assisté à une amélioration clinique progressive, en 3 semaines, puis à une stabilisation des symptômes (récupération complète sur le plan moteur, atteinte cognitive persistante mais stable). 4 mois après le début du traitement, les contrôles sérologiques montrent une disparition de la production intrathécale d'anticorps anti-rougeole. L'histoire clinique de cette enfant pourrait nous inciter à rechercher ce diagnostic plus tôt chez les enfants ayant fait une rougeole précoce et présentant des troubles d'apprentissage. Les anticorps ont en effet été trouvés fortuitement chez certains enfants, longtemps avant le début des symptômes. D'autre part, le traitement par isoprinosine et interféron alpha a actuellement, dans ce cas, permis une stabilisation clinique et une disparition de la production intrathécale d'anticorps anti-rougeole. Un plus long recul est cependant nécessaire.

P1-48.

SIGNES CLINIQUES INITIAUX DE LA PANENCÉPHALITE SCLÉROSANTE SUBAIGÜE

Jovic N, Vucinic D

Clinique pour la Neurologie Infantile. Belgrade, Serbie et Monténégro

La leucoencéphalite sclérosante subaiguë (PESS) est due à virus rougeoleux déficient. Les signes cliniques, l'examen des taux d'anticorps anti-rougeoleux dans le sang et le liquide céphalorachidien, l'EEG et l'IRM cérébrale font la clé du diagnostic. On a étudié 15 patients (12 garçons, 3 filles) avec la PESS, dont le diagnostic et le traitement ont été effectués à la Clinique. La PESS est survenu chez les enfants âgés entre 4.5 et 12.5 ans (8.3), ayant fait une rougeole avant l'âge de 2,5 ans. La vaccination contre la rougeole était appliquée chez 8 enfants. *Résultats.* Le début progressif de la PESS par des troubles cognitifs et du comportement était reconnu chez les

5 enfants. Le début brutal de la maladie était manifesté par les déficits moteurs focaux (2 malades), crises épileptiques (2), cécité corticale (1), oedème papillaire aiguë (1) et psychose (1). Les mouvements anormaux réalisant des myoclonies rythmées et périodiques ont suivi les signes initiaux. Secousses myocloniques chez les 3 garçons ont précédé la survenue de la présentation complète. La mort est survenue chez 12 sur 15 enfants (après 3 mois à 3.5 ans). L'évolution rapidement progressive et fatale en 6 mois après le début de la PESS, a été observée chez 4 malades parmi lesquelles l'IRM cérébrale initiale était normale dans 3 cas. La combinaison thérapeutique (isoprinosine, interféron-2b) a favorisé une rémission chez deux malades. Signes cliniques initiaux de la PESS sont très variables. La présentation au début ne paraît pas d'être prédictive du cours clinique, ni pronostic ni la gravité de la maladie.

P1-49.

ISOLATED ANGIITIS OF THE CNS AS A CAUSE OF 'VANISHING TUMOR'

De Tiège X, Goldman S, Fricx C, Detemmerman D, Piroette B, Massager N, Salmon I, Van Bogaert P

ULB-Hôpital Erasme. Brussels, Belgium.

Purpose. 'Vanishing tumors' (VT) are tumor-like lesions, which regress or disappear without treatment other than corticosteroids. In the CNS, the main causes of VT are lymphoma, multiple sclerosis, ADEM and neurosarcoidosis. We report a case of isolated granulomatous angiitis of the CNS (IACNS) that presented as recurrent VT. *Case report.* A right-handed 8-year-old boy was admitted for complex partial seizures. Cerebral MRI showed a left occipital tumor-like lesion. Corticosteroids were started (15 days duration) and the patient rapidly became asymptomatic. Stereotactic brain biopsy was performed 11 days after onset and was not contributive. One month later, the occipital lesion completely disappeared. Two months after disease onset, a new left asymptomatic temporal lesion was evidenced. Two months later, the patient brutally developed an intracranial hypertension syndrome (HIS) due to an important enhancement of the temporal lesion. Corticosteroids were started (4 months duration) and the patient rapidly improved. Stereotactic brain biopsy was performed 36 hours after HIS onset. IACNS was diagnosed. One month after corticosteroid cessation, he presented non-convulsive status epilepticus. New brainstem and temporal lesions were evidenced. Corticosteroids were started for prolonged duration and induced lesion regression. *Conclusion.* IACNS should be included in the differential diagnosis of VT in children.

P1-50.

SPECTRE DES ANOMALIES NEUROPSYCHOLOGIQUES ET LINGUISTIQUES CHEZ DES SUJETS ATTEINTS D'UNE MALFORMATION PÉRISYLVIENNE BILATÉRALE CONGÉNITALE

Grammaticos E, Poznanski N, Trunet S, Paquier P, Wetzburger C, Van Bogaert P

ULB-Hôpital Erasme. Bruxelles, Belgique.

Objet. Rapporter les évaluations neuropsychologiques et logopédiques chez des enfants porteurs d'une malformation périsylvienne bilatérale congénitale. *Méthodes.* Sélection des patients sur la base de critères radiologiques: présence d'une malformation de type polymicrogyrie à l'IRM, bilatérale dans 4 cas, unilatérale mais avec des modifications métaboliques pour l'utilisation du glucose controlatérales au PET scan dans 1 cas. *Résultats.* Cinq enfants âgés de 5 ans à 14 ans sont rapportés. Quatre enfants souffrent d'épilepsie, sévère dans 2 cas. Quatre enfants présentent un syndrome pseudobulbaire avec apraxie bucco-linguo-faciale sévère, associée à une hémiplégie (1 cas), un

retard mental (1 cas), ou une association de diplopie et retard mental sévère (1 cas). Le cinquième patient, âgé de 14 ans, présente une hémiparésie sans atteinte pseudo-bulbaire ni retard mental avec pourtant des anomalies bilatérales avérées à l'IRM. *Conclusions.* Le tableau clinique de la polymicrogyrie périssylvienne bilatérale congénitale est très hétérogène, avec discordance entre l'imagerie et la clinique. Nous postulons que cette discordance s'explique par une préservation de la fonction du cortex malformé chez certains patients et par la présence de facteurs associés tels que l'épilepsie.

P1-51.

ENCÉPHALITE HERPÉTIQUE ÉVOLUANT VERS UNE GRANULOMATOSE CHRONIQUE DE TYPE 'NEUROSARCOÏDOSE': A PROPOS D'UNE OBSERVATION

Essid N^a, Quijano-Roy S^a, Charollais A^b, Grey F^c, Laquerrière A^b, Carlier R^a, Pinard JM^a

^a Hôpital Raymond Poincaré. Garches. ^b Hôpital Charles Nicolle. Rouen.

^c Hôpital Lariboisière. Paris, France

L'encéphalite herpétique est surtout une pathologie aiguë. Son évolution chronique avec une confirmation histologique a rarement été publiée (Lellouch 2000, Love 2004). *Objectif.* Rapporter l'évolution d'une encéphalite herpétique vers une granulomatoses chronique. *Observation, méthode et résultat.* Jeune fille ayant présenté à 10 mois un tableau d'état de mal épileptique en rapport avec une encéphalite herpétique probable, d'évolution favorable sous acyclovir. A 14 mois: un scanner cérébrale retrouvait une calcification frontale gauche. Vers 6 ans, apparaissaient des troubles des apprentissages et du comportement associés à une épilepsie, en rapport avec l'évolution à bas bruit d'une hypertension intracrânienne évoluant vers une cécité. Vers 13 ans, l'IRM cérébrale retrouvait des hypersignaux frontaux bilatéraux dans la substance blanche. Une biopsie cérébrale montrait des lésions de granulomatoses avec nécrose. Aucune étiologie, en particulier une mycobactérie, n'a été retrouvée. Le diagnostic de neurosarcoïdose a été retenu, néanmoins l'encéphalite initiale pourrait en être à l'origine. L'évolution clinique et radiologique sous corticoïdes a été marquée par une amélioration et des rechutes lors de la diminution de la corticothérapie. *Conclusion.* Cette observation souligne l'évolution possible de l'encéphalite herpétique vers une pathologie inflammatoire chronique de type sarcoïdose. Ceci pourrait avoir des implications thérapeutiques: corticothérapie?

P1-52.

EMPYÈME EXTRA-DURAL ET OSTÉITE DE LA VOÛTE CRÂNIENNE ASSOCIÉES A DES INFECTIONS ORL ET UN DÉFICIT IMMUNITAIRE

Liégeois S, Lerusse C, Leroy P, Remacle JM, Fransolet AC, Misson JP

CHR Citadelle. Université de Liège. Liège, Belgique

Complications classique des méningites bactériennes, les collections infectées du SNC ou empyèmes peuvent également apparaître comme séquelle d'infections ORL ou sinusales qui se propagent par contiguïté vers les espaces péri-cérébraux. Certains sont d'origine traumatique. Ils ont été également décrit plus fréquent chez les individus immunodéprimés. Nous rapportons ici le cas d'un jeune homme chez lequel la collection cérébrale a suivi une période d'infections ORL et ophtalmo récidivante et chez lequel a été mis en évidence un déficit immunitaire. F.B., âgé de 15 ans sans antécédents particuliers, est hospitalisé à deux reprises en 15 jours pour pansinusite. Une antibiothérapie intraveineuse associée à une corticothérapie et à un drainage chirurgical sont réalisés. Une cellulite accompagnée d'un abcès palpébral gauche se développe avec persistance de l'atteinte sinusale. Parallèlement, un abcès sous cutané frontal gauche apparaît justifiant devant ces multiples récidives infectieuses la réalisation d'une imagerie

complémentaire. Une IRM cérébrale démontre la présence d'un foyer ostéitique aigu frontal gauche avec empyème extra-dural adjacent et d'autre part un vaste abcès sous cutané en regard. Le bilan sanguin inflammatoire ne montre à ce moment qu'une légère élévation de la CRP. Après drainage neurochirurgical, une antibiothérapie intraveineuse par Flagyl-Claforan est instaurée pendant 6 semaines ciblant les deux germes mis en évidence lors de la première fonction sinusale (peptostreptococcus et fusobacterium). L'évolution clinique sera favorable. Enfin, un bilan immunitaire a permis de suspecter un déficit en lymphocytes BCD19. *Conclusion.* Les abcès et empyèmes intracrâniens ne sont pas des lésions exceptionnelles chez l'enfant. Leur survenue doit toujours faire rechercher une particularité anatomique locale ainsi qu'un foyer infectieux de proximité. La répétition des infections doit faire suspecter l'existence d'un déficit immunitaire.

P1-53.

MALFORMATION CÉRÉBRALE COMPLEXE. KYSTE INTERHÉMISPHERIQUE ET ANOMALIES DE LA MIGRATION: ÉVOLUTION DE L'IMAGERIE ANTE- ET POST-NATALE

Gérard S^a, Saint-Martin C^b, Delforge C^c, Bernard P^c, Christiaens F^a, Clapuyt P^b, Nassogne MC^a

^a Service de Neurologie Pédiatrique. ^b Service de Radiologie Pédiatrique.

^c Service Obstétrique. Cliniques Universitaires Saint Luc. Bruxelles, Belgique

Le pronostic neurologique d'une dilatation ventriculaire modérée en période anténatale reste difficile à préciser. L'imagerie par résonance magnétique tente de préciser au mieux les anomalies associées (Adamsbaum, 2005). Nous décrivons l'évolution de l'imagerie pré et postnatale d'une malformation cérébrale rare. Lors d'une première grossesse d'un couple consanguin, une colpocéphalie avec présence de ventricules latéraux de taille limite supérieure de la normale (11 mm) est mise en évidence à 24 semaines chez le fœtus. L'amniocentèse se révèle négative (recherches virales et analyse chromosomique). Deux IRM fœtales réalisées à 24 5/7 et à 33 6/7 semaines, confirment une colpocéphalie associée à un corps calleux fin. L'accouchement a lieu à 36 semaines 3/7, par voie basse. L'examen clinique montre une hypotonie axiale modérée et un périmètre crânien à 35,8 cm. L'échographie réalisée à jour 2 de vie montre un corps calleux fin et court avec des artères péri-calleuses complètes. Il y a une asymétrie ventriculaire avec cornes postérieures larges sans anomalie parenchymateuse. L'évolution clinique montre un léger retard de développement et la survenue de spasmes en flexion typiques, contrôlés par la prise de vigabatrine. L'IRM cérébrale réalisée à 5,5 mois et montre un corps calleux court et mal ourlé, avec absence de splénium, de genou et de bec, un kyste arachnoïdien interhémisphérique postérieur développé de façon asymétrique vers le carrefour ventriculaire gauche mesurant environ 40 × 30 × 30 mm, des anomalies d'organisation corticale bifronto-pariétales de type hétérotopies nodulaires périventriculaires de substance grise et surtout hétérotopies sous corticales réalisant une image de dédoublement cortical. L'ensemble de ces anomalies évoque l'association malformative de type 2c de la classification des kystes interhémisphériques de Barkovich (Neurology, 2001). Ce cas illustre l'évolution de l'imagerie d'une malformation cérébrale complexe et les difficultés de mise en évidence des anomalies de migration en période anténatale.

P1-54.

LE TRAITEMENT DE L'ACCÈS MIGRAINEUX CHEZ L'ENFANT: ANALYSE DES PRATIQUES DE VILLE

Cuvellier JC, Cuisset JM, Auvin S, Vallée L

Hôpital Salengro. CHU Lille. Lille, France

Objectif. Nous avons conduit une enquête visant à déterminer dans quelles mesures les recommandations concernant le traitement de

l'accès migraineux chez l'enfant étaient appliquées en pratique de ville. *Méthodes.* Enquête prospective par questionnaire pendant 22 mois chez tous les enfants admis pour la première fois à la consultation de neuropédiatrie ayant reçu le diagnostic de migraine. *Résultats.* 132 enfants étaient inclus; 76,7% vérifiaient les critères de l'IHS. Le diagnostic de migraine avait été évoqué dans 78,0% des cas par le médecin traitant. Les conseils d'hygiène de vie étaient rarement prodigués (alimentation: 6,8%, exercice physique: 6,1%, sommeil: 11,4%). La prescription d'ibuprofène à posologie correcte concernait 30,3% des enfants. La recommandation de traiter dès le début de l'accès était faite chez 26,5%, la prévention de l'abus d'antalgiques chez 9,1%. La prescription d'un dérivé de l'ergot de seigle ou d'un triptan concernait respectivement 5,3% et 9,8% des enfants, le conseil de tenir un agenda 9,1% et une information sur la possibilité d'un traitement de fond 19,7%. *Conclusion.* Si le diagnostic de migraine est envisagé dans 78,0% des cas, les moyens thérapeutiques existant sont sous-utilisés, malgré la diffusion à l'ensemble des médecins français des recommandations publiées par l'ANAES en octobre 2002.

P1-55.

RELATION ENTRE LA MIGRAINE ET LA DERMATITE ATOPIQUE

Muñoz-Jareño N, Martín-Fernández Mayoralas D, San Antonio-Arce V, Campos-Castelló J
Hospital Clínico San Carlos. Madrid, Espagne

Introduction. Plusieurs études ont démontré qu'il existe une relation entre la dermatite atopique et la migraine. *Objective.* Décrire la prévalence de la dermatite atopique (DA) chez des enfants souffrant de migraine et établir des corrélations entre la DA et la migraine avec ou sans aura. *Méthodes.* Étude cas-contrôles incluant 126 contrôles et 90 cas ayant eu le diagnostic de migraine. Tous les enfants ont rempli un questionnaire de DA. On a réalisé une analyse statistique des données. *Résultats.* 1) La prévalence de DA chez des enfants souffrant de migraine est significativement plus grande ($p < 0,05$) que chez les enfants ne souffrant pas de migraine (5 fois plus de risque de souffrir des migraines). 2) Les enfants souffrant de migraine avec aura ont DA avec une fréquence significativement plus grande ($p < 0,05$) que les enfants souffrant de migraine sans aura. 3) Les enfants souffrant de DA ont un risque 3 fois plus grand de souffrir de migraine avec aura. *Conclusions.* Il se peut qu'en prévenant et en traitant la DA, nous prévenions la migraine. D'autre part, la connaissance de cette relation pourrait orienter le diagnostic de la migraine dans certains cas.

P1-56.

CEREBELLAR MUTISM IN CHILDREN: A CRITICAL REVIEW OF THE LITERATURE

De Smet H^a, Baillieux H^a, Catsman-Berrevvoets C^b, De Deyn PP^{c,d}, Mariën P^{a,c,d}, Paquier PF^{a,c,e}

^a Vrije Universiteit. Brussels, Belgium. ^b Erasmus MC/Sophia. Rotterdam, The Netherlands. ^c Universiteit Antwerpen. ^d Algemeen Ziekenhuis Middelheim. Antwerpen, Belgium. ^e ULB-Hôpital Erasme. Brussels, Belgium

Background. Transient cerebellar mutism and subsequent dysarthria is a well-known entity which may develop after cerebellar lesions. In children, its incidence after resection of a cerebellar mass is estimated between 8-29%. The literature indicates that some patients were not dysarthric after the mute period. However, contradictory information is reported. *Aim.* To analyze the mode of recovery of speech post-mutism in children after cerebellar damage. *Methods.* A literature search was conducted via electronic databases, and bibliographies of all relevant publications. Exclu-

sion criteria were: absence of post-operative mutism; mutism after trauma or brainstem surgery; abstracts; reports with insufficient data; articles focusing on technical aspects or on survival rate in posterior fossa surgery. *Results.* We found 209 children with cerebellar mutism: 176 displayed dysarthria post-mutism (84.2%); information was unavailable in 28 cases (13.4%); 3 were considered ambiguous (1.4%); 2 were not dysarthric (1%). Thus, 176/178 reliable cases (98.9%) were dysarthric. The percentage of non-dysarthric patients after cerebellar mutism appears to be much lower than commonly accepted in the literature. *Conclusions.* Studies should address more carefully the patients' speech characteristics as to minimize these deficits has harmful consequences on the therapeutic management.

P1-57.

TROUBLES D'APPRENTISSAGE SUITE A L'EXERESE D'UNE TUMEUR BÉNIGNE CÉRÉBELLEUSE

Bensliman R, Poznanski N, Bilocq V, Paquier P, Wetzburger C
ULB-Hôpital Erasme. Bruxelles, Belgique

Objet. Définir la nature et l'origine de troubles spécifiques d'apprentissage de type dyslexie, dysorthographe chez une enfant de 7 ans ayant subi à trois ans et demi l'exérèse d'un astrocytome pilocytique du vermis cérébelleux. *Méthodes.* Les auteurs (neuropédiatre, psychologue, logopède, ergothérapeute) ont réalisé une évaluation multidisciplinaire longitudinale de la parole, du langage, de l'intelligence, des capacités attentionnelles, mnésiques, exécutives et visuo-spatiales. *Résultats.* Bien que l'enfant ait présenté un mutisme postopératoire et une dysfluente associée à une dysarthrie ainsi qu'un syndrome cérébelleux statique et dynamique, les troubles d'apprentissage du langage écrit semblent dû en partie à un déficit des fonctions visuo-spatiales, à corrélérer avec le degré d'hydrocéphalie et d'hypertension intracrânienne associées. Ce cas illustre le devenir réservé des enfants opérés de tumeur cérébelleuse dites bénigne et l'intérêt d'un suivi neuropsychologique.

P1-58.

ASSOCIATION DE TROUBLES COGNITIFS A UNE VERTICALISATION DES SILLONS TEMPORAUX INTERNES CHEZ L'ENFANT: A PROPOS DE 3 OBSERVATIONS

Essid N, Cuvelier P, Tiberghien D, Carlier R, Pinard JM
Hôpital Raymond Poincaré. Garches, France

Les troubles cognitifs de l'enfant sont souvent sans étiologie. Baulac (1998) a décrit une verticalisation des sillons temporaux internes (STI) dans certaines épilepsies partielles. *Objectif.* Rapporter 3 enfants avec des troubles cognitifs et une verticalisation des STI sur l'IRM. *Patients, méthode et résultats.* 1) ET, 8 ans, a des troubles attentionnels et du langage associés à des crises hémicorpoelles droites. Dans le sommeil, l'EEG révèle des anomalies paroxystiques bitemporales à prédominance gauche. L'IRM montre un sillon T4-T5 gauche verticalisé. 2) FE, 6 ans, présente des difficultés de motricité fine, d'orientation temporo-spatiale et du langage. L'IRM cérébrale retrouve, bilatéralement, des STI verticalisés avec un élargissement des cornes temporales. 3) WZ, 6 ans, présente un autisme; l'IRM cérébrale montre du côté gauche un STI verticalisé avec un élargissement de la corne temporale. *Discussion.* La verticalisation des STI pourraient traduire une anomalie plus diffuse responsable de troubles cognitifs. Chez ET, cette hypothèse est soutenue par l'EEG. Pour les 2 autres patients, une imagerie fonctionnelle serait utile. Une étude comparative avec une population témoin serait nécessaire pour confirmer un lien de causalité. *Conclusion.* Ces observations incitent à étudier précisément l'anatomie des régions temporaux internes dans les troubles cognitifs.

P1-59.**INCAPACITÉ INTELLECTUELLE ET LANGAGE ÉCRIT**

Ferrando-Lucas MT

EDEAxf. Madrid, Espagne

Objectif. Après le diagnostic d'incapacité intellectuelle il est possible d'offrir un pronostic sur le degré d'autonomie que l'enfant sera capable d'atteindre en base à l'expérience précédente selon l'étiologie de l'incapacité. L'aptitude pour atteindre un niveau utile de langue écrite est de réponse prospective difficile. Le but d'offrir un pronostic basé en l'expérience, passe par l'analyse préalable de comment on aborde les troubles d'apprentissage en population dyscapacité. **Développement.** Face à une connaissance de plus en plus importante de les bases neurocognitives des troubles spécifiques de l'apprentissage et à l'abordage neuropsychologique soigneux duquel sont objet les enfants avec des difficultés en l'acquisition du langage écrit avec niveau intellectif normal, les enfants avec dyscapacité intellectuelle continuent à souffrir un abordage simpliste en étant le quotient intellectif la caractéristique considérée comme d'un plus grand poids avec peu d'attention aux aspects neuropsychologiques, d'environnement pédagogique et social ainsi qu'aspects comorbides qui peuvent influencer l'acquisition de la fonction; aspects qui sont toutefois un motif d'évaluation rigoureuse dans les enfants avec un niveau intellectuel normal. **Conclusions.** L'actuel concept de d'incapacité intellectuelle a dépassé la définition en fonction du quotient intellectuel. La vaste variabilité du langage écrit des enfants avec incapacité intellectuelle ne peut pas seulement être expliquée en fonction de l'évaluation psychométrique. Le vaste abordage neuropsychologique, comme il est effectué en population non incapacité permettra la détection des dysfonctionnements cognitifs, pédagogiques, sociaux et pathologiques interférents dans l'acquisition du langage écrit.

P1-60.**SEQUENTIAL BILINGUAL CHILDREN'S FIRST LANGUAGE PROCESSING DURING A LEXICO-SEMANTIC TASK**Mondt K^a, Balériaux D^b, Metens T^b,Paquier P^{a,c}, Van de Craen P^a, Denolin V^b

^a Department of Linguistics. Vrije Universiteit. ^b MR Unit. Department of Medical Imaging. ^c Department of Neurology and Neuropsychology. Université Libre de Bruxelles-Hôpital Erasme. Brussels, Belgium

Many children, especially in multicultural urban contexts such as Brussels, are submerged in a school system that does not offer their first language as language of instruction. This study aimed at exploring influences of sequential bilingualism on the first language when it is not the school language in a paediatric population. Seventeen healthy primary school children participated. All subjects were highly proficient in both languages and attended a monolingual school. Nine children were simultaneous and 8 children were sequential bilinguals. All subjects performed a standard verb generation task in both languages. Simultaneous bilingual children do not show any significant differences in mean activation for L1 or L2. Proficient sequential bilingual children do show significantly increased activation for L1 but not for L2 compared to L1 in the right ventrolateral prefrontal cortex, the left medial frontal/SMA, the right lateral premotor region, and the right superior temporal gyrus. There is increased attentional and working memory workload for L1 in sequential bilinguals, not in simultaneous bilinguals

P1-61.**POSTURAL CORTICAL MYOCLONUS IN RETT SYNDROME**Pelc K^{a,b}, Dachy B^{b,c}, Cheron G^d, Dan B^{a,b,d}^a Neurology. Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola.^b Centre for Movement Analysis, CHUB. ^c Neurology.^d Laboratory of Movement Biomechanics. ULB. Brussels, Belgium

Motor features of Rett syndrome include stereotypic hand wringing and gait ataxia/apraxia. Electrophysiological investigations of Rett syndrome have focused on electroencephalographic findings that include typical rhythmic theta activities in the central regions. Electromyography has mostly been used to exclude peripheral neuropathy. In a previous study, upper limb surface electromyography revealed the tremulous rhythmic discharge underlying the characteristic stereotyped movement of the hands. Here we studied lower limb electromyographic activities during gait and postural control in 2 girls with Rett syndrome (aged 7 and 12 years, *MECP2* mutation). We found multifocal, pseudorhythmic asynchronous bursts of activity predominantly involving distal muscles. The bursts lasted from 20 to 70 ms (mean: 47 ± 16 ms) and had an amplitude of 0.25 to 1.25 mV (mean: 0.74 ± 0.37 mV). They occurred throughout the gait cycle and were not associated with clinical jerking. Electromyographic burst-locked averaging of the electroencephalogram disclosed a contralateral centroparietal spike activity preceding the burst by about 35 ms, indicating a cortical reflex myoclonus. Similar upper limb cortical myoclonus was recorded previously in patients with Rett syndrome at rest (Guerrini et al, 1998). This myoclonus may have a role in the motor impairment in Rett syndrome. It differs from the electromyographic bursts we described previously in Angelman syndrome by the presence of a preceding electroencephalographic transient.

Session Posters**Vendredi, 31 mars. 17:00-17:30 h****P2-62.**
REMANIEMENT CENTROMÉRIQUE DES CHROMOSOMES 14 ET 15 CHEZ DEUX ENFANTS PORTEURS D'UN 'SYNDROME DYSMORPHIQUE-RETARD MENTAL': ASSOCIATION FORTUITE OU RELATION DE CAUSALITÉ?
Ramelli GP^a, Silacci C^b, Pescia G^b^a Département de Pédiatrie. Ospedale San Giovanni. Bellinzona.^b Département de Génétique. Laboratoire AMS. Lausanne, Suisse

Introduction. La découverte d'une anomalie cytogénétique inhabituelle chez l'enfant dysmorphique avec retard du développement soulève la question de la relation de causalité. Établir une telle relation représente une étape fondamentale pour le diagnostic et pour le conseil génétique. **Résultats.** Cas 1: fillette de 2 ans, troisième enfant de parents non consanguins. Enquête généalogique négative. Retard de croissance intra utérin, trouble de la succion, retard du développement psychomoteur. Status dysmorphique discret avec microcéphalie et hypoplasie de l'étage moyen de la face évocateur du syndrome d'Angelman. Bilan neuroradiologique négatif. Cas 2: enfant unique de parents non consanguins âgée de 6 mois. Histoire familiale négative. Tableau clinique comparable à celui de l'enfant de l'observation 1. Examen chromosomique: caryotype 46,XX féminin normal. FISH: absence de microdélétion 15q11-q13, et présence de 3 centromères 15 et d'un seul centromère 14. **Painting** du chromosome 14: un des centromères 15 porte les bras long du 14. Recherche de UPD négative avec contribution biparentale régulière. Dans les deux cas l'anomalie observée est d'origine paternelle. **Conclusion.** diagnostic génétique: 46,XX, der15 t(14;15)(q11;q11) pat. A notre avis

le remaniement chromosomique observé peut être corrélé au phénotype des deux enfants. L'empreinte génomique maternelle au niveau du chromosome 14 associée à une atteinte de la région homologue du chromosome paternel pourrait expliquer les manifestations phénotypiques observées chez les deux enfants.

P2-63.

TRISOMIE 8 PARTIELLE: DESCRIPTION DES TROUBLES COGNITIFS CHEZ UN PATIENT

Debroux N, Eyssen M, Bonnier C, Orban A, Deschepper C, Ghariani S

Centre Neurologique William Lennox Ottignies.
Université Catholique de Louvain. Louvain, Belgique

Introduction. La trisomie 8 associe principalement une dysmorphie faciale, des malformations ostéo-articulaires, un retard mental léger à modéré et fréquemment une agénésie du corps calleux (CC). Nous décrivons les caractéristiques cognitives observées chez un patient. **Observation.** Le diagnostic de trisomie 8 partielle fut posé chez ce garçon en période néonatale devant une dysmorphie faciale et une hypertonie. L'IRM cérébrale montrait un aspect dysplasique du CC. A 10 ans, il présente une microcéphalie, une dysmorphie et des symptômes ostéo-articulaires caractéristiques, un retard global et homogène de développement avec un QI total de 45 (WISC-III; QIV/P: 46/48), et un déficit attentionnel, exécutif et mnésique plus marqué que son retard mental. Il présente néanmoins des compétences dans le domaine de la lecture: syllabe, reconnaît de petits mots. **Conclusions.** A notre connaissance, il s'agit de la première description de trisomie 8 partielle avec retard mental modéré présentant des capacités dans l'apprentissage de la lecture. Des évaluations dans ce domaine devraient être réalisées chez d'autres patients afin de déterminer s'il s'agit d'une association fortuite ou spécifique. Dans ce dernier cas, une rééducation particulière telle l'imprégnation syllabique pourrait aider ces enfants à développer une lecture sociale augmentant leur autonomie.

P2-64.

AN ADDITIONAL CAUSE OF AUTISTIC BEHAVIOR: THE '22q13.3 SYNDROME' ABOUT ONE PATIENT AND LITERATURE REVIEW

Wastelin N^{a,c}, Sznajder Y^{a,c}, Deconinck N^b, Dan B^b, Appelboom J^c, Duprez L^{d,e}

^a Clinical Genetics. ^b Neurology. ^c Psychiatry. Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola. ^d Laboratory of Cytogenetics. CHU Brugmann. ^e Centre de Génétique. Erasme Hospital. ULB. Brussels, Belgium

Introduction. We report the case of a 13 year-old boy who developed autistic features since the age of 3. He is the first son from unrelated healthy parents; two younger brother and sister are normal. His autistic behaviour is characterized by absence of speech, severe mental delay, stereotyped hand and postural movements, lack of social interaction. Head circumference, weight and height are normal. There is no associated malformations. He is slightly dysmorphic with a triangular face, large front and pointed chin. Cerebral MRI is normal, the metabolic screening did not show any anomaly. Standard karyotype on blood lymphocytes (50 mitosis) is 46,XY male. *In situ* hybridization was carried out with the proximal ARSA probe, TUPLE 1 and the telomeric regions on chromosome 22: two signals were present for these 3 probes excluding a larger deletion and/or an inversion or translocation. Specific FISH analysis with *Prosap2* probe –located on 22q13– showed only one hybridisation signal confirming a '22q13.3 deletion syndrome' to this child. **Discussion.** The '22q13.3 deletion syndrome' has been described since 1985 and is characterized by global developmental delay, hypotonia, absent or delayed speech, normal to advanced growth and minor anomalies including

dolichocephaly, abnormal ears, ptosis, dysplastic toenails and large hands. Patients with 22q13.3 deletion are described to develop characteristic 'chewing clothes' behaviour. These clinical features, although aspecific, might be helpful at the bedside to orientate the work-up. *Prosap2/Shank3* seems to be a good candidate gene in the deleted region due to its implication in cerebral migration: *Shank3* codes for a scaffold protein involved in post synaptic density of excitatory synapses and is expressed preferentially in cerebral cortex and cerebellum. Screening for *Prosap2* microdeletion should be part of cytogenetic analysis for patients with autistic features with severe mental delay, absence of speech, normal growth and hypotonia

P2-65.

SYNDROME ACROCALLOSAL AVEC PTÔSIS: ÉTUDE D'UNE FAMILLE

Triki C, Kamoun F, Hsairi I, Turki E, Mhir C.

Service de Neurologie. CHU. H. Bourguiba. Sfax, Tunisie

Introduction. L'agénésie du corps calleux est la plus fréquente des malformations cérébrales. Elle est syndromique dans plus de la moitié des cas ou associée à d'autres malformations cérébrales. Elle peut être secondaire à des maladies métaboliques ou à des aberrations chromosomiques. **Observations.** Nous rapportons l'observations de 3 enfants appartenant à une même famille (cousins de premier degré) qui sont suivis pour un retard psychomoteur. Dans leurs antécédents, on trouve une cousine qui présente une paraplégie spasmodique. La grossesse et l'accouchement se sont déroulés normalement. Le développement psychomoteur était retardé. Un seul patient a présenté des crises épileptiques tonico-cloniques généralisées bien contrôlées par le traitement anti-épileptique. L'examen neurologique trouve un retard mental moyen chez tous les enfants, une paraplégie spasmodique chez un enfant. L'examen somatique montre un ptôsis unilatéral, des cheveux rares parsemés et cassants chez les trois enfants. Le père d'un enfant présente un ptôsis unilatéral isolé. Une polydactylie et syndactylies des doigts ou des orteils sont retrouvées chez 2 enfants. L'imagerie cérébrale montre une agénésie postérieure du corps calleux chez 3 enfants, associée à une hypoplasie vermine postérieure chez 2 enfants, pachygyrie chez un enfant et des microcalcifications des noyaux gris centraux chez un enfant. Le caryotype standard et en haute résolution étaient normaux chez les trois patients. **Conclusion.** La syndactylie de la main et/ou des pieds était rapportée dans certains syndromes génétiques en association avec d'autres anomalies tel que le syndrome de Feingold qui associe en plus une fente palpébrale rétrécie, une microcéphalie et une atrésie oesophagienne. Pas de données sur la neuroradiologie de ce syndrome. Ce syndrome est de transmission autosomique dominante à pénétrance variable et aucune anomalie chromosomique n'a été mise en évidence. A notre connaissance, l'association syndactylie, ptôsis et agénésie du corps calleux n'a pas été rapportée dans la littérature.

P2-66.

LES TROUBLES NEURO-COGNITIFS DANS LA NF1

Leydet J, Segala N

CHU Montpellier. Montpellier, France

Nous présentons une étude rétrospective réalisée à partir de l'analyse de 45 dossiers d'enfants porteurs d'une neurofibromatose de type 1, pris en charge dans le service de neuropédiatrie du CHU Gui de Chauliac à Montpellier, de janvier 2000 à septembre 2005. Chaque enfant a bénéficié d'un examen neuropédiatrique, d'un examen ophtalmologique complet, d'une imagerie cérébrale, d'une radiographie du squelette, d'une évaluation neuropsychologique détaillée (mesure de l'efficacité intellectuelle, analyse du langage oral et écrit, fonctions visuospatiales, fonctions attentionnelles). L'âge moyen au

moment du diagnostic est de 4 ans 3 mois. les difficultés d'apprentissages sont repérées dans plus de la moitié des cas avant 3 ans; le délai pour les évaluer est de 40 mois en moyenne, d'autant plus long que la pathologie organique est plus sévère; les troubles du langage oral et écrit ne présentent pas de caractéristiques particulières; les troubles qui paraissent les plus constants sont les troubles de l'attention présents chez 44% des enfants dans notre étude; ces troubles et leur réponses au traitement seront détaillés; nous attirons l'attention sur la nécessité de prendre en compte de manière systématique les troubles neuropsychologiques chez les enfants porteurs d'une neurofibromatose de type 1 et peut-être d'inclure une surveillance systématique dans ce domaine; les critères de cette surveillance pourraient être précisés à partir d'une étude pluricentrique.

P2-67.

NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1 IN DIZYGOTIC TWINS

Jocic-Jakubi B, Jovanovic M, Stankovic-Jankovic D, Dimitrijevic L
Clinic of Mental Health and Child Neuropsychiatry. University Hospital. Nis, Serbia and Montenegro

Background. Neurofibromatosis type 1 (NF1) is an autosomal dominant disorder due to defect in the pericentric region of the long arm of chromosome 17. There are a few articles which have reported a cases of NF1 in monosygotic twins. **Method.** We describe the pair of dizygotic twins with NF 1 in a family with numerous members with NF1. **Results.** Our patients are 9-years old twins (girl and boy) who were born after complicated pregnancy and they were delivered at 35 weeks of gestation by cesarean section. His birth weight was 1,400 g and her 2,000 g. Their parents are nonconsanguineous. His psychomotor development was slightly delayed. He has presented more than 20 café-au-lait spots different size all over the body, axillary freckling and few neurofibromas. Both motor and sensitive conduction velocities were normal. EEG has shown no abnormalities. Computed cranial tomography as well as MRI have revealed no abnormalities. Psychological testing has disclosed mild mental retardation (full scale IQ 61) and learning difficulties. Fundoscopic examination was normal. His older twin (first twin) has shown less prominent clinical features of NF1. Their mother also has numerous café-au-lait spots and a few neurofibromas. Maternal grandmother and all her children (two maternal uncles, one aunt and mother of twins) have also shown clinical picture of NF1. **Conclusion.** We have described NF1 in dizygotic twins in family with very high per cent of penetrance of NF1 in 4th generation.

P2-68.

GAIT DISTURBANCE AND DORSAL SYRINGOMYELIA

López-Pisón J, García-Oguiza A, Cabrerizo R, Peña-Segura JL
Sección de Neuropediatría. Hospital Miguel Servet. Zaragoza, España.

Introduction. Hydrosyringomyelia are intraspinal cavities of non-tumoural nature. Even massive cavitation is often asymptomatic in children. The clinical manifestations vary, depending on anatomical involvement. Common symptoms are weakness, wasting and fasciculations and pains or loss of sensation of pain and temperature, especially in the hands and arms. Pyramidal tract signs are frequently found in the lower limbs. Scoliosis can be a major manifestation. **Case report.** A 5.5 years-old boy complaining of gait disturbance with frequent falls from the beginning of the gait. Psychomotor development was normal, with language and gait beginning at 12 months. Doubts exist about worsening over the last year. He has a paretic gait with distal weakness. Tendon reflexes are normal or rather diminished. The arms show no abnormalities. Cerebral MRI is normal. Spinal MRI shows a dorsal cystic lesion, D3-D7, with no other abnormalities. **Discussion.** Treatment of syringomyelia is controversial. In many

cases there is either no progression or it is very slow and operation is not indicated. Spontaneous resolution has been reported. In progressive disease, posterior fossa decompression is usually advised if Chiari I malformation is present. In its absence, shunting of the cystic cavity may be considered. Regular monitoring of patients is essential.

P2-69.

AMPLITUDE-INTEGRATED EEG (AEEG) AND CORTICAL GRAY MATTER: IS ACTIVITY A MATTER OF VOLUME?

Menache CC, Sizonenko SV, Extermann J, Lazeyras F, Williams C, Huppi PS
Children's Hospital. Geneva, Switzerland.
Liggins Institute. Auckland, Australia.

Background. Little is known about the relationship of aEEG to brain injury in the prematures. **Aims.** To compare the aEEG minimum amplitude (aEEG min) in prematures to cortical gray matter volume (GMV) at term. **Methods.** 15 preterms and 12 term newborns were included. The aEEGs were recorded during 72 hours. aEEGmin was analysed off-line, using customized software, during 60 minutes periods in the first 0-12, 12-24, 24-48 and 48-72 hours of life (HOL). Cerebral MRI was performed at term. GMV was measured using an atlas-moderated statistical classification segmentation algorithm. **Results.** There was a statistically significant difference in mean values of aEEGmin between prematures and term infants, in every time frame (2.4 vs 7.8 mV; 2.4 vs 8.2 mV; 2.9 vs 7.6 mV; 3.1 vs 6.5 mV; $p < 0.05$). Infants with low aEEGmin (< 4 mV) in the period of 0-12 HOL had significantly reduced GMV at term compared to infants with high aEEGmin (> 4 mV) (179.9 ± 17.5 vs 206.9 ± 11 cm³; $p < 0.05$). The difference in aEEG min values in these groups was not linked to GA only. **Conclusions.** A low aEEG min value in the first 12 hours of life could be the expression of an ongoing brain injury, reflected by reduced GMV at term.

P2-70.

DEPISTAGE DES TROUBLES D'APPRENTISSAGE CHEZ LES ANCIENS GRANDS PREMATURES

Dubru JM, Masquelier MP, François A, Maton P
CHU Liège. Clinique St Vincent. Rocourt, Belgique

L'objectif de cet étude a été de sélectionner les épreuves logopédiques neuropsychologiques et psychomotrices les plus pertinentes permettant ce dépistage en fin d'école maternelle. Trente anciens prématurés < 32 semaines d'AG indemnes de tout handicap et ayant atteints un âge moyen de 5 ans ont subi un bilan complet à la fois médical et paramédical. Plus de la moitié d'entre eux présentent des troubles qui leur sont spécifiques et qui peuvent être objectivés par sept épreuves bien choisies administrées au cours de deux séances de 1 h 30 min.

P2-71.

OPHTALMOPLÉGIE AIGUË REVELANT UNE ATROPHIE GYRÉE DE LA RÉTINE ET DE LA CHOROÏDE

Doummar D^a, Montchilova M^b, Thioulouse E^c, Slama A^d, Mignot C^a, Afejar A^a, Iba Zizen MT^e, Billette de Villemeur T^a, Valle D^f, Rodriguez D^a

^aService de Neuropédiatrie. ^bOphthalmologie. ^cBiochimie.

Hôpital A. Trousseau. Paris. ^dService de Biochimie. Hôpital Bicêtre.

Paris. ^eService de Neuroradiologie CHNO des XV-XX. Paris, France.

^fMolecular Biology and Genetic Department. Baltimore, USA

L'atrophie gyrée de la rétine et de la choroïde (AT) est une affection autosomique récessive due au déficit en delta aminotransférase

(OAT) responsable d'une hyperornithinémie. La dégénérescence chorioretinienne centripète aboutit à une cécité vers 40 ans. L'atteinte du système nerveux central est inconstante: retard mental, anomalies de la substance blanche. Nous rapportons l'observation d'une fille de 4 ans révélée par une paralysie oculomotrice aiguë quatre mois après le début du traitement d'une tuberculeuse pulmonaire par INH et rifampicine. L'IRM révèle un hypersignal T₂ des thalami, de la substance blanche sous corticale, et de la fosse postérieure. Un traitement par vitamine B₆, initié du fait de l'INH, associé à une corticothérapie fait disparaître rapidement les symptômes oculomoteurs et l'IRM se normalise. La découverte d'aires d'atrophie chorioretinienne, d'une hyperornithinémie et d'un déficit secondaire en créatine fait poser le diagnostic d'AT confirmé la mise en évidence d'une délétion du gène de l'OAT. Une dysfonction mitochondriale (complexe IV) est retrouvée. Dans l'atrophie gyrée, une telle atteinte du SNC n'est pas rapportée, les mêmes anomalies mitochondriales asymptomatiques ont été décrites récemment. Dans notre cas, le déficit en vitamine B₆ lié au traitement par l'INH, a pu conduire à une décompensation métabolique aiguë.

P2-72.

VISUAL FUNCTION RECOVERY AFTER EARLY ACQUIRED OCCIPITAL DAMAGE IN A CHILD: REPORT OF A CASE

Bova S^{a,c}, Signorini S^a, Giovenzana A^a,
La Piana R^a, Bianchi PE^b, Fazzi E^a

^a Center of Child Neurophthalmology. Department of Child Neurology and Psychiatry. IRCCS C. Mondino Foundation. University of Pavia. Pavia. ^b Institute of Ophthalmology. University of Pavia. Pavia.

^c Service of Neurology. ICP Children Hospital V. Buzzi. Milan, Italy

The plasticity of visual systems after early brain damage has been extensively studied in animal models, but poorly documented in children after visual cortex lesion. We present the visual recovery in a child who sustained a bilateral occipital-lobe infarctions at the age of 2 years 6 months. In the acute phase he presented complete visual loss. Some weeks after he was able to perceive movement in the blind field. In the subsequent years visual acuity and oculomotor abilities have progressively recovered, together with the reduction of visual field defect. At 6 years 8 months visual recognition acuity was 10 dec in both eyes, neurophthalmological examination was normal except for the persistence of visual field defect in the upper right quadrant and for a selective impairment of higher visual functions (recognition of object presented in a hard-to-decode way, complex visuo-spatial skills). Functional recovery observed in our patient confirm the adaptative plasticity of developing visual systems after early brain lesions and suggests that, like in animal models, also in humans, processes related to cerebral plasticity –such as the expansion of by-pass pathways to extrastriate cortex, reorganization of cortical representation and new cortical interhemispheric connections–, may last years after the brain lesion.

P2-73.

VISUAL DYSFUNCTION IN PEDIATRIC NEUROLOGICAL DISORDERS

Romano A, Iuliano R, Macca M, Imperati F, Del Giudice E
Department of Pediatrics. Section of Child Neuropsychiatry.
Federico II University. Naples, Italy

Aim. To report on visual dysfunction associated with neurological disorders in a series of pediatric patients. **Methods.** 265 consecutive children (age range: 15 months-14 years; mean: 5 years and 9 months) affected by neurological illnesses were enrolled in our study. **Results.** 103 children (39%) were affected by epilepsy, 42 children (16%) by cerebral palsy (CP), 13 (5%) by cerebellar aplasia/

hypoplasia, 10 (4%) by callosal hypoplasia or agenesis, 5 (2%) by isolated microcephaly, 5 (2%) by headaches, the remaining (16%) were affected by miscellaneous disorders. The most frequent ocular abnormalities among the patients were: strabismus and ocular motility disorders (35%), optic nerve atrophy (16%), visual defects and refraction disorders (8%); cataract, corneal opacities, glaucoma were altogether < 1%. Two or more visual disturbances coexisted in 13% of the patients. We found a frequent association between cerebral palsy and optic nerve atrophy, as well as between nystagmus and ocular motility disorders, according to what has already been reported in the literature; another association in our series was between cerebellar hypoplasia and nystagmus/ocular motility disorders. **Conclusions.** Visual disturbances were associated with neurological disorders in 21% of our children. Cerebral palsy and cerebellar hypoplasia/aplasia always showed a fairly reproducible pattern of visual dysfunction.

P2-74.

ACTIVATION OF VENTRAL AND DORSAL PATHWAYS: FUNCTIONAL DEVELOPMENT IN EARLY BLIND SUBJECTS

Vanlierde A
Brussels, Belgium

We tested in two studies whether the same processes can be elicited by tactile and auditory experiences in subjects who came blind early in life. In the first study, using positron emission tomography, regional cerebral blood flow was assessed in early blind subjects and control volunteers during an imagery task of object shape triggered by the sound of familiar objects. Activation foci were found in occipitotemporal and visual association areas, particularly in the left fusiform gyrus (BA 19-37), during mental imagery of shape by both groups. In the second PET study, subjects had to generate a mental representation of verbally provided bidimensional patterns that were placed in a grid and to assess pattern symmetry in relation to a grid axis. Activation foci were similar in the both groups and involved the precuneus (BA 7), superior parietal lobule (BA 7) and occipital gyrus (BA 19). We hypothesize that auditory and tactile senses, at least partly, helped to create vision in the brain, acting as natural substitutive system for vision during brain maturation and that this in turn enabled development of the specific visual functions for which these anatomical structures are responsible.

P2-75.

TRAUMATISMES CRÂNIENS DU JEUNE ENFANT: PRÉSENTATION D'UN PROGRAMME DE STIMULATION PRÉCOCE

Marique P, Buelens M, Heurckmans C, Siméon C, Bonnier C
Centre Neurologique William Lennox. Ottignies-Louvain-la-Neuve, Belgique

Les traumatismes crâniens de l'enfant représentent une cause négligée de morbidité. Près de 1.000 nouveaux cas d'enfants présentent des séquelles chaque année dans notre pays, suite à ce problème. Les séquelles sont motrices, cognitives ou épileptiques; elles peuvent apparaître à distance du traumatisme, créant un handicap sévère, principalement si l'enfant est très jeune au moment du trauma, dans un période de croissance et d'organisation cérébrales déterminantes. Cette étude vise à montrer l'intérêt d'une prise en charge pluridisciplinaire précoce suite à un traumatisme crânien sévère de l'enfant très jeune (0-4 ans). Le programme est proposé à la famille au sortir de la phase aiguë. Un suivi médical, logopédique, neuropsychologique et affectif est organisé avec un délai de 3, 6, 12, 18, 24 et 36 mois, et les priorités de prise en charge sont revues à chaque visite. 30 enfants seront inclus dans notre étude, et comparés statistiquement à 30 cas historiques.

P2-76.**EARLY BI-FRONTAL BRAIN INJURY: SEQUENTIAL NEUROPSYCHOLOGICAL DEVELOPMENTAL FEATURES**

Bonnier C^a, Potelle D^a, Buelens M^a, Catale C^b,
Hmamech G^a, Maillart C^c, Marique P^a

^a Centre Neurologique William Lennox. Ottignies-Louvain-la-Neuve.

^b CHR la Citadelle. Liège. ^c Faculté de Psychologie. UCL.
Louvain-la-Neuve, Belgique

Aim. To describe five sequential developmental evaluations after an early severe bi-frontal traumatic brain injury (TBI). **Case report.** Our patient is a boy of eight-year-old for unrelated parents. At the age of 19 months, a domestic fall from a height of 6 meters induced prolonged consciousness impairment, with bilateral basifrontal cortical lesions, and right insular lesion. Late post-traumatic epilepsy appeared 2 years after TBI. We completed sequential psychomotor, language and neuropsychological evaluations between 3 and 8.5 years of age. Deficits became more and more apparent and special education was recommended since our patient was 7 year-old. Visuo-spatial skills and graphism developed poorly. Language evaluations showed progressive difficulties in syntax expression and in metaphonological skills, in word comprehension and in vocabulary, leading to poor reading abilities. Last evaluation showed also a lot of digressions in spontaneous speech. Important difficulties were observed during the last two neuropsychological evaluations were the patient showed executive deficits in inhibition, flexibility, sustained attention, visual selective attention and memory. Executive functions development seems to affect the other impaired functions and his role is therefore emphasized. **Conclusion.** Our case illustrates that early frontal brain injury disorganizes cognitive functions development, and underlines interactions between executive and other cognitive functions development.

P2-77.**TELE-KASP: THERAPEUTIC INTERVENTION IN PATIENTS WITH MOTOR DISABILITIES THROUGH VIDEOCONFERENCING**

Damianos D, Youroukos S, Adam E

Hadjipaterion KASP Rehabilitation Center for Children.
Social Work Foundation. Athens, Greece

A large part of the Greek population lives in small towns and islands, where specialized care for handicapped children is not available. KASP is a non-profit rehabilitation center for children with motor disabilities. In the last 2.5 years 20 patients with cerebral palsy have been included in a rehabilitation program through videoconferencing. Most patients (90%) are male. Their ages range from 1 to 12 years (mean 4.6). Videoconferencing was made possible through connections established between KASP and every child's home. A program was tailored to meet each patient's needs and provided daily real-time communication with various specialists. Physical therapists were involved in 16/20 patients, occupational therapists in 12/20, special educators in 10/20, psychologists in 19/20 and speech pathologists in 2/20. All patients were reevaluated in the premises of KASP every 4 to 6 months. Early results are encouraging since most patients achieved the rehabilitation goals set. Apart from the medical doctors, the following specialists participated in the program: Physiotherapists: Alexopoulou F, Anastasopoulou B, Gogos G, Kagiaftaki A, Karapa S, Karatza E, Lialitsis S, Papadimitriou I. Occupational therapists: Gouskou E, Iliadi A, Mouka M, Petroulia A, Zeibekis S, Zerioti Y. Special educators: Mazi M, Nanou N, Papadimitriou P, Vasilopoulou P, Vastardi R. Language pathologists: Kalkavoura X, Litinas N, Panteleimidou B. Psychologists: Doukakou M, Kontogiannis P. Social workers: Labropoulou B, Vlahava E. Technical advisors: Angelou M, Sourtzopoulos L. Financial support was provided by Vodafone Group foundation.

Session Posters

Samedi, 1 avril. 08:15-08:45 h

P3-78.**DISRUPTION OF A GENE DESERT DOWNSTREAM OF FOXG1B IN A CHILD WITH MICROCEPHALY, AGENESIS OF CORPUS CALLOSUM AND SEIZURES**

Duprez L^a, Pichon B^a, Laroche C^b,
Gilbert B^c, Gilleman G^a, Abramowicz M^a

^a Service de Génétique Médicale. Erasme. Bruxelles, Belgique.

^b CHU Dupuytren. Limoges, France. ^c CHU Poitiers. Poitiers, France

Reciprocal translocations in patients with abnormal phenotypes may indicate molecular mechanisms involved in disease causation. We investigated a boy with microcephaly, agenesis of corpus callosum, seizures, and severe mental retardation, who carried an apparently balanced, de novo t(3;14)(p24.3;q12) translocation. By FISH analyses, we mapped the 14q breakpoint in a gene desert, 0.5 Mb downstream of *FOXG1B*, a telencephalic transcription factor whose mutation in mouse causes microcephaly. Disruption of *FOXG1B* by a chromosomal translocation was recently reported in a child with microcephaly, agenesis of corpus callosum, seizures, and severe mental retardation. Interestingly, the gene desert disrupted by the 14q12 breakpoint in our patient is conspicuous for bearing a cluster of ultraconserved genomic elements. This second independently ascertained case (our present report) confirms the implication the *FOXG1B* locus as a cause of syndromic microcephaly with agenesis of corpus callosum, seizures and severe mental retardation, and possibly points to a functional role of ultraconserved elements at 14q12 in regulating the expression of *FOXG1B* in the developing brain.

P3-79.**PRISE EN CHARGE DE L'ÉPILEPSIE EN AFRIQUE DU NORD**

Miladi N

Tunis, Tunisie

L'Afrique du Nord s'étend de l'Égypte à la Mauritanie et a une relative homogénéité culturelle. Sa population actuelle est de l'ordre de 160 millions d'habitants et compte 800 neurologues et neuropédiatres qui traitent les épileptiques dans cette région. Seule l'Égypte inclue dans la prise en charge de l'épilepsie les neuropsychiatres, entité qui n'existe pas dans les autres pays de l'Afrique du nord. Les moyens d'exploration disponibles sont essentiellement l'EEG standard, la TDM et l'IRM cérébrale. Seuls quelques rares centres disposent d'EEG-vidéo. Les médicaments antiépileptiques classiques sont disponibles dans tous ces pays (phénobarbital, phénytoïne, valproate de sodium). Les médicaments de deuxième et de troisième génération, beaucoup plus chers ne le sont que sur commande spécifique. Une caractéristique particulière de l'étiologie des épilepsies secondaires est l'exceptionnelle incrimination du SIDA/VIH comme cause d'épilepsie alors que les épilepsies génétiques sont plus fréquentes ainsi que les épilepsies au cours des infirmités motrices cérébrales. La qualité de vie de l'épileptique est diminuée dans ces pays du fait des difficultés qu'il rencontre surtout à l'embauche ou au reclassement.

P3-80.**A VIDEO-EEG CASE OF REFRACTORY EPILEPSY WITH RIGHT PARIETAL FOCUS, PANIC SEIZURES AND PROLONGED SUBCLINICAL SEIZURES**

Ghariani S, De Borchgrave V, Sybille C,

Nassogne MC, De Volder A, Van Rijckevorsel K

*Reference Center for Refractory Epilepsy. Cliniques Universitaires St Luc.**Centre Neurologique William Lennox. Université Catholique de Louvain.**Brussels, Belgique.*

Refractory seizures may be deleterious in children, responsible for cognitive deterioration, and social difficulties. However, the most precise syndromic classification is mandatory to offer the best treatment. *Case report.* A boy born in 1990 had his first seizure in 1998. Immediately, the seizures were difficult to treat with several convulsive and non convulsive status epilepticus in 2000. Today he has 25 to 30 seizures a month. Ictal semiology varied with time and treatment: seizures start with a visual illusion or a global abnormal body sensation. Then autonomic and behavioural signs of panic appear with a progressive alteration of consciousness, followed by complex automatisms. Often, he has to drink or to urinate after a seizure. Sometimes, seizures are subtle, with an arrest of spontaneous activity or slower reaction to stimuli. During sleep, he has tonic seizures, but also complex automatisms with both legs. Over time, cognitive stagnation, school problems and behavioural difficulties were more marked. Mitochondriopathy has been suspected, but not confirmed. EEG regularly recorded prolonged generalized (poly)spike-and-waves discharges, sometimes asymmetric, more marked on the right side. MRI showed a left hippocampal atrophy, considered as a physiological asymmetry. PETscan showed a progressive right hypometabolism on temporo-parietal area along the controls. During presurgical evaluation, complementary exams were asked, in particular genetic to complete previous observations. A mosaic (13%) of ring chromosome 20 was confirmed. In spite of this, the patient benefits from cortectomy and multiple subpial transections on parietal lobe. The mosaics was higher in brain tissue (23 to 35%). *Conclusions.* This case illustrates the necessity to conduct repetitive evaluations as long as the clinical situation is critical and the diagnosis remains unsatisfactory.

P3-81.**BENIGN MYOCLONIC EPILEPSY IN INFANTS: INITIAL FEATURES AND LONG TERM FOLLOW UP OF 34 PATIENTS**

Auvin S, Pandit F, De Bellecize J, Badinand N,

Isnard H, Motte J, Villeneuve N, Lamblin MD, Vallée L

*Department of Pediatric Neurology and Neurophysiology.**Lille, Lyon, Reims, Marseille, France*

Benign myoclonic epilepsy in infants (BMEI) is a rare epileptic syndrome characterized by only generalized myoclonic seizures in normal children during the first two years. Only few data describe the long-term follow-up. *Methods.* We included the patients with BMEI confirmed by electroencephalogram (EEG) between 1981 and 2002 in four neuropsychiatric units in France. Clinical, electroencephalographic and neuropsychological findings at diagnosis and during the follow-up were collected. *Results.* We report 34 patients with BMEI. A family history of febrile seizures (FS) or epilepsy was noted in six patients. Eleven patients presented reflex myoclonic seizures. Monotherapy with valproate acid was effective in 23 of the 30 treated patients. Four patients presented seizures after the initial symptoms. Neuropsychological outcome was evaluated in 20 patients (10 with Wechsler scales and 17 with Vineland scale). Cognitive functions were normal in 17 patients. Mental retardation was observed in 3 patients. *Discussion.* The positive family history of FS or epilepsy suggests that the genetic factor is important in the pathogenesis of BMEI. Reflex myoclonic seizures were frequently observed suggesting that the distinction of two distinctive syndromes is not necessary. Valproate

monotherapy was effective. Despite a general favourable neuropsychological outcome, mental retardation can be observed.

P3-82.**TRAITEMENT PAR CORTICOÏDES DANS LES SYNDROMES ÉPILEPTIQUES AVEC POINTE-ONDES CONTINUES DU SOMMEIL: EXPÉRIENCE SUR 13 CAS**

Buzatu M, Aeby A, Verheulpen D, Poznanski N, Van Bogaert P

ULB-Hôpital Erasme. Bruxelles, Belgique

Objectif. Rapporter notre expérience des corticoïdes dans les épilepsies avec POCS. *Méthodes.* Etude rétrospective des patients ayant reçu des corticoïdes pour régression cognitive et/ou comportementale associée à des POCS, et investigués par EEG (veille et sommeil), évaluation clinique et neuropsychologique, avant et après traitement. Onze patients ont reçu de l'hydrocortisone (5 mg/kg/j pendant 1 mois) et 2 de la prednisolone (2 mg/kg/j pendant 1 mois), traitement maintenu à doses plus faibles pendant 21 mois en cas de réponse positive. *Résultats.* Treize patients (âges: 6 à 14 ans) ont été inclus, tous réfractaires sauf un patient avec syndrome Landau-Kleffner. Onze cas étaient cryptogéniques et 2 symptomatiques. Dix patients (77%) ont présenté une disparition des POCS, avec normalisation de l'EEG dans 5 cas. Chez ces 10 patients, l'amélioration de l'EEG fut associée à une nette amélioration des performances cognitives et du comportement. Parmi eux, le traitement fut arrêté prématurément à cause des effets secondaires dans un cas, avec récurrence du pattern POCS. Une récurrence fut également observée à l'arrêt du traitement chez 3 autres patients. *Conclusions.* Cette étude suggère que la réponse thérapeutique obtenue avec les corticoïdes chez les patients avec POCS est probablement meilleure qu'avec les médicaments anti-épileptiques conventionnels.

P3-83.**ORAL AND VERBAL DYSPRAXIA AS AN EXPRESSION OF CSWS-SYNDROME**

Geerts Y, Goudswaard J

Dutch Epilepsy Clinics Foundation. Zwolle, The Netherlands

We present a 6-year-old boy with epilepsy since a few years, who was admitted with a CSWS and the diagnosis of a Landau-Kleffner syndrome. Over a few months his speech/language had regressed until muteness. On the EEG two foci were found both appearing as a CSWS, one at the right central to fronto-central region and the other one left central-parietal. Examination by the speech therapist however revealed no aphasia but an extreme verbal and oral dyspraxia. Different treatment strategies –among them valproate, steroids– couldn't stop the regression of speech until lamotrigine and ethosuximide were given together with intensive speech therapy and amelioration occurred until the old level. Surprising was the fact that only one focus of CSWS activity changed significantly concerning the percentage of epileptic activity whereas the other one remained almost unchanged. No clear differences could be found between the two foci.

P3-84.**SEIZURE CHANGE IN A 13 YEAR-OLD GIRL WITH LATE PARTIAL POST-TRAUMATIC EPILEPSY**Van Ransbeeck V^a, Ghariani S^a, Van Rijckevorsel K^a,Ogge N^b, Morsomme F^c, Bonnier C^a^a *Pediatric Neurology. Centre Neurologique William Lennox.*^b *Child Psychiatry. C.S.M. Wavre.* ^c *Pediatric Neurology. Gembloux, Belgium*

Aim. To illustrate diagnostic and therapeutic problems after seizures worsening in epileptic adolescents. *Case report.* Our patient sustained

a severe accidental traumatic brain injury (TBI) at 8.5 months of age. She displayed hemiparesis and long-lasting learning disabilities. Late post-traumatic partial epilepsy occurred 6 years post TBI, with satisfying control by valproate and good compliance. When she was 13 years old, seizures frequency increased and alarming seizures modification occurred, with prolonged generalized seizures. Standard EEGs, prolonged video-EEGs, and functional imaging findings (SPECT) did not display any new abnormality. In the context of anxiety disorder in our patient, a diagnosis of psychogenic seizures was retained. A multidisciplinary treatment, combining neuropsychiatric and child psychiatric approaches, was needed to help our patient to express her difficulties. *Conclusion.* When seizures worsen in epileptic adolescents, we need to consider compliance problems, pejorative evolution of epileptic disease, and occurrence of psychogenic seizures.

P3-85.

CRISES CONVULSIVES PAR DÉFICIT EN VITAMINE B₆: ASPECTS CLINIQUES, THÉRAPEUTIQUES ET ÉVOLUTIFS CHEZ TROIS NOUVEAU-NÉS

Hamida Hentati N, Trigui L, Ben Amar H, Ben Hamad A, Regaieg R, Gargouri A, Rekik A
Service de Néonatalogie. CHU Hedi Chaker. Sfax, Tunisie

Nous rapportons les observations de 3 nouveau-nés hospitalisés au service de néonatalogie de Sfax en Tunisie pour convulsions dès les premières minutes de vie. Le tableau clinique était très évocateur dans les trois cas avec des crises polymorphes répétées. Nos enfants ont tous reçu 300 mg de vitamine B₆ par voie orale (la vitamine B₆ IV n'étant pas disponible). Une sédation complète des crises a été notée dès le premier comprimé. Nous avons remarqué une amélioration spectaculaire de l'EEG. L'IRM cérébrale était anormale dans 2 cas. La confirmation de la pyridoxino-dépendance a été faite après l'arrêt de la vitamine B₆ et la reprise des crises convulsives quelques jours après. Ces nouvelles crises ont rapidement cédé après la vitamine B₆. En conclusion, la vitamine B₆ par voie orale peut être aussi efficace que la voie IV; l'évolution et le pronostic dépendent de la précocité du traitement et des malformations associées.

P3-86.

ÉPILEPSIE PARTIELLE PRÉCOCE CHEZ UN ENFANT AVEC DYSPLASIE CORTICALE PARIÉTO-OCCIPITALE DROITE ET CUTIS MARMORATA TELANGIECTATICA AU MEMBRE INFÉRIEUR GAUCHE

Deprez M^a, Saint-Martin C^b, Boon L^c, Van Rijckevorsel K^d, Christiaens F^a, Nassogne MC^a
^aService de Neurologie Pédiatrique. ^bService de Radiologie Pédiatrique.
^cService de Chirurgie Plastique. ^dService de Neurologie.
Cliniques Universitaires St Luc. Bruxelles, Belgique

Un enfant âgé de 1 mois présente des spasmes toniques asymétriques depuis 5 jours. Dans les antécédents, on note un syndrome grippal au sixième mois de grossesse, un accouchement à terme et une adaptation néonatale correcte. L'enfant présente une malformation vasculaire au niveau du membre inférieur gauche de type *cutis marmorata telangiectatica congenita*. Le contact oculaire est pauvre sans poursuite visuelle. Il y a une hypotonie axiale. La motricité est symétrique. L'électroencéphalogramme met en évidence une activité discontinue de type *burst suppression* et une activité irritative abondante prédominant au niveau des régions postérieures droites. L'IRM cérébrale montre une image dysplasie corticale pariéto-occipitale droite. L'enfant est traité par vigabatrin à doses progressives jusqu'à 150 mg/kg/j avec une nette amélioration. Agé actuellement de 7 mois, il présente un discret retard psycho-moteur avec asymétrie motrice aux dépens de la gauche. Le périmètre crânien est à u percentile 50. Le contact

oculaire est correct, la poursuite visuelle est intermittente. Diverses anomalies cérébrales (hydrocéphalie, accident vasculaire cérébral) ont été décrites en association avec une malformation vasculaire de type *cutis marmorata telangiectatica congenita*. En particulier, ces malformations sont retrouvées dans l'entité associant macrocéphalie et *cutis marmorata telangiectatica congenita* (MIM 602501). Ce patient illustre la présence d'anomalies cérébrales associées une malformation de type *cutis marmorata telangiectatica congenita*, en l'absence de macrocéphalie clinique.

P3-87.

ANOMALIE CORTICALE AU DÉCOURS D'UN ÉTAT DE MAL PARTIEL: DYSPLASIE OU OEDÈME CÉRÉBRAL ?

El Hayek N, Hornoy P, Sabouraud P, Gomes H, Bednarek N, Motte J
American Memorial Hospital. Reims, France

Garçon âgé de 11 ans, sans antécédent particulier, avec un développement psychomoteur normal et une bonne scolarité. Il se présente avec un état de mal temporal, se manifestant cliniquement par une obnubilation et une aphasie. Après plusieurs jours d'évolution l'enfant est hospitalisé et l'EEG met en évidence une activité paroxystique temporale gauche. Le traitement antiépileptique est rapidement efficace avec résolution de la symptomatologie clinique. L'IRM réalisée au décours immédiat de cet épisode met en évidence un hyper signal cortical et sous-cortical temporal gauche en T₂ et en FLAIR. Cet aspect ne permet pas de trancher entre une dysplasie corticale responsable de l'épilepsie et un œdème réactionnel à cet état de mal. Une nouvelle IRM, réalisée à distance de l'épisode aiguë, montre une normalisation de l'aspect du ruban cortical, permettant de conclure à un œdème réactionnel. Cette observation attire l'attention sur les pièges radiologiques et la nécessité de répéter les investigations en épileptologie.

P3-88.

COGNITIVE PROBLEMS IN CHILDREN WITH EPILEPSY

Myatchin I, Lagae L
KU Leuven. Leuven, Belgium

In a cohort of 49 children with epilepsy (11/49 without AEDs, 30/49 on monotherapy and 8/49 on duotherapy), we examined attention, impulsivity and working memory, using a visual go-no go task and a n-back visual matching task. Omissions, commissions and reaction times were measured and compared to a normal age-matched population. *Results.* In the go-no go task, significantly more omissions were made in the epilepsy group. This effect was most pronounced in the medicated group with partial epilepsy. In the n-back matching task, more omissions were made in the medicated group with generalized epilepsy. In both tasks, patients in the younger age categories (6-8 years) made more omissions. These effects were larger in the duotherapy group than in the monotherapy group and in the unmedicated group. No significant differences were obtained for commission errors or for reaction times in both tasks. *Conclusions.* Both epilepsy type and medication load at a vulnerable age influence the results on attentional and working memory processes in children with epilepsy.

P3-89.

SPASMES INFANTILES RÉSOLUTIFS APRÈS DÉRIVATION D'UNE HYDROCÉPHALIE: A PROPOS D'UN CAS

El Hayek N, Loron G, Sabouraud P, Noudel R, Bednarek N, Motte J
American Memorial Hospital. Reims, France

Chloé, petite fille âgée de 7 mois, présente une hydrocéphalie en rapport avec une sténose de l'aqueduc de Sylvius. L'augmentation

rapide du périmètre crânien et des signes d'hypertension intracrânienne ont motivé l'hospitalisation de cet enfant qui présentait un léger retard des acquisitions psychomotrices. A ce tableau se sont ajoutés les derniers jours des spasmes en extension, par salves, qui augmentaient progressivement en fréquence. L'aspect EEG des spasmes est typique, sans hypersynergie associée. Un traitement chirurgical est décidé, et, 24 h après la ventriculo-cisternotomie, les spasmes ont complètement disparu, sans avoir nécessité de traitement médical. Le suivi sur 10 mois post chirurgie ne rapporte aucune récurrence des crises, et Chloé continue son développement, même si le retard des acquisitions persiste. Cette observation soulève des questions concernant la physiopathologie de ces spasmes: sont-ils provoqués par une souffrance neuronale chronique en rapport avec l'HIC, ou par retentissement de l'HIC aiguë au niveau cortical, sous-cortical ou du tronc, ou par une lésion associée à la malformation de l'aqueduc, décompensée par l'HIC?

P3-90.

UTILISATION DU MÉTHYLPHÉNIDATE CHEZ L'ENFANT ATTEINT D'ÉPILEPSIE ET TDAH

San Antonio-Arce V, Panagiotakaki E, Laurent A, Maes E, Arzimanoglou A

Service de Neurologie Pédiatrique et des Maladies Métaboliques.
Hôpital Robert Debré. Paris, France

Introduction. Épilepsie et déficit d'attention avec ou sans hyperactivité (TDA±H) sont deux conditions qui peuvent coexister –quelques études signalent une prévalence de TDA±H augmentée de 3-5 fois chez les enfants ayant une épilepsie–. La prise en charge optimale passe par le traitement sûr et efficace des deux pathologies. Malgré l'absence de toute étude, le traitement du TDA±H par méthylphénidate est souvent considéré comme pouvant avoir un effet aggravant de l'épilepsie. **Objectif.** Analyser la sûreté et l'efficacité du traitement par méthylphénidate chez des enfants traités pour une épilepsie. **Matériel et méthode.** Étude rétrospective portant sur 25 enfants atteints d'épilepsie et TDA±H, traités par méthylphénidate. L'âge de début de l'épilepsie était de 20 jours à 8 ans (moyenne 4 ans). Neuf patients étaient atteints d'une épilepsie partielle symptomatique, quatre d'une épilepsie myoclonono-astatique, quatre d'une épilepsie généralisée symptomatique ou cryptogénique non déterminée, deux d'une épilepsie absences de l'enfant, deux d'une épilepsie myoclonique bénigne du nourrisson, deux de POCS, un d'un syndrome de Dravet et un d'une épilepsie dont le caractère partiel ou généralisé n'est pas déterminé. Le méthylphénidate a été introduit entre l'âge de 3,5 ans et 13 ans (moyenne 7,3 ans), à une dose de 0,25 à 1,5 mg/kg/jour (moyenne 0,7 mg/kg/jour). Le méthylphénidate a été associé au traitement antiépileptique, sans modification de ce dernier. La plupart des patients recevaient du valproate, seul ou en association. Le traitement antiépileptique avait été discontinué chez 3 patients considérés comme guéris de leur épilepsie. **Résultats.** Aucun cas d'aggravation de l'épilepsie (indépendamment du type de crise ou de syndrome) n'a été signalé. Le méthylphénidate a été discontinué chez 5 patients (dans un cas par les parents) pour effets indésirables à type de fatigue ou d'agitation. Dans deux cas les enfants ont rapporté des hallucinations visuelles ('insectes') ayant nécessité l'arrêt du traitement chez l'un et la diminution des doses chez l'autre. Vingt de nos patients ont poursuivi le traitement pour une période de un à 7 ans (moyenne 2,7 ans). Dans tous ces cas, les parents et les enseignants ont rapporté un effet bénéfique avec stabilisation du comportement et diminution des troubles de l'attention. **Conclusion.** Notre série et les données d'autres études ouvertes confirment l'absence d'un effet aggravant du méthylphénidate sur l'épilepsie, et ceci indépendamment du type des crises. Compte tenu du caractère invalidant de cette comorbidité et de son caractère potentiellement traitable, une étude randomisée multicentrique serait souhaitable pour mieux évaluer les indications d'utilisation du méthylphénidate dans une pathologie aussi fréquente que l'épilepsie.

P3-91.

SCLÉROSE TUBÉREUSE DE BOURNEVILLE: QUATRE PRÉSENTATIONS CLINIQUES DISTINCTES D'UNE MÊME ENTITÉ

Degroote E^a, Deconinck N^b, Sznajder Y^c, Dan B^d, Misson JP^a

^a Service de Neurologie Pédiatrique. CHR de la Citadelle. Liège.

^b Service de Neurologie Pédiatrique. ^c Service de Génétique.

Hôpital des Enfants Reine Fabiola. Bruxelles, Belgique

Nous rapportons quatre expériences cliniques bien différentes d'un même diagnostic de sclérose tubéreuse de Bourneville. La première est celle d'un jeune enfant de 4,5 mois qui présente des mouvements anormaux. La deuxième observation concerne un nourrisson âgé de quelques semaines et amené pour des troubles du sommeil. La troisième présentation relate l'histoire d'un enfant de 4 ans, transféré d'un hôpital algérien pour chirurgie d'une masse intracardiaque. Enfin, la dernière situation est celle d'un garçon de 3 ans qui souffre d'un retard mental et qui présente des traits autistiques.

P3-92.

DEVENIR NEUROLOGIQUE D'UNE ANOXO-ISCHÉMIE NÉONATALE CONVULSIVANTE

Hamida Hentati N, Chaari W, Trigui L, Ben Amar H, Ben Hamed A, Gargouri A, Regaieg R, Rekik A

CHU Hedi Chaker. Sfax, Tunisie

L'asphyxie périnatale sévère le développement cérébral de l'enfant est rare. L'apparition de crise convulsives est associée globalement à un pronostic réservé. Notre but est d'évaluer le pronostic neurologique chez des enfants qui ont présenté à la naissance des convulsions hypoxo-ischémiques. Il s'agit d'une étude rétrospective portant sur 16 nouveau-nés à terme hospitalisés à la naissance pour asphyxie périnatale avec convulsions. 11 nouveau-nés de sexe masculin et 5 de sexe féminin ont été concernés par cette étude et avaient un terme moyen de 39 semaines. Le suivi ultérieur a montré: 9 enfants avaient un bon développement psychomoteur après un recul moyen de 20 mois. Parmi ces 9 enfants, trois avaient un examen neurologique anormal à j7 de vie et un seul avait un EEG pathologique à la fin du premier mois. Sept enfants avaient un retard psychomoteur après un recul moyen de 22 mois et demi. Ils avaient tous un examen neurologique anormal à j7 de vie. Trois d'entre eux uniquement, avaient besoin de deux anti-convulsivants ou plus lors de leur phase initiale. L'EEG était normal chez 4 enfants et 2 ont gardé une épilepsie séquellaire nécessitant un traitement au long cours.

Session Posters

Samedi, 1 avril. 14:00-14:30 h

P4-93.

DEFLAZACORT TREATMENT IN DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY: LONG-TERM BENEFIT ON RESPIRATORY FUNCTION

Goemans N, Buyse G

Paediatric Neurology. University Hospitals. Leuven, Belgium

Objective. To evaluate the effect of deflazacort (DFZ) treatment on respiratory function in Duchenne muscular dystrophy (DMD). **Background.** Steroid treatment has been proven effective in slowing the decline in muscle strength and prolonging ambulation. Less is known about the long term effect on respiratory function. **Design and methods.**

Retrospective review of respiratory function in 6 DMD boys age 13-15 (mean: 14) years treated with DFZ for more than 2 years, compared with 30 steroid-naïve age-matched DMD patients. *Results.* Duration of treatment with DFZ ranged from 2 to 6 (mean: 4.8) years at time of evaluation. FVC ranged between 88-103% (mean: 92.8%) compared to 44-88 % (mean: 58.5%) in the steroid-naïve group. In a subgroup of 9 steroid-naïve patients with apparently milder phenotype (longer than average DMD ambulation), mean FVC was 70.3% (58-83%). Five of 6 DFZ treated patients were still ambulant at age 14. *Conclusion.* This study indicates important beneficial effects of long term DFZ treatment on respiratory function in DMD patients.

P4-94.

RESPIRATORY FUNCTION AND SPEECH IN DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY AND SPINAL MUSCULAR ATROPHY

Berardinelli A^a, Rossi M^a, Conti C^a, Fanfulla F^c, Rosso E^a, Trentin R^c, Maggi L^b, Fazzi E^a

^a Department of Child Neurology and Psychiatry. IRCCS C. Mondino Institute of Neurology. Pavia. ^b Department of Pneumology. Ospedali Riuniti. Bergamo. ^c Department of Pneumology. Sleep Laboratory. IRCCS S. Maugeri. Montescano, Italy

Introduction. We noticed a peculiar phonatory profile in Duchenne muscular dystrophy (DMD) patients speech. *Aims.* We wondered whether it was a proper disfluency and if it could be related to the neuromuscular disorders related impairment in respiratory function. *Methods.* 28 Italian language school children (12 DMD, 5 SMA and 11 healthy controls) were enrolled for the evaluation of patterns of language and fluency during prolonged aloud speaking. All the patients had a lung function assessment (static lung volumes and respiratory muscle strength) and a on-line recording of respiratory rate during speech. *Results.* Compared to controls, patients showed speech disfluency in spontaneous language, independently of underlying disease, and different breathing patterns across speaking trials (increased respiratory rate after the reading task), related to impairment of vital capacity.

P4-95.

THE SOLE QUESTIONNAIRE: A NEW METHODOLOGICAL TOOL FOR MEASURING QUALITY OF LIFE IN CHILDREN WITH NEUROMUSCULAR DISORDERS

Orcesi S^a, Gorni K^a, Rossi M^a, Berardinelli A^a, Ariaudo G^a, Beghi E^b, Angelini C^c, Bertini E^d, Pini A^c, Palmucci L^f, Mercuri E^g, Fazzi E^a, Lanzi G^a

^a Department of Child Neurology and Psychiatry. Regional Referral Center for Neuromuscular Disorders in Childhood. IRCCS C. Mondino Foundation. University of Pavia. Pavia. ^b Laboratory of Neurological Disorders. Institute for Pharmacological Research Mario Negri. Milan. ^c Neuroscience Department. University of Padua. Padua. ^d Bambin Gesù Children's Hospital. Rome. ^e Child Neurology and Psychiatry Department. Hospital Maggiore. Bologna. ^f Neuroscience Department. University of Turin. Turin. ^g Child Neurology and Psychiatry Institute. Gemelli Hospital. Rome, Italy

Quality of life (QOL) is increasingly recognized as one of the most important outcomes, especially in chronic diseases, like neuromuscular disorders (NMDs), its assessment in paediatric populations is very complicated and there is a real need to develop a self administered QOL specifically for children. The aim of the study is to test acceptability, validity and reliability of the Strips of Life with Emoticons (SOLE) questionnaire, new tool created with the intent to measure QOL in NMD children. We here present the preliminary data of validation process in 54 patients, aged 5-12 years The questionnaire was found to be both manageable and rapid, 5-10 minutes to

complete 32 items and none of the children showed comprehension difficulties. We also established how partial scores, covering different domains of kid's life should be calculated. At the moment the best performance are linked to the items of the following three domains: physical health and autonomies, social life and medical aspects. This study intends to create an ad-hoc instrument to measure QOL in children with NMDs. Furthermore, it will provide a basis for the creation of different versions, specifically modified, to analyze other chronic diseases of the paediatric population.

P4-96.

MYOPATHIES DES CEINTURES: UN CAS DE LGMD 2C. ABSENCE DE GAMMA-GLYCANS

Degroote E^a, Christiaens F^a, Dan B^a, Sznajder Y^b, Sekhara T^a

^a Service de Neurologie Pédiatrique. ^b Service de Génétique. Hôpital des Enfants Reine Fabiola. Bruxelles, Belgique

Les myopathies des ceintures, rebaptisées LGMD (*limb girdle muscular dystrophy*), constituent un groupe d'affections très hétérogènes caractérisées par une faiblesse et une atrophie musculaire progressive des muscles proximaux (ceinture pelvienne et scapulaire). Nous présentons le cas particulier d'une LGMD2 de type C, soit une absence d'expression des gamma-sarcoglycans au sein du complexe protéique lié à la dystrophine. Il s'agit d'une fille d'origine marocaine, âgée de 6 ans qui se présente pour fatigabilité à l'effort et douleurs musculaires migrantes. L'examen clinique et neurologique à l'époque se révèlent normaux. Le diagnostic de myopathie est suspecté sur base d'une élévation des créatine phosphokinase et d'un tracé électromyographique d'allure myogène. Le diagnostic de LGMD 2C sera confirmé, d'une part, par la biopsie qui met en évidence une coloration anormale des gamma-glycans; d'autre part, par l'analyse génétique de l'enfant et des parents consanguins porteurs de la mutation.

P4-97.

UNE FAMILLE TUNISIENNE AVEC SYNDROME DU CANAL LENT (SLOW CHANNEL SYNDROME)

Gouider-Khouja N^a, Turki I^a, Kraoua I^a, Gargouri A^b, Akopova-Larbi R^b, Gouider R^b

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

^b Service de Neurologie. Hôpital Razi. Tunis, Tunisie

Introduction. Les syndromes myasténiques congénitaux (SMC) constituent un groupe hétérogène d'affections génétiques rares responsables d'un dysfonctionnement de la transmission neuromusculaire. Le siège du dysfonctionnement est soit pré-synaptique, soit synaptique soit plus fréquemment post synaptique. Le syndrome du canal lent (SCL) ou *slow channel syndrome* représente l'anomalie cinétique du récepteur à l'acétylcholine (RAch) la plus fréquente des SMC post synaptiques. En Tunisie, ce sont les formes autosomales récessives qui sont les plus fréquentes, alors que les formes autosomales dominantes (tel que le SCL) sont rares. *Observation.* Il s'agit d'un garçon de 5 ans ayant présenté un retard à l'acquisition de la marche A l'examen, la marche est dandinante, le relevé du sol est impossible sans aide. Il existe un déficit moteur global à prédominance proximale, une hypotonie globale prédominant sur les muscles cervicaux, une diplégie faciale, un ptosis bilatéral, une hypertrophie des mollets, une amyotrophie des ceintures, une cyphose dorsale et une hyperlordose lombaire. Les CPK sont normales. A l'EMG: les tracés de détection sont myogènes. A la stimulation répétitive à 3 Hz du nerf cubital droit, il existe un décrétement de 18,8%. La stimulation unique à basse fréquence (0,2 Hz) met en évidence une réponse bifide au niveau du nerf cubital et du SPE. La biopsie musculaire conclut à une prédominance quasi exclusive des fibres de type I et une atrophie

neurogène discrète. La recherche d'anticorps anti RACH est négative. L'EMG du père montre les mêmes anomalies électrophysiologiques. L'EMG de la mère est normal. Ce tableau nous a permis de retenir le diagnostic d'un SMC post synaptique type syndrome du canal lent. *Discussion et conclusion.* Le SCL est une affection à transmission autosomique dominante caractérisée par un allongement du temps d'ouverture du canal du RACH. L'expression clinique est variée, elle associe typiquement des signes proprement myasthéniques et des signes myopathiques, source d'erreurs diagnostiques avec la myasthénie, certaines myopathies des ceintures voire l'amyotrophie spinale progressive. Le diagnostic du syndrome du canal lent repose sur la négativité des anticorps anti RACH, l'étude électrophysiologique qui met en évidence la présence d'une réponse bifide du PAM à la stimulation unique à basse fréquence et la biopsie musculaire qui permet d'éliminer une affection myopathique et une maladie de la corne antérieure et montre des signes non spécifiques. La biologie moléculaire permet de confirmer le diagnostic en recherchant la mutation responsable. Le diagnostic différentiel se pose aussi avec le SMC par déficit en acétylcholinestérase (AChE) où il existe aussi un dédoublement du PAM à l'EMG cependant, ce syndrome est de transmission autosomique récessive.

P4-98.

CASE REPORT OF ALLGROVE SYNDROME WITH PARTICULAR NEUROLOGIC MANIFESTATION

Salloum A, Maes M, Vandenberg P, Nassogne MC
Saint Luc's Hospital. Brussels, Belgium

Objectives. Report of one atypical case of Allgrove or triple A syndrome (adrenal insufficiency, achalasia and alacrimia) and its clinical and genetic identification. *Method.* Case description of a new patient with deletions in the AAAS gene located at 12q13. TM is 15-year old now; he presented adrenal insufficiency at the age of 5 years. From birth, he presented alacrimia. At the age of eleven, he developed peripheral neuropathy. Achalasia was absent. Allgrove syndrome was suspected and mutation analysis revealed novel composite heterozygous deletions. These deletions are predicted to produce a truncated ALADIN protein (alacrimia-achalasia-adrenal insufficiency, neurologic disorder). This multisystemic protein acts probably as a scaffold to multiprotein assembly and plays a role in nucleocytoplasmic transports. It is responsible for the multisystem and progressive manifestations of the disease. *Discussion.* The diagnosis was based on the high index of suspicion leading to genetic studies. In fact our patient's presentation is atypical; achalasia was absent while neurological manifestation was noticed and documented. *Conclusion.* We suggest that genetic analysis of the AAAS gene should be included in the workup of adrenal insufficiency, achalasia or alacrimia especially in the presence of nervous system dysfunction. This will help further identification and characterisation of this syndrome.

P4-99.

COEXISTENCE DE LA MUTATION MECP2 ET DE LA MUTATION DU GÈNE SMN1 CHEZ UNE FILLE AVEC UN SYNDROME DE RETT, FORTUITE OU NON?

Vorgia P^a, Voutoufianakis S^b, Tsekoura F^b, Alexaki S^b, Hekou K^c, Fryssira H^c

^a Faculté de la Médecine. Université de la Crète. Héraklion.

^b Hôpital Venizéliou. Service Pédiatrique. Héraklion, Crète.

^c Département de la Génétique Médicale. Université d'Athènes. Hôpital Pédiatrique. Agia Sofia, Athènes, Grèce

On décrit une fille qui a actuellement 9 ans et 2 mois qui présente une image clinique de syndrome de Rett. Sa grossesse était normale, son accouchement aussi. A la naissance, le poids, la taille et le périmètre

crâniens étaient normaux. Entre 6 et 8 mois de vie on constate un retard moteur. Le bilan effectué, a retrouvée une mutation du gène *SMN1*, (délétion des exons 7 et 8 du gène *SMN1*). La recherche génétique n'a pas démontré une délétion de l'exon 5 du gène *NAIP*. Ce résultat a été confirmé une deuxième fois. A l'époque le diagnostic a été orienté vers l'amyotrophie spinale (SMA) type II mais l'évolution clinique de l'enfant dans les années suivantes a été dirigé nettement vers un syndrome de Rett. L'enfant remplit 6 des critères primaires pour un diagnostic positif de syndrome de Rett (des stéréotypies manuelles, des troubles de la communication, perte de langage, retard psychomoteur, microcéphalie acquise et perte totale de l'utilisation volontaire des mains). Selon les critères secondaires, elle présente une épilepsie, un dysfonctionnement respiratoire et des signes neurologiques. La recherche génétique a démontré la mutation du gène *MECP2*. Les questions posées à posteriori chez cette fille sont d'abord si la coexistence d'un retard moteur chez un nourrisson et la mutation du gène *SMN1* suffit pour poser un diagnostic définitive de la SMA, si la coexistence de ces 2 mutations (*SMN1* et *MECP2*) est fortuite et si non, quelle est l'influence sur l'évolution naturelle de quelle maladie.

P4-100.

A NEW CASE OF MEGALENCEPHALY AND POLYMICROGYRIA WITH POST AXIAL POLYDACTYLY AND HYDROCEPHALUS: MPPH SYNDROME

Chouchane M, Colombani M, Thauvin C, Faivre-Olivier L, Huet F
Service de Pédiatrie et Génétique Médicale. Hôpital d'Enfants. Dijon, France

Objective. We report a new case of megalencephaly and polymicrogyria with postaxial polydactyly and hydrocephalus in a 8-month-old girl. *Methods.* The clinical records and brain MRI of the patient have been reviewed. *Results.* On examination at birth, the girl showed facial dysmorphism, macrocephaly, postaxial polydactyly and dacryocystocele. Brain magnetic resonance imaging at 5 months showed ventricular dilatation, polymicrogyria predominantly on frontal region and white matter abnormalities. At 8 months of age, she had a developmental delay including axial hypotonia and peripheral hypertonia. There was no associated visceral malformations and standard cytogenetic examination was normal. Electroencephalogram did not show any seizures. Advanced bone age was significant 2.5 years at 8 months of age. *Conclusion.* Our case represent the sixth observation of MPPH syndrome as described by Mirzaa et al in 2004 but some clinical and radiological variations can be noted such as the frontal distribution of polymicrogyria, presence of dacryocystocele and the advanced bone age.

P4-101.

METACHROMATIC LEUCODYSTROPHY CAUSED BY SAPOSIN B DEFICIENCY: REPORT OF A CASE

Deconinck N, Messaoui A, Khadhim H, Christophe C, Snajer Y, Nassogne MC, Vanier M, Dan B

Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola. Brussels.

Hôpital Universitaire Saint-Luc. Brussels, Belgique.

Centre Hospitalier Lyon Sud. Lyon, France

Metachromatic leukodystrophy is a systemic disease that affects the central and peripheral nervous system and that usually manifest from 10 to 25 months of age by irritability, gait disturbance, loss of ambulation, spasticity of the lower limbs. Mental deterioration is relatively late and death occurs one to four years after onset. Biochemically, metachromatic leukodystrophy is usually characterized by an absent arylsulfatase activity. However, very rarely the disease is caused by saposin B deficiency, a sphingolipid activator protein (SAP). We describe the medical history of a 17 months old

girl who developed irritability, gait disturbance, pyramidal syndrome and dysarthria. Areflexia was noticed. Brain MRI showed diffuse hyper-intensities of the white matter suggestive of leukodystrophy. Nerve conduction studies showed signs of severe demyelinating neuropathy. Nerve biopsy showed lipidosis suggestive of metachromatic leukodystrophy. Arylsulfatase A leucocytes activities were normal. However, urinary sulfatides, profile and finally blood DNA analysis demonstrated saposin B deficiency. **Conclusion.** Saposin B deficiency is a very rare disease which needs to be considered in front of patients presenting with early childhood leukodystrophy pattern, peripheral neuropathy and normal arylsulfatase activity. Screening of urinary sulfatides should be performed to confirm the diagnosis.

P4-102.

MALADIE DE MENKES: EFFET DE LA THÉRAPIE AVEC HYSTIDINATE DE CUIVRE

Della Giustina E, Fusco C, Scarano A

S. Maria Nuovo Hospital, Reggio Emilia, Italy.

La maladie de Menkes se caractérise par un déficit d'activité de plusieurs enzymes dont le cuivre est constituant essentiel. Nous rapportons le cas d'un enfant montrant hypertonie des membres, retard moteur et mental dès premières semaines, et arrêt du développement de l'âge de 7 mois. Les anomalies typiques du visage et l'aspect caractéristique des cheveux posaient le diagnostique, confirmé après par la baisse de la céruloplasmine et du cuivre dans le sang. L'imagerie cérébrale montrait hypoplasie et hypomyélinisation de la substance blanche hémisphérique et relative hypotrophie corticale. Des crises miocloniques et toniques devenaient évidentes. En quelques mois, la thérapie avec cuivre hystidinate par voie intramusculaire (400-500 mg/jour) a amélioré le tableau clinique générale, réduit l'hypertonie, développé un sourire et un regard social, motivé en partie la motricité, et rétabli des niveaux normaux de cuivre et céruloplasmine. Les crises épileptiques ont disparu. La thérapie avec cuivre hystidinate paraît efficace même si démarrée tardivement.

P4-103.

ETUDE LONGITUDINALE D'UN CAS DE DÉFICIT EN E1-PDHC

Della Giustina E, Fusco C, Scarano A

S. Maria Nuovo Hospital, Reggio Emilia, Italy

Nous rapportons le follow up d'un enfant souffrant de déficit en sub-unité E1 du complexe pyruvato-déhydrogénase. Le diagnostique fut posé sur la base du tableau clinique (arrêt du développement vers 4 mois, hypotonie majeure), neuroradiologique (faibles anomalies des noyaux de la base), biochimique (hyperlactacidémie dans le sang et le liquide céphalorachidien, LCR). Une thérapie complexe de dichloro-acétate de sodium, thiamine, acide lipoiq, CoQ10, idebenone et carnitine a permis d'arrêter la progression de la maladie dégénérative, et de développer une marche aidée ainsi que la production de quelques mots intégrés et bien motivés. Parallèlement, le lactate dans le sang et le LCR s'est fort réduit bien que non totalement normalisé. Les anomalies bilatérales et symétriques du signal du pallidum sont constantes, malgré que l'on puisse apprécier une faible atrophie cérébelleuse au début. Une multi-thérapie de protection à la mitochondrie peut se révéler efficace au regard de la qualité de vie.

P4-104.

NEUROPATHOLOGIE DE L'ABSENCE CONGÉNITALE EN GLUTAMINE SYNTHÉTASE: PREMIER CAS RAPPORTÉ

Gelot A^a, Häberle J^b, Görg B^c, Rutsch F^b, Schmidt E^b, Benoist JF^d, Suc AL^e, Höhne W^f, Schliess F^c, Häussinger D^c, Koch GH^b, Billette de Villemeur T^a, Toutain A^g

^aService de Neuropédiatrie. Hôpital Armand Trousseau. Paris, France.

^bUniversitätsklinikum Münster. Klinik für Kinderheilkunde und

Jugendmedizin. Münster, Germany. ^cHeinrich-Heine-University Düsseldorf.

Clinic for Gastroenterology, Hepatology and Infectiology. Düsseldorf,

Germany. ^dService de Biochimie-Hormonologie. Hôpital Robert Debré. Paris,

France. ^eDépartement de Pédiatrie. Centre Hospitalier Universitaire

Clocheville. Tours, France. ^fCharité-Universitätsmedizin Berlin.

Institut für Biochemie. Berlin, Germany. ^gService de Génétique.

Centre Hospitalier Universitaire Bretonneau. Tours, France

L'absence congénitale de glutamine par déficit héréditaire en glutamine synthétase est une nouvelle maladie métabolique décrite récemment chez deux enfants (NEJM 2005; 353: 1926-33). Nous rapportons l'étude neuropathologique d'un des deux enfants né de parents consanguins et décédé en période néonatale dans un tableau de détresse neurologique immédiate et de défaillance multiviscérale. Le diagnostic de déficit congénital en glutamine fut suspecté sur le taux de glutamine effondré (sérum, urine, LCR) avec un taux de glutamate normal et confirmé par la découverte d'une mutation faux-sens localisée dans l'exon 6 du gène de la glutamine synthétase à l'état homozygote. Une atteinte cérébrale prénatale avait été détectée dès 29 SA (grands kystes para-ventriculaires, hydramnios) puis confirmée par l'IRM post-natale (à 35 SA) en association avec des troubles de la gyration, une dilatation ventriculaire, des anomalies de la substance blanche et un cervelet de petite taille. A l'examen neuropathologique, il existait des lésions sévères de la substance blanche (cavitation et apoptose gliale, spongieuse des zones myélinisées) diffuses (telencéphaliques et cérébelleuses responsables de l'aspect pseudo-lissencéphalique), une nécrose diffuse des zones germinales (kystes para-ventriculaires) et un respect relatif des zones grises (hormis les noyaux bulbaires) en relation avec le trouble métabolique.

P4-105.

CLINICAL HETEROGENEITY OF COENZYME Q₁₀ DEFICIENCY: REPORT OF TWO NEW CASES

Aeby A^a, Jissendi P^b, Sznajder Y^c, Rebuffat E^c, Detemmerman D^d, Van Coster R^e, Rigal O^g, Van Bogaert P^a

^aService de Neuropédiatrie. ^bService de Neuroradiologie.

^cService de Génétique. ^dService de Pédiatrie. Hôpital Erasme-ULB.

Bruxelles. ^eService de Pédiatrie. Hôpital St Pierre-ULB. Bruxelles.

^fService de Neuropédiatrie. UZ Gent. Gent, Belgique.

^gService de Biochimie. Hôpital Robert Debré. Paris, France

Aim. To report two new cases of coenzyme Q₁₀ (CoQ10) deficiency. **Methods.** Clinical, biological and radiological investigations. **Results.** Patient one is a 3.5-year-old girl presenting with transient lactic acidosis, psychomotor retardation, ataxia, exercise intolerance and hypertrophic cardiomyopathy. Brain MRI revealed on H₁ spectroscopy elevation of branched amino-acids (peak at 0.9 ppm) in the cerebellum and basal ganglia. Respiratory chain activity in the muscle was decreased for combined complex 2+3 activities. CoQ10 concentration in the quadriceps was profoundly decreased. CoQ10 treatment led to a reduction of blood lactic acid and an increase in strength. Patient two is an 8-year-old girl showing early onset epilepsy with episodes of partial motor status epilepticus, severe psychomotor retardation, cerebellar ataxia and central deafness. Brain MRI, although initially normal, revealed cerebellar hemispheres ischemic-like lesions and, on spectroscopy, a lactate (1.3 ppm) and a branched amino-acids (0.9 ppm) peak in the basal ganglia.

Respiratory chain activity was normal in the muscle but decreased for complex 2+3 in the liver. CoQ10 in the muscle was slightly decreased. *Conclusions.* This report confirms that the clinical presentation of CoQ10 deficiency is very heterogeneous and highlights that (1) if suspected, CoQ10 deficiency should be searched in every available tissue, and (2) MRS spectroscopy may help to show mitochondrial dysfunction.

P4-106.

INFANTILE EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY AND HYPOGLYCORRHACHIA: AN UNUSUAL FORM NOT RELATED TO *GLUT1* GENE MUTATION?

Amrom D^a, Vilain C^b, Cordonnier C^a, Aeby A^c, De Tiège X^c, Scheffer H^d, Van Bogaert P^c

^a Centre La Famille. ^b Department of Genetics. ^c Department of Pediatric Neurology. ULB-Hôpital Erasme, Bruxelles, Belgique. ^d Department of Human Genetics, University Nijmegen, Nijmegen, The Netherlands

Aim. To report a new case of infantile epileptic encephalopathy and hypoglycorrhachia, a condition usually due to a mutation involving one allele of the glucose transporter 1 (*GLUT1*) gene. *Case report.* This girl, first child of consanguineous Maghrebian parents, was evaluated at the age of 4 years for epilepsy and cerebral palsy. She was born after an uneventful term pregnancy, with normal weight and head circumference. Developmental delay was present from birth. At age one year, febrile convulsions appeared and valproate was initiated. She was then oriented to a special school for the neurologically disabled. Occasional febrile or afebrile convulsions and frequent absences were still observed. Examination showed global psychomotor retardation, axial hypotonia, spastic tetraparesia and ataxia. Electroencephalogram showed diffuse slow dysrhythmia. Atypical absences were recorded. CSF analysis showed low glucose (29 mg/dL) and normal lactic acid (1.5 mEq/L), with normal glycemia (77 mg/dL). Lamotrigine add-on improved partially the epilepsy. A ketogenic diet has been initiated. DNA analysis is currently ongoing; until now the most

frequent mutations of the *GLUT1* gene were excluded. *Conclusion.* This case suggests that infantile epileptic encephalopathy and hypoglycorrhachia could be related to mutations of genes encoding to the intracerebral glucose transport system other than *GLUT1*, and that some cases could have autosomal recessive inheritance.

P4-107.

EARLY CEREBRAL FOLATE DEFICIENCY: REPORT OF A CASE

Deconinck N, Sznajder Y, Dan B, Ramaekers V, Sekhara T
Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola. ULB, Bruxelles, Belgique.
Hospital Aachen. Aachen University. Aachen, Germany

Folate deficiency is a rare and potentially treatable metabolic disease characterized by global psychometric delay, early onset myoclonic epilepsy, acquired head microcephaly, sometimes autistic features together with low 5-MHTF CSF levels. We report the clinical history of a 2 years-old girl with a previous medical history of nephrocalcinosis. From the age of ten months she developed drug resistant epileptic myoclonic jerks. Cognitive development was also clearly delayed at the age of two: language was absent, independent walk still not achieved, visual contact impaired and stereotypic hand movements were noticed. Acquired microcephaly was measured under P3. Brain MRI was described as normal on two occasions. Successive EEG showed short lasting generalized discharges made of biphasic spikes or slow spike waves; flash visual evoked potentials were abnormal with pale papilla at fundoscopic examination. CSF parameters were normal (dopamine, GABA, pterines metabolites) except for the discovery of low 5-MHTF levels (41.7 nM/L; NI: 64-82 nM/L). Folinic acid supplementation was introduced on top of levetiracetam antiepileptic medication. *Conclusion.* A thorough examination of CSF neurotransmitter metabolites should be performed in patients suffering from early onset myoclonic epilepsy and development delay of unknown origin with a particular interest for folate deficiency, a potentially curable condition.