

Revista de Neurología

FUNDADA EN 1973 POR: A. CODINA PUIGGRÓS, N. ACARÍN TUSELL, J. BOFILL THOMASA, M.A. NOGUERA CONSTANTÍ
DESTINADA A PUBLICAR TRABAJOS DE NEUROCIENCIAS CLÍNICAS Y EXPERIMENTALES

Revista de **Neurología** es la Publicación Oficial de:

Societat Catalana de Neurologia
Sociedad Valenciana de Neurología
Sociedad Andaluza de Neurología
Sociedad Balear de Neurología
Sociedad Extremeña de Neurología
Sociedad de Neurología del País Vasco
Sociedad Navarra de Neurología
Sociedad Aragonesa de Neurología
Sociedade Galega de Neuroloxía
Sociedad Murciana de Neurología
Sociedad Canaria de Neurología
Sociedad Castellano-Manchega de Neurología
Sociedad Neurológica Asturiana
Sociedad Castellano-Leonesa de Neurología
Sociedad Española de Neurología Pediátrica
Liga Española contra la Epilepsia
Sociedad Española de Neurofisiología Clínica
Sociedad Española de NeuroCiencia
Academia Iberoamericana de Neurología Pediátrica
Sociedad Iberoamericana de Enfermedad Cerebrovascular
Asociación Madrileña de Neurología
Sociedad Andaluza de Epilepsia

Publica las Actas de:

Seminario Nacional Neurológico de Invierno
Curso en Español de la Academia Americana de Neurología

Tiene un acuerdo de colaboración con:

Federación de Revistas Neurológicas en Español
Comunidad Virtual Neurológica (RedIris)

REVISTADENEUROLOGÍA®. ISSN0210-0010, aparece 24 veces al año publicada por Viguera Editores, S.L. Plaza Tetuán 7. ES-08010 Barcelona, España; Tel +34 932 478 188. Fax +34 932 317 250. Dirección postal: Apdo.-P.O. Box 31321. ES-08080 Barcelona, España. E-mail: editor@revneurologia.com; http://www.revneurologia.com.
Depósito Legal: B. 31114-73. Impresa en CEE por I.G. Galileo, S.A., sobre papel libre de ácido. Publicación autorizada por el Ministerio de Sanidad y Consumo como Soporte Válido: SVR n° 171.
Copyright © 2006 by REVISTA DE NEUROLOGÍA. Todos los artículos publicados en esta revista tienen los derechos reservados y comprenden los derechos exclusivos para reproducir y distribuir el artículo, por ejemplo, como impresos sueltos, así como los derechos de traducción. Ningún material publicado en esta revista puede ser reproducido, transmitido en ninguna forma o medio alguno, electrónico o mecánico, incluyendo fotocopias, grabaciones o cualquier sistema de recuperación de almacenaje de información sin obtener previamente el permiso por escrito del editor. La publicación está protegida por copyright. El permiso para la reproducción de copias para uso no comercial debe solicitarse al Departamento de Derechos, Viguera Editores, S.L., Plaza Tetuán 7. ES-08010 Barcelona, España; Fax +34 932 317 250; o al Centro Español de Derechos Reprográficos (CEDRO), Monte Esquinza 14, ES-28010 Madrid, España; Tel +34 913 086 330; Fax +34 913 086 327; http://www.cedro.org; miembro de International Federation of Reproduction Rights Organisations (IFRRO); http://www.ifrro.org. Esta autorización no

comprende otros tipos de copia, como la reproducción para distribución general, para publicidad o para fines promocionales, para la creación de nuevas obras colectivas o para la reventa.
Suscripciones, pedidos o cambios de dirección: Departamento de Suscripciones, Apdo.-P.O. Box 31321. ES-08080 Barcelona, España; Fax +34 932 317 250; suscripciones@revneurologia.com. Los miembros de las Sociedades pueden comunicarlas indistintamente a sus respectivas Sociedades. Precios de la suscripción: Profesionales: España 200 €, UE 225 € Resto del mundo 250 €. Instituciones: España 300 €, UE 325 € Resto del mundo 350 €. Precio del número suelto, sujeto a disponibilidad, 15 €. Serán reenviados gratuitamente aquellos ejemplares reclamados antes de los 90 días de su fecha de envío.
La publicidad contenida en esta publicación no constituye ningún compromiso o aval de los productos anunciados, que deberán ajustarse en todo momento a la legislación vigente, por parte ni de Revista de Neurología ni de la editorial, que no asumen ninguna responsabilidad por errores u omisiones en los anuncios. Los contenidos con mensajes publicitarios se identifican como tales, no llegando a confundir al lector sobre el tipo de contenido del espacio. Revista de Neurología cumple voluntariamente las normas de autorregulación de publicidad y protección de datos recomendadas por las organizaciones nacionales (Asociación de Autocontrol de la Publicidad) e internacionales (TRUSTe, Online Privacy Alliance), así como lo expresado en la Ley Orgánica de Regulación del Tratamiento Automatizado de los Datos de Carácter Personal (LORTAD).

**VIII^e CONGRÈS DE LA
SOCIÉTÉ EUROPÉENNE DE
NEUROLOGIE PÉDIATRIQUE** *Bruxelles, 30 mars - 2 avril 2006*

COMITE SCIENTIFIQUE

Patrick Van Bogaert (Président)
Henri Szliwowski
Catherine Wetzburger
Jeannie Bormans
Marie-Cécile Nassogne
Christine Bonnier
Jean-Paul Misson
Patricia Leroy
Paul Casaer

BUREAU DE LA SENP

Charles-Antoine Haenggeli (Géneve)
Alexis Arzimanoglou (Paris)
Giuseppe Gobbi (Bologne)
Celia Barbosa (Porto)
Jaume Campistol (Barcelona)
Bernard Echenne (Montpellier)
Jean-Paul Misson (Liège)

**VIII^e CONGRÈS DE LA
SOCIÉTÉ EUROPÉENNE DE
NEUROLOGIE PÉDIATRIQUE** *Bruxelles, 30 mars - 2 avril 2006*

INDEX

Communications

Session Thème Prématurité	1
Session Thème Sommeil/Divers	3
Session Thème Pathologies Inflammatoires/Divers	5
Session Thème Neuro-Musculaire	6
Session Thème Maladies Métaboliques et de Surcharge	8
Session Thème Epilepsie	10
Session Thème Traumatisme Crânien	12

Posters

Session Posters vendredi, 31 mars	13
Session Posters samedi, 1 avril	20

COMMUNICATIONS

Session Thème Prématurité
Vendredi, 31 mars. 14:30-16:30 h

O1-1.

IMAGERIE DU TENSEUR DE DIFFUSION PÉDIATRIQUE: RÉFÉRENCE NORMALE ET OBSERVATION DE LA MATURATION DE LA SUBSTANCE BLANCHE

Hermoye L^a, Saint-Martin C^a, Nassogne MC^a, Mori S^b

^a Université Catholique de Louvain. Bruxelles, Belgique.

^b Johns Hopkins University. Baltimore, USA

Introduction. L'imagerie du tenseur de diffusion (DTI) est une technique de résonance magnétique (IRM) qui utilise l'anisotropie de diffusion des molécules d'eau pour créer des cartographies des faisceaux de matière blanche. L'usage clinique de cette technique en neurologie pédiatrique est freinée par l'absence de référence normale. Nous avons donc initié la création d'une base de données d'images DTI pédiatriques normales. *Méthodes.* Trente enfants (âge: 0-54 mois) ont été imagés. La maturation des faisceaux de matière blanche, telle qu'observée sur les images DTI, a été décrite et illustrée par des cartographies codées en couleur. L'évolution des paramètres de diffusion (ADC, FA) a été quantifiée dans 12 structures anatomiques. *Résultats.* La plupart des faisceaux de matière blanche étaient visibles dès la naissance, bien que leur anisotropie était faible. L'évolution de l'anisotropie fractionnelle, de la forme et de la taille des faisceaux comprenait généralement 3 phases: évolution rapide pendant la première année, modifications lentes pendant la seconde, et relative stabilité après 2 ans. *Conclusion.* La maturation de la substance blanche peut être évaluée par imagerie du tenseur de diffusion. Notre base de données est disponible en ligne (www.pediatricDTI.org). Elle devrait promouvoir l'utilisation clinique de cette technique en neurologie pédiatrique.

O1-2.

DÉVELOPPEMENT PSYCHOMOTEUR D'UNE COHORTE DE NOUVEAU-NÉS À TRÈS BAS POIDS DE NAISSANCE

Braga A, Soares P, Veiga E.

Maternité Júlio Dinis. Porto, Portugal

Objectif. Connaître le taux de séquelles motrices et sensorielles et évaluer le développement psychomoteur en âges pré-scolaire et scolaire des nouveau-nés de très bas poids de naissance (< 1.500 g) pris en charge à l'Unité de Soins Intensifs pendant les années 1995-2000. *Méthodes.* Les survivants de l'Unité sont surveillés en consultation; à 4 ans ils sont soumis à un test de Ruth-Griffiths. Les enfants nés en 1995 et 1996, et ainsi évalués à 4 ans, ont été reappelés en âge scolaire pour réaliser à nouveau le test. *Résultats.* Pendant les années 1995-2000 559 nouveau-nés à très bas poids ont été admis à l'Unité, dont ont décédé 134 (24%). Des 425 enfants vivants à la sortie de l'Unité, 68 ont abandonné consultation avant 18 mois et ont ainsi été exclus de cette étude. Chez les 357 enfants observés après 18 mois, le taux de séquelles motrices a été de 9,5% et de séquelles sensorielles de 11,7%. L'observation a été considérée normale en 61% des 75 enfants évalués après

18 mois mais qui n'ont pas réalisé le test de Griffiths. Deux cents quatre-vingt quatre enfants ont été évalués à 4 ans, dont 200 (70%) ont obtenu un QG³ 85. Des 84 enfants nés en 1995 et 1996 et évalués à 4 ans, 67 ont fait un deuxième test à 7-8 ans; 57 (85%) ont obtenu un QG³ 85. On a vérifié une amélioration à l'âge scolaire, par rapport à l'observation pré-scolaire, sur le plan du langage, de la motricité fine et du raisonnement.

O1-3.

NEURODEVELOPMENT AND COGNITIVE OUTCOMES OF EXTREMELY LOW BIRTH WEIGHT INFANT ADMITTED TO THE NICU OF MODENA UNIVERSITY HOSPITAL

Cavazzuti GB, Pugliese M, Roversi MF, Gallo C, Bertocelli N, Guerra MP, Gargano G, Ferrari F

Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia. Dipartimento Misto Materno Infantile. Divisione di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale.

Objective. To examine the neurodevelopment and cognitive status of extremely low-birth-weight (ELBW < 1,000 g) infants born from January 1, 1999 through December 31, 2002, and to identify early disabilities and developmental delays in the first two years of life. *Subjects.* Population of 52 ELBW infants without congenital malformations, survived and admitted to a neurodevelopment follow-up assessment program. We studied 47 (90.3%) infants at a mean of 24 months' correct age. The mean birth weight was 775 g; mean gestational age, 26.6 weeks. Main outcome measures: neurological examination, sensorial assessment, General Quotient (GQ) and Sub-Quotient (locomotor, personal-social, hearing-language, eye-hand, performance) at the Griffiths Mental Development Scales. *Results.* Major neurosensory abnormality was present in 6 children (12.7%), including 4 (8.5%) with cerebral palsy (CP), 2 (4.2%) with severe visual deficits. Three infants (6.3%) had a subnormal GQ (< 3 DS). Two of these had severe abnormalities of head ultrasound (HUS). Six infants (12.7%) had a subnormal development quotient (< 3 DS) at the hearing-language scale. All these six infants had normal HUS. *Conclusion.* ELBW infants are at significant risk of neurological abnormalities and early developmental delay. Speech-language is the cognitive domain with significant development delay at 24 months.

O1-4.

SUIVINEURODEVELOPPEMENTAL DES PRÉMATURISSIMES NÉS A L'HÔPITAL ERASME ENTRE 1994 ET 2003

Wermenbol V, Müller MF, Aeby A, Pardou A, Van Bogaert P, Franco P, Vermeylen D

ULB-Hôpital Erasme. Bruxelles, Belgique

Objectif. Comparer le devenir neurologique de deux cohortes successives d'enfants dits 'prématurissimes' suivis longitudinalement. *Matériel.* Suivi prospectif des prématurés de moins de 28 semaines d'âge gestationnel et/ou moins d'un kilo nés à l'hôpital Erasme entre 1994 et 2003. Comparaison entre deux groupes selon leur année de naissance (1994 à 1999 et 2000 à 2003). Le devenir neurologique est classé selon les critères de l'OMS (1988) en handicap majeur (M), handicap mineur (m) ou devenir normal (N). Durée du *follow-up*: entre 2 ans et 11 ans. *Résultats.* La mortalité a diminué de 32% (23/71) à 25% (14/55) (NS) entre la première et la seconde période. Le devenir neurologique s'est amélioré avec une augmentation significative des enfants au dévelop-

pement normal (12/41 versus 22/44, $p = 0.02$). 22% d'enfants présentent un handicap majeur (deux périodes confondues). Les 35% d'enfant présentant un handicap mineur ont surtout des difficultés motrices, des problèmes visuels ou des troubles d'apprentissage. *Conclusion.* L'amélioration des techniques de soins dans les unités néonatales intensives a permis une meilleure prise en charge et a amélioré le pronostic des enfants nés prématurés.

O1-5.

THE NEUROLOGICAL AND PSYCHOMOTOR DEVELOPMENT OF VERY LOW BIRTH WEIGHT (VLBW) NEWBORNS: A TWENTY-FOUR MONTHS SURVEY

Romano A, Mansi G, Papadopoulos N, De Maio C, Macca M, Capasso L, Raimondi F, Paludetto R

Department of Pediatrics. University Federico II. Naples, Italy

Objective. Evaluation of neurological and psychomotor development of a VLBW newborns cohort from birth to 24 months of post menstrual age. *Methods.* We have enrolled all inborn neonates weighting less than 1,500 g from January 2001 to December 2003 ($n = 137$). Newborns were grouped according to birth weight (100 g interval) and post menstrual age (1 week interval). Over 24 months of post menstrual age, we have evaluated the neurological performances and psychomotor development of 95 children (70% of enrolled newborns). *Results.* 94% children showed normal neurological examination and 85% had a normal psychomotor development (pd). 11% showed a delayed pd, 4.5% language disabilities (ld), 3.2% ocular disabilities, 3.2% severe muscle tone abnormalities, 2% mild muscle abnormalities, 1.1% showed cerebral palsy (cp). 3.2% had a Griffith's Scale Developmental Quotient (DP) < 70. 48% infants had transient muscle tone abnormalities since they were detected at the age of 12 months but reverted to normal at 24 months of age. We also found a significant correlation between CP and IVH, and among pd delay, ld, DQ and birth weight (bw). *Conclusions.* 94% children showed a normal neurological examination and 85% had a normal pd. However, 18% of children had mild developmental disabilities and 3.1% severe neurological handicap. In our study, low bw and perinatal illness were the most important predictors of temporary or permanent neurological and/or psychomotor disabilities

O1-6.

NEUROLOGICAL OUTCOME OF MONOCHORIONIC TWINS AFTER PRENATAL LASER TREATMENT

Scelsa B^a, Introvini P^b, Bova S^a, Rustico^c, Fiocchi I^a, Valli B^a, Lista G^b, Nicolini^c

^a Pediatric Neurology Department. ^b Neonatal Intensive Care Unit.

^c Fetal Medicine and Obstetrics-Gynecology Department- ICP. V. Buzzi Children's Hospital. Milan, Italy

Introduction. Twin to twin transfusion syndrome (TTTS) in monochorionic placentation carries a high risk of intrauterine death and brain damage in the survivors. In the last few years laser treatment was proposed in order to prevent TTTS and to reduce adverse neurological outcome in survivors. *Objective.* To assess the neurological outcome of monochorionic twins after laser treatment. *Methods.* Nine monochorionic twins treated with laser during pregnancy were admitted to a long term follow-up (neurological examination, MR, and developmental assessment). A group of 27 monochorionic twins submitted to different prenatal treatment (or no treatment), was also considered as a retrospective control group. *Results.* In the laser group 14/18 children (77%) survived. Thirteen children (72%) had a favourable neurological outcome. Only a very premature child (born at 26 W) developed minor neurological disabilities (deafness and mild cognitive delay). After laser treatment, 4/18 (22%) intrauterine fetal

deaths were recognized. In the control group 42/54 children (77%) survived. Nine intrauterine fetal deaths (16%) and three neonatal deaths (5%) were observed. Severe neurological disabilities were recognized in 6 children (11%). *Conclusions.* Laser treatment seems to improve the neurological outcome in survivors of monochorionic pregnancies. However this treatment does not reduce the incidence of intrauterine fetal death and premature rupture of membranes.

O1-7.

MENTAL AND MOTOR OUTCOME OF CHILDREN FOLLOWING LASER COAGULATION FOR TWIN-TO-TWIN TRANSFUSION SYNDROME

Ortibus E^a, Lewi L^b

^a Department of Pediatrics. ^b Gynaecology and Obstetrics.

University Hospitals. Leuven, Belgium

Background. Twin-to-twin transfusion syndrome (TTTS) is a major complication of twin pregnancies. Foetoscopic laser coagulation is a recent operative technique to treat the placental anastomoses threatening the twin babies' development. *Aims.* In this prospective study, part of a multicenter European project, we aimed to examine the motor and mental development thereby comparing uncomplicated monochorionic twin pregnancies and twin pregnancies complicated by TTTS. *Methods.* Psychomotor development was examined by means of the Bayley Scales of Infant Development II Dutch version. There were 32 children born after laser coagulation compared to 24 children out of uncomplicated pregnancies. *Results.* Motor outcome in children born after complicated pregnancies was slower in comparison with the other group, although these figures did not reach statistical significance. Mental results are still under analysis. Comparison of outcome with neuroimaging is being undertaken. *Conclusion.* First results of psychomotor examination of children born after laser coagulation for TTTS compared to children born after uncomplicated monochorionic twin pregnancies are promising.

O1-8.

SIGNES IRM DE NÉCROSE LAMINAIRE CORTICALE SECONDAIRE A UNE ANOXIE CÉRÉBRALE: A PROPOS DE 3 ENFANTS

El Nachar J, Hamida M, Cuvelier P, Rubinsztajn R, Carlier R, Pinard JM

Hôpital Raymond Poincaré. Garches, France

Objectif. Présenter les images de nécrose laminaire corticale secondaire à une anoxie cérébrale, en IRM chez l'enfant. *Patients.* Trois enfants avec arrêt cardio-respiratoire: inhalation (SB, 2 ans; DG, 6 ans); intoxication (CC, 16 ans). *Méthodes.* IRM cérébrale la première semaine de réanimation (T₁, T₂, FLAIR, diffusion). *Résultats.* Chez tous les patients, la diffusion isotrope montre un hypersignal et un coefficient apparent de diffusion (ADC) effondré sur la cartographie ADC, intéressant le cortex et les noyaux gris centraux: SB à J5, atteinte diffuse du cortex et des noyaux gris; DG à J6, atteinte corticale limitée, pariétale gauche et des noyaux caudés; CC à J3 atteinte étendue du cortex pariéto-occipital bilatéral et des noyaux gris centraux. SB décède à J23. DG évolue de façon satisfaisante avec à 5 mois des lésions destructrices des noyaux caudés et des putamen. CC évolue à un an vers un état paucirelationnel, avec à J24 des hypersignaux des noyaux gris centraux et une atrophie corticale et sous-corticale. *Conclusion.* Dans la phase aiguë d'une anoxie cérébrale, l'IRM peut révéler une nécrose laminaire corticale plus ou moins étendue qu'il faut reconnaître pour pouvoir adapter les soins de réanimation.

Session Thème Sommeil/Divers
Vendredi, 31 mars. 14:30-16:30 h

02-9.

**ENREGISTREMENT POLYGRAPHIQUE NOCTURNE DANS
 LES TROUBLES SPÉCIFIQUES DES APPRENTISSAGES**

Elomari Z, Cheliout-Heraut F, Zeinaddeen G, Shlumberger E,
 Pinard JM, Picard A

*Pole de Médecine de l'Enfant et Service d'Explorations Fonctionnelles. CHU
 IdF-Ouest-Versailles-St Quentin. Hôpital Raymond-Poincaré. Garches, France*

Objectifs. Étudier l'architecture du sommeil, quantifier les anomalies paroxystiques nocturnes, et rechercher leurs relations avec les troubles des apprentissages. **Patients.** 33 enfants (22 garçons, 11 filles), âge moyen 8 ans 3 mois, ayant des troubles spécifiques des apprentissages: dyslexie (21), dysphasie (9), dyspraxie (3). Exclues de l'étude: épilepsies, retards mentaux, prématurité, troubles du comportement, affections neurologiques. **Méthode.** Tous ont eu: bilan neuropsychologique (psychométrique, orthophonique ou ergothérapeutique), IRM, EEG standard, polygraphie nocturne. Ces enregistrements ont été comparés à ceux d'un groupe témoin de 20 enfants du même âge. **Résultats.** On observe: une déstructuration significative de l'architecture du sommeil chez plus de 50% des enfants; l'existence fréquente d'anomalies paroxystiques (57,5% des enfants) dont la densité varie de 4 à 90% du temps de sommeil total (TST). Elles n'existent que chez 10% des témoins (< 1% du TST). Cependant, elles n'ont pas de distribution spécifique et sont rarement généralisées. **Conclusion.** Les anomalies structurelles du sommeil pourraient favoriser les troubles attentionnels diurnes. Les troubles des apprentissages associés à des anomalies paroxystiques seraient dans un même continuum avec les *transient cognitive impairment* et le syndrome de Landau-Kleffner.

02-10.

AROUSAL, SUBTLE SEIZURE OR PARASOMNIA?

Geerts Y, Van Emde Boas W

SEIN. Dutch Epilepsy Clinics Foundation. Zwolle, The Netherlands

Introduction and development. The presence of subtle seizures during sleep in children is a well known phenomenon. Many of these, i.e. the frequent short lasting tonic seizures in patients with symptomatic generalised epilepsy, are easy to recognize, both clinically and in the EEG and others, even nocturnal frontal lobe seizures with their often bizarre motor behaviour and their limited expression in the surface EEG, although more difficult to diagnose, still constitute a well defined and recognisable pattern for the trained epileptologist. The sleep EEG can help to differentiate seizures from parasomnia such as sleep terrors, confusional arousals or REM sleep behaviour disorder. Sometimes nocturnal motor behaviour includes tonic or dystonic elements and the EEG usually shows rhythmic or irregular delta and theta patterns that, although not strictly epileptiform, may look suspicious but hard to differentiate from (atypical) arousal patterns. **Conclusion.** Both the temporal and topographical evolution of the EEG and the ensuing effect of the 'arousal' on sleep stage are important parameters for differential diagnosis, as is the total appearance of the motor behaviour. However, in clinical practice, one is often confronted with patterns of nocturnal motor behaviour and of sleep EEG that remain hard to interpret as is demonstrated by several EEG/video examples.

02-11.

**CLINICAL AND EEG FEATURES IN SIX CHILDREN
 WITH PSEUDO-LENNOX SYNDROME**

Jovic N

*Clinic of Neurology and Psychiatry for Children and Youth.
 Belgrade, Serbia and Montenegro*

Introduction. Atypical benign partial epilepsy or pseudo-Lennox syndrome (PLS) is characterized by generalized seizures and focal spikes and sharp slow waves as observed in rolandic epilepsy, but with strong activation during sleep. **Methods.** We analyzed the clinical and EEG data of six children with PLS, four boys and two girls, aged from 8.5 to 14 years. Seizure onset ranged from 3.5 to 8 years of life. **Results.** Early psychomotor development was normal in five children. One boy experienced oral dyspraxia. Atonic, astatic seizures and atypical absences were observed in all patients. Myoclonic or simple focal seizures of the orofacial region were observed in two patients. Focal motor (3), unilateral (2) and generalized tonic-clonic (3) seizures additionally occurred. Status with cloudiness and astatic seizures was observed in one 9-year old boy. Intellectual and cognitive decline was noted in three patients. The EEG records showed rolandic and frontal/temporal sharp waves in changing localizations. Multifocal sharp waves appeared during drowsiness in three children. Bioelectrical status activated by non-REM sleep, was recorded in all but one patient (probably induced by carbamazepine use in one case). Frontal focal sharp waves were prominent. All patients but one are in clinical remission and seizure free with either valproate (25-40 mg/kg), lamotrigine and sulthiame. Addition of clobazam (10-15 mg/day) for 3 to 9 months was beneficial. **Conclusion.** Despite of some features of idiopathic focal epilepsy, PLS is associated with major EEG abnormalities, possible cognitive decline and non-benign clinical course.

02-12.

**TOLÉRANCE ET EFFICACITÉ DU SULTHIAME (OSPOLOT[®])
 DANS LES ÉPILEPSIES PARTIELLES ÉVOLUANT VERS
 DES SYNDROMES DE POINTES ONDES CONTINUES
 DU SOMMEIL**

Pedespan JM, Husson M, Espil C, Rebola M

Unité de Neuropédiatrie. Département Pédiatrie. CHU Bordeaux, France

Matériel et méthode. 17 enfants âgés de 4 à 11 ans ont été traités par Ospolot[®] en thérapeutique additive au clobazam devant l'aggravation d'une épilepsie partielle idiopathique (14) ou symptomatique (4) traitée par clobazam (1 mg/kg/jour); 10 enfants avaient reçu un traitement par valproate. Aucun enfant n'avait été traité par carbamazépine, oxcarbazépine, vigabatrin. 4 enfants avaient reçu une corticothérapie avant la prescription du sulthiame. **Résultats.** On relève une réponse favorable clinique et électroencéphalographique chez 13 enfants sur 17. Les 4 absences de réponses sont constituées par des formes symptomatiques de pointes ondes continues du sommeil: dysplasie corticale étendue (1), porencéphalie (1), hémiplégies cérébrales infantiles (2). L'amélioration du tracé EEG s'accompagne d'une reprise des acquisitions. Le traitement par Ospolot a été bien toléré dans tous les cas; seuls, quelques effets secondaires mineurs sont rapportés: asthénie, troubles digestifs, céphalées. La posologie utilisée a été comprise entre 100 et 200 mg/jour. Le traitement a fait la preuve de sa tolérance et de son efficacité dans les syndromes des pointes ondes continues du sommeil idiopathiques. Il est bien toléré et représente une alternative intéressante à la corticothérapie en deuxième intention après le clobazam. Une taille plus importante de l'échantillon devrait permettre de confirmer ces données.

O2-13.**TEMPS DE RÉACTION ET RÉSISTANCE AUX DISTRACTEURS DANS LE TDA/H: DE LA PHYSIOPATHOLOGIE A LA CLINIQUE**

Berquin P, Querné L, Barathon M, Bourgueil T, Boucart M.
CHU Amiens, France

Le but de cette étude pilote est d'étudier dans le TDA/H les temps de réaction et les capacités de résistance aux distracteurs et l'effet du méthylphénidate. *Matériel et méthode.* 62 enfants âgés de 6 à 13 ans ont été inclus comprenant un groupe de 44 enfants dont le diagnostic de TDA/H avait été confirmé et un groupe de 18 enfants traités pour une hyperactivité et dont le diagnostic de TDA/H n'avait pas été retenu. Le paradigme utilisé est un test de capture attentionnelle validé dans un groupe de 144 enfants sains âgés de 6 à 14 ans. *Résultats.* dans le groupe des enfants hyperactifs sans TDA/H, les résultats sont comparables à ce qu'on observe chez les enfants sains et le méthylphénidate n'a pas ou peu d'effet. Dans le groupe TDA/H, les enfants présentent avec ou sans distracteur une lenteur des temps de réaction significativement améliorée par le méthylphénidate. Ce ralentissement porte sur les temps de réaction les plus lents qui font intervenir les processus de contrôle. *Conclusion.* Le ralentissement des temps de réaction est une des caractéristiques du TDA/H expliquant en partie les difficultés d'apprentissage. Il est amélioré par le méthylphénidate. L'analyse en delta-plot de l'effet du distracteur fait apparaître un profil développemental qui suggère un décalage temporel de la maturation des processus inhibiteurs.

O2-14.**EFFET DU MÉTHYLPHÉNIDATE A LONGUE DURÉE D'ACTION SUR LES FONCTIONS EXÉCUTIVES ET ATTENTIONNELLES CHEZ L'ENFANT ATTEINT DE DÉFICIT D'ATTENTION AVEC HYPERACTIVITÉ (TDA-H)**

Verheulpen D, Slama H, Fery P, Vanzeveren N, Van Bogaert P
ULB-Hôpital Erasme, Bruxelles, Belgique

Objectif. Cette étude a évalué l'effet du méthylphénidate (MPH) à longue durée d'action (MPHL: Concerta[®]) sur les fonctions exécutives et attentionnelles de patients atteints d'un trouble déficitaire de l'attention (TDA-H). Ce type d'étude n'a, à notre connaissance, pas encore été réalisé avec cette forme de MPH. *Méthodes.* Etude en double aveugle où 28 garçons entre 6 et 12 ans présentant un TDA-H et une réponse clinique au MPH (Rilatine[®]) ont été randomisés en deux groupes (placebo/MPHL) appariés en âge. L'évaluation cognitive a compris deux tâches de performance continue, deux tâches *go/no go* et un test de Stroop adapté à l'enfant, 7 à 9 heures après la prise, le troisième jour après instauration du traitement. *Résultats.* L'étude indique une influence du MPHL sur les résultats aux tâches proposées. Le groupe MPH est moins variable dans ses temps de réponse, détecte davantage de cibles et affiche également une capacité plus grande à maintenir son attention. Il commet cependant plus de fausses détections. Sur le plan clinique, le groupe placebo présente davantage de comportements hyperactifs durant l'évaluation. *Conclusion.* Notre étude montre un effet significatif du MPHL sur les fonctions attentionnelles et exécutives dans le TDA-H.

O2-15.**ALTERNATING HEMIPLEGIA (AH): ARE MENTAL RETARDATION AND SPEECH DISORDER INDEPENDENT OF THE COURSE OF PARETIC EPISODES?**

Narbona J, Arbizu J, Sánchez-Carpintero R, Schlumberger E
Unidad de Neuropediatría. Clínica Universitaria de Navarra.
Pamplona, Navarra, España.

Objectives. The aim of this paper is to analyse the evolution on intellectual and speech abilities in a series of 5 patients with AH along a prolonged follow-up period. *Case reports.* Three patients are sporadic cases (two females) and two other patients (one female) are sibs of unrelated parents. Paretic episodes started at ages 4-21 months, the diagnosis of AH was made at ages 9-30 months, and the follow-up has been until ages 6, 11, 12, 20 and 23 years respectively. A regional hypoperfusion was shown on brain SPECT during episodes in three patients. Treatment with flunarizine and antiepileptic drugs was given. All of the patients have a marked paretic-dystonic dysarthria and a mental retardation with IQ ranging between 45 and 57; permanent choreo-athetosis is also present in 3 patients. These features have progressively appeared between the ages 5 and 9 years (even if paretic episodes had vanished during this period in two of the cases); later deterioration didn't occur in the three remaining cases with persistent episodes after that period. *Conclusion.* Mild or moderate mental retardation and severe paretic-dystonic dysarthria are constant features of AH; their clinical course seems to be independent from the gravity or frequency of paretic episodes.

O2-16.**RÉÉVALUATION DU RÔLE DEL'ÉLECTROENCÉPHALOGRAMME ET CORRÉLATIONS ÉLECTRO-CLINIQUES CHEZ LES PATIENTS PHÉNYLCÉTONURIQUES**

Panagiotakaki E^a, Delanoë C^b, Maës E^a, Zaccaria I^c, Ogier H^a, Arzimanoglou A^a

^a Service de Neurologie Pédiatrique et des Maladies Métaboliques.

^b Service des Explorations Fonctionnelles. ^c Unité d'Epidémiologie Clinique.

Hôpital Robert Debré. Paris, France

Introduction. Des altérations électroencéphalographiques chez les enfants phénylcétonuriques ont été décrites dans plusieurs travaux et la réalisation d'EEG à intervalles réguliers est une pratique courante. *Objet.* Etablir les corrélations électro-cliniques et l'utilité de la réalisation d'EEG chez des patients phénylcétonuriques bien suivis. *Matériel et méthodes.* 41 patients dépistés à la naissance et suivis dans notre Service ont été inclus dans l'enquête. Une analyse multivariée a été utilisée pour étudier des facteurs de risque d'avoir un EEG anormal. *Résultats.* Un total de 180 tracés ont été analysés. Ni l'âge ($p=0,22$) ni le taux médian de phénylalanine ($p=0,48$) n'ont eu d'effet sur les résultats de l'EEG. Nous n'avons pas trouvé d'anomalies électroencéphalographiques spécifiques de la maladie. Aucun cas d'hypsarythmie n'a été observé. *Conclusions.* Notre étude n'apporte pas d'éléments permettant de soutenir la pratique courante de réaliser un bilan EEG systématique et à intervalles réguliers chez les enfants phénylcétonuriques. L'analyse rétrospective d'un grand nombre de patients, suivis dans le temps, montre qu'une telle pratique n'influence pas la stratégie thérapeutique et la prise en charge globale. Une investigation EEG ne doit donc être réalisée que si des arguments cliniques laissent suspecter soit la présence d'événements paroxysmiques de nature épileptique soit des modifications comportementales inattendues. Le cas échéant elle permet également de mieux documenter un éventuel retard de maturation.

Session Thème Pathologies Inflammatoires/Divers
Samedi, 1 avril. 14:30-16:00 h

03-17.

**ETUDE RÉTROSPECTIVE SUR 10 SUJETS
 AVEC SCLÉROSE EN PLAQUE À DÉBUT PRÉCOCE
 (EARLY ONSET MULTIPLE SCLEROSIS)**

Epifanio R, Cortesi C, Malucelli A, Uggetti C, Bergamaschi R, Veggiotti P.

Département de Neuropsychiatrie de l'Enfant. Institut C. Mondino.
 Pavia, Italie

Objet. Analyse des aspects cliniques et de l'évolution de la sclérose en plaque à début précoce. *Méthodes.* 10 sujets avec diagnostic de sclérose en plaque débuté avant 16 ans suivi auprès de l'Institut C. Mondino pour une période moyenne de 24 mois (6 mois-7,5 ans). L'évaluation a pris en compte l'examen neurologique, l'IRM et le LCR. *Résultats.* la maladie a débuté en moyenne à 13,7 ans. Symptômes à l'exorde: visuelles en 5, somatosensitives en 4, céphalée en 3, ataxiques en 2 et moteurs en un cas. Dans le 60% des sujets le début a été mono-symptomatique. Une récurrence en 3 patients après une période moyenne de 15,7 mois (3 mois-3,6 ans). 5 lésions ou plus observé à l'IRM en 3 sujets. Le numéro des plaques a augmenté aux contrôles successifs en 6. Le LCR était positif pour 60% des sujets. Tous les enfants ont eu une thérapie stéroïdienne, 3 patients aussi une thérapie de maintien. *Conclusions.* Un seul des sujets a présenté des symptômes moteurs; les symptômes prévalents ont été visuel, sensitifs/ataxiques. La thérapie stéroïdienne a déterminé la résolution complète des symptômes. 4 patients ont présenté une augmentation des lésions demyelinisantes sans nouveaux symptômes. En 3 cas des nouvelles plaques ont été accompagnées d'une reprise symptomatologique. Aucun des patients a un déficit fonctionnel permanent (0 EDSS).

03-18.

**LA SCLÉROSE EN PLAQUES DE L'ENFANT
 ET DE L'ADOLESCENT**

Gouider-Khouja N^a, Ammar N^b, Hentati F^b

^a Service de Neurologie Pédiatrique. ^b Service de Neurologie.
 Institut National de Neurologie. Tunis, Tunisie

Objectif. Etudier les caractéristiques de la SEP chez l'enfant et l'adolescent et les comparer à celles d'un groupe d'adultes sélectionnés selon les mêmes critères et sur la même période. *Matériel et méthodes.* Il s'agit d'une étude rétrospective et descriptive ayant inclus 373 diagnostiqués SEP à l'Institut National de Neurologie de Tunis. 35 de ces patients atteints de SEP avaient un âge début < 18 ans. Les patients ont été répartis en 2 groupes, sur deux périodes de 5 ans (groupe I, 1974-1978: 12 enfants vs 113 adultes; groupe II, 1996-2000: 23 enfants vs 224 adultes). Les 2 groupes différaient par les critères d'inclusion utilisés et par le traitement des poussées (groupe I, 1974-1978: critères de McAlpine et traitement par tétracosactide retard; groupe II, 1996-2000: critères de Poser et traitement par bolus de méthylprednisolone). *Résultats.* Le sexe ratio M/F était de 2,5 avec un âge de début moyen de 15,5 ans, une durée d'évolution moyenne de 6,7 ans et un délai moyen au diagnostic de 4,3 ans. La SEP était certaine chez 66% des patients, probable chez 28% et possible chez 6% des patients. Il s'agissait sur le plan évolutif de forme rémittente dans 77% des cas. Les signes inauguraux étaient des troubles moteurs dans 57% des cas et des troubles visuels dans 28% des cas. L'EDSS moyen au 1^{er} examen était de 3,3. Le nombre moyen de poussées était de 3 poussées par an avec un EDSS au dernier examen à 4,4. Sur les 21 patients ayant eu une IRM cérébrale, celle-ci était compatible avec le diagnostic de SEP dans 18 cas et normale dans 3 cas. Les enfants du groupe I avaient un EDSS moyen en fin de suivi à et ceux du groupe

II avaient un EDSS en fin de suivi à 2,8. 6 enfants du groupe II ont aussi été traités par interféron bêta 1A. Nous discutons les résultats de cette étude comparativement à l'étude de la population de SEP adulte étudiée selon la même méthodologie.

03-19.

**PARKINSONISME AIGU REVALANT UNE ENCÉPHALITE
 ISOLÉE DE LA SUBSTANCE NOIRE**

Aeby A, De Tiège X, Delpierre I, Abramowicz B, Fricx C, Van Bogaert P

ULB-Hôpital Erasme. Bruxelles, Belgique

Objet. Rapporter un cas exceptionnel de Parkinsonisme post-encéphalique. *Cas clinique.* De retour d'un voyage en Grèce, cette patiente de 13 ans présente une pharyngite et des vomissements traités par cefadroxil pendant 5 jours. Elle reste cependant pyrétique avec altération de l'état général. Elle est admise après 15 jours d'évolution. A l'examen clinique général, la patiente est apyrétique et son abdomen est sensible. L'examen neurologique montre une hypomimie, une bradykinésie, une rigidité avec une roue dentée aux 4 membres, une instabilité posturale et un tremblement de repos (UDPRS moteur 56/100). La ponction lombaire montre 98 GB/mm³ (dont 80% lymphos) et une hyperprotéinorachie (67 mg/100 mL). Les cultures, les PCR ainsi que la recherche de bandes oligoclonales sont négatives. L'IRM cérébrale montre des lésions hypersignal en séquence T₂ limitées aux *loci nigri* symétriquement. Les sérologies sont positives pour un antigène CO (1/800 et 1/1.600 10 jours plus tard) faisant suspecter une infection à *Salmonella paratyphi*. Un traitement par Prolopa entraîne une normalisation de la symptomatologie en quelques jours. *Conclusions.* Ce cas illustre que le traitement par Prolopa est utile dans les encéphalites isolées de la substance noire, et que les infections à *Salmonella* pourraient être à l'origine d'encéphalites isolées de la substance noire.

03-20.

**EFFECT OF LEVO-SULPIRIDE, TRAZODONE
 AND COMBINED TREATMENT IN DYSKINETIC
 CEREBRAL PALSY**

Allori P, Pasquinelli A, Melli S, Papini M

Institute of Child Neurology and Psychiatry. Department of Neurological and Psychiatric Sciences. University of Florence. Florence, Italy

Aim. Evaluation of the effect of levo-sulpiride, trazodone and combined treatment (levo-sulpiride/trazodone) in dyskinetic cerebral palsy. We examined 31 subjects (17 males, 14 females; mean age: 8 years 9 months). The disability level (GMFCS, Palisano, 1997) was: level V, 19 subjects; level IV, 11 subjects; level I, 1 subject. 14 subjects received levo-sulpiride (mean dose: 1.5 mg/kg/die), 7 subjects trazodone (mean dose: 1 mg/kg/die), 10 subjects levo-sulpiride and trazodone (mean dose: respectively 2.5 and 1 mg/kg/die). Follow-up, mean: 4 years. The results were assessed according to Dystonia Movement Scale (Burke, 1985) and ED Assessment Scale (Papini, 1995) in serial videorecordings. *Results.* Symptoms: significant improvement: levo-sulpiride: stiffness (12/14), motoric (6/7), involuntary movements (6/7), irritability (6/8), opisthotonos (9/13), torsion spasm (4/6); trazodone: gaze avoiding (4/4), oral dyskinesias (3/3), startle (3/4), stiffness (3/6); combined treatment: stiffness (10/10), involuntary movements (3/3), opisthotonos (8/8), irritability (7/8), torsion spasm (6/8), startle (7/9), gaze avoiding (4/5). Functional competences: 14/30 subjects showed better performances; passage to a less severe level (from fourth to third): 3/14 subjects. Side effects: levo-sulpiride: dose-related drowsiness (5/14), floppiness (3/14), increase of prolactin level (2/14); trazodone: none; combined treatment: no difference. These results show the positive effect of the two drugs on target symptoms, the specificity of response and the synergy of the pharmacotherapeutic effect.

O3-21.**LE PROFIL PSYCHOMÉTRIQUE DES ENFANTS TRAITÉS POUR UNE TUMEUR DU CERVELET: IMPACT DE DIFFÉRENTS FACTEURS DE RISQUE**

Khann N^a, González S^a, Pagnier A^b, Lyard G^b, Massoubre C^c, Grosselin A^c, Exbrayat C^c, Frappaz D^d, Plantaz D^b, Berger C^c
^a SMAEC Villeurbanne. ^b Service d'Oncologie Pédiatrique. CHU Grenoble. ^c Service de Psychiatrie. CHU St Etienne. ^d Centre Léon Bérard. Lyon.
^e Service d'Oncologie Pédiatrique. CHU St Etienne, France

Objectif. Il est classiquement décrit que les enfants traités pour une tumeur du cervelet ont des séquelles intellectuelles. L'objectif de cette étude est de mesurer leur efficacité intellectuelle, en fonction de différents facteurs de risque, afin d'adapter leur traitement et d'améliorer leur vie scolaire et sociale. **Méthode.** 43 enfants âgés de 4 à 16 ans (33 médulloblastomes et 10 épendymomes) sont suivis sur 3 centres Rhône-Alpes faisant partis du groupe ONCORAP. L'échelle de Wechsler adaptée en fonction de l'âge a permis de déterminer les trois quotients intellectuels total (QIT), verbal (QIV), performance (QIP). **Résultats.** Les enfants âgés de moins de 7 ans au moment du diagnostic, ont un QIV et un QIP significativement inférieur aux enfants de plus de 7 ans. Les filles ont des scores significativement abaissés par rapport aux garçons. La radiothérapie influence négativement les QI. Plus le délai entre la chirurgie et le bilan est long, plus les QI s'abaissent. La dose d'irradiation n'a pas d'influence sur les QI. **Conclusion.** Cette première étude de l'influence de ces facteurs de risque sur les scores psychométriques permettra une meilleure connaissance des difficultés cognitives de ces enfants, en vue d'une meilleure prise en charge.

O3-22.**CARACTÉRISTIQUES NEUROPTALMOLOGIQUES DES DÉFICIENCES VISUELLES D'ORIGINE CENTRALE LIÉES AUX MALFORMATIONS DU DÉVELOPPEMENT CORTICAL**

Bova S^{a,c}, Fazzi E^a, Signorini S^a, Giovenzana A^a, La Piana R^a, Olivieri I^a, Uggetti C^b, Bianchi PE^d

^a Département de Neurologie et Psychiatrie de l'Age Evolutif.
^b Unité de Neuroradiologie Pédiatrique. IRCCS C. Mondino.
^c Université de Pavie. ^d Service de Neurologie Pédiatrique. Instituts Cliniques de Perfectionnement. Hôpital des Enfants V. Buzzi. Milan.
^d Institut de Ophtalmologie. Université de Pavie. Pavie, Italie.

Introduction. Chez les sujets avec malformations du développement cortical (MDC) les déficiences visuelles d'origine centrale (DVOC) sont fréquentes mais peu définies. **Objet.** Analyser les caractéristiques des DVOC dans les MDC. **Méthodes.** Etude des aspects neuroptalmologiques (examen ophtalmologique, fonctions visuelles, fonctions visuo-cognitives, potentiels visuels évoqués) chez 15 enfants avec DVOC et MDC, classés selon la phase de développement pendant laquelle le développement cortical a été initialement affecté (Barkovich, 2005). **Résultats.** Dans les troubles de la prolifération neuronale on observe une sévère compromission de l'acuité visuelle et des compétences oculomotrices, une atrophie optique et des anomalies de la réfraction. Les troubles bilatéraux de la migration neuronale s'accompagnent d'une compromission modérée de l'acuité visuelle, des saccades et de la poursuite, parfois associée à atrophie optique; dans les malformations unilatérales on observe surtout des troubles visuo-cognitifs. Les anomalies neuroptalmologiques des troubles de l'organisation corticale sont plus hétérogènes, les tableaux les plus sévères étant liés à des altérations généralisées. On ne relève jamais de mouvements oculaires anormaux. **Conclusions.** Le DVOC fait partie du tableau clinique des MDC, et on peut établir une corrélation entre le profil neuroptalmologique et les divers types de MDC. Les compromissions visuelles les plus sévères sont associées aux malformations précoces ou généralisées du développement cortical.

**Session Thème Neuro-Musculaire
Samedi, 1 avril. 14:30-16:00 h****O4-23.****THE USE OF CORTICOSTEROIDS IN DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY: THE FEAR VERSUS THE FACTS**

Goemans N
 Paediatric Neurology. UZ Leuven, Belgium

Although promising molecular strategies are emerging in the effort to treat DMD, major issues need to be addressed before considering their implementation. In the meanwhile treatment with steroids have been proven effective in modifying natural history. Chronic use of steroids, however, is associated with side effects among whom weight gain is the most visible and osteoporosis most feared. We report the long term follow-up (1-7 years, mean 4.8 years) of 20 DMD patients treated with deflazacort (0.9 mg/kg/day) for 1-7 years, mean 4.8 years, compared with 20 age matched steroid-naïve DMD patients. We confirm prolongation of ambulation (85% ambulant at age 11.8 in DFZ group; 66% at age 15; versus 50% in steroid naïve at age 9.8 and 0% at age 15), and enhancement of pulmonary function (FVC: DFZ, 92.8%; SN, 58% at age 14). Bone fracture incidence was the same in both groups (DFZ: 44%, SN: 50%) but occurred later in DFZ group, and correlates with age of losing ambulation and falls. No vertebral fractures, one asymptomatic cataract. Side effects such as weight gain and growth suppression were significant but acceptable with preventive dietary measures.

O4-24.**LONG-TERM FOLLOW-UP OF FUNCTIONAL PERFORMANCE IN CHILDREN WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY TREATED WITH DEFLAZACORT**

Orcesi S^a, Berardinelli A^a, Gorni K^a, Balduzzi A^a, Pini A^b, Fazzi E^a

^a Department of Child Neurology and Psychiatry. Regional Referral Center for Neuromuscular Disorders in Childhood. IRCCS C. Mondino Foundation. University of Pavia. ^b Child Neurology and Psychiatry Department. Hospital Maggiore. Bologna, Italy

There is evidence that steroid therapy in Duchenne muscular dystrophy (DMD) improves strength and function in the short-term. We describe the long-term functional performance of 29 DMD children with mean age at first examination 5 years (range: 13 months-11 years and 6 months). The children had been treated with deflazacort (0.9 mg/kg/day) and followed with clinical and functional controls every 3-6 months; 15 subjects started therapy before 6 years of age. The functional performances tested using a graded protocol were gait (walk for 10 m), rising from a chair and from the floor and climbing four steps. The mean follow-up duration was 2 years and 10 months (range: 6 months-8 years). The results confirm the importance of functional evaluation for children with DMD and show that deflazacort, like prednisone, improves functional ability in DMD within 6-9 months from the beginning of the treatment. In particular the improvement is more evident in subjects that started at earlier ages (<6 years) and with a better functional capacity at the beginning. Deflazacort therapy appears to cause few side effects (one child suspended because of cataract). Our data suggest also the possible presence of an individual susceptibility to the drug.

04-25.**DYSTROPHIE MUSCULAIRE CONGÉNITALE AVEC FAIBLESSE SÉVÈRE DE LA NUQUE, UN NOUVEAU PHÉNOTYPE D'ALPHA-DYSTROGLYCANOPATHIE?**

Jeannet PY^a, Lohrinus JA^a, Richard P^b, Leturcq F^c, Rivolta CM^a, Roulet-Perez E^a

^a CHUV, Lausanne, Suisse. ^b Hôpital Pitié-Salpêtrière.

^c Hôpital Cochin, Paris, France

Les alpha-dystroglycanopathies sont des dystrophies musculaires congénitales dans lesquelles la glycosylation de l'alpha-dystroglycan, une protéine de la membrane musculaire, est anormale. Le phénotype est variable. Lors d'atteinte cérébrale associée, les gènes impliqués connus sont *fukutin*, *POMT1*, *POMGnT1* ou *LARGE*. En absence d'atteinte cérébrale le gène classiquement impliqué est *FKRP*. *Report du cas*. Fillette de 3 ans, hypotone à 4 mois, assise et se déplaçant en *shuffling* à 9 mois. A 15 mois tient debout avec appuis, le port de tête devient progressivement impossible. Multiples infections respiratoires, développement cognitif normal. A l'examen: palais ogival, discrète parésie faciale, hypotrophie musculaire diffuse et port de tête impossible (maintenu par minerve). Faiblesse proximale prédominante aux membres supérieurs. Aréflexie, rétraction achilléenne bilatérale. Absence de marche. CK: 1.000 U/L. IRM cérébrale normale. Muscle dystrophique sur la biopsie, important infiltrat inflammatoire. Seul l'alpha-dystroglycane est diminué (immunohistochimie et *western-blot*), posant le diagnostic d'alpha-dystroglycanopathie. Au vu de l'absence d'atteinte cérébrale une analyse moléculaire du gène *FKRP* est entreprise (en cours). Un traitement de prednisolone a été tenté sans amélioration. Ce phénotype particulier avec faiblesse sévère des muscles de la nuque (*drop head syndrome*) est décrit dans plusieurs affections neuromusculaires mais pas dans les alpha-dystroglycanopathies.

04-26.**DÉFICIT EN PYRUVATE DEHYDROGENASE: PRÉSENTATION CLINIQUE, RADIOLOGIQUE ET GÉNOTYPIQUE A PROPOS DE 26 PATIENTS**

Barnérias C^a, Touati G^a, De Lonlay P^a, Dulac O^a, Marsac C^a, Brivet M^b, Saudubray JM^a, Ponsot G^c, Desguerre I^a

^a Service de Neuropédiatrie et de Maladies Métaboliques. Hôpital Necker.

^b Laboratoire de Biochimie. Hôpital Kremlin Bicêtre.

^c Service de Neuropédiatrie. Hôpital Trousseau, Paris, France

Une cohorte de 26 patients atteints de déficit en pyruvate dehydrogénase (9 filles et 17 garçons) a été étudiée. Les symptômes cliniques initiaux sont le plus souvent neurologiques en dehors de l'acidose lactique néonatale chez 5 patients: encéphalopathie sévère ou hypotonie et retard mental, malaises évocateurs d'une dysfonction du tronc cérébral et ataxie à rechute. 7 garçons ont évolué comme un syndrome de Leigh, 3 patients vers une association dystonie-retard mental-syndrome extrapyramidal, 5 garçons vers une neuropathie, avec accès d'ataxie ou de dystonie. 9/26 patients ont une épilepsie: absences atypiques, crises focales, spasmes en flexion. La neuropathie périphérique est présente chez 10/26 patients, de type sensitivo-motrice axonale. L'atteinte ophtalmologique est relativement fréquente (11/26): cécité pour 2 patients, troubles oculomoteurs ou altération des PEV (9). L'évolution est sévère avec 8 décès (3 dans la période néonatale). Les lésions cérébrales visualisées à l'IRM sont de trois types: malformative ou destructive (lésion pseudo-kystique, micropolygyrie, anomalie du corps calleux), énergétique (hypersignaux des noyaux dentelés, tronc cérébral, noyaux gris centraux) ou non spécifiques (atrophie cérébrale). Le taux de lactate et de pyruvate dans le sang est inconstamment élevé alors que les pyruvates dans le LCR sont toujours augmentés (10 cas). 17 patients (garçons et filles) ont une mutation ou délétion dans le gène *PDHA1* et 4 patients ont une mutation dans le gène *PDHX* (sous unité

E3BP). Certains phénotypes cliniques sont corrélés avec des localisations au sein du gène *PDHA1*. Les patients porteurs d'anomalie dans le gène *PDHX* se présentent comme une encéphalopathie fixée avec un début précoce et une survie plus prolongée. Au total, le diagnostic de déficit en pyruvate dehydrogénase doit être évoqué devant les présentations 'métaboliques' habituelles (acidose lactique néonatale, syndrome de Leigh), mais aussi devant des présentations plus neurologiques: encéphalopathie précoce chez une fille, neuropathie associée à des accès d'ataxie ou de dystonie.

04-27.**CHRONIC INFLAMMATORY DEMYELINATING NEUROPATHY (CIDP) IN CHILDHOOD. FOLLOW-UP OF THREE PATIENTS**

Ferraz C^a, Barbosa C^a, Santos M^b, Gomes R^a

^a Hospital Pedro Hispano, Matosinhos. ^b Hospital de Crianças Maria Pia,

Porto, Portugal

Chronic inflammatory demyelinating neuropathy (CIDP) is a rare disease in childhood. The authors, from two neuropediatric units in the north of Portugal, diagnosed three patients between 1996 and 2005. Our aim is to discuss the particular difficulties in diagnosing CIDP on the very young child, the possible beneficial effects of an early treatment with intravenous immunoglobulin (IVIG), independently of the number and frequency of relapses, the subacute or more progressive forms of presentation and even in the more distal forms of CIDP. These three children, one girl and two boys, showed first clinical signs at 11 years, 4 years and 30 months old. Two had an acute appearance of symptoms, over 3 weeks, with a first diagnosis of Guillain-Barré syndrome. They were treated with high doses of IV Ig. The youngest child showed a more protracted course of a progressive weakness with some fluctuations, fatigue and dysesthesias, that lacked a diagnosis of CIDP for one year. One of them is now 19 years old and symptom free since September 2002, the other one is now 11 years old and symptom free since June 2003 and the youngest, who had the progressive form of CIDP, had a last relapse in July 2004. He keeps a distal four limb weakness. The use of IV Ig in our patients was considered safe and without side effects.

04-28.**ATYPICAL PAEDIATRIC PRESENTATION OF TOMACULAR NEUROPATHY IN TWO FAMILIES**

Deconinck N, Dachy B, Dan B, Sekhara T

Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola. Hôpital Brugmann,

Brussels, Belgium

Tomacular neuropathy or HNPP is a hereditary condition characterized by recurrent episodes of single nerve trunk palsy that last for several days to weeks. Clinical onset is rare before the second decade and a deletion or a duplication of PMP22 is generally found. We present two families with atypical features. Within family 1, a 4-year old girl (DP) presented with frequent episodes of cramps within the left hand lasting for 10 minutes and followed by a difficulty to extend fingers for a few hours. Outside these episodes, neurological examination was normal. Her father described similar episodes after exercise. Within family 2, a 9-year old girl presented with episodes of muscle weakness and decreased sensitivity in the right popliteal nerve territory that lasted for more than one month. Her mother reported successive long lasting episodes of nerve palsy. A 1.5 Mb duplication of PMP22 was found in DP (family 1). A 1.5 Mb deletion within PMP22 was found in all symptomatic probands of family 2. This report stresses that tomacular neuropathy can be diagnosed in young children and may present with atypical symptoms in comparison with the typical weakness and sensitive episodes lasting for several weeks described in this condition.

Session Thème Maladies Métaboliques et de Surcharge Samedi, 1 avril. 16:30-18:30 h

O5-29.

LES PREMIERS SIGNES D'APPEL DE LA MALADIE DE REFSUM INFANTILE: A PROPOS DE TROIS CAS

Servais L

Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola. Bruxelles, Belgique

Malgré sa rareté, la maladie de Refsum dans sa forme infantile constitue, compte tenu des nouvelles possibilités thérapeutiques, un diagnostic différentiel important des troubles visuels chez le nourrisson. L'intérêt de ce diagnostic est lié à la rapidité avec laquelle il est posé. Dans cette optique, nous présentons les premiers signes d'appel et l'évolution clinique jusqu'au diagnostic de maladie de Refsum infantile de trois enfants nés dans notre hôpital. L'histoire clinique de ces trois patients démontre que certains signes neurologiques et extra-neurologiques peuvent constituer des signes d'appels cliniques plusieurs semaines avant l'apparition de l'hypotonie et des déficits sensoriels sévères. Dans l'histoire naturelle de la maladie de nos trois patients, nous avons noté avant l'apparition des troubles sensoriels sévères: brachycéphalie (1 cas), plagiocéphalie (1 cas), large fontanelle (2 cas), fracture pathologique (1 cas), ballonnements-régurgitations-troubles digestifs (3 cas), hépatomégalie (2 cas), retard de croissance portant simultanément sur le poids, la taille et le périmètre crânien (2 cas). Ces signes sont bien sûr largement non-spécifiques de la maladie de Refsum infantile, mais leur conjonction, ou leur coexistence avec un déficit sensoriel encore léger, sont susceptibles d'évoquer le diagnostic de manière précoce et de gagner ainsi de précieuses semaines.

O5-30.

ORAL MIGLUSTAT IN NIEMANN-PICK TYPE C (NPC) DISEASE

Patterson M^a, Vecchio D^a, Prady H^b, Abel L^c, Ait Aissa N^d, Wraith E^b

^a *Departments of Neurology and Pediatrics. Columbia University. New York, USA.* ^b *Royal Manchester Children's Hospital. Manchester, UK.*

^c *Department of Optometry & Vision Sciences. University of Melbourne. Melbourne, Australia.* ^d *Actelion Pharm. Ltd. Allschwil, Switzerland*

NPC is an inherited neurodegenerative disorder characterized by an intracellular lipid-trafficking defect. The pathological storage of glycosphingolipids (GSLs) is a major contributing factor to neuropathological abnormalities. Miglustat, a small iminosugar molecule, reversibly inhibits glucosylceramide synthase, the enzyme which catalyses the first committed step of the GSL biosynthetic pathway. Miglustat has been shown to be effective in patients with type I Gaucher disease. In animal models of NPC miglustat reduced GSL accumulation and reverted neuropathological changes, delayed the onset of neurological symptoms and increased life-span. Miglustat is able to cross the blood-brain barrier (CSF/plasma ratio: 30% in humans). Twenty-nine juvenile and adult patients (age > 11 years) with NPC disease were randomized 2:1 to receive miglustat, 200 mg/tid ($n=20$), or standard care ($n=9$) for 1 year. Thereafter all patients were treated with miglustat for an additional year. Twelve patients aged under 12 years were included in a separate sub-study: all received miglustat from randomisation onwards, at a dosage adjusted for body surface area. Horizontal saccadic velocity changes were selected as the primary endpoint based on the established correlation between the severity of supranuclear gaze palsy in NPC and disease progression. At month 12 an interim analysis of miglustat efficacy and safety was performed. In the juvenile-adult study, saccadic velocity had improved in treated patients vs. controls although the difference did not reach statistical significance. When patients taking benzodiazepines, a recognized confounder, were excluded, the difference reached statistical significance ($p=0.028$). Between groups categorical analysis on the number of patients whose saccadic characteristics were improved, unchanged or deteriorated

over the study period produced consistently positive results. Trends toward improvement of swallowing ability, auditory acuity and cognitive performance as measured by the Mini Mental State Examination were also observed. In the paediatric subgroup, a comparable effect on horizontal saccades was observed at 12 months. The safety profile of miglustat 200 mg/tid in the juvenile-adult study was consistent overall with previous clinical trials in type I Gaucher disease, where half the dose had been used. Two SAEs occurred in two patients in the miglustat group: both were considered non-treatment-related. No SAEs occurred in the control group. The safety profile in the paediatric subgroup did not differ from previous observations. In conclusion, these study results indicate that miglustat may induce some degree of restoration of neuronal function. These data, though preliminary, represent a significant advance in our understanding of this complex disease and in the search for an effective treatment.

O5-31.

ENZYME REPLACEMENT THERAPY FOR MPS II (HUNTER SYNDROME) –RESULTS OF A PHASE II/III CLINICAL TRIAL

Wraith E^a, Muenzer J^b, Beck M^c, Giugliani R^d, Harmatz P^e, Eng CM^f, Vellodi A^g, Martin R^h, Ramaswami Uⁱ, Calikoglu M^b, Vijayaraghavan S^a, Puga A^d, Ulbrich Bⁱ, Shinawi M^f, Cleary M^g, Wendt S^c

^a *Royal Manchester Children's Hospital. Manchester, UK.*

^b *University of North Carolina. Chapel Hill, NC, USA.* ^c *University of Mainz. Mainz, Germany.* ^d *Medical Genetics Service. HCPA/UFRGS. Brazil.*

^e *Children's Hospital. Oakland, CA, USA.* ^f *Baylor College of Medicine.*

^g *Houston, TX, USA.* ^h *Great Ormond Street Hospital. London, UK.*

ⁱ *St Louis Children's Hospital. St Louis, MO, USA.*

^j *Cambridge University Teaching Hospitals. Cambridge, UK*

Patients with Hunter syndrome lack the lysosomal enzyme iduronate-2-sulfatase (I2S), which results in the progressive accumulation of glycosaminoglycans (GAG). It is a life-threatening genetic disorder with no available treatment. The main objective of the study was to evaluate the safety and efficacy of 0.5 mg/kg I2S administered weekly or every other week compared to placebo over 1 year. The primary efficacy endpoint was a composite of two clinical measures: forced vital capacity and 6-minute walk test. Of 96 enrolled patients, 94 completed the study. Treatment was well tolerated and the most common adverse events observed were associated with the clinical manifestations of Hunter syndrome. Of the adverse events considered possibly related to I2S, infusion related reactions (generally mild) were the most common. Both treated groups showed a statistically significant difference compared to placebo when measuring the primary composite endpoint ($p=0.0049$ for the weekly regimen). Urinary GAG levels were significantly lower compared to placebo ($p<0.0001$) for both treated groups, combined liver and spleen volume decreased significantly ($p<0.0001$) in both dosing regimen. Additional supportive efficacy data includes left ventricular mass and joint range motion. These results indicate that I2S can be safely administered and is a promising treatment for MPS II.

O5-32.

L'HYPERPROLINÉMIE DE TYPE I: A PROPOS DE 3 CAS PÉDIATRIQUES

Guët A^a, Moutard ML^a, Campion D^c, Thioulouse E, Rabier D^c, Billette de Villemeur T^a, Ponsot G^a, Rodriguez D^a, Afenjar A^a

^a *Service de Neuropédiatrie.* ^b *Service de Biochimie. Hôpital Armand*

Trousseau. INSERM U614. Faculté de Médecine. Rouen.

^c *Service de Biochimie. Hôpital Necker. Paris, France*

La symptomatologie liée à l'hyperprolinémie de type I (HPI) est discutée dans la littérature; certains considérant cette HPI comme non pathogène, bien qu'elle soit rapportée dans quelques cas de retard mental et d'épilepsie. L'HPI a été retrouvée chez 50% des patients porteurs d'un

syndrome CATCH 22 avec délétion 22q11. Puis des mutations du gène de la proline déshydrogénase (PRODH), en 22q11, ont été décrites chez 2 enfants neurologiques et chez des adultes schizophrènes. Nous rapportons 3 nouvelles observations reposant la question du lien entre symptomatologie et anomalie biochimique. Les 3 enfants présentent un HPI et un retard mental de sévérité variable, des troubles de la relation majeurs, et dans un cas une épilepsie généralisée sévère pharmacorésistante. La FISH 22q11 a identifié une délétion chez un patient et est normale chez les autres. Chez ces derniers on retrouve des mutations du gène *PRODH* (2 faux-sens chez l'un et une délétion homozygote chez l'enfant épileptique). Ceci nous incite à rechercher une hyperprolinémie chez les patients avec délétion 22q11, afin de voir si il existe un lien entre HPI et retard mental et/ou troubles psychotiques, et à rechercher des mutations de *PRODH* dans les HPI sans délétion.

05-33.

MANIFESTATIONS MUSCULAIRES DU DÉFICIT EN TRANSPORTEUR DE LA CRÉATINE: A PROPOS DE 3 GARÇONS

Hassen F^a, Desguerre I^b, Cuvelier P^a, Quijano-Roy S^a, Carlier R^a, Pinard JM^a

^aHôpital Raymond Poincaré. Garches. ^bHôpital Necker-Enfants Malades. Paris, France

Introduction. Le déficit en transporteur de la créatine (DTC), lié à l'X, est secondaire à des mutations du gène *SLC6A8*. Il se caractérise par un retard mental et une épilepsie associés à une hypotrophie rarement soulignée. **Objectif.** Souligner les manifestations musculaires associées au DTC. **Patients.** Trois garçons non apparentés (PK, 4 ans; LT, 8 ans; NS, 2 ans) avec mutation dans *SLC6A8*. **Méthode.** Examen clinique et étude du muscle en IRM spectroscopique du phosphore. **Résultats.** PK: marche à 2,5 ans, plusieurs états de mal épileptique, absence de langage. A l'examen: hypotrophie (poids et taille: -3 DS), amyotrophie, démarche instable et agitation. A l'IRM musculaire: diminution de la phosphocréatine. LT: marche à 3 ans, absence de langage, retard mental sévère et épilepsie. A l'examen: hypotrophie (-3 DS), amyotrophie et troubles du comportement. NS: marche à 20 mois, pas d'épilepsie. A l'examen: retard de développement, amyotrophie, hyperlaxité, *genu recurvatum*, marche instable, signe de Gowers. **Conclusion.** Le DTC est rare et méconnu. Chez un garçon, l'association retard mental et hypotrophie, amyotrophie voire atteinte pseudo-myopathique doivent faire doser la créatine urinaire ou pratiquer une IRM cérébrale avec spectroscopie.

05-34.

ASPECTS NEUROPSYCHOLOGIQUES DU DÉFICIT EN TRANSPORTEUR DE CRÉATINE: PRÉSENTATION DE DEUX ENFANTS

Thomas N^a, Barket O^a, Saint-Martin C^b, Jakobs C^c, Salomon G^c, Nassogne MC^a

^aService de Neurologie Pédiatrique. ^bService de Radiologie Pédiatrique. Cliniques Universitaires Saint-Luc. Bruxelles, Belgique. ^cMetabolic Unit. Department of Clinical Chemistry. VU University Medical Center. Amsterdam, The Netherlands

Le retard mental est la cause la plus fréquente de handicap sévère chez l'enfant. Sur le plan étiologique, des facteurs non génétiques (infectieux, toxiques, anoxie périnatale...) sont retrouvés, mais des anomalies chromosomiques, des mutations géniques et certaines maladies métaboliques sont responsables d'une fraction importante des retards mentaux. Le déficit en transporteur de créatine est une maladie métabolique de transmission liée au sexe décrite récemment. Nous décrivons deux garçons. Le premier patient est adressé à l'âge de 6 ans pour une absence complète de langage. Le deuxième enfant est vu à l'âge de 11

ans pour un tableau étiqueté d'aphasie congénitale. La spectroscopie réalisée lors de l'imagerie par résonance magnétique montre l'absence de pic de créatine. Le dosage de créatine et de guanidinoacétate dans le plasma et les urines confirme un déficit en transporteur de créatine. Sur le plan moléculaire, une mutation est retrouvée dans le gène du transporteur *SLC6A8*. Nous détaillons l'évaluation neuropsychologique de ces deux patients dont le profil langagier est très déficitaire. Ces deux nouveaux cas soulignent la nécessité d'exclure un déficit en transporteur de créatine chez tout garçon présentant un déficit cognitif associé à un retard majeur de langage.

05-35.

LEUCOENCÉPHALOPATHIE AVEC ICHTYOSE ET HYPOPLASIE DU CORPS CALLEUX: A PROPOS DE 6 CAS

Kamoun F, Chaabène A, Triki C, Landrieu P, Mhiri C
Sfax. Tunisie

Introduction. Les leucoencéphalopathies constituent un groupe hétérogène de maladie. Certains syndromes clinico-radiologiques sont d'origine encore indéterminée. **Matériel et méthodes.** A partir de l'étude rétrospective de 48 observations de leucoencéphalopathie, nous avons pu colliger 6 observations qui présentent les mêmes caractéristiques cliniques et radiologiques. Tous ces patients ont eu un examen clinique (neurologique et somatique), une imagerie cérébrale (scanner et/ou IRM), un bilan électrophysiologique (VCN, potentiels évoqués multimodaux), une étude du LCR et un dosage enzymatique. **Résultats.** Tous les patients (5 filles et 1 garçon) présentaient un retard psychomoteur. Un nystagmus congénital était présent chez 4 patients. L'examen somatique montrait une ichtyose de tout le corps pour les 6 patients, un retard staturo-pondéral chez 3 patients. L'IRM cérébrale montrait dans tous les cas une atteinte de la substance blanche péri ventriculaire associée à une hypoplasie postérieure du corps calleux. Les vitesses de conduction nerveuses périphériques étaient allongées chez tous les patients ainsi qu'une hyperprotéinorachie. L'étude des enzymes lysosomales réalisée chez 4 patients montrait une diminution de l'activité de l'arylsulfatase A chez une patiente, de l'arylsulfatases A et B chez un autre patient et d'un déficit enzymatique en *fatty alcohol NADH oxidoreductase* chez une patiente. L'évolution chez ces patients se faisait vers une aggravation progressive de la maladie avec un suivi de 10 ans. **Conclusion.** L'association leucoencéphalopathie et ichtyose cutanée peut s'observer dans les cas avec déficit multiple en arylsulfatases. Cependant, ce déficit n'a pas été confirmé chez nos patients et le début chez nos patients est plus précoce avec une évolution plus lente. Le trouble de l'oxydoréduction des alcools gras retrouvé chez l'une de nos patiente (ou le syndrome de Gougerot-Larson) peut expliquer ce tableau clinique. Un complément de dosage enzymatique chez les autres patients est nécessaire.

05-36.

GLYCOSYLATION STUDIES OF THE MEMBRANE-BOUND GLUCOSE TRANSPORTER PROTEIN GLUT1 IN CONGENITAL DISORDER OF GLYCOSYLATION TYPE IA

Metz A, Voit T, Klepper J

Childrens' Hospital. Department of Pediatric Neurology. University of Essen. Essen, Germany

Background. Congenital disorder of glycosylation (CDG) syndrome type Ia results from defective N-glycosylation of serum proteins. The role of membrane-bound glycoproteins in this entity remains unclear. Recently N-glycosylation defects of the membrane-bound erythrocyte proteins band-3 and glycophorin-A were reported. As the GLUT1 glucose transporter is essential for glucose transfer across most blood-tissue barriers, we investigated the GLUT glycosylation pattern 1 in seven children with CDG syndrome type Ia. **Methods.** GLUT1 was

isolated from patients' erythrocyte membranes and analyzed by two-dimensional electrophoresis with isoelectric focusing and sodium dodecyl sulfate gel electrophoresis (2D-PAGE). The GLUT1-specific distribution of distinct isoelectric points identified with lectins and immunoblotting was aligned with the two-dimensional patterns determined by 2D-PAGE. *Results.* No abnormalities in the N-glycosylation pattern of GLUT1 was found in CDG Ia erythrocyte membranes compared to controls. *Conclusion.* In contrast to previous reports our results do not support N-glycosylation defects of membrane-bound proteins as a feature of CDG syndrome type Ia. The increasing complexity of CDG syndromes requires further investigations of membrane-bound glycoproteins in these entities.

Session Thème Epilepsie
Samedi, 1 avril. 16:30-18:30 h

O6-37.

PRENATAL UNILATERAL BRAIN INFARCTS AND EARLY DEVELOPMENT: THE NEGATIVE ROLE OF EPILEPSY

Roulet Perez E^a, Maeder-Ingvar M^a, Lanz G^b, Kallay C^a, Mayor Dubois C^a

^a CHUV Lausanne. ^b HUG Geneva, Switzerland

Early epilepsy may worsen the developmental prognosis of young children with congenital unilateral focal lesions. The direct role of the epileptic activity itself is however difficult to separate from other variables, unless the children are followed longitudinally for prolonged periods. Two boys with congenital hemiplegia due large prenatal unilateral infarcts (case 1, right; case 2, left) of the middle cerebral artery and early epilepsy (7 and 32 months) were studied for 5 years: case 1 had infantile spasms and partial seizures. His EEG successively showed right hemihypsarrhythmia (7 to 11 months), right focal activity and right CSWS (at 5 years). Delayed emergence of language with marked deficit in comprehension was first documented with normalization at 4 years, then stagnation in visuo-spatial skills and attention deficit (since 5 years). Case 2 had severe mental deterioration with features of a frontal syndrome at 4 years. His EEG showed left focal activity and generalized CSWS. Hemispherotomy (5 years) was followed by rapid behavioral and cognitive improvement, then slower rate of progress. In both cases, intensity of the epileptic activity clearly correlated with stagnation, regression and catch up and mode of spread seems to have determined the nature of the neuropsychological deficit.

O6-38.

CHIRURGIE DEL'ÉPILEPSIE TEMPORALE DEL'ENFANT: RÉSULTATS HISTOLOGIQUES ET CORRÉLATIONS AVEC LA CLINIQUE

Lopez E

Fondation Rothschild. Paris, France

Étudier les corrélations cliniques et anatomopathologiques d'une population de 52 enfants opérés d'une épilepsie du lobe temporal (ELT). Cinquante deux enfants ont été opérés d'une ELT à un âge moyen de 125,7 mois. L'âge moyen de début des crises est de 42,3 mois, la durée de l'épilepsie avant chirurgie est de 83,4 mois; 30,7% des patients ont présenté des convulsions fébriles (CF). L'histologie de la pièce opératoire a été réalisée sur des coupes en paraffine. Les résultats histologiques montrent la présence d'une pathologie dual (PD) dans 18 cas dont 15 avec hétérotopies nodulaires. Onze patients avaient une tumeur de bas grade, 8 une dysplasie corticale (DC) isolée, 7 une gliose, 5 une sclérose hippocampique (SH) isolée et 4 patients des associations

diverses. L'âge moyen de début de l'épilepsie en mois est de 30 pour les DC, 37 pour les PD et 77 pour les SH; 88% des patients avec convulsion fébrile avaient une SH ($p < 0,0001$). L'âge de début de l'épilepsie dépend du type de lésion. La SH est corrélée avec la survenue de CF. L'association SH plus hétérotopies nodulaires est retrouvée dans 29% des cas et pourrait constituer une nouvelle entité.

O6-39.

EVOLUTION DES FONCTIONS COGNITIVE DANS UNE SÉRIE D'ENFANTS ÉPILEPTIQUES APRÈS TRAITEMENT CHIRURGICAL AVANT L'ÂGE SCOLAIRE

Battaglia D^a, Lettori D^a, Chieffo D^a, Sacco A^a, De Rose P^a, Martinelli D^a, Vasco G^a, Tamburrini G^b, Massimi L^b, Di Rocco C^b, Guzzetta F^a

^a Neuropsychiatria Infantile. ^b Neurochirurgia Infantile.

Università Cattolica Sacro Cuore. Rome, Italie

Objet. Évaluer l'évolution cognitive après traitement chirurgical précoce de patients atteints d'épilepsie résistante et d'apprécier l'existence après la chirurgie de modifications du profil neurocognitive suggestive d'une réorganisation fonctionnelle. *Patients et méthodes.* Nous avons étudié l'évolution épileptique et neurocognitive de 44 enfants, avec épilepsies à début très précoce, opérés avant l'âge de 6 ans: 25 cas atteints de malformations cérébrales, 11 des tumeurs de bas grade, trois de maladie de Sturge-Weber, un d'encéphalite de Rasmussen et 4 de porencephalie. On a évalué les corrélations entre les caractéristiques de l'étiologie, le type de chirurgie, l'évolution de l'épilepsie et l'évolution neurocognitive postchirurgicale. *Résultats.* Après la chirurgie, on a observé une control des crises dans la majorité des patients. Dans le group des patients ayant eu une résection focale, on a observé une amélioration de fonctionnes cognitives globales dans 3 cas, pas de variation de QD/QI dans 9 cas, une détérioration dans 4 cas. L'étude du profil neuropsychologique a mise en évidence une amélioration des fonctionnes verbales, indépendante du coté de la lésion traité. *Conclusions.* Cette étude est en faveur d'une option chirurgicale précoce et soutient l'hypothèse d'une réorganisation de fonctions cognitives, particulièrement des fonctions verbales.

O6-40.

TUBEROUS SCLEROSIS COMPLEX: RESULTS OF SURGERY IN 22 PATIENTS WITH REFRACTORY EPILEPSY

Renaldo F^a, Kahane P^b, Bourgeois M^c, Perone V^b, Chiron C^d, Landré E^c, Chassoux F^c, Motte J^f, Echenne B^g, Arzimanoglou A^a

^a Epilepsy Units and University Hospitals. ^b Robert Debré. Paris. ^b Grenoble.

^c Enfants Malades. Paris. ^d Fondation Rothschild. ^e Sainte Anne. Paris.

^f American Memorial Hospital. Reims. ^g Montpellier, France

In patients with tuberous sclerosis and epilepsy, seizures are often refractory to medical treatment and surgical intervention is increasingly envisaged as an alternative. If seizures can be localized to a single tuber surgery is sometimes limited to a resection of the tuber. Certain patients may need a larger resection. Most of the available data comes from small series of patients and the most appropriate pre-surgical evaluation procedure remains to be defined. We report on the epilepsy profile, pre-surgical evaluation and results of surgery in 22 patients, treated surgically in French epilepsy centres. Age at seizure onset varied from day 3 to 7 years, with epilepsy having started before the age of 12 months in 14 patients. Infantile spasms were reported in 9. Five patients had only one tuber visible on MRI, the majority of the remaining having more than 4. Interictal EEG discharges were considered bilateral in 3, left in 11 and right in the remaining 8 patients. Investigation with depth electrodes was considered necessary in 14 (6 with grids and 8 with stereotactic intracerebral EEG monitoring). Lesionectomy associated to a larger cortical resection (tailored or lobectomy) was preformed in 18, the remaining 4 having had

a simple lesionectomy. Post-surgical follow-up on report was of less than 24 months in only 5 patients. Three patients presented post-surgical permanent complications (mild motor deficit, quadrantanopsia, bacterial meningitis with severe sequelae). Seizure outcome was good in 18. From those submitted to lesionectomy alone, 2 are seizure-free and 2 others are classified either as Engel III (worthwhile seizure reduction) or IV (no improvement). From those submitted to lesionectomy plus cortical resection, 12 are considered as Engel I (11 Engel Ia), one as Engel II (rare seizures), two as Engel III and three as Engel IV. Six out of eight investigated with sEEG are seizure-free.

We conclude that patients with TSC and drug resistant epilepsy may benefit from epilepsy surgery even when presenting with multiple cortical tubers, provided that the pre-surgical evaluation can clearly evidence coherent anatomo-electro-clinical correlations. Prospective studies, integrating recent functional neuroimaging techniques, are needed to validate the indication for epilepsy surgery at an early age.

O6-41.

EFHC1, A PROTEIN MUTATED IN JUVENILE MYOCLONIC EPILEPSY, ASSOCIATES WITH MITOTIC SPINDLE

Grisar T^a, De Nijs L^a, Lakaye B^a, Coumans B^a, Ikeda T^b, Delgado-Escueta AV^c, Chanas G^a

^aCenter for Cellular and Molecular Neurobiology. University of Liege. Liege, Belgium. ^bDepartment of Biological Sciences. Graduate School of Sciences. University of Tokyo. Tokyo, Japan. ^cEpilepsy Genetics/Genomics Laboratories. Comprehensive Epilepsy Program. David Geffen School of Medicine at UCLA and VA GLAHS-West. Los Angeles Medical Center. Los Angeles, USA

EFHC1, a novel gene mutated in juvenile myoclonic epilepsy (JME), encodes a protein with three DM10 domains of unknown function and one putative EF-hand motif. To study the properties of EFHC1, we expressed EGFP-tagged proteins in various cell lines. In interphase cells, the fusion protein was present in the cytoplasm and in the nucleus. During mitosis EGFP-EFHC1 colocalized with the mitotic spindle microtubules, especially at spindle poles and with the midbody during cytokinesis. This distribution corresponds to that of endogenous EFHC1 as we demonstrated using a specific antibody. Truncation of the protein revealed that the N-terminal region of EFHC1 is necessary for the association with the mitotic spindle and the midbody. Our results suggest that EFHC1 could play an important role during cell division and thus could be implicated in the brain development. This hypothesis is supported by higher expression of EFHC1 in the developing brain as compared to adult. The distribution of EFHC1 in relation with neurogenesis and neuronal migration is under investigation. Relationships with JME still have to be clarified. The mutated gene could be responsible for early abnormal cell division during brain development and produce abnormal neuronal migration as illustrated in some case of JME patients.

O6-42.

INFLAMMATION PRIOR TO STATUS EPILEPTICUS EXACERBATES BOTH AN ACUTE AND LONG TERM CONSEQUENCES IN THE RAT DEVELOPING BRAIN

Auvin S, Don S, Mazarati A, Vallée L, Sankar R.

Pediatrics and Neurology. David Geffen School of Medicine at UCLA. Los Angeles, USA. Pediatric Neurology. Lille, France.

Introduction. Prolonged febrile seizures have been implicated as predisposing factors for temporal lobe epilepsy. We assess the contribution of inflammation in neuronal injury following lithium-pilocarpine (LiPC) in the immature rat brain. **Methods.** Rat of postnatal age 14 days (P14) were subjected to the lithium-pilocarpine model of SE. Lipopolysaccharide (LPS) was injected IP, two hours prior to the

induction of seizures: SE + LPS 50 mg/kg (SE+LPS50), SE + LPS 100 mg/kg (SE+LPS100), and control groups either received no LPS (SE group) or LPS 100mg/kg, but no pilocarpine. Neuronal injury was assessed 24 h after SE using hematoxylin/eosin. The number of epileptic animals in SE and SE+LPS50 groups were evaluated 3 months after the initial SE (24 h a day; 6 days). **Results.** SE resulted in 55.7 ± 12.9 injured neurons vs. 122.4 ± 19.6 in SE+LPS50 ($p < 0.05$), and 159.2 ± 14 in SE+LPS100 ($p < 0.05$) 24 hrs after pilocarpine injection. In the long term study, 3/11 rats were epileptic in the SE group while 5/8 in SE+LPS50. **Conclusion.** Inducing an inflammatory response exacerbates injury to the CA1 pyramidal cells and epileptic outcome. Presence of an inflammatory process could be a key variable accounting for the differences in vulnerability to seizure-induced injury described in animal models and that encountered in human disorders.

O6-43.

IMPAIRED RECOGNITION OF FACIAL EMOTIONS IN CHILDREN WITH TEMPORAL LOBE EPILEPSY

Golouboff N, Fiori N, Fohlen M, Delalande O, Jambaqué I
Laboratoire Cognition et Développement. Fondation Rothschild. Paris, France

Aim. Impairments in recognizing fearful faces are reported in adults with early-onset right mesial temporal lobe epilepsy and after right temporal lobectomy. We hypothesize that children with temporal epilepsy can also be impaired in recognizing of emotional facial expressions, before and after surgery. **Methods.** 33 epileptic children (mean age: 11.9 years, SD = 3; mean IQ = 84.6, SD = 21) were tested with a new paradigm of recognition of facial expressions which contains 5 emotions (happiness, sadness, fear, disgust and anger) and neutral faces. Performances of 11 children with right temporal epilepsy (5 unresected), 14 children with left temporal epilepsy (5 unresected) and 8 children with extratemporal epilepsy (2 unresected) were compared with those of healthy children of the same age and gender. **Results.** Epileptic children obtained lower mean recognition scores than controls and children with temporal lobe epilepsy were severely impaired (mean z score = -1.7, SD = 0.5). Children with left temporal lobe epilepsy were impaired in recognizing fear (mean z score = -1.8, SD = 0.6) whereas children with right temporal epilepsy were impaired in recognizing disgust (mean z score = -1.2, SD = 0.5). **Conclusion.** Early temporal lobe epilepsy compromised the development of recognition of facial emotions.

O6-44.

ATTENTION SPAN, PLANNING, MEMORY AND VISUO-SPATIAL ORGANIZATION IN GENERALISED IDIOPATHIC EPILEPSY: A CASE-CONTROL STUDY

Vigliano P, Bagnasco I, Sanfilippo S, Perino A, Jarre L
ASL2. Martini Hospital. Turin, Italy

Objective. To discern the possible impact of the pathology and of the antiepileptic drugs on the cognitive functions of patients affected with generalised idiopathic epilepsy. **Material and methods.** We studied 21 patients, aged 7-14 years: 14 with absence seizures and 7 with the syndrome of febrile convulsions plus. All the patients are treated with VPA. The results of this group were compared with those of a group of 10 patients who suffered from febrile convulsions, of the same age and sex, and with a group of 21 children neurologically healthy and without learning problems, this matching-group selected from schools in the vicinity. WISC-R, TEMA test, Rey test, Corsi test and Wisconsin Card Sorting Test were administered in order to evaluate the global cognitive development and to study the following neuropsychological functions: frontal functioning (attention, executive skills, planning, flexibility), verbal memory, visuo-spatial perception and memory.

Results. Epileptic patients have global performances significantly lower than control groups. Among epileptic patients, subjects affected with convulsion plus syndrome have a global development worse than those with absences. Preliminary data show a difference in the neuropsychological functions' results: patients with absences seem to have difficulties in memory, visual attention and visuo-spatial perception, patients with the syndrome of febrile convulsion plus have deficit in frontal performances. **Conclusion.** We have found a significant impact of the disease and of the treatment on the global cognitive development, and of the type of syndrome on the cognitive functions of the patients. This study is of interest in pedagogical and rehabilitative intervention.

**Session Thème Traumatisme Crânien
Samedi, 1 avril. 18:00-18:30 h**

O7-45.

**NEURODEVELOPMENTAL OUTCOME AFTER SEVERE
TRAUMATIC BRAIN INJURY IN VERY YOUNG CHILDREN:
ROLE FOR SUB-CORTICAL LESIONS**

Bonnier C^{a,b}, Marique P^a, Van Hout A^b, Potelle D^a

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

^b Cliniques Saint-Luc. Bruxelles, Belgique

Aim. To evaluate the role of sub-cortical lesions on neurodevelopmental outcomes of young children after traumatic brain injury (TBI). **Methods.** Long-term outcomes of 50 children with severe TBI before 4 years of age (accidental injury, $n = 21$; non-accidental injury, $n = 29$), were reviewed retrospectively and compared to late MRI findings (no visible lesions, cortical or sub-cortical lesions). **Results.** Sub-cortical lesions occurred in both accidental and non-accidental TBIs. TBI severity (initial GCS or coma duration) was significantly associated with sub-cortical lesions. Long-term motor or visual deficiencies occurred in one third of patients and cognitive deficiencies in 52.1%. Although deficiencies occurred without visible MRI lesions, global outcome scores, motor delay, visual impairment, head growth slowing, global IQs and planning performances were significantly worse in patients with sub-cortical lesions. An alarming IQ deterioration over time was noted. **Conclusion.** Neurodevelopmental outcomes are worrisome after severe TBI in young children, and sub-cortical lesions impact the prognosis.

Table O7-46. TINS for infants

T - Trauma mechanism	1-2
I - Intubated	0-1
N - Neurological exam: alertness	0-2
Motor	0-2
Pupils	0-2
S - Subgaleal hematoma	0-1

O7-46.

**TRAUMA INFANT NEUROLOGICAL SCORE (TINS)
IS SUPERIOR TO CHILDREN'S COMA SCORES
IN EVALUATING HEAD INJURED INFANTS YOUNGER
THAN 2 YEARS**

Beni-Adani L, Asher D, Beni S, Constantini S

Dana Children's Hospital. Tel-Aviv, Israel

Background. Infants are high risk population in head trauma, mainly due to lack of proper methods of neurological evaluation. Different Children's Coma-Scores (CCS) have been proposed but none of them is optimal for infants younger than 2 years as a guideline for CT. Thus, infants with CCS 15 were misdiagnosed for a potentially devastating pathology such as EDH. Using a completely new approach rather than imposing adult-based scores such as CCS, we developed the Trauma Infant Neurological Score (TINS) which takes into consideration objective parameters and abandons the problematic parameters (mostly of the verbal part) of CCS. **Aim.** To develop an infant-trauma score that would provide guidelines for CT and predict prognosis better than the traditional CCS. **Methods.** TINS scores from 1 (best) to 10 (worst). The parameters included are shown in the table. TINS has been applied on 312 infants, in parallel with CCS, using CT scanning as the gold-standard for detecting intra-cranial abnormalities. Both scores were correlated with outcome. **Results.** TINS was found superior to CCS as a guideline to perform CT in head-injured infants. In infants with CCS 14-15 it was more sensitive in detecting intra-cranial pathologies. TINS was also more accurate than CCS in foreseeing later outcome of infants with different severities of injury.

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 sec) 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 révulsion 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 intraveineux à la dose de 1.000.000 U/m² 2'/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 SUBAIGUË

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 survenue 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, Pirotte 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 PÉRISYLVIANNE 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 périsylyvienne 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 diplégie 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 granulomatose 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 granulomatose 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.

**EMPHYÈME 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 fréquemment 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 ophtalmorécurrente 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 récurrences infectieuses la réalisation d'une imagerie complémentaire. Une IRM céré-

brale 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 B CD19. *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.
KYTE 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 x 30 x 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'analgésiques 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 existants 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-Beruvoets C^b, De Deyn PP^{c,d}, Mariën P^{a,c,d}, Paquier PF^{a,c,e}

^aVrije Universiteit. Brussels, Belgium. ^bErasmus MC/Sophia. Rotterdam, The Netherlands. ^cUniversiteit Antwerpen. ^dAlgemeen Ziekenhuis Middelheim. Antwerpen, Belgium. ^eULB-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. Exclusion 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'EXERSE 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 (neuro-pédiatre, 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 corrélés 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, Pinar 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 hémicorporelles 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 temporaux. 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 intellectuel normal, les enfants avec dyscapacité intellectuelle continuent à souffrir un abordage simpliste en étant le quotient intellectuel 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 vermienn 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 Chauillac 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 monozygotic 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 nontumoural 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 8.2mV; 2.9 vs 7.6mV; 3.1 vs 6.5mV; $p < 0.05$). 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 PRÉMATURÉS

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

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^c, Billette de Villemeur T^a, Valle D^f, Rodriguez D^a

^a Service de Neuropédiatrie. ^b Ophtalmologie. ^c Biochimie.

Hôpital A. Trousseau. Paris. ^d Service de Biochimie. Hôpital Bicêtre. Paris.

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

^f Molecular 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 choriorétinienne 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 tuberculose 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 choroïdienne, 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 aigue.

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 bypass 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 une 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, Hmaimess 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, Kagiiftaki 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, 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 neuropediatric 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 neuropediatric 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, Rekek 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-OCIPITALE 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

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

^c Service de Chirurgie Plastique. ^d Service 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.

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 temporel, 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 temporelle 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 temporel 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 RÉÉSOLUTIFS 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 cette 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 myoclonico-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, Rekkik 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 à 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^e, 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 phospho-kinase 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 Raï. 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 déclin 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 Venizélon, Service Pédiatrique, Héraklion, Crète.

^c Département de la Génétique Médical, 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

crânien 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 hyperintensities 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 diagnostic, 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 sous-unité E1 du complexe pyruvato-déhydrogénase. Le diagnostic 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 dichloroacétate 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 RAPPORTE**

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

^a Service de Neuropédiatrie. Hôpital Armand Trousseau. Paris, France.

^b Universitätsklinikum Münster. Klinik für Kinderheilkunde und

Jugendmedizin. Münster, Germany. ^c Heinrich-Heine-University Düsseldorf.

Clinic for Gastroenterology, Hepatology and Infectiology. Düsseldorf,

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

France. ^e Département de Pédiatrie. Centre Hospitalier Universitaire

Clocheville. Tours, France. ^f Charité-Universitätsmedizin Berlin.

Institut für Biochemie. Berlin, Germany. ^g Service 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^f, Rigal O^g, Van Bogaert P^a

^a Service de Neuropédiatrie. ^b Service de Neuroradiologie.

^c Service de Génétique. ^d Service de Pédiatrie. Hôpital Erasme-ULB. Bruxelles.

^e Service de Pédiatrie. Hôpital St Pierre-ULB. Bruxelles.

^f Service de Neuropédiatrie. UZ Gent. Gent, Belgique.

^g Service 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 (1.3ppm) 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 anti-epileptic 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.