

DIAGNOSTICUL ÎN NEUROLOGIA PEDIATRICĂ

Diagnosis in pediatric neurology

Prof. Dr. Valeriu Popescu, Dr. Andrei Zamfirescu

Clinica de Pediatrie și Neurologie pediatrică, Spitalul Clinic de copii „Dr. Victor Gomoiu“, București

REZUMAT

În articol sunt prezentate principalele etape în diagnosticul bolilor neurologice în practica pediatrică. Se discută simptomatologia și demersul diagnostic în funcție de vârsta pacientului și în ordinea frecvenței afecțiunilor.

Sunt enumerate caracteristicile esențiale în detresa neurologică și convulsiile neonatale, hipotoniile de origine centrală, periferică și mixtă, crizele epileptice ocazionale, epilepsiile și sindroamele epileptice, paralizii cerebrale, anomalii ale mersului (mersul spastic, mersul ataxic), mișcările extrapiramidale, tulburările conștienței (coma), retardul mental, tulburările de comunicare și comportament, paralizii nervilor cranieni, deformările ortopedice de cauza neurologică.

Cuvinte cheie: Afecțiuni neurologice; algoritm diagnostic; copil

ABSTRACT

In this article, the authors present the important steps for the diagnosis of neurologic diseases in children. Symptoms and algorithmic approach are discussed regarding for age and frequency of the neurological disturbances.

The main features are reviewed in the following situations: neonatal neurologic distress and seizures, hypotonia, epileptic seizures and epileptic syndromes, cerebral palsy, abnormal gait, coma, mental retardation, abnormal behavior and communication, cranial nerve palsy, orthopedic abnormalities of neurologic etiology.

Key words: Neurologic diseases; clinical approach; child

DEMERSUL DIAGNOSTIC: ANAMNEZĂ, EXAMEN CLINIC

În neurologia pediatrică, procesul de stabilire a diagnosticului este, în linii mari, similar cu acela din alte specialități pediatriche.

Stabilirea diagnosticului trebuie să debuteze cu obținerea de date din anamneză, pornind de la motivele care aduc copilul (sau pe părinți) la medic.

Interogatoriul copilului sau al părinților este uneori decisiv, el oferind elementele esențiale pentru diagnosticul clinic („cheia diagnosticului“). Pentru o etapă inițială a anamnezei este preferabilă metoda expozitivă aceleia interogative. Anamneza este apoi completată cu întrebări „țintite“, întrebări care vizează lămurirea unor aspecte privind condițiile de apariție a bolii, modalitatea debutului, evoluția simptomelor principale, atitudinea terapeutică

anterioară, modul în care ea a influențat sau nu simptomele inițiale (Popescu V, Arion C, 1987), De asemenea, pe baza unui plan bine stabilit, neurologul pediatru trebuie să investigheze cât mai minuțios antecedentele personale normale și patologice ale copilului, antecedentele familiale, condițiile de mediu în care acesta se dezvoltă.

Examenul obiectiv (general și neurologic) practicat metodic vizează depistarea semnelor de suferință din partea organismului și, în special, a sistemului nervos.

Investigațiile paraclinice trebuie totdeauna efectuate „în lumina observației clinice“, cu rol de a confirma sau verifica ipoteza diagnosticului clinic; mai rar, ele permit singure stabilirea diagnosticului. În situațiile în care examenul clinic demonstrează o deficiență mentală asociată cu „trăsături“ dismorfice și/sau un context malformativ, devine necesar un

Adresă de corespondență:

Prof. Dr. Valeriu Popescu, Spitalul Clinic de Copii „Victor Gomoiu“ Bulevardul Basarabia, Nr. 21, Sector 2, București

bilanț genetic. Orientarea clinică permite alegerea examenelor citogenetice sau moleculare cele mai adaptate diagnosticului suspectat.

În tabelul 1 este prezentat schematic demersul diagnostic în neurologia pediatrică. O serie de remarci se impun asupra unor date prezentate.

Tabelul 1. Demersul diagnostic (după Ponsot G, Chabrol B, 1998)

<p>Antecedente familiale</p> <ul style="list-style-type: none"> • Consanguinitate, cazuri similare (arbore genealogic ++) • Avorturi spontane, decese în fratrie (vârstă, cauze) • Condiții socio-culturale, etnice, obiceiuri alimentare • Maladii cronice (ale mamei și ale tatălui) <p>Antecedente obstetricale</p> <ul style="list-style-type: none"> • Modul de desfășurare a sarcinii și expulziei • Dismaturitate, prematuritate • Existența factorilor de risc ante- și perinatali • Evoluția psihomotorie a copilului • Evoluția maladiei: data debutului, condițiile în care a survenit • Examenul nou-născutului, sugarului, copilului • Parametrii copilului la naștere și evoluția acestora (greutate, talie, perimetrul cranian) • Dismorfii • Examenul neurologic (particularități legate de vârstă +++) • Examenul general (semen cutanate, anomalii viscerale, cardiace, digestive, renale, hepatosplenomegalie etc) • Manifestări paroxistice convulsivante sau nu: descriere ++

Examenul neurologic al nou-născutului și al sugarului în primele 4-6 luni de viață prezintă dificultăți particulare, în raport cu maturația fiziologică a creierului, încă incompletă la această vârstă. Simptomele neurologice specifice disfuncției uneia sau alteia din regiunile SNC sunt absente la această vârstă. Simptomele neurologice principale sunt tulburările de tonus asociate sau nu cu un deficit motor, tulburările de comunicare (ce se apreciază prin comportamentul ocular și reacția la stimuli), prezența sau absența de fenomene paroxistice convulsivante. Anamneza și semnele extraneurologice au o valoare particulară la nou-născut și sugar în primele 4 luni, datorită sărăciei datelor obținute prin examenul neurologic (Arthuis, 1998; Ponsot și colab, 1998).

Descrierea precisă a tuturor fenomenelor paroxistice este fundamentală și cu atât mai dificilă cu cât copilul este mai mic (tabelul 2).

Tabelul 2. Manifestări neurologice paroxistice. Conduita de urmat

<p>Anamneza</p> <p>Condiții de apariție</p> <ul style="list-style-type: none"> • febră • traumatism

- ora
- factori declanșanți: stress, zgomote, mișcări, stimuli, alți factori
- aură

Descrierea detaliată a manifestării paroxistice
Simptome generale sau neurologice asociate
EEG, video-EEG

ECG, Holter, pH-metrie

Îte examene complementare (în funcție de datele examenului clinic):

- Imagistică (IRM ++, ecografie la nou-născut)
- Exame metabolice (pH, acetest, glicemie, calcemie, magneziemie, amoniemie, lactacidemie, DNPH)
- Puncția lombară

O anamneză minuțioasă și o observare atentă clinică și paraclinică (EEG, video-EEG) a copilului permit diferențierea crizelor convulsive de tremurături sau de miocloniile de somn, spasmele infantile de tresăriri sau de un reflux gastroesofagian dureros (tabelul 3).

Factorii de risc ante- și perinatali sunt factorii care permit suspectarea apariției ulterioare a unui handicap mai mult sau mai puțin sever. O serie din acești factori nu au o valoare reală (circulară de cordon, metroragiile din prima lună, scorul Apgar mic la 1 minut, o criza convulsivă izolată etc), iar cei care prezintă o semnificație trebuie corect interpretați, valoarea lor fiind mai mare când sunt asociați (Ponsot și colab, 1998). Este important de subliniat că majoritatea copiilor ce prezintă o paralizie cerebrală n-au avut nici unul din factorii de risc menționați mai sus (Kuban și colab, 1994; Nelson, 1988; Nelson și colab, 1985, 1986, 1989, 1991).

ORIENTAREA DIAGNOSTICULUI ÎNTRE 0 ȘI 4 LUNI

Tablou de detresă neurologică acută

Tabloul de detresă neurologică acută de la naștere sau după un interval liber atât la nou-născutul prematur, dismatur, cât și la termen, trebuie să determine cercetarea cauzelor sale.

În asociere cu hipotonie axială importantă, crize convulsive, tulburări de succiune-degluțiție și tulburări respiratorii, detresa neurologică la nou-născut este întâlnită cu frecvență mai mare la premature în encefalopatia hypoxic-ischemică perinatală, hemoragiile intracraniene, meningitele bacteriene (cu streptococ B, E. coli K1, predominant), encefalita herpetică. Mai rar, detresa neurologică la nou-născutul la termen este întâlnită, de obicei, după un interval liber, într-o serie de maladii metabolice (deficitul în piruvat carboxilază, deficitul multiple în carboxilaze, în deficitul de piruvat

Tabelul 3. Fenomene paroxistice neconvulsivante/neepleptice (modificat după Ponsot G, 1998)

Nou-născut	Tremurături
Sugar	Crize de apnee neepileptice Prematuritate Malformații cerebrale Sindromul Joubert Sindromul Pierre-Robin Maladii metabolice Mioclonii de somn „Malaises“ grave ale sugarului Mișcări oculare nistagmiforme ± mișcări compensatorii ale capului Mișcări de contraversie oculară Mișcări oculare lente la nevăzători Sincopă, spasmul hohotului de plans Torticolis, vertij paroxistic Sindromul opso-mioclonic Hemiplegia alternantă Hiperekplexia Accese tonice, dureri abdominale Distonii cu torticolis datorite refluxului gastroesofagian (sindromul Sandifer) Distonii acute paroxistice kinesigenice Distonii acute toxice (Primperan) Mișcări masturbatorii
Copil	Migrena Migrena hemiplegică Ticurile obișnuite Sindromul Gilles de la Tourette Legate de somn – Terori nocturne – Coșmaruri – Cataplexie, narcolepsie – Distonie paroxistică nocturnă Mișcări anormale de conversie („pitiatică“)

dehidrogenază, în anomaliile ciclului Krebs, în deficitul complexelor ale lanțului respirator.

Tablou clinic prezentând predominant crize convulsive.

Crizele convulsive în această perioadă de viață sunt de cauză organică, metabolică, toxică și idiopatică. Un loc important îl ocupă convulsiile de cauză organică din encefalopatia hipoxic-ischemică, hemoragiile intracraniene, malformațiile SNC, infecțiile SNC (meningite bacteriene, encefalită herpetică), urmate de convulsiile de cauză metabolică (hipocalcemie, hipomagneziemie, hipoglicemie, hiponatremie și, foarte rar, convulsile piridoxino dependente, din deficitul de biotinidază, din anomaliile metabolismului aminoacizilor și maladiile peroxizomiale). Mai rar, convulsiile neonatale sunt consecința intoxicației cu anestezice (administrare local) sau întreruperii bruște a administrării drogurilor la mamă. Un aspect particular îl prezintă convulsiile neonatale idiopatice (benigne familiale, benigne de ziua a 5-a) cu debut precoce și afectare neurologică marcată.

Tablou clinic caracterizat prin tulburări de tonus

Tulburările de tonus pot fi notate de la naștere sau apar după câteva săptămâni. Se disting: hipotonii de origine centrală (cele mai frecvente) și hipotonii de origine periferică (tabelul 4).

Tabelul 4. Miopatii congenitale-clasificare și localizare genetică (după Rouston MC, 1998)

- Miopatia cu nucleii centrali (19q 13.1-13.2) – receptor al ryanodinei (canal de calciu)
- Miopatia cu *multiminicore*
- Miopatia cu bastonașe (nemalinică) (1q22-q23); alfa-tropomiozina; 2 q; ș.a.
- Miopatia miotubulară (xq27.3+q28; ș.a.)
- Miopatia centronucleară
- Miopatia cu incluzii (miopatii cu corpi reductori, miopatia cu incluzii cu aspect de amprente digitale, miopatia cu corpi citoplasmatici sau sferoizi)
- Miopatii rare (miopatia cu pierderea focală de striții, miopatia cu aggregate de desmină, miopatia cu aggregate tubulare, miopatia cu corpi zebrați, miopatia sarcotubulară, miopatia trilaminară)
- Miopatii inclasabile: disproporția congenitală a diverselor tipuri de fibre musculare, miopatie cu anomalii minore, minimal change

Caracteristicile și asocierea altor simptome permit diferențierea (mai mult sau mai puțin ușoară) hipotoniilor de origine centrală (cele mai frecvente) și hipotoniile de origine periferică.

Aproximativ 30% dintre hipotoniile de origine centrală sunt idiopatice. Diferențierea dintre cele două tipuri de hipotonie nu este totdeauna ușoară. Există maladii în care leziunile sunt mixte (centrale și periferice), situații în care există manifestări asociate din partea SNC, sistemului nervos periferic (SNP) sau musculare; este cazul unor distrofii musculare congenitale sau maladii degenerative în care coexistă afectarea cornului anterior medular cu afectarea SNC (tabelul 5).

Tabelul 5. Encefalopatii și afecțiuni metabolice în cursul cărora se poate dezvolta o neuropatie ereditară asociată cu o afectare centrală (NHSM)

Tulburări de metabolism ale lipoproteinelor

- Maladia Tangier
- A-beta-lipoproteinemia
- Hipo-beta-lipoproteinemia

Maladii lizozomale

- Leucodistrofia metacromatică
- Maladia Krabbe
- Mucosulfatidoza Austin
- Maladia Austin
- Maladia Niemann-Pick
- Maladia Gaucher
- Gangliozidoza GM2
- Maladia Farber
- Maladia Pompe

Peroxizomoze

- Maladia Refsum
- Adrenoleuco- și adrenomielineuropatia (Aubourg P, 1998)

Maladii caracterizate prin anomalii de reparare/refacere a ADN

- Ataxia-telangiectazia
- Sindromul Cockayne
- Xeroderma pigmentosum

Alte entități

- Sindromul Leigh
- Xantomatoza cerebro-tendinoasă
- Sindromul Chediak-Higashi
- Sindromul CDG
- Sindromul POLIP (polineuropatie, oftalmoplegie, leucodistrofie, pseudoobstrucție intestinală)
- Hiperoxaluria primitivă

Tulburări respiratorii predominante

Tulburările respiratorii severe la vârsta de nou-născut pot fi martor al unor afecțiuni neurologice centrale sau periferice. Crizele epileptice apneizante, amiotrofia spinală, sindromul Joubert, sindromul Pierre-Robin, unele maladii metabolice (leucinoza, aciduriile organice – propionică, metilmalonică, izovalerică-, deficitul de piruvat dehidrogenază,

anomaliile ciclului Krebs, deficitul complexelor ale lanțului respirator, acidoza lactică congenitală, hiperglicemia noncetotică) și sindromul Ondine asociază tulburări respiratorii severe la manifestările neurologice ale acestor entități (tabelul 6).

Tabelul 6. Tulburări respiratorii predominante

Crize epileptice apneizante

Paralizia mușchilor intercostali: torace aplatizat transversal – amiotrofia spinală

Crize de apnee și aritmie respiratorie severă

- Malformații sau anomalii ale trunchiului cerebral sau cerebelului
- Sindromul Joubert
- Sindromul Pierre-Robin

Maladii metabolice

- Leucinoza (maladia urinelor cu miros de sirop de arțar)
- Aciduriile organice (propionică, metilmalonică, izovalerică)
- Deficit în piruvat carboxilază
- Deficit în piruvat dehidrogenază
- Anomalii ale ciclului Krebs
- Deficite complexe ale lanțului respirator
- Acidoza lactică congenitală
- Hiperglicemia noncetotică

Sindromul Ondine (Hipoventilația de origine centrală (în cursul somnului))

Anasarca fetoplacentară

Această entitate excepțional de rară poate fi martor al unor boli lizozomale, după ce s-a eliminat o anasarca de origine autoimună. Anasarca fetoplacentară asociată cu semen dismorfe, se întâlnește în maladia Sly (MPZ VII), mucopolizidoza tip II (boala celulară I), gangliozidoza GM1, sialidoza tipul 2, galactosialidoza tip II, maladia Austin; în absența semnelor dismorfe este prezentă maladia Niemann-Pick, maladia Gaucher, maladiile de tezaurizare cu acid sialic liber, maladia Fabry, maladia Wolman (tabelul 7).

Tabelul 7. Encefalopatii progresive cu debut antenatal

Anasarca fetoplacentară

- Maladia Sly (MPZ VII)
- sau cu semne dismorfe
- Mucopolizidoza tipul II/boala celulară I
- Gangliozidoza GM1
- Sialidoza tipul 2
- Sindrom edematos-ascitic
- Galactozemia tipul II
- Maladia Austin
- sau absența semnelor dismorfe
- Maladia Niemann-Pick
- Maladia Gaucher
- Hepatosplenomegalie
- Maladia de tezaurizare cu acid sialic liber
- Maladia Farber (nodozități subcutanate)
- Maladia Wolman (calcificări suprarenaliene)

ORIENTAREA DIAGNOSTICULUI ÎNTRE 4 LUNI ȘI 1 AN

Detresa neurologică acută

În etapa de vârstă 4 luni-1 an o detresă neurologică acută asociată frecvent cu simptome extraneurologice pune în discuție o serie de maladii: meningite (bacteriene, virale), encefalita herpetică, contuzii cerebrale (hematom subdural).

Crize convulsive ocazionale, epilepsii și sindroame epileptice

Convulsiile febrile sunt cele mai frecvente în această etapă de vârstă. 2-7% dintre sugari prezintă cel puțin o croză. Convulsiile ocazionale asociate cu febră (meningită purulentă – Heron Lange B, 1998-, encefalită herpetică, hipertermie malignă – rău definită-), alături de crizele ce survin în context metabolic (hipocalcemia, hipomagneziemia, hiponatremia, hipernatremia, intoxicațiile medicamentoase și menajere), traumatismele – hematoma subdural – consecința sindromului Caffey-Kempe-Silverman, rămân frecvente la această vârstă (Dulac O, 1998;

Popescu V, 1988). Un număr de epilepsii și sindroame epileptice (spasmele în flexie, epilepsii parțiale din scleroza tuberoasă Bourneville, malformațiile cerebrale, leziunile distructive – sindromul HH) debutează în această perioadă de vârstă.

Tulburările de tonus predominante

Începând de la vârsta de 6 luni, se face diagnosticul paralizii cerebrale infantile, care în primele luni (4-6 luni) nu prezintă decât tulburări de tonus. În această etapă de vârstă se pot recunoaște mai ușor cauzele de hipotonie cu paralizie de origine periferică (amiotrofia spinală în principal), miopatiile congenitale.

Deficitul psihomotor

Deficitul psihomotor este cel mai frecvent întâlnit în maladiile metabolice sau degenerative. Degradarea psihomotorie este uneori dificil de afirmat când debutează sau se agravează lent. Vârsta de debut, identificarea semnelor neurologice și extraneurologice predominante, completate prin unele examene complementare, permit suspiciunea unui mare număr dintre aceste maladii (tabelele 8 și 9).

Tabelul 8. Principalele afecțiuni neuromusculare cronice la copil înainte de 2 ani

Frecvența	+++	++	++	+	+	+	+
Vârsta de debut	0-3 luni	6-13 luni	La naștere sau mai tardiv	De la naștere la 6 luni	De la naștere la 6 luni	Naștere	1-2 luni
Facies „figé“	-	-	++	-	-	+	+
Ptoză	-	-	±	-	±	-	+
Paralizii oculo-motorii	-	-	Cu excepția CN și MT	-	±	-	++
Amiotrofie	Proximală ++MI >MS	Proximală ++ MI > MS	Difuză ++	Proximală +	Proximală +	Distală ++	-
Tulburări de deglutiție	±	-	+	±	±	±	+
Hipotonie	+++	++	++	+	++	++	-
Axială	++	+	++	++	++	+	+
MS proximal	+++	++	++	++	++	+	+ sau ++
Distal	+	+	+	+	+	++	-
MI proximal	+++	+++	++	++	++	+	±
Distal	++	++	+	+	+	++	-
Reflexe osteotendinoase	-	-	±	±	±	-	+
Afectarea respiratorie intercostali	++	+	+	+	±	+	±
Diafragm	+	-	+	±	±	+	+
Fasciculații	++	++	-	-	-	-	-
Semne sensitive și trofice	-	-	-	-	-	-	-
Hipersudorație	+	+	-	-	-	+	+
Afectare cardiacă	-	-	±	+	+	-	-
Hepatomegalie	-	-	-	±	±	-	-
Diagnostic	Amiotrofie spinală tip I	Amiotrofie spinală tip II	Miopatii congenitale și DMC	Miopatii metabolice			Blocuri neuromusculare congenitale

Legenda

MP – miopatii; MT și CN – miopatii tubulare și centronucleare; DMC – distrofie musculară congenitală; NP – neuropatii; MS – membre superioare; MI – membre inferioare

Tabelul 9. Semne clinice extraneurologice și neurologice ce pot evidenția o encefalopatie progresivă după perioada perinatală

Simptome extraneurologice

Micro- sau macrocefalie progresivă
Dismorfii: față++, membre și extremități
Retard al creșterii
Hepatosplenomegalie
Semne cutanate:
– Ichtioză
– Rash-uri cutanate
– Angiokeratoză
– Melanodermie
Semne viscerale:
– Cardiomiopatie
– Nefropatie

Simptome neurologice

Regresie intelectuală, tulburări de comportament
Hipo- sau hipertonie
Sindrom piramidal
Sindrom extrapiramidal
Sindrom cerebelos
Neuropatie periferică
Miopatie
Semne oculare:
– Nistagmus
– Paralizia funcției
– Ptoză, oftalmoplegie
Crize epileptice, mioclonii
Clonii audiogene

Tulburările comunicării (izolată sau predominantă).

Acestea sunt întâlnite într-o serie de afecțiuni (spasmele infantile la debut, deficitul cognitiv sau senzorial – surditate, deficitul vizuo-spațial), maladiile metabolice sau eredo-degenerative (sindromul Rett, maladia Rett-Santavuori), autismul pur și primitive (Kaner)(tabelele 10 și 11).

Tabelul 10. Examene complementare în encefalopatiile progressive și encefalopatiile „fixe, neexplicate“

CT-cerebrală: calcificări
IRM ++ : tulburări ale girăției (circumvoluțiilor cerebrale)
– leucodistrofii
– anomalii ale nucleilor cenușii
– atrofia cerebeloasă
Radiografia scheletului: coloană vertebrală ++, membre
Ecocardiografia
Celule de teaurizare: sânge, măduva osoasă
LCR: proteinorahie, lactatorahie
EMG: aspect neurogen
EEG: trasee plate; acitivare prin SLI; ritmuri rapide
Electroretinograma: rretinopatie
Lampa cu fantă: opacități corneene, luxație de cristalin
Biopsie cutanată sau de conjunctivă: incluzii anormale
Muco-oligozaharidurie: sulfatiduria
Cromatografia aminoacizilor în sânge și LCR
Acizii grași cu lanț lung
Lactacidemie, piruvicemie

Tabelul 11. Criterii de diagnostic în sindromul Rett (după Trevathan și Naidu, 1998)

Criterii indispensabile pentru diagnostic

- Perioada perinatală și prenatală aparent normale
- Dezvoltare psihomotorie aparent normală în primele 6 luni
- Perimetrul cranian normal la naștere
- Decelerarea creșterii craniului (între vârsta de 6 luni și 4 ani)
- Pierderea îndemânărilor dobândite (între vârsta de 6 și 30 de luni) asociată cu dificultăți de comunicare și de socializare
- Apariția unor alterări severe ale limbajului expresiv și receptiv și prezența unui retard psihomotor sever
- Mișcări stereotipe severe, cum ar fi strânsul și desfăcutul pumnului, apludare, grimace și automatisme de frecare-spălare a mâinilor apărute după pierderea îndemânărilor
- Apraxia mersului și apraxia-ataxia trunchiului între 1 și 4 ani
- Tentative de diagnostic până la vârsta de 2-5 ani

Criterii de consolidare a diagnosticului în sindromul Rett

- ???
- a. Apnee periodică în perioadele de veghe
- b. Hiperventilație intermitentă
- c. Crize de oprire a respirației (breath-holding)
- d. Expir forțat de aer sau salivă
- Anomalii EEG
- a. Activitate de fond lentă în veghe și încetinirea lentă a ritmului (3-5 Hz)
- b. Descărcări paroxistice de tip iritativ cu sau fără convulsii clinice
- Convulsii
- Spasticitate frecvent asociată cu distonie și „atrofie“ musculară
- Tulburări vasomotorii periferice
- Scolioză
- Întârzierea creșterii
- Picioare hipotroifice

Criterii de excludere în sindromul Rett

- Evidența unei întârzieri a creșterii intrauterine
- Organomegalie sau alte semen de boală de teaurizare
- Retinopatie sau atrofie optică
- Microcefalie congenitală
- Evidențierea unor leziuni cerebrale dobândite perinatal
- Evidența unor tulburări neurologice de cauză metabolică sau a altor tulburări neurologice progressive
- Tulburări neurologice dobândite după infecții severe sau traumatisme craniene

ORIENTAREA DIAGNOSTICULUI DUPĂ VÂRSTA DE 1 AN

Demersul diagnostic se desfășoară după modelul prezentat în tabelul 12.

Maturația șogresivă a SNC permite evidențierea unor semne neurologice specifice unei disfuncții ale unei anumite regiuni ale SNC sau SNP.

O cauză foarte frecventă de consultații după vârsta de 1 an este o anomalie a mersului: întârzierea mersului, mers anormal, regresia mersului.

Condițiile în care au survenit anomaliile mersului, simptomele neurologice și extraneurologice asociate, utilizarea unor examene complementare solicitate cu discernământ, permit o orientare a diagnosticului, frecvent mai ușoară, la această vârstă.

Anomalii ale mersului datorate unui deficit motor

Acestea se pot instala în mod acut sau cronic și progresiv.

Tulburări ale mersului datorate spasticității

Mersul spastic este întâlnit în o serie de entități (Arthuis, 1998; Kuban KCK și colab, 1994; Chabrol, 1998).

Tulburări de mers de natură ataxică (tabelul 12)

Tabelul 12. Criterii de diagnostic în autism DSM IV*
(Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux, 1996)

1. Alterarea calitativă a interactivității sociale

Cel puțin 2 criterii

- a. Deficiența marcată a comportamentelor non-verbale care reglează interacțiunile sociale, de exemplu: expresia feței, privirea, posturile corporale și gesturile
- b. Incapacitatea de a dezvolta relații cu ceilalți
- c. Absența tendinței spontane de a arăta bucurie sau interes față de persoanele sau obiectele din jur
- d. Absența de reciprocitate socială sau emoțională

2. Alterarea calitativă a comunicării

Cel puțin 1 criteriu

- a. Întârzierea sau absența totală a limbajului oral, fără nici o încercare de a-l înlocui prin alte mijloace de comunicare (gesturi sau mimică)
- b. La cei care prezintă deja un limbaj, incapacitatea de a stabili sau susține o conversație cu o altă persoană
- c. Folosirea stereotipă și repetitivă a limbajului
- d. Absența jocurilor variate și spontane sau a activităților de imitație sociale (adaptate la nivelul de dezvoltare)

3. Repertoriul restrâns și stereotip de activități și interese

Cel puțin 1 criteriu

- a. Preocupare exclusivă pentru unul sau câteva obiecte de interes
- b. Atașament constant pentru rutină sau ritualuri specifice și nefuncționale
- c. Stereotipii motorii (mişcări dezordonate ale degetelor sau mâinilor sau mișcări compexe ale corpului)
- d. Fixare persistentă pe părțile unor obiecte

* Sunt necesare 6 criterii în total, cu cel puțin 2 criterii din categoria a 1-a, 1 criteriu din categoria a 2-a și 1 criteriu din categoria a 3-a. Debut înainte de 3 ani

Anomaliile motricității în raport cu o semiologie extrapiramidală (coreo-atezoza, distonia)

Frecvent, semiologia extrapiramidală este asociată cu alte simptome neurologice (piramidale sau cerebeloase). Aceasta este o semiologie dificil de analizat. În tabelul 13 sunt prezentate principalele afecțiuni de cercetat în prezența unei simptomatologii extrapiramidale.

Tabelul 13. Cauzele ataxiei

Acută

- Idiopatică (ataxia acută cerebeloasă)
- Metabolică
 - Hipoglicemie
 - Hiponatremie
 - Hiperamoniemie
 - Maladia Leigh
 - Encefalopatia Wernicke
- Infecții
 - Meningite bacteriene
 - Meningite virale
 - Encefalita de trunchi cerebral
- Toxice
- Hidrocefalia
- Leziuni cerebeloase
- Neuroblastom
- Poliradiculopatii
 - Sindromul Guillain-Barré
 - Encefalita de căpușă
- Labirintita
- Tumori de trunchi cerebral
- Scleroza multiplă
- Traumatisme

Tranzitorie

- Migrena bazilară
- Epilepsia
 - Starea postcritică
- Intoxicații
- Metabolice
 - Hipoglicemia
 - Hipoamoniemia
 - Anomalii ale acizilor organici
 - Boala Hartnup
 - Acidemia hiperpiruvică
 - Leucinoza – forma intermitentă
 - Boala Refsum
 - Porfirie

- Ataxia paroxistică dominantă

Cronică

- Deficite cerebrale neprogresive (fixe)
 - Paralizia cerebrală
 - Malformații
- Degenerative
 - Ataxia Friedreich
 - Ataxia ereditară dominantă (atrofia olivo-ponto-cerebeloasă)
 - Boala Charcot-Marie-Tooth
 - Boala Roussy-Levy
- Alte anomalii genetice
 - Boala Wilson
 - Boala Refsum

<p>Sindromul Bassen-Kornzweig Ataxia-telangiectazia Sfingolipidoze Ceroid-lipofuscinoze neuronale Deficitul de gamma-glutamil-cistein sintetaza Sindromul Chediak-Higashi Boala Behr (ataxia spastică familială) Boala von Hippel-Lindau</p> <ul style="list-style-type: none"> • Boli câștigate Hipotiroidism Neoplasme Medicamente sau toxice Scleroza multiplă Degenerescenta cerebeloasă nutrițională

Crize convulsive, epilepsii și sindroame epileptice cu debut după 1 an

Convulsiile febrile sunt cele mai frecvente; de asemenea, și alte crize convulsive ocazionale febrile sau nonfebrile rămân frecvente până la vârsta de 3-4 ani (Dravet Ch, 1998; Plouin P și colab, 1998). După vârsta de 2 ani, debutează principalele sindroame epileptice și epilepsii ale copilului. Vârsta de debut, aspectul clinic și EEG facilitează diagnosticul unora dintre aceste crize, în primul rând a epilepsiei absență (petit mal absență). Avizul unui specialist neuropediatru cu sprijinul unor examene mai complexe (video-EEG) este frecvent indispensabil pentru interpretarea corectă a manifestărilor electro-clinice și pentru instituirea unei terapii adecvate. EEG permite diagnosticul pozitiv sau diferențial al epilepsiei, facilitează, de asemenea, precizarea diagnosticului sindroamelor epileptice, a etiologiei, precum și monitorizarea evoluției și de-

cizia de oprire a tratamentului (Plouin P, Soufflet C, 1998).

Pentru ca EEG să constituie un sprijin în stabilirea diagnosticului pozitiv, sindromic și etiologic al epilepsiei, trebuie să fie realizată după unele principii: să se utilizeze o tehnică adaptată la vârsta copilului, să se cunoască limitele normalității pentru fiecare etapă de vârstă, de la naștere la 15 ani și să fie interpretată în corelație cu datele clinice.

În tabelul 14 sunt prezentate unele tipuri de epilepsie particulare vârstei peste 1 an, care trebuie bine cunoscute de pediatri, deoarece pun adesea probleme dificile de diagnostic (Billard C și colab, 1998).

Un rol principal în stabilirea diagnosticului pozitiv, diferențial și etiologic îl are anamneza cu descrierea clinică a accesului paroxistic, la care se asociază examenul clinic și EEG, de asemenea, foarte utile pentru diagnostic (Billard C și colab, 1998). În cele mai multe cazuri este indicată explorarea neuroradiologică, mai ales în situațiile în care nu sunt identificate clinic leziunile neurologice preexistente. În cazuri particulare sunt prețioase explorările neuropsihologice, biochimice și microbiologice.

Tablou de detresă neurologică acută caracterizat prin tulburări ale conștienței (mai mult sau mai puțin severe), asociate cu semne neurologice variate (piramidale, extrapiramidale), crize epileptice (mai mult sau mai puțin rebele)

Acest tablou este realizat de o serie de entități: meningite bacteriene acute, meningita tuberculoasă (Ponsot, 1998, abcese cerebrale (Ponsot, 1998),

Tabelul 14. Maladii metabolice și heredo-degenerative cu semiologie extrapiramidală predominantă (cu debut după 5 ani, uneori după 10 ani) (după Ponsot G și Chabrol B, 1998)

Entități	Retard mental	Semne extrapiramidale	Alte semne neurologice	Semne oculare	Semne extraneurologice	Examine complementare (simple, orientative)
Distonia musculară idiopatică deformantă	±	Distonie generalizată Spasme distonice	-	-	-	-
Maladia Wilson	+	Rigiditate orofacială Tremurătură intențională	-	Inel verde pericornean Kayser-Fleischer	Insuficiență hepatică Ciroză	Cerulo-plasmina diminuată Cuprurie crescută
Coreea Huntington	++	Rigiditate Coree	Epilepsie mioclonică	Paralizie oculo-motorie voluntară	-	-
Maladia Hallervorden-Spatz	±	Distonie Coreo-atetoză	Semne piramidale	Retinopatie pigmentară	-	IRM- hiper-semnal în globus pallidum
Neuro-acantocitoza	+	Dizartrie Coree Distonie, rigiditate	-	Paralizie funcțională	-	Acantocite în sângele periferic
Coreea familială benignă	-	Coree Tremurături	-	-	-	-

encefalite (herpetică, postinfecțioasă, leucoencefalite acute) (Ponsot și colab, 1998), encefalopatii acute (sindrom Reye, encefalopatie acută cu șoc hemoragic) (Ponsot și colab, 1998), hemoragii meningocerebrale, gliome cerebrale, limfoame non-Hodgkin, leucodistrofii metabolice etc. Diagnosticul acestor entități este important de efectuat, în timp util, mai ales a acelor care impun un tratament specific și urgent.

Manifestări neurologice acute recidivante neepileptice

O serie de entități prezentate în tabelul 16 se caracterizează prin manifestări neurologice recidivante neepileptice: migrena (Arthuis, 1998), terorile nocturne, narcolepsia, hemiplegia acută cu reșute, ataxiile acute recidivante (Robain, 1998), unele miopatii metabolice, paralizii periodice (Chabrol, 1998), porfiriile, distoniile acute paroxislice, sindromul Reye, evenimentele aparent amenințătoare de viață (ALTE) la sugar (Arthuis, 1998; Kahn și colab, 1992).

Cefaleea

Cefaleea constituie un motiv frecvent de consultație după vârsta de 5 ani. Mai rară decât migrena, cefaleea este important de a fi diagnosticată, deoarece ea are uneori cauze care impun un tratament specific și de urgență. Trebuie totdeauna să se elimine posibilitatea unei hipertensiuni intracraniene care poate avea cauze multiple, în particular tumorile cerebrale de fosă posterioară, hidrocefalia cronică, malformațiile articulației occipito-atlantoidiene („malformations de la charrière“), hipertensiunea intracraniană benignă etc, mai ales dacă durerile de cap au o simptomatologie particulară și sunt asociate cu alte simptome (vărsături, semne neurologice diverse, în special cerebeloase). CT-cerebrală și IRM sunt indispensabile la cea mai mică suspiciune.

Vor fi luate în discuție și alte tipuri de cefalee întâlnite la copil:

- cefalee vasculară nemigrenosă (cefaleea prin hipertensiune arterială; cefaleea asociată febrei de cauze uneori banale; algiile vasculare ale feței („cluster headache“);
- cefalee prin tracțiune (prin hipertensiune intracraniană benignă de cauze medicamentoase – vitamina A, ciclone, acidul nalidixic –, inflamatorii, endocrine), cefaleea asociată hipotensiunii intracraniene, de obicei după o puncție lombară;
- cefaleea prin tensiune (de obicei declanșată de poziția incorectă la masa de lucru);

- cefaleea proiectată (cefaleea de cauză oculară, de obicei după o lectură prelungită);
- cefaleea de asociere (postcomotivă ca urmare a unui traumatism cranian; la copiii cu cardiopatii cianogene, cu insuficiență respiratorie cu hipercapnie, în intoxicațiile cronice cu monoxid de carbon);
- cefaleea psihogenă (la copiii între 7 ani și mai frecventă decât migrena) (Arthuis, 1998).

Regres psihomotor

Regresul psihomotor este, în principal, asociat maladiilor metabolice sau degenerative (Chabrol, 1998). Evoluția regresului psihomotor este variabilă, uneori rapidă, alteori lentă. În unele maladii (muco-polizaharidoze, oligozaharidoze) (Chabrol, 1998); regresul psihomotor este precedat de alte simptome cronice cum ar fi semnele dismorfice.

Orientarea diagnosticului etiologic al regresului psihomotor este facilitată de vârsta debutului simptomelor, analiza principalelor semne neurologice și extraneurologice în asociere cu o serie de examene complementare (a se vedea tabelele 9 și 10).

Mai rar, o deteriorare intelectuală, apoi motorie, frecvent asociată cu tabloul de ataxie, poate fi în raport cu o maladie inflamatorie subacută: panencefalita subacută (Ponsot, 1998), encefalita datorită virusului imunodeficienței umane (HIV) (Tardieu M, 1998), maladia Creutzfeld-Jakob (Billette de Villemeur T, 1998).

Hipertensiunea intracraniană poate determina o deteriorare intelectuală progresivă predominant asociată cu alte simptome. Acest tablou se constată în particular în hidrocefaliile cronice (Pinton F, 1998).

Retard mental

Este o cauză frecventă de consultații în neurologia pediatrică (Mancini J, 1998; Monela A și colab, 1998). Prevalența retardului mental sever este între 3 și 4/1.000, iar eșecul școlar între 10-15/100 (Ponsot și colab, 1998). Retardul mental poate fi izolat sau asociat cu alte simptome cronice sau progresive (Billette de Villemeur T, 1998; Mancini J, 1998; Monela A și colab, 1998).

Tulburări de comunicare și de comportament

Acestea sunt frecvente într-un număr de maladii neurologice ale copilului și adesea asociate cu deficit cognitiv sau cu semne neurologice.

Aceste tulburări pun probleme destul de dificile atunci când sunt severe (Billard C, 1998; Livet MD și colab, 1998).

Paraliziile ale nervilor cranieni

Paraliziile nervilor cranieni, izolate sau asociate cu alte simptome, sunt o cauză frecventă de consultații de neurologie pediatrică.

Paraliziile nervilor cranieni izolate survin frecvent după un episod viral, situație care, în asociere cu natura lor inflamatorie este în favoarea unei posibile origini autoimune cu demielinizare. În acest cadru sunt: nevrita optică retrobulbară (neuropapilita), paralizia perechii a VII-a, paralizia facială à frigore și paraliziile perechilor a IX-a și a X-a (hemiparaliza velo-faringiană izolată Boutin B, 1998).

Afectarea neurosenzorială (tulburări de vedere, ale motricității oculare, surditate)

Poate fi izolată sau predominantă (în cadrul a diverse entități) și motiv principal de consultație. Afectarea neuro-senzorială poate fi congenitală sau câștigată, acută, cronică sau progresivă, izolată sau asociată altor simptome neurologice putând fi prezentă în maladii foarte variate: embrio-fetopatii, malformații cerebrale sau cerebeloase, anomalii primitive ale ochiului sau urechii, iatrogene, post-meningitice sau terapeutice, inflamatorii, tumorale, metabolice sau degenerative.

Anomaliile motricității oculare pot fi datorate tulburărilor de vedere, paraliziilor de nervi oculari (Bursztin J și colab, 1998), anomaliilor mușchilor mici ai ochiului sau paraliziilor funcționale (tabelul 15).

Tabelul 15. Epilepsii mioclonice progressive (după Dravet Ch, 1998)

1. Cu mecanism biologic cunoscut

- Sialidoze
 - Tipul I - 6 p (alfa-neuraminidaza)
 - Tipul II - 20q13
- Maladia Gaucher tipul III – 1q 21 (mutații multiple)
- MERRF* – (ADN mitochondrial, poziția 8344)
- Ganglioziidoza GM2 (tipul III)

2. Cu marker patologic

- Maladia Lafora – 6 q 23-25
- Ceroid lipofuscinoze
 - Tipul infantil – cr. 1
 - Tipul infantil tardiv – 13q 23 (forma finlandeză)
 - Tipul juvenil – 16 S298

3. Numai cu un marker genetic

- Maladia Unverricht-Lundborg – 21q 22.3 (implicarea cistatinei)
- Coreea Huntington – infantil - 4p16 (expansiunea tripletelor CAG**, codantă pentru huntingtină)
- DRPLA*** – 12q (expansiunea instabilă a tripletelor CAG**)

* MERRF – epilepsie mioclonică progresivă cu ragged red fibers

** CAG – citozin-adenin-guanozină

*** DRPLA – Degenerescență dento-rubro-palido-luisiană

Paraliziile nervilor oculomotori, izolată sau asociate între ele (oftalmoplegie) sunt prezentate, de asemenea, în tabelul 16.

Tabelul 16. Manifestări neurologice acute recidivante non-epileptice

- Migrena comună și clasică (zisă "oftalmică")
- Migrena oftalmoplegică
- Terorile nocturne (pavor nocturn)
- Coșmarurile (vise angoasante)
- Somnambulismul
- Narcolepsia (sindromul Gelineau), cataplexia
- Alte hipersomnii
 - sindromul apneei în cursul somnului
 - sindromul Kleine-Levine
- Hemiplegia acută cu reșute
 - Migrena hemiplegică familială
 - Hemiplegia alternantă
 - Sindromul Moya-Moya
 - Metabolică: sindromul MELAS, homocistinuria
- Ataxia acută cu reșute (+ tulburări ale conștienței + tulburări digestive): leucinoza cu debut tardiv; acidemiile organice (metilmalonice, propionice); anomalii ale ciclului ureei; deficitul în piruvat carboxilază; anomalii ale lanțului respirator; maladia Hartnup
 - Ataxii periodice familiale
- Deficite motorii cu reșute (episoade de deficit motor cu reșute + tulburări ale conștienței + crize epileptice): anomalii ale lanțului respirator (MELAS); homocistinuria; maladia Fabry; deficitul în glicoproteine glicozilate
 - Miopatii metabolice
 - Miopatii datorate anomaliilor glicogenului și glicolizei
 - Deficitul în maltaza acidă (glicogenoza tip II)
 - Glicogenoza tip III (enzima debransantă)
 - Glicogenoza tip IV (enzima branșantă)
 - Miopatii permanente prin anomalii ale ciclului carnitinei și beta-oxidării
 - Miopatii mitochondriale datorate unor anomalii ale funcționării lanțului de oxido-reducere sau lanțului respirator
 - Paralizii periodice
 - Forma hipokaliemică (maladia Westphal)
 - Forma hiperkaliemică (maladia Gamstorp)
 - Paramiotonia congenitală Eulenburg
 - Miotonia Thomsen și miotonia Becker
 - Porfirii
 - Porfirie acută intermitentă
 - Coproporfirie ereditară
 - Porfirie variegată
- Distonii acute paroxistice
 - Diskinezii paroxistice kinesigenice
 - Diskinezii paroxistice non-kinesigenice
 - Diskinezii paroxistice induse de exerciții fizice, marș...
 - Diskinezii paroxistice legate de somn
- Sindromul Reye
- Evenimente apparent amenințătoare de viață (ALTE) la sugar
 - de cauză cardiacă (prin "hipertonie" vagală)
 - de cauza digestivă (refluxul gastro-esofagian)

- de cauză respiratory și infecțioasă
- de cauza metabolică și endocrină (anomalii ale beta-oxidării prin deficitul de acyl-CoA dehidrogenază)
- de cauza neurogenă

* Hipersomnie recurentă ce survine la băieți în a doua decadă de viață, asociată cu tulburări de comportament și adesea cu megafagie

** Forma autozomal dominantă de migrenă cu aură hemiparetică. În 50% din cazuri este datorită mutațiilor genei CACNL1A4 situată pe cromozomul 19 și codificând o subunitate

A canalului de calciu neuronal. În aproape 50% din cazuri este datorită mutațiilor altor gene, în particular a unei gene localizate pe brațul lung al cromozomului 1 (20%) și mutațiilor unei gene încă nelocalizate (în restul de 20-30%) (Joutel și colab, 1994).

*** ALTE – apparent life-threatening event

Surditatea este rar motivul principal al unei consultații neuropediatrie (Marie P și colab, 1998; Lina-Grande G și colab, 1995); ea este frecvent depistată cu ocazia altor manifestări clinice. Cauzele surdității sunt foarte diverse: congenitale, câștigate, acute sau progresive.

Situația principală în care se suspectează surditatea este retardul sau o anomalie a limbajului.

Surditatea de percepție are o cauză necunoscută în 1/3 dintre cazuri, genetică în 1/3 dintre cazuri și câștigată în 1/3 dintre cazuri; 10% sunt asociate cu un sindrom malformativ, 90% sunt izolate.

Surditatea câștigată este întâlnită în (Marie P și colab, 1998):

- afecțiunile antenatale: suferință hipoxic-iscemică intrauterină cronică (Motte J și colab, 1998); boli infecțioase sau parazitare: ru-beola, infecțiile cu herpes virus, citomegalovirus, varicela, sifilisul, toxoplasmoza; terapeutice (medicamente): thalidomida (interzisă), aminoizide, iradiere a bazinului în cursul primelor 3 luni de sarcină;
- afecțiunile neonatale: suferința hipoxic-iscemică neonatală; infecții (septicemii, meningite); medicamente ototoxice (aminoizide); icter sever;
- afecțiunile postnatale: infecții (meningite purulente, meningita urliană); medicamente (aminoizide); traumatice (fractură de stâncă a temporalului), tumorală (neurofibromatoza tipul 2).

Surdități de percepție genetice sunt:

- izolate (21%): recesive (în 80% din cazuri) și dominante (în 20% din cazuri)
- în cadrul unui sindrom polimalformativ (14%): sindromul Usher, sindromul Hallgreen, sindromul Klippel-Feil, trisomia 21, sindromul Turner, sindromul Waardenburg, sindromul Jerwell-Lange și Nielsen

Surditatea poate fi depistată numai prin examene complementare, solicitate în legătură cu o anamneză particulară (în evoluția unei meningite sau în foarte rarele cazuri de sindroame genetice sau de neurinom de acustic (Bosquet D și colab, 1978; Marie Ph și colab, 1986; Lafon JC, 1985).

Deformații ortopedice

Motiv principal de consultație în serviciile de ortopedie, deformațiile ortopedice pot pune în discuție unele afecțiuni neurologice (tabelul 17).

Deformațiile ortopedice la copilul cu paralizie cerebrală sau cu o maladie metabolică sau eredo-degenerativă sunt frecvente, variate și pot interesa una sau alta din articulațiile celor 4 membre și coloana vertebrală.

Nu rareori, la un bolnav consultat pentru o deformație ortopedică se pot constata următoarele:

- o maladie neuromusculară (distrofie musculară Duchenne de Boulogne – DMD; distrofie Becker; distrofie musculară Emery-Dreyfuss; distrofie musculară Dubowitz; distrofie facio-scapulo-humerală Landouzy-Déjerine; distrofie miotonică progresivă Steiner;
- sindrom Schwartz-Jampell;
- amiotrofie spinală infantilă tipurile I, II și III;
- neuropatie senzitivo-motorie ereditară Charcot-Marie-Tooth, tipurile I și II;
- artrogripoza multiplă congenitală, etc.

Acest fapt subliniază importanța și necesitatea unui examen neurologic complet în prezența unui simptom sau semn al unei boli ortopedice.

Deformațiile ortopedice în bolile neurologice (boli neuromusculare, paralizii cerebrale, boli metabolice și eredo-degenerative) necesită luarea în evidență a acestor pacienți cu efectuarea unui examen neurologic, stabilirea corectă a diagnosticului și luarea unor măsuri terapeutice adecvate.

Manifestări neurologice de origine pitiatică (isterică)

Acestea sunt variate și deseori dificil de diagnosticat. Cele mai frecvente sunt: vertijul, ataxia (cu imposibilitatea „teatralizată“ de mers), deficitul motor generalizat sau localizat, cecitatea (vederea tubulară). Deseori la originea acestora se constată un eveniment patologic real.

Repetarea examenelor pentru depistarea „incoerențelor“ și aprecierea profilului psihologic al copilului și familial, ca și consultul pedopsihiatric sunt frecvent benefice (Clément MC, 1998).

Crizele de „conversie“ sau „falsele crize“ pot fi văzute la copilul cu epilepsie, la care alternează

Tabelul 17. Anomaliile motricității oculare

Anomalii corneene Cataractă	Retinopatie	Atrofie optică	Opsoclonus	Paralizii ale funcției oculomotorii Asinergie oculocefalică
Mucopolizaharidoze Sindromul Lowe Maladia Fabry Sindromul Marinescu-Sjögren Maladia Wilson Homocistinuria	Retinopatia congenitală Maladii peroxizomiale Maladia Hallervorden-Spatz Atrofia olivo-cerebeloasă A-beta lipoproteinemia Sindromul Sjögren-Larsen Paralizii spastice familiale (maladia Strümpell-Lorain - pure - complicate Ceroid-lipofuscinoze	Atrofia optică congenitală Maladia Pelizaeus-Merzbacher Leucodistrofia Krabbe Maladia Friedreich Alte degenerescențe Spino-cerebeloase -deficit în vitamina E prelungit și sever Maladia Leber Deficit în sulfid oxidază Sindromul Leigh	Sindromul opsoclonic (Kinsbourne)	Ataxie-telan-giectazie +++ Coreea Huntington +++ Maladia Gaucher tip III ++ Maladia Niemann-Picks ++ Maladia Friedreich Alte degenerescențe spino-cerebeloase + deficit în vitamina E prelungit și sever A-beta lipoproteinemia Maladia Leigh Gangliozidoza GM ₂ juvenilă + Maladia incluziilor neuronale intranucleare Apraxie oculo-motorie Cogan ++ Agenzieza vermisului cerebelos+++

Ceroidlipofuscinoze:

- forma infantilă precoce (maladia Santavuori-Haltia)
- forma infantilă tardivă (maladia Jansky-Bielschowski)
- forma juvenilă (maladia Spielmeyer-Vogt sau maladia Batten infantilă)

crizele veritabile cu „falsele crize“. Aspectul crizelor, circumstanțele de survenire, rezistența la terapia medicală (ex: anticonvulsivantele în epilepsie) sunt elemente care pun întrebări pe care numai o

observare atentă a manifestărilor dublată de o înregistrare video-EEG (în suspiciunea de epilepsie) pot rezolva problema.

BIBLIOGRAFIA

1. **Amiel-Tison C, Grenier A** – Evaluation neurologique du nouveau-né et du nourrisson. Paris, Amson, 1980.
2. **Arthuis M** – Les ataxies de l'enfant. Méd Infant, 1963, 3, 171-230.
3. **Arthuis M** – Retards de la marche chez l'enfant. Rev Prat, 1976, 26, 821-926.
4. **Arthuis M** – Examen neurologique en pratique pédiatrique. În: Arthuis M, Pinsard N, Ponsot G, Dulac O, Mancini J (eds) Neurologie pédiatrique, 2-ème ed, ch. 3, p. 65-71, Médecine-Sciences, Flammarion, Paris, 1998.
5. **Arthuis M** – Infirmité d'origine cérébrale. În: Arthuis M, Pinsard N, Ponsot G, Dulac O, Mancini J (eds) Neurologie pédiatrique, 2-ème ed, ch. 11, p. 298-308, Médecine-Sciences, Flammarion, Paris, 1998.
6. **Arthuis M** – Syndromes paroxystiques non épileptiques. În: Arthuis M, Pinsard N, Ponsot G, Dulac O, Mancini J (eds) Neurologie pédiatrique, 2-ème ed, ch. 21, p. 786-793, Médecine-Sciences, Flammarion, Paris, 1998.
7. **Dulac O** – Convulsions et épilepsies du nouveau-né et du nourrisson. În: Arthuis M, Pinsard N, Ponsot G, Dulac O, Mancini J (eds) Neurologie pédiatrique, 2-ème ed, ch. 15, p. 367-406, Médecine-Sciences, Flammarion, Paris, 1998.
8. **Plouin P, Soufflet C** – Examen complémentaires en neuropédiatrie. În: Arthuis M, Pinsard N, Ponsot G, Dulac O, Mancini J (eds) Neurologie pédiatrique, 2-ème ed, ch. , p. , Médecine-Sciences, Flammarion, Paris, 1998.
9. **Ponsot G, Moutard ML, Villeneuve N** – Orientation diagnostique en neurologie pédiatrique. În: Arthuis M, Pinsard N, Ponsot G, Dulac O, Mancini J (eds) Neurologie pédiatrique, 2-ème ed, ch. , p. , Médecine-Sciences, Flammarion, Paris, 1998.
10. **Popescu V, Dragomir D, Arion C** – Diagnosticul diferențial al convulsiilor și epilepsiei la copil. Pediatria, 1988, XXXVII, 2, 97-124.
11. **Popescu V, Arion C** – Diagnosticul în neurologia pediatrică. Revista Română de Pediatrie, 1999, vol 48, nr. 3, 205-225.
12. **Popescu V** – Diagnosticul în neurologia pediatrică. În: Popescu V (ed) Algoritm diagnostic și terapeutic în Pediatrie, vol. II, cap. 26, p. 312-327, Ed Medicală Amaltea, București, 2003.
13. **Routon MC** – Myopathies congénitales, dystrophies musculaires. În: Arthuis M, Pinsard N, Ponsot G, Dulac O, Mancini J (eds) Neurologie pédiatrique, 2-ème ed, ch. 22, p. 802-814, Médecine-Sciences, Flammarion, Paris, 1998.
14. **Thieffry S** – Examen neurologique du nourrisson. În: Congrès Société Neurologique Infantile. Diffusion Générale de Librairie, Marseille, 1977, p. 162-175.