

# TABLE DES MATIÈRES

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

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

<b>AFFECTIONS AIGUËS ET SUBAIGUËS DU SYSTÈME NERVEUX ET DES MUSCLES</b> .....	85
Reconnaître les urgences neurologiques .....	85
<b>Infections bactériennes intracrâniennes</b> .....	88
Méningites bactériennes (88). Abscès cérébraux (89). Empyèmes cérébraux (90). Thromboses de sinus veineux (91).	
<b>Méningites à liquide clair</b> .....	91
<b>Atteintes virales directes et indirectes du parenchyme cérébral, des nerfs et des muscles</b> .....	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).	
<b>Pathologies vasculaires cérébrales</b> .....	104
Accident vasculaire ischémique de l'enfant (104). Hémorragie méningée et hématome intracérébral non traumatique (106). Le syndrome de Sturge-Weber (106).	
<b>Migraines et céphalées tensionnelles</b> .....	107
Syndromes proches des accès migraineux (109). Hypertension intracrânienne bénigne (109).	
<b>Lésions traumatiques intracrâniennes</b> .....	110
Hématome sous-dural du nourrisson (110). Traumatismes crâniens de l'enfant (111).	
<b>CRISES CONVULSIVES, ÉPILEPSIES, PHÉNOMÈNES PAROXYSTIQUES NON ÉPILEPTIQUES</b> .....	113
<b>Épilepsie et convulsions</b> .....	113
Les crises convulsives occasionnelles (114). Épilepsies (115).	
<b>Phénomènes paroxystiques non épileptiques</b> .....	126
<b>AFFECTIONS NEURO-MUSCULAIRES ET MÉDULLAIRES</b> .....	129
<b>Sémiologie clinique</b> .....	129
Signes musculaires (129). Signes sensitifs (131). Signes dysautonomiques (131). Handicap global (131).	
<b>Orienter et interpréter les examens complémentaires</b> .....	132
<b>Affections musculaires constitutionnelles</b> .....	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).	

<b>Affections de la jonction neuro-musculaire</b> .....	145
<b>Maladies des nerfs périphériques</b> .....	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).	
<b>Affections dégénératives de la moelle</b> .....	152
<b>TUMEURS CÉRÉBRALES ET MÉDULLAIRES</b> .....	155
<b>Les grands symptômes révélateurs de tumeurs du système nerveux</b> .....	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).	
<b>L'imagerie cérébrale dans le diagnostic des tumeurs</b> .....	158
<b>Les autres examens complémentaires utiles dans le diagnostic des tumeurs cérébrales</b> .....	158
<b>La biologie des tumeurs et ses conséquences pour la démarche diagnostique</b> .....	159
<b>Données générales sur l'examen neuropathologique</b> .....	160
<b>Bases générales du traitement</b> .....	160
<b>Description des principales tumeurs de l'encéphale</b> .....	161
Tumeurs de la fosse postérieure (161). Tumeurs sus-tentorielles hémisphériques (163). Tumeurs sus-tentorielles de la ligne médiane (163).	
<b>Surveillance au long cours des tumeurs intracrâniennes</b> .....	165
<b>Tumeurs de la moelle. Compression médullaire</b> .....	167
<b>TROUBLES DU DÉVELOPPEMENT ET HANDICAPS</b> .....	169
<b>Troubles « bénins » du développement neurologique</b> .....	169
<b>Déficits sensoriels précoces</b> .....	171
Déficit visuel sévère (171). Déficit auditif (172).	
<b>Retard mental léger, développement mental limite</b> .....	173
<b>Autisme et psychoses infantiles</b> .....	174
<b>Troubles spécifiques des fonctions neurocognitives</b> .....	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**