

TABLE DES MATIÈRES

Avant-propos	V
1 TECHNIQUE DE L'EXAMEN CLINIQUE NEUROLOGIQUE	1
Objectifs généraux de l'examen	1
Examen en consultation ou en dehors des situations d'urgence	2
Examen du nourrisson (0 à 3 ans) (2). Examen du jeune enfant (3 à 6 ans) (7). Examen de l'enfant plus grand (6 à 10 ans) (8).	
Examen neurologique en urgence	8
Le raisonnement neurologique initial	9
2 RETARD DU DÉVELOPPEMENT PRÉCOCE	
ENCÉPHALOPATHIES FIXÉES	
MALFORMATIONS CÉRÉBRALES	13
Démarche diagnostique devant un retard de développement	13
Encéphalopathies congénitales fixées	16
Encéphalopathies avec malformation cérébrale	16
Encéphalopathies avec anomalies de la taille du cerveau	21
Macrocéphalies (21). Microcéphalies (22).	
Encéphalopathies dans un contexte malformatif ou génétique	23
Encéphalopathies précoces dominées par des symptômes neurologiques	30
Encéphalopathie congénitale ou retard mental sévère, sans élément d'orientation	30
ENCÉPHALOPATHIES ACTIVES	33
Démarche générale	33
Caractérisation de ces maladies (33). Approche diagnostique initiale (34). Définition <i>a minima</i> des principales encéphalopathies actives (35).	
Maladies lysosomales	35
Maladies des protéasomes et autres systèmes protéasiques	43
Maladies du peroxysome	43
Cytopathies mitochondriales	45

Généralités (45). Démarche diagnostique devant une encéphalopathie avec hyperlactatémie (48).	
Autres maladies des métabolismes intermédiaires, de révélation secondaire	51
Anomalies du métabolisme intracellulaire du cholestérol	52
Anomalies du métabolisme des purines	52
Anomalies du métabolisme de la créatine	53
Anomalies du métabolisme des sulfites	53
Anomalies du métabolisme des neurotransmetteurs	53
Anomalies des récepteurs de neurotransmetteurs ou des canaux ioniques	54
Affections liées à des mutations sur des protéines de structure	55
Anomalies sur des protéines de transport de substrats simples	55
Anomalies des systèmes d'adressage	56
Maladies liées aux troubles de réparation de l'ADN	57
Encéphalopathies dégénératives avec marqueurs histopathologiques distincts	57
Encéphalopathies actives par mort cellulaire non spécifique (ou dysfonctionnement) de certaines populations de cellules nerveuses	58
NEUROLOGIE DU NOUVEAU-NÉ	63
Détresses cérébrales chez le nouveau-né à terme	64
Souffrance fœtale aiguë (SFA) et encéphalopathie ischémique anoxique (EIA) du nouveau-né (64). Accident vasculaire néonatal (65). Détresses neurométaboliques (66).	
Détresses neuro-musculaires néonatales	70
Démarches diagnostiques (70). Étiologies (72).	
Situations impliquant une discussion médicochirurgicale chez le nouveau-né	73
Myéломéningocèle (73). Malformations vasculaires avec dilatation de l'ampoule de Galien (75). Hydrocéphalie de révélation néonatale (75). Hémorragies intracrâniennes du nouveau-né à terme (77). Abscès cérébraux (78).	
Situations materno-fœtales à risque neurologique	78
Prématurité (78). Gemellité (80). Retard de croissance intra-utérin (RCIU) (80). Anasarque fœto-placentaire non immunologique (80). Pathologies maternelles diverses (81).	
Découverte d'une anomalie fœtale neurologique <i>in utero</i>	82

AFFECTIONS AIGUËS ET SUBAIGUËS DU SYSTÈME NERVEUX ET DES MUSCLES	85
Reconnaître les urgences neurologiques	85
Infections bactériennes intracrâniennes	88
Méningites bactériennes (88). Abscès cérébraux (89). Empyèmes cérébraux (90). Thromboses de sinus veineux (91).	
Méningites à liquide clair	91
Atteintes virales directes et indirectes du parenchyme cérébral, des nerfs et des muscles	92
Encéphalites avec réplication virale (92). Atteintes inflammatoires du parenchyme cérébral, de la moelle et des nerfs (97). Encéphalopathies para-infectieuses (103). Dermatopolymyosite et myosite aiguë (103).	
Pathologies vasculaires cérébrales	104
Accident vasculaire ischémique de l'enfant (104). Hémorragie méningée et hématome intracérébral non traumatique (106). Le syndrome de Sturge-Weber (106).	
Migraines et céphalées tensionnelles	107
Syndromes proches des accès migraineux (109). Hypertension intracrânienne bénigne (109).	
Lésions traumatiques intracrâniennes	110
Hématome sous-dural du nourrisson (110). Traumatismes crâniens de l'enfant (111).	
CRISES CONVULSIVES, ÉPILEPSIES, PHÉNOMÈNES PAROXYSTIQUES NON ÉPILEPTIQUES	113
Épilepsie et convulsions	113
Les crises convulsives occasionnelles (114). Épilepsies (115).	
Phénomènes paroxystiques non épileptiques	126
AFFECTIONS NEURO-MUSCULAIRES ET MÉDULLAIRES	129
Sémiologie clinique	129
Signes musculaires (129). Signes sensitifs (131). Signes dysautonomiques (131). Handicap global (131).	
Orienter et interpréter les examens complémentaires	132
Affections musculaires constitutionnelles	134
Les dystrophies musculaires progressives (134). Les dystrophies musculaires congénitales (140). Les myopathies congénitales (140). Les myopathies métaboliques (142). Troubles de la contractilité musculaire et anomalies des canaux ioniques (144).	

Affections de la jonction neuro-musculaire	145
Maladies des nerfs périphériques	147
Neuropathies génétiques (147). Neuropathies sensitivo-motrices héréditaires (147). Neuropathies sensitives héréditaires (NSH) (149). Maladies du motoneurone périphérique. Amyotrophies spinales infantiles (150). Neuropathies acquises (151).	
Affections dégénératives de la moelle	152
TUMEURS CÉRÉBRALES ET MÉDULLAIRES	155
Les grands symptômes révélateurs de tumeurs du système nerveux	155
Les céphalées et l'hypertension intracrânienne (155). Les crises convulsives et les épilepsies résistantes (156). Les atteintes motrices : ataxie, torticolis, hémiplégie, paraparésie (156). La perte progressive de la vue (156). Les paralysies de paires crâniennes (156). Amaigrissement, signes endocriniens (157).	
L'imagerie cérébrale dans le diagnostic des tumeurs	158
Les autres examens complémentaires utiles dans le diagnostic des tumeurs cérébrales	158
La biologie des tumeurs et ses conséquences pour la démarche diagnostique	159
Données générales sur l'examen neuropathologique	160
Bases générales du traitement	160
Description des principales tumeurs de l'encéphale	161
Tumeurs de la fosse postérieure (161). Tumeurs sus-tentorielles hémisphériques (163). Tumeurs sus-tentorielles de la ligne médiane (163).	
Surveillance au long cours des tumeurs intracrâniennes	165
Tumeurs de la moelle. Compression médullaire	167
TROUBLES DU DÉVELOPPEMENT ET HANDICAPS	169
Troubles « bénins » du développement neurologique	169
Déficits sensoriels précoces	171
Déficit visuel sévère (171). Déficit auditif (172).	
Retard mental léger, développement mental limite	173
Autisme et psychoses infantiles	174
Troubles spécifiques des fonctions neurocognitives	174
Troubles de développement du langage oral (175). Troubles du langage écrit (175). Autres troubles (176). Approche générale des troubles spécifiques des apprentissages (176).	

Orientation des handicaps. structures d'aide existant en France .. 177

L'annonce du handicap (178). Les structures d'aide (178). Principales caractéristiques et difficultés de ces structures (181). Allocation aux parents d'enfant handicapé (182).

Annexe 183

Index 185