

# **Инструменты ранней диагностики новорожденных с перинатальными рисками.**

## **Как заподозрить излечимые маски ДЦП в периоде новорожденности?**

Мамаева Е.А., врач-невролог

ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» МР

Санкт-Петербург  
2026

# Возможности ранней (до 6 месяцев) диагностики ДЦП у новорожденных с перинатальными рисками

- Оценка генерализованных движений по методу Х. Прехтла (чувствительность 98%).
- Шкала неврологического осмотра младенцев / новорожденных Хаммерсмит = HINE / HNNIE (чувствительность 90%).
- Неонатальная МРТ головного мозга (чувствительность 86-89%).

**До 5 месяцев**

Анализ генерализованных движений + МРТ ГМ



**Точность диагноза > 95%**

**После 5 месяцев**

Шкала Хаммерсмит + МРТ ГМ

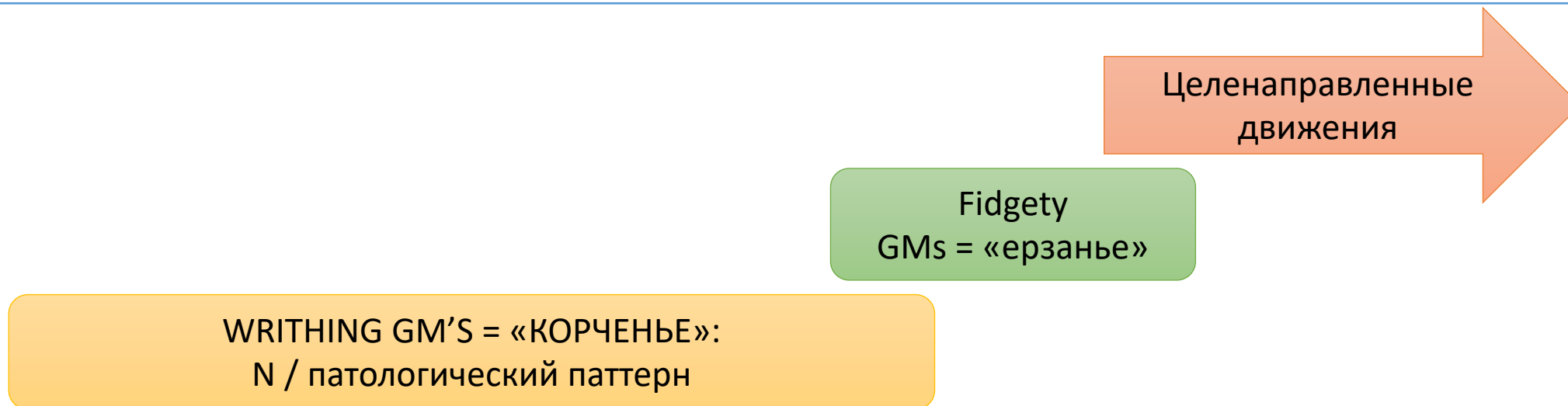


**Точность диагноза > 90%**

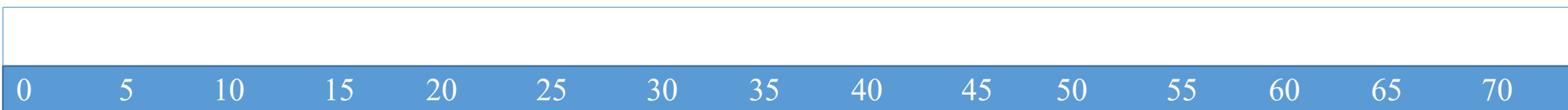
# Генерализованные движения (GMs)

Впервые выявляют у плода на 8 неделе гестации

Вариабельные «крупные» движения, вовлекающие все тело (конечности, шею, туловище), длительностью от нескольких секунд до нескольких минут



Постменструальный возраст, недели



Возраст в неделях у доношенного ребенка

## Аномальные WHRITING GMs

**POOR repertoire (PR)** – бедный или плохой репертуар – монотонные движения, теряют признаки «комплексности»

**Cramped-Synchronized (CS)** – судорожно-синхронизированные движения.

Ригидные движения с потерей плавности, мышцы конечностей и туловища сокращаются и расслабляются одновременно.

**Chaotic (Ch)** – движения всех конечностей большой амплитуды в различных направлениях, резкие и внезапные

**При преобладании CS GMs – ранний маркер развития ДЦП.**












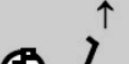











Чувствительность видеозаписи GMS – 100%, а специфичность CS - от 92,5 до 100%





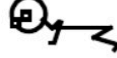

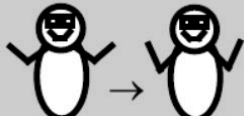
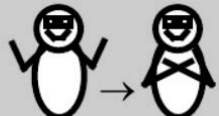

## HNNE (неонатальная)

- Стандартизованная неврологическая шкала для доношенных и недоношенных детей от момента рождения до 1,5(2) месяцев
- **Включает 6 субшкал – 34 пункта:**
  - Мышечный тонус и поза
  - Двигательные паттерны
  - Рефлексы
  - Спонтанные движения
  - Патологические знаки (ЧМН)
  - Поведение

**Short HNNE proforma for newborn term infants and preterm infants at term equivalent age**

<https://www.mackeith.co.uk/hammersmith-neurological-examinations/>


	Warning signs				Warning signs
<b>POSTURE</b>	arms & legs extended or very slightly flexed 	legs slightly flexed  For 25-27 weekers only	leg well-flexed but not adducted 	leg well flexed & adducted near abdomen 	abnormal posture: a) opisthotonus b) arm flexed, leg extended 
<b>ARM TRACTION</b>	arms remain straight; no resistance 	arms flex slightly or some resistance felt 	arms flex well till shoulder lifts, then straighten 	arms flex at approx 100° & maintained as shoulder lifts 	flexion of arms <100°; maintained when body lifts up 
<b>LEG TRACTION</b>	legs straight - no resistance 	knees flex slightly or some resistance felt 	knees flex well till bottom lifts up 	knees flex and remain flexed when bottom up 	knee flexion stays when back+bottom up 
<b>HEAD CONTROL (1)</b>	no attempt to raise head 	infant tries: effort better felt than seen 	raises head but drops forward or back 	raises head: remains vertical; it may wobble 	
<b>HEAD CONTROL (2)</b>	no attempt to raise head 	infant tries: effort better felt than seen  For 25-29 weekers only	raises head but drops forward or back 	raises head: remains vertical; it may wobble 	head remains upright or neck extended; cannot be passively flexed

<b>VENTRAL SUSPENSION</b>	back curved, head & limbs hang straight 	back curved, head ↓, limbs slightly flexed 	back slightly curved, limbs flexed 	back straight, head in line with back, limbs flexed 	back straight, head above line of body 
<b>SPONT. MOV. (quality)</b>	only stretches	stretches and random abrupt movements; some smooth movements	fluent movements but monotonous	fluent alternating movements of arms + legs; good variability	<ul style="list-style-type: none"> <li>cramped synchronised;</li> <li>mouthing</li> <li>jerky or other abnormal movement</li> </ul>
<b>TREMOR</b>		no tremor or tremor only when crying	tremor only after Moro or occasionally when awake	frequent tremors when awake	continuous tremors
<b>MORO RESPONSE</b>	no response or opening of hands only	full abduction at shoulder and extension of the arms; no adduction 	full abduction but only delayed or partial adduction 	partial abduction at shoulder and extension of arms followed by smooth adduction 	<ul style="list-style-type: none"> <li>no abduction or adduction</li> <li>only forward extension of arms from the shoulders</li> <li>marked adduction only</li> </ul> 

<b>VISUAL ORIENTATION</b>	does not follow/follows briefly to side but loses stimuli	follows horizontally and vertically; no head turn	follows horizontally and vertically; turns head	follows in a circle	
<b>ABNORMAL SIGNS</b>	<p>Facial Palsy</p> <p>Yes      No</p>	<p>Abn Eye Movements</p> <p>Yes      No</p>	<p>Sunset Sign</p> <p>Yes      No</p>	<p>Fisted hand(s)</p> <p>Yes      No</p>	<p>Clonus</p> <p>Yes      No</p>

The central grey column report the spectrum of neurologic findings within the reference range (90%); the lateral columns include all the warning signs to be considered. The last line “abnormal signs” has to be circled as Yes or No for each sign.

# Нейровизуализация

- Нейросонография и МРТ – основные методы инструментального подтверждения диагноза ДЦП.
- Преимущественное поражение белого вещества  выявляется при ДЦП в 56% случаев.
- Патология коркового и подкоркового серого вещества – в 18% случаев.
- Пороки развития мозга – в 9%.
- Около 20% пациентов с ДЦП не имеют нейровизуализационных патологических находок.

В этих случаях необходимо продолжить диагностический поиск для исключения генетической патологии и наследственных метаболических  заболеваний.

# Классификация структурных нарушений при ДЦП

- Врожденные мальформации: шизэнцефалия, полимикрогирия, лиссэнцефалия и др.
- Повреждения серого вещества: поражение базальных ганглиев, таламуса, кортикальные дисплазии, атрофия коры.
- Повреждения белого вещества: перивентрикулярная лейкомаляция, мультикистозная лейкомаляция.

# Классификация структурных нарушений при ДЦП

- Вентрикуломегалия и другие аномалии ликворовыводящей системы
- Неклассифицируемые и другие нарушения: поражения мозжечка, кисты, участки повышенной плотности, кальцификация, атрофии червя мозжечка.

# Прогностическое значение МРТ изменений

## Отсутствие способности к самостоятельной ходьбе

Билатеральные паренхиматозные кровоизлияния IV степени

Билатеральная кистозная перивентрикулярная лейкомаляция III степени

Врожденные пороки развития мозга

Поражение базальных ганглиев

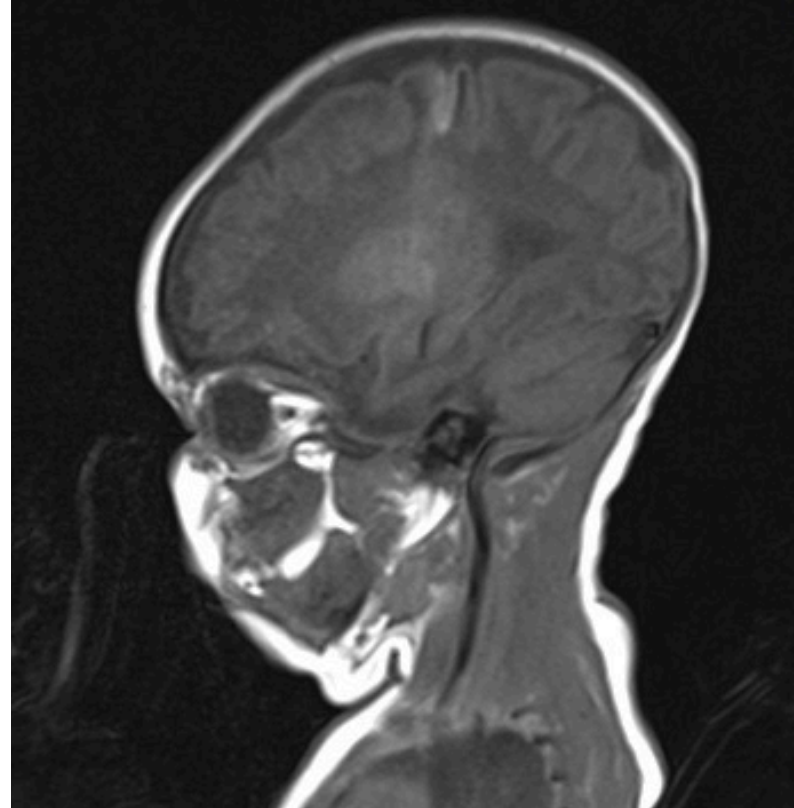
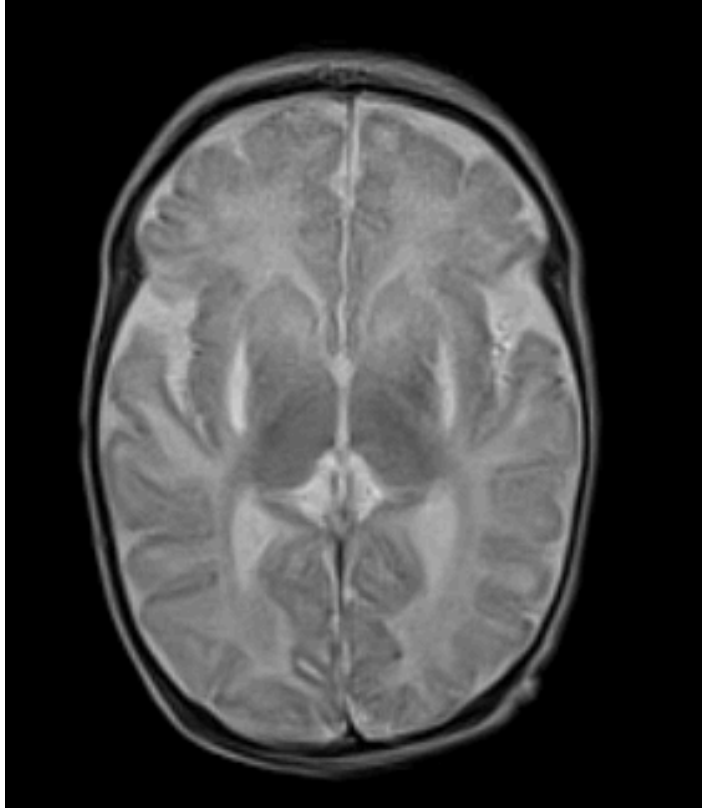
## Сохранная способность к самостоятельной ходьбе

Односторонние изменения (кровоизлияние или перинатальный ишемический инсульт)

Некистозная перивентрикулярная лейкомаляция

Умеренное поражение белого вещества

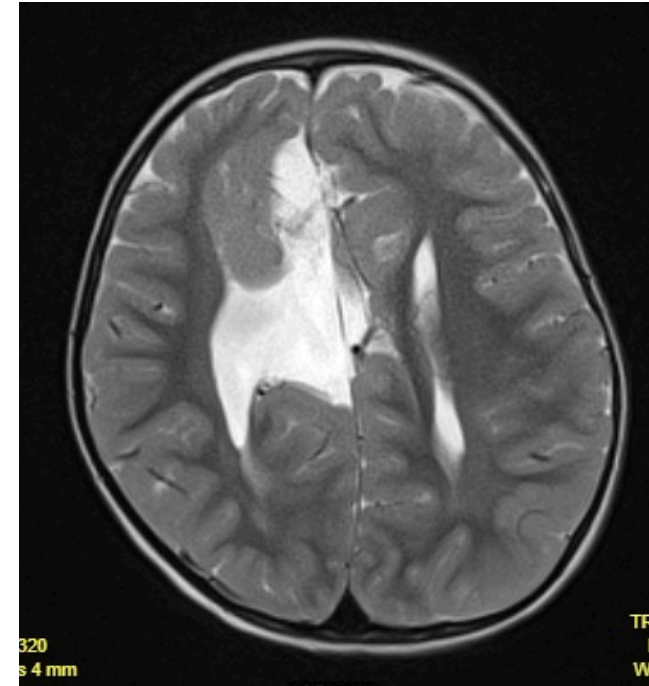
**МРТ головного мозга (20 сутки жизни).  
Ds: ГИЭ II ст. по классификации Sarnat and Sarnat**



В 9 месяцев диагностирован: ДЦП, спастическая диплегия.

Данные из личного архива  
спикера Мамаевой Е.А.

## МРТ головного мозга



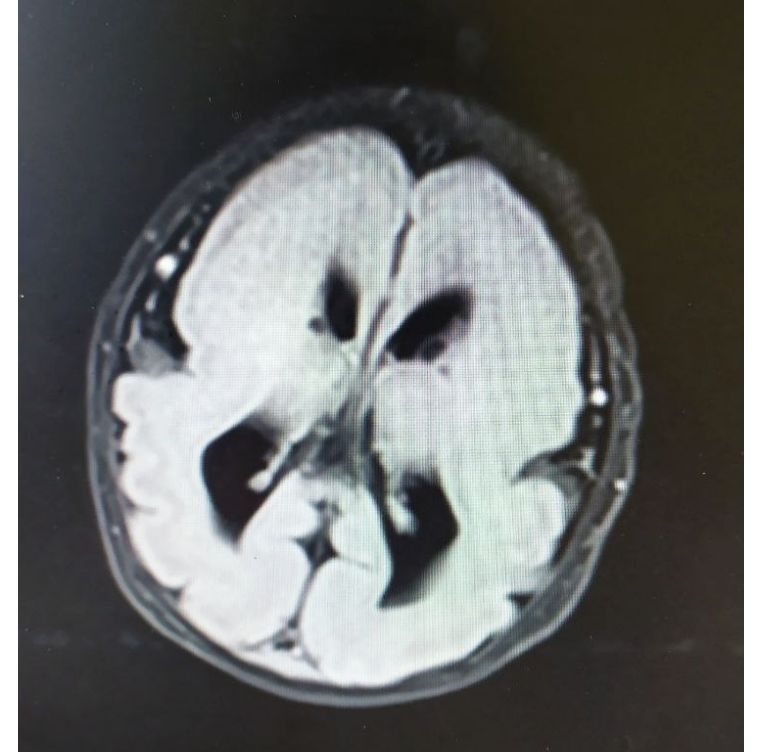
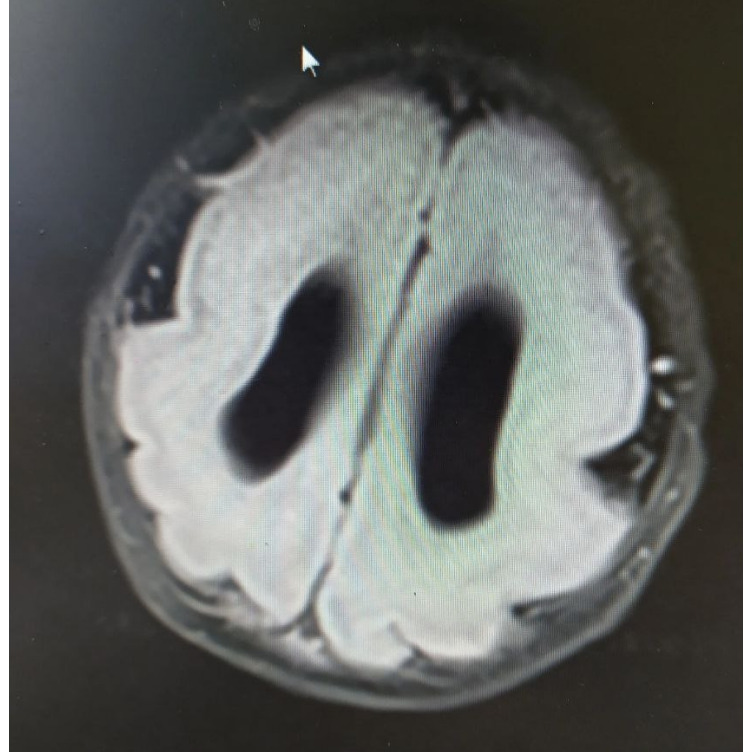
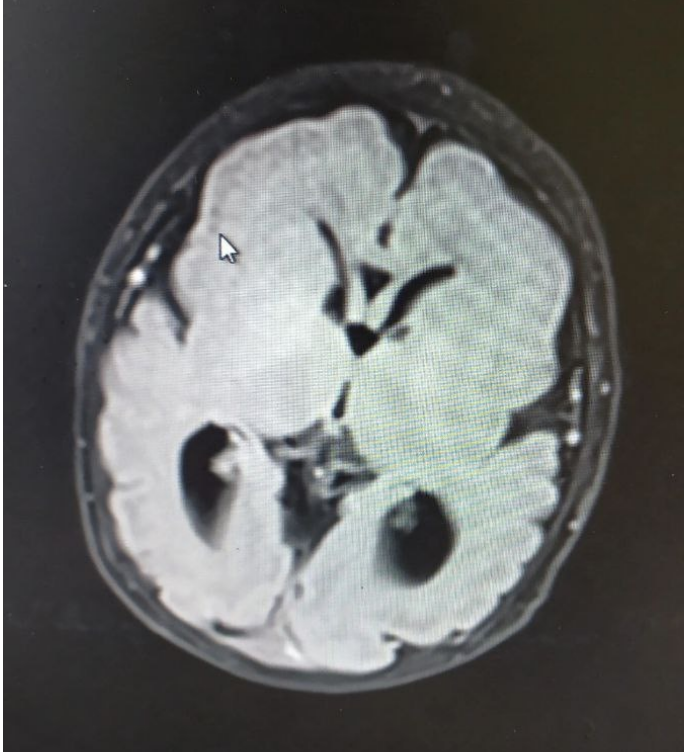
Агенезия мозолистого тела, colpocephalia левого бокового желудочка. Признаки гипогенезии медиобазальных отделов правой лобной доли с признаками участков полимикрогирии и аномальным формированием борозд и извилин



В 8 месяцев диагностирован: ДЦП, спастический гемипарез, I уровень GMFSC.

Данные из личного архива спикера Мамаевой Е.А.

## Лиссэнцефалия DCX-ассоциированная (субс мужского пола)



ДЦП, спастический тетрапарез, V уровень GMFSC.

# Прогностическая ценность неонатальной ЭЭГ

аЭЭГ



ГИЭ + терапевтическая гипотермия => при  
отсутствии **восстановления цикличности более**  
**96 часов** => неврологический дефицит.

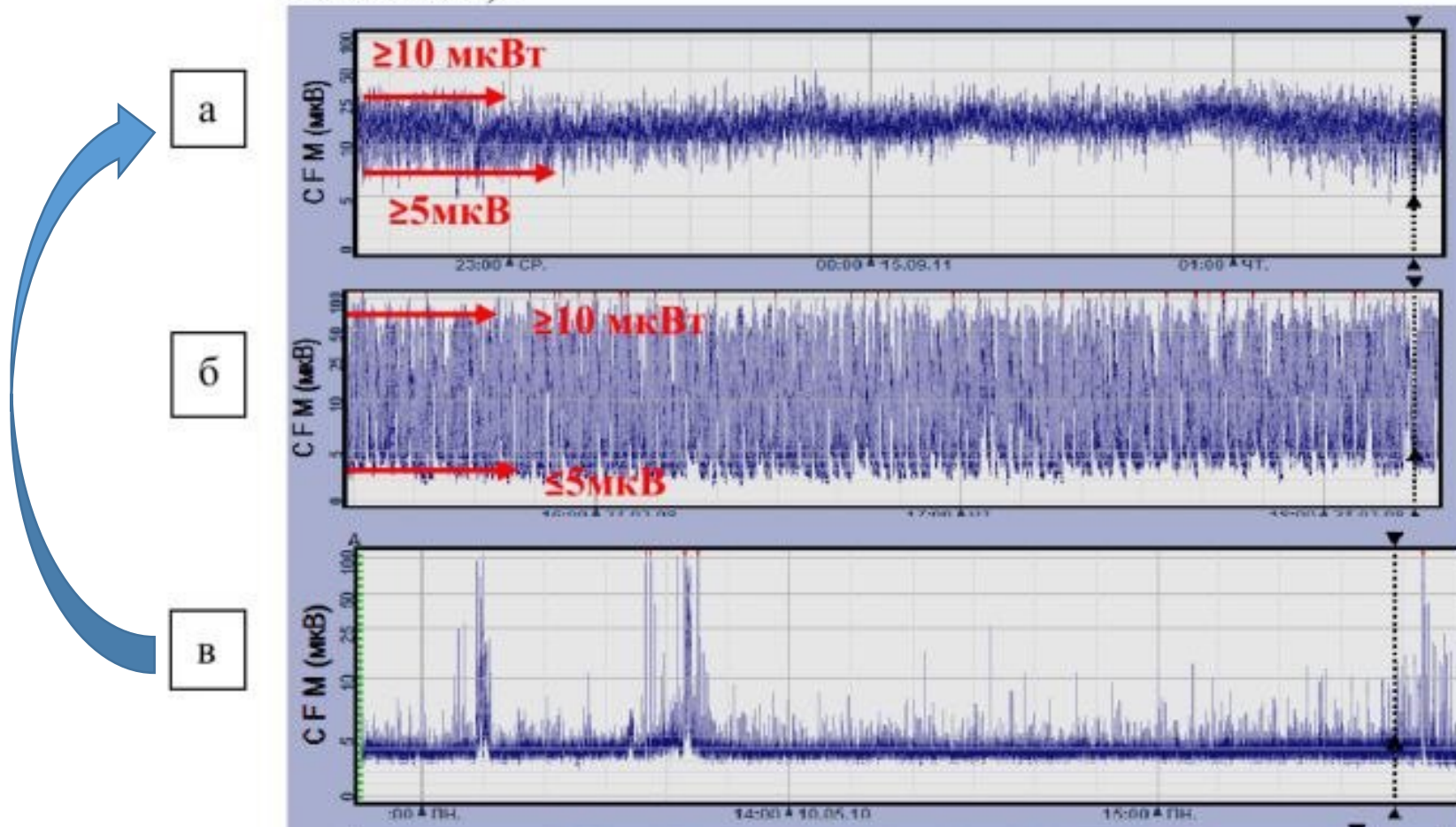
**Задержка формирования БЭА** у недоношенных >  
4 недель в динамике => неврологический  
дефицит

Многоканальный ЭЭГ-мониторинг



Золотой стандарт диагностики неонатальных  
судорог

# Классификация Аль Наквиб



- а. Нормальная активность
- б. Умеренные отклонения
- в. Тяжелые нарушения фоновой активности

# Неонатальный мышечный гипертонус

- Патологическое увеличенное сопротивление пассивным движениям
  - Значимое снижение их объема



## «Плюс» симптомы:

- Автономная дизрегуляция
- Скелетные аномалии
- Ларингоспазм (апноэ)
- Дисфагия
- Судороги

Scher MS. Neonatal hypertonia: I. Classification and structural-functional correlates. *Pediatr Neurol* 2008; **39**: 301–6.

# Классификация неонатального мышечного гипертонуса



Центральный (церебральный)

Периферический



Пароксизмальный

Персистирующий



С дебютом сразу после рождения

> 24 часов после рождения



С острым началом

Подострое течение

# Этиология неонатального мышечного гипертонуса

**«Материнские» факторы:** наркотические / психотропные препараты, «сердечный аррест» у матери, гиперпаратиреозидизм

**Анте/ интранатальные структурно-обусловленные:** ГИЭ, интракраниальные кровоизлияния, менингоэнцефалиты и др.

**Генетически-ассоциированные:**

- Дефицит молибденового кофактора / дефицит сульфитоксидазы
- «Допа-зависимые» дистонии с дебютом в периоде новорожденности
- Наследственные гиперэксплексии
- Синдром Crisponi
- BRAT1 / GRIA4-ассоциированные энцефалопатии
- Недистрофические миотонии (SCN4A) и др.

# Startle-синдромы/гиперэксплексия

Startle-рефлекс – несегментарный физиологический рефлекс ствола головного мозга, который наблюдается у здоровых людей после неожиданного стимула.



Аномальный/экзальтированный startle-рефлекс – «startle-синдромы»:

- Гиперэксплексия: ригидность (постоянная/ преходящая) + экзальтированные startle-рефлексы.
- Стимул-индуцированные заболевания.
- Нервно-психиатрические заболевания.

Saini AG, Pandey S. Hyperekplexia and other startle syndromes. J Neurol Sci. 2020 Sep 15;416:117051. doi: 10.1016/j.jns.2020.117051. Epub 2020 Jul 20. PMID: 32721683.

# Гиперэксплексия

## ЭТИОЛОГИЯ

НАСЛЕДСТВЕННАЯ

СИМПТОМАТИЧЕСКАЯ

В СТРУКТУРЕ ДРУГИХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ (Schwartz-Jampel синдром, BRAT1, GRIA4-АССОЦИИРОВАННЫЕ ЭНЦЕФАЛОПАТИИ И ДР.)

## ТИПЫ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ГИПЕРЭКСПЛЕКСИИ

**GLRA1 (61-63%) – 1 тип**

**SLC6A5 (25%) – 3 тип**

**GLRB 12-14% - 2 тип**

**ATAD1 – 4 тип**

Гены, влияющие на специфические рецепторы глицина (GlyR):

# Клиническая картина гиперэксплексии

ДЕБЮТ: с рождения / с улучшением клинических симптомов к 2 годам жизни

ТРУДНОСТИ В ОБУЧЕНИИ  
(РЕЧЕВЫЕ НАРУШЕНИЯ)

ПАРАЛИТИЧЕСКАЯ  
КИШЕЧНАЯ  
НЕПРОХОДИМОСТЬ

ПАХОВЫЕ / ПУПОЧНЫЕ  
ГРЫЖИ

ТОНИЧЕСКИЙ  
НЕОНАТАЛЬНЫЙ  
ЦИАНОЗ / АПНОЭ

ЭКЗАЛЬТИРОВАННЫЕ  
СТАРТЛ-РЕФЛЕКСЫ  
+  
СКОВАННОСТЬ  
+  
↓ СПОНТАННАЯ  
ДВИГАТЕЛЬНАЯ  
АКТИВНОСТЬ

ЗАДЕРЖКА МОТОРНОГО  
РАЗВИТИЯ

## Клиническая картина наследственной гиперэкплексии



Hmami F et al. Neonatal hyperekplexia with homozygous p.R392H mutation in GLRA1. *Epileptic Disord.* 2014 Sep;16(3):354-7. doi: 10.1684/epd.2014.0663. PMID: 25036534.

# Подходы к терапии наследственной гипеэмплексии

ГИПЕРЭКСПЛЕКСИЯ I-III  
ТИПЫ



КЛОНАЗЕПАМ: в дозе от 0,01 до 0.1 мг/кг/сут

ГИПЕРЭКСПЛЕКСИЯ IV  
ТИП



ПЕРАМПАНЕЛ

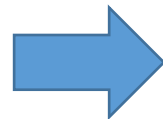
# Недистрофическая миотония с дебютом в неонатальном возрасте (SCN4A)

Каналопатия, ассоциированная с мутацией в натриевых каналах

= врожденная парамиотония = **ТЯЖЕЛЫЙ НЕОНАТАЛЬНЫЙ ЭПИЗОДИЧЕСКИЙ ЛАРИНГОСПАЗМ**

ЛАРИНГОСПАЗМ =>

рецидивирующие жизнеугрожающие  
апноэ + генерализованная скованность с  
брадикардией => гипотония, цианоз,  
снижение уровня сознания, профузное  
потоотделение



Нарастание гипертрофии мускулатуры (мышц  
конечностей) к 5 месяцам  
+  
МИОТОНИЧЕСКИЕ ФЕНОМЕНЫ  
после 4-6 месяцев

Lion-Francois L, Mignot C et al. Severe neonatal episodic laryngospasm due to de novo SCN4A mutations: a new treatable disorder. Neurology. 2010 Aug 17;75(7):641-5. doi: 10.1212/WNL.0b013e3181ed9e96. PMID: 20713951.

# Терапия

**НЕЗАМЕДЛИТЕЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ! ДО РЕЗУЛЬТАТОВ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ**

БЛОКАТОРАМИ НАТРИЕВЫХ КАНАЛОВ: **КАРБАМАЗЕПИН** - 10 мг/кг/сут

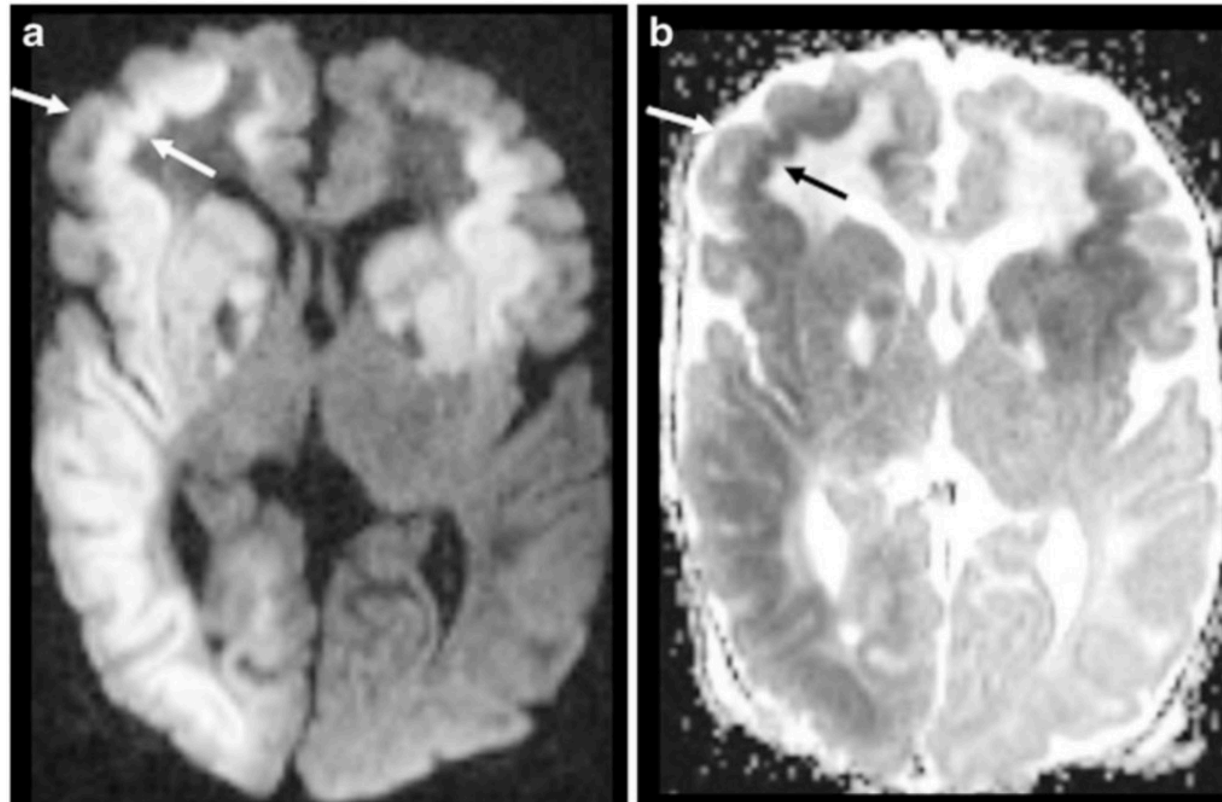
# Дефицит кофактора молибдена (MoCD)

- Крайне редкое АР-заболевание, с дебютом в неонатальном периоде, часто «имитирующее» ГИЭ
- Этиология заболевания: патогенные варианты в генах: *GPHN*, ***MOCS1***, ***MOCS2***, *MOCS3* или значительное снижение активности фермента сульфитоксидазы

## Клиническая картина

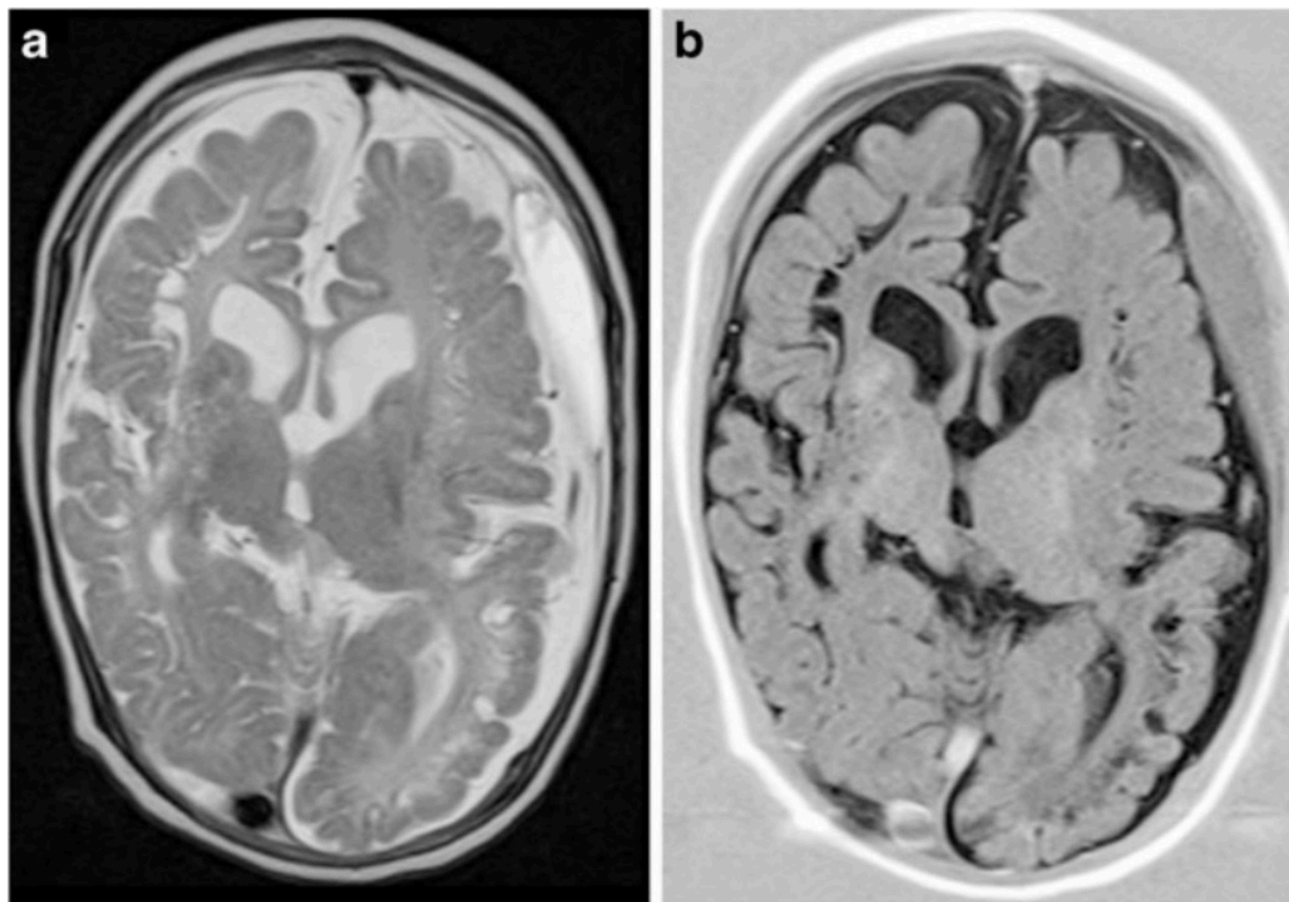
- Острая энцефалопатия
- Фармакорезистентные неонатальные судороги, в тч эпилептические спазмы
- Вялое сосание, потребность в зондовом питании
- Гиперэкплексия
- Апноэ
- Двигательные нарушения
- Приобретенная микроцефалия
- Офтальмологические проявления (например, эктопия хрусталика)

## МРТ головного мозга: 27 сутки жизни



Stence, N.V., Coughlin, C.R., Fenton, L.Z. *et al.* Distinctive pattern of restricted diffusion in a neonate with molybdenum cofactor deficiency. *Pediatr Radiol* **43**, 882–885 (2013).

Тот же ребенок в возрасте 5 месяцев



## Особенности лабораторной диагностики

- Повышенная концентрация таурина и сниженная концентрация цистина в анализе аминокислот плазмы
- Снижение общей концентрации **гомоцистеина** в плазме
- Повышенные **концентрации ксантина и гипоксантина** при анализе пиримидинов мочи
- Снижение концентрации **мочевой кислоты** в плазме

## Терапия дефицита кофактора молибдена типа А (МОСS1)

- Фосденоптерин (NULIBRY) вводится путем ежедневной внутривенной инфузии (через венопорт)
- Для достижения максимального терапевтического эффекта терапию фосденоптерином следует начинать как можно скорее после появления симптомов.
- Диета с ограничением цистеина (низкобелковая диета с ограничением натурального белка)
- Тиамин 1,2 мг/сутки (новорожденные, младенцы) => дети 50 мг x 1 раз в сутки, подростки 100 мг в 1-2 приема

**Благодарим за внимание!**