

---

# Cuprins

## NOȚIUNI DE BAZĂ

**1**

Privire de ansamblu	2	Creier	30
Craniul	4	Coloana vertebrală și canalul vertebral	34
Meningele	6	Măduva spinării	36
LCR	8	Sistemul căilor motorii	38
Trunchiul cerebral	10	Sistemul căilor cerebrale	40
Nervii cranieni	12	Sistemul căilor senzoriale	42
Vase carotidiene	14	Dermatoame și mioame	44
Artera cerebrală anterioară	16	Sistemul nervos periferic	46
Artere vertebrobazilare	18	Sistemul muscular striat	56
Artere cerebeloase	20	Sistemul nervos vegetativ	58
Artera cerebrală posterioară	22	Sistemul limbic	62
Vene cerebrale și extracerebrale	24	Neuroimunologie	64
Vene extracraniene	26	Neurogenetică	66
Vase spinale	28	Neurodegenerare	68

## SISTEME FUNCȚIONALE

**71**

Reflexe	72	Conștientizarea	98
Controlul mișcării	74	Vorbirea	100
Ganglioni bazali	76	Memoria	104
Sistemul vizual	78	Controlul neuroendocrin	106
Mișcările oculare	80	Inima și circulația	108
Mișcări ale pupilelor	84	Respirația	110
Nervul trigemen	86	Termoreglare	112
Nervul facial	88	Funcția gastrointestinală	114
Sistemul vestibular	90	Vezica urinară și funcția sexuală	116
Auzul	92	Sisteme de bariere cerebrale	118
Durerea	94	Presiunea intracraniană (PIC)	120
Ritmul circadian	96	Sistemul de neurotransmițători	122

**SINDROAME****125**

Paralizia centrală	126	Sindroame de bază de craniu	172
Paralizia periferică	130	Tulburări de comportament	174
Tulburările de mers	134	Tulburări de percepție	176
Sindromul cerebelos	136	Tulburările de memorie	178
Tremorul	138	Afazia	180
Coreea, balismul, diskinezia	140	Tulburări de vorbire	182
Mioclonus, ticuri	142	Tulburări de vorbire asociate	184
Distonia	144	Tulburări de somn	186
Tulburări de sensibilitate	146	Tulburări de conștiență	188
Sindroame algice	148	Modificări ale stării de conștiență, moartea cerebrală	190
Vertijul	150	Hipertensiune intracraniană (HIC)	192
Nistagmus	152	Sindroame inflamatorii ale SNC	196
Disfuncții oculomotorii	154	Crize epileptice	198
Defecte de câmp vizual	156	Crize non-epileptice	202
Disfuncții pupilomotorii	158	Sindroame cerebrovasculare	206
Leziunea de nerv facial	160	Neuropatii	210
Tulburări olfactive	162	Sindroame radiculare	212
Tulburări gustative	164	Sindroame de plex	214
Tulburări de deglutiție	166	Sindroame miopatice	216
Sindroame de trunchi cerebral	168	Sindroame neuropsihogene	218

**TABLOURI CLINICE****221**

Accidentul vascular cerebral	222	Cefaleea	238
Accidentul vascular cerebral: diagnostic în urgență	224	Epilepsia	248
Accidentul vascular cerebral: investigații suplimentare	226	Scleroza multiplă	254
Accidentul vascular cerebral: patogeniza infarctului cerebral	228	Infecțiile SNC	262
Accidentul vascular cerebral: hemoragie cerebrală netraumatică	230	Boala Lyme, neuroborelioza	266
Accidentul vascular cerebral: patogeniza hemoragiilor netraumatice	232	Neurosifilisul	268
Accidentul vascular cerebral: principii terapeutice	234	Meningita tuberculoasă (MTB)	270
Tromboză venoasă cerebrală - vasculită	236	Botulismul și tetanusul	272
		Infecția cu virusul herpes simplex	274
		Infecția cu virusul varicelo-zosterian	276
		Infecția cu virusul imunodeficienței umane (HIV)	278

Poliomielita	280	Encefalopatii ereditare	328
LMP și infecția cu citomegalovirus (CMV)	282	Encefalopatii dobândite	330
Rabia	284	Traumatisme cranio-cerebrale (TCC)	338
Infecții fungice oportuniste	286	Traumatismele coloanei vertebrale	344
Infecții cu protozoare și cu helminți	288	Mielopatii	348
Encefalopatii spongiforme transmisibile	290	Bolile neuronului motor	354
Vârsta și boala	292	Neuropatii/leziuni radiculare	356
Boala Parkinson (BP)	294	Leziune de plex/mononeuropatia	358
BP: fiziopatologie	298	Mononeuropatii	360
BP: principii terapeutice	300	Neuropatia diabetică	362
Sindroame parkinsoniene atipice	302	Neuropatii inflamatorii	364
Demențe	304	Leziuni nervoase periferice traumatice	368
Boala Huntington (BH)	310	Neuropatii ereditare	370
Afecțiuni cerebeloase	312	Distrofia musculară	372
Tumori cerebrale	316	Miotonia, paralizia episodică	374
Tumori benigne	318	Miopatii congenitale și metabolice	376
Tumori în funcție de localizare	320	Sindroame miastenice	378
Tumori maligne	322	Miozite	380
Metastaze	324	Sindroame neuromusculare	382
Tumori: clasificare și principii terapeutice	326	Malformații și tulburări de dezvoltare	384

## EXAMINARE

**391**

Anamneză	392	Investigații suplimentare	398
Examinare neurologică	394		

## ANEXĂ CU TABELE

**403**

## LITERATURĂ

**503**

## INDEX

**511**

Primele simptome apar în jurul vârstei de 35-45 de ani. Debutul anterior vârstei de 20 de ani (*variante Westphal*) se caracterizează prin akinezie, lentoare în mișcări, crize epileptice, tremor la mișcările active și mioclonii. După vârsta de 70 de ani sau înainte de vârsta de 10 ani, BH apare doar în mod excepțional. Nevoia de îngrijire permanentă apare după o evoluție de 10-15 ani a bolii.

### ■ Simptome

**Debut.** În funcție de vârstă, în cazul manifestărilor precoce, hiperkineziile coreice sunt mai puțin exprimate decât akinezia și tulburările cognitive. Viceversa apare atunci când debutul simptomelor este tardiv. *Tulburările de comportament* precum depresia, riscul crescut de suicid, suspiciozitatea, tendința de a critica mereu, iritabilitatea, impulsivitatea, hiperreactivitatea emoțională, agresivitatea, igiena precară, abulia sau agresiunea sexuală îngreunează interacțiunea socială și familială, respectiv apare riscul săvârșirii de fapte penale. Pacienții prezintă o lentoare în gândire, le scade rezistența la efort, apar tulburări de concentrare și de memorie. Dificultățile în desfășurarea activităților profesionale și casnice devin evidente. *Coreea* (pag. 140; tabelul 97, pag. 476) poate fi inițial interpretată eronat drept agitație „nervoasă”. Chiar și atunci când este foarte intensă, încetează în timpul somnului. Se pot asocia akinezia, distonia sau reducerea mișcărilor voluntare motorii. Merul este afectat de reducerea controlului echilibrului și a celui postural. Frecvent apar în cadrul consultului clinic tulburări ale motilității oculare.

**Stadiu intermediar.** Simptomele de demență apar preponderent împreună cu o scădere a dispoziției. Tulburările motorii coreice, distonice și akinetice sunt de obicei generalizate. Căderile sunt frecvente.

**Stadiul tardiv.** Se caracterizează prin cașexie cu atrofie musculară (musculatura interosoasă a mâinilor) și scădere în greutate în ciuda unui aport caloric suficient. Hiperkineziile coreice sunt înlocuite de simptomele akinetice.

Activitatea motorie este sever afectată. Incontinența urinară nu este neobișnuită. Necesită îngrijire permanentă.

### ■ Patogeneza

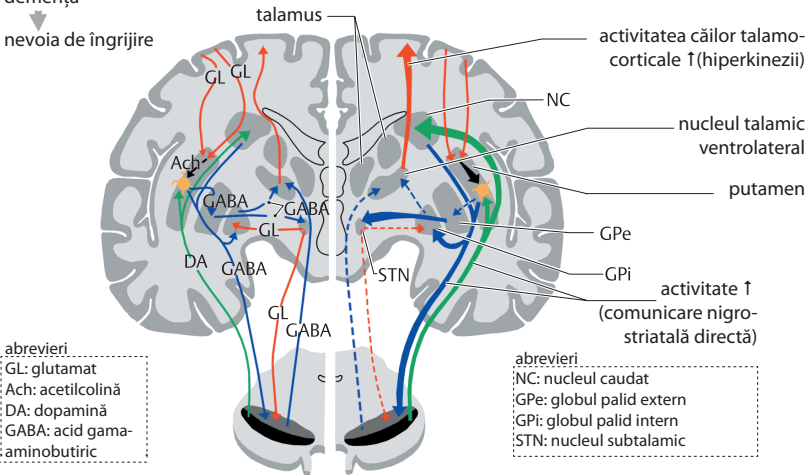
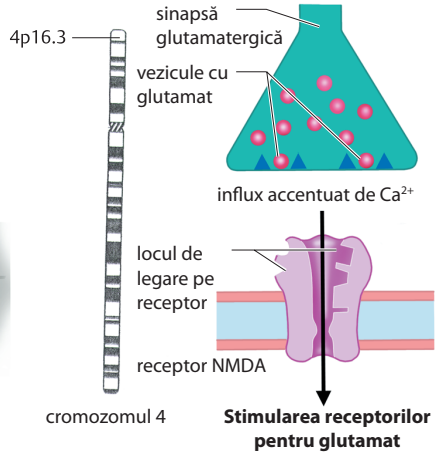
Pe lângă atrofia cerebrală generalizată, apare și o atrofie a striatului dorsal (pag. 76). Din punct de vedere neurochimic există un deficit de acid gama-aminobutiric (GABA) și a enzimei de sinteză a acestuia, glutamat decarboxilaza. BH se transmite autosomal dominant cu penetrabilitate completă, adică toți purtătorii genei sunt simptomatici, dar intensitatea simptomelor diferă. Gena (IT15) se află la capătul brațului scurt al cromozomului 4 (4p16.3). La acel nivel se găsesc repetări ale secvenței de trei nucleotide CAG (codifică glutamina, pag. 66; normal 11-34, în BH > 40). În cazul transmiterii paterne debutul bolii este mai precoce (→ *anticipare* = debut tot mai precoce de la o generație la alta), iar în cazul transmiterii materne este nemodificat. Produsul codificat de genă se numește *huntingtină*. Acțiunea patologică a acesteia nu a fost identificată încă. Din punct de vedere fiziopatologic se crede că ar accentua stimularea receptorilor pentru glutamat (receptorii NMDA), ce duce la modificări neurodegenerative exotoxice. *Testarea genetică* a celulelor sanguine permite diagnosticarea anterior debutului clinic. Consecințele psihice și sociale, ce decurg din rezultatul eventual pozitiv al testului genetic trebuie discutate cu pacientul anterior efectuării testului.

### Acantocitoza

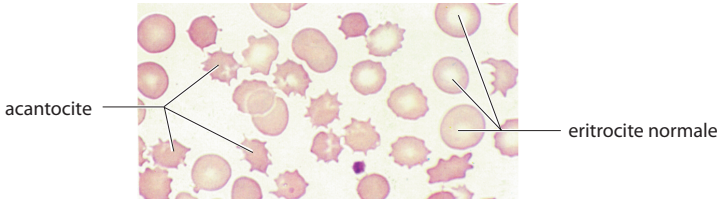
Această entitate reunește diverse tulburări motorii (coree, ticuri, distonie), în cadrul prezenței eritrocitelor cu prelungiri ascuțite (acantocite) pe frotiul cu sânge proaspăt (> 3%). O astfel de constelație apare în boala *HDL2 autosomal dominantă* (= Huntington disease-like 2; repeat expansion in junctophillin-3-Gen), *sindromul McLeod* (miopatie recesivă x-linkată, coree; lipsește proteina precursora Kell) și în *coreea cu acantocitoză* (autosomal recesivă; dischinezii orofaciale, polineuropatie).



tulburări de comportament  
 ↓  
 coree  
 ↓  
 demență  
 ↓  
 nevoia de îngrijire



**Boala Huntington**  
 (stânga - funcționarea normală, dreapta - disfuncții în BH)



**Acantocitoză**

## Afecțiuni cerebeloase dobândite

Manifestare	Etiologie	Caracteristici/particularități
Acută (min. sau ore)	• Infecțioasă <sup>1</sup>	• <b>Infecții virale:</b> varicela-zoster, Epstein-Barr, rubeolă, oreion, parainfluenza, echo, Coxsackie, citomegalovirus, FSME, herpes simplex, copii > adulți, <i>formă atipică:</i> sindromul opsoclonus <sup>2</sup> -mioclonus-ataxie • <i>Abces</i> • <i>Sindromul Fisher</i> (ataxie, oftalmoplegie, areflexie; pag. 492)
	• Vasculară	• <i>Infarct/hemoragie cerebeloasă</i> , domină sindroamele de trunchi cerebral (pag. 168). Complicațiile sunt posibile mai ales la debut și necesită măsuri imediate (pag. 234)
	• Toxică	• <i>Alcool, barbiturice, fenitoină, litiu</i>
Subacută (zile sau săptăm.)	• Tumorală <sup>3</sup>	• Cefalee occipitală (iradiere frontală, în ceafă, în umeri), vărsături repetate, redoarea cefei, vertij, ataxia trunchiului, posibil hidrocefalie obstructivă
	• Paraneoplazică <sup>4</sup>	• Simptomele cerebeloase preced deseori cu luni (chiar ani) descoperirea unei tumori. Evidențierea de anticorpi antineuronali în ser și (în cazul pierderilor neuronale) în LCR
	• Toxică	• <i>Alcool</i> • <i>Medicamente:</i> fenitoină/alte antiepileptice, litiu, 5-fluorouracil, citozinarabinozid • <i>Metale grele:</i> mercur, talii, plumb • <i>Solvenți:</i> toluen, tetraclorură de carbon
	• Fizică	• <i>Hipoxie, insolajie, hipertermie</i>
Cronică (luni sau ani)	• Infecțioasă	• <i>Panencefalită subacută sclerozantă</i> (PESS: de obicei la copii și tineri la cca. 10 ani de la infecția rujeolică, debutează cu tulburări de comportament, demență, ataxie, mioclonii, distonie și epilepsie) • <i>Boala Creutzfeldt-Jakob</i> (pag. 290)
	• Vasculară	• <i>Sideroză superficială a SNC</i> <sup>5</sup> (simptome: ataxie lent progresivă, tulburări auditive/surditate, dizartrie, semne piramidale, disfuncții ale vezicii urinare)
Intermitentă	• Metabolică <sup>6</sup>	• <i>Hipotiroidism</i> • <i>Sindrom de malabsorbție</i> (deficit de vitamină E), deficit de vitamină B <sub>1</sub> (acut → encefalopatie Wernicke) • <i>Boala Refsum</i> <sup>6</sup> (↑ nivelului seric de acid fitanic, pag. 370) • <i>Boala Wilson</i> <sup>6</sup> (ataxie, tremor, dizartrofonie, disfagie, distonie, tulburări de comportament, pag. 331) • <i>Boală mitocondrială</i> (pag. 376)
Intermitentă	• Metabolică <sup>6</sup>	• Tulburări metabolice ereditare la sugari, copii și tineri (vezi și pag. 328, 479) • <i>Tulburări ale metabolismului aminoacizilor</i> (hiperamoniemie, sindromul Hartnup, boala urinei cu miros de sirop de arțar) • <i>Tezurismoze</i> (leucodistrofie metacromatică, lipofuscinoza ceroidă neuronală, sialidoza, gangliozidoza GM <sub>2</sub> )

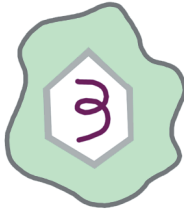
<sup>1</sup>selecție: numeroase boli pot declanșa ataxie și simptome de encefalomielită, <sup>2</sup>salve foarte frecvente de sacade în direcțiile privirii, absența intervalului între sacade, <sup>3</sup>pag. 318; astrocitom cerebelos, meduloblastom, ependimom, hemangioblastom (sindrom von-Hippel-Lindau), meningiom (în unghiul pontocerebelos), metastaze (carcinom pulmonar/mamar, melanom), <sup>4</sup>anticorpi (pag. 483): anti-Hu, anti-Yo, anti-CV2, anti-Ma2, <sup>5</sup>depuneri leptomeningeale de hemosiderină (cerebral, cerebelos, spinal), localizarea sursei hemoragiei (ex. angiom, oligodendrogliom, ependimom de coadă de cal, postintervenție neurochirurgicală) se reușește rareori. evidențiere: IRM (hipointensitate în T2), LCR (xantocromie, siderofagi) <sup>6</sup>ereditară, menționată din motive de diagnostic diferențial

### ■ Ataxii cerebeloase idiopatice (ACI)

Din această categorie fac parte afecțiunile cerebeloase non-genetice, fără cauză cunoscută și cu debut

la adulți. Vârsta la debut > 25 de ani. Există 2 forme: simpatologie pur cerebeloasă și atrofie multisistemică (pag. 302).

**Sindrom cerebelos acut**



infecțios

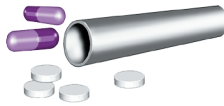


vascular

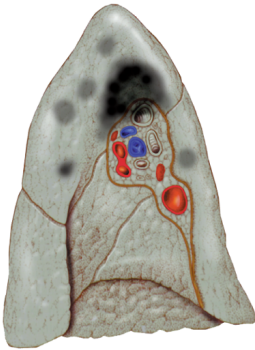


toxicitate etanolică

**Sindrom cerebelos subacut**



toxicitate medicamentoasă

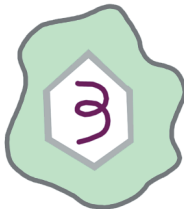


tumoral, paraneoplazic



fizică (ex. hipertermie)

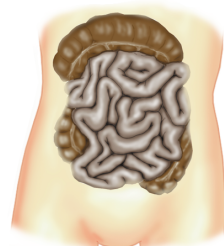
**Sindrom cerebelos cronic**



infecțios



vascular



metabolic

**Sindrom cerebelos intermitent**