

ОРИГИНАЛЬНАЯ СТАТЬЯ
© КОЛЛЕКТИВ АВТОРОВ, 2025



Читать онлайн
Read online

Ражева Д.С.^{1,2}, Хондкарян Г.Ш.¹, Заваденко Н.Н.¹

Наследственные атаксии, протекающие под маской детского церебрального паралича

¹ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (Пироговский университет), 117513, Москва, Россия;

²ГБУЗ Московской области «Детский клинический центр им. Л.М. Рошаля», 125222, г.о. Красногорск, Россия

РЕЗЮМЕ

Введение. Атаксический детский церебральный паралич (аДЦП) — наименее распространённая среди всех форм ДЦП, встречается реже, чем у 1 из 10 пациентов с ДЦП. К возрасту 5 лет более чем у половины из этих детей диагноз пересматривается, и подтверждаются другие состояния, не связанные с ДЦП. Накапливаются данные о том, что фенотипическое сходство с аДЦП может быть у ряда генетических заболеваний. Некоторые из них проявляются с рождения, другие манифестируют позже и имеют прогрессирующее течение.

Цель исследования — изучить особенности клинической картины, лабораторных и инструментальных данных, позволяющих отличить пациентов с аДЦП от пациентов с наследственными формами атаксий.

Материалы и методы. В исследование были включены 59 детей в возрасте от 1 года до 3 лет 8 мес, которые были распределены на 3 группы: с подтверждённым аДЦП ($n = 29$), наследственными заболеваниями (атаксия с подтверждённым генетическим диагнозом) ($n = 13$), прогрессирующей атаксией предположительно генетической природы, окончательно не верифицированной ($n = 17$). Всем детям проводились детальная оценка анамнеза, исследование неврологического статуса, нейровизуализация (МРТ). Выраженность двигательных нарушений оценивали с помощью шкалы GMFSC, а степень тяжести атаксии — по разработанной нами Педиатрической шкале атаксии (ПША). При исследовании с помощью ПША проводилась оценка в баллах развития моторных навыков и симптомов, указывающих на поражение структур ЦНС, отвечающих за координацию движений. По общей сумме баллов тяжесть атаксии рассматривали как лёгкую (1–8 баллов), среднюю (9–13 баллов) и тяжёлую (14–23 баллов). Все пациенты наблюдались в динамике на протяжении 5 лет.

Результаты. При включении в исследование между группами отсутствовали значимые различия средних балльных оценок по ПША, и у большинства пациентов определялась атаксия средней тяжести. Однако динамика оценок по ПША за 5-летний период наблюдения пациентов оказалась разнонаправленной: у детей с аДЦП они имели тенденцию к стабилизации и постепенному улучшению, тогда как для пациентов групп с наследственными и предположительно генетическими атаксиями характерным было их неуклонное ухудшение в связи с нарастанием двигательных расстройств. Следует подчеркнуть сходство динамики показателей по ПША у пациентов двух последних групп.

По данным МРТ, в группе аДЦП преобладали изменения, типичные для гипоксически-ишемического поражения в виде перивентрикулярной лейкопатии (73,3%). Другой часто выявляемой патологией была гипоплазия мозжечка (46,4%). В группе наследственно обусловленной атаксии перивентрикулярная лейкопатия встречалась несколько реже (61,5%), другими находками были корковая атрофия (30,7%), гипомиелинизация (7,6%), гипоплазия ствола мозга (7,6%) и атрофия мозжечка (7,6%).

Заключение. Основными дифференциально-диагностическими критериями между наследственно обусловленными атаксиями и аДЦП являются прогрессирование клинической картины болезни, нарастание изменений на МРТ и молекулярно-генетическое выявление мутаций, которые вызывают заболевания, сопровождающиеся атаксией в детском возрасте.

Ключевые слова: атаксический детский церебральный паралич; атаксия; Педиатрическая шкала атаксии; генетическая диагностика

Соблюдение этических стандартов. Исследование проводилось в соответствии с принципами Хельсинкской декларации, одобрено ЛЭК ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (выписка из протокола заседания № 180 от 17.12.2028). Все пациенты или их законные представители подписали добровольное информированное согласие.

Для цитирования: Ражева Д.С., Хондкарян Г.Ш., Заваденко Н.Н. Наследственные атаксии, протекающие под маской детского церебрального паралича. *Неврологический журнал им. Л.О. Бадаляна*. 2025; 6(3): 140–152. <https://doi.org/10.46563/2686-8997-2025-6-3-140-152>
<https://elibrary.ru/lsnkiq>

Для корреспонденции: Ражева Дарья Сергеевна, e-mail: darvezhar@mail.ru

Участие авторов:

Ражева Д.С. — сбор и анализ данных, обзор публикаций по теме статьи, написание текста рукописи;
Хондкарян Г.Ш. — анализ данных, написание текста статьи, окончательное утверждение для публикации рукописи;
Заваденко Н.Н. — разработка концепции, написание текста статьи, окончательное утверждение для публикации рукописи.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Поступила 01.09.2025

Принята к печати 22.09.2025

Опубликована 31.10.2025

Daria S. Razheva^{1,2}, Gareguin Sh. Khondkarian¹, Nikolay N. Zavadenko¹

Hereditary ataxias occurring under the guise of cerebral palsy

¹N.I. Pirogov Russian National Research Medical University (Pirogov University), Moscow, 117513, Russian Federation;

²Children's Clinical Center named after L.M. Roshal, Krasnogorsk, 125222, Russian Federation

ABSTRACT

Introduction. Ataxic cerebral palsy (CP) is the least common of all forms of CP, occurring in less than 1 in 10 CP patients. By the age of 5 years, more than half of these children have their diagnosis reconsidered and other conditions not related to CP are confirmed. There is accumulating evidence that a number of genetic diseases may be characterized by phenotypic similarities to the ataxic form of CP. Some of them manifest themselves from birth, while others manifest later and have a progressive course.

Objective. To study the features of the clinical picture, laboratory, and instrumental data that allow distinguishing patients with ataxic CP from patients with hereditary forms of ataxia.

Materials and methods. The study included fifty nine children aged 1 to 3 years and 8 months, who were divided into three groups: with confirmed ataxic CP ($n = 29$), hereditary diseases (ataxia with a confirmed genetic diagnosis) ($n = 13$), with progressive ataxia of presumably genetic origin, not finally verified ($n = 17$). All children underwent a detailed assessment of the anamnesis, neurological examination, neuroimaging (MRI). The severity of motor disorders was assessed using the GMFSC scale, and the severity of ataxia was assessed using the Pediatric Ataxia Scale (PAS) developed by us. The PAS was used to evaluate the development of motor skills and symptoms indicating to the impairment of the central nervous system structures responsible for the coordination of movements. According to the total score, the ataxia severity was considered as mild (1–8 points), moderate (9–13 points) and severe (14–23 points). All patients were followed for 5 years.

Results. At inclusion in the study, there were no significant differences in the PAS average scores between the groups, and most patients had moderate ataxia. However, the trend in the PSA scores over the five-year observation period of patients turned out to be multidirectional: in children with ataxic CP, they tended to stabilize and gradually improve, whereas for patients in the groups with hereditary and presumably genetic ataxias, their steady deterioration was characteristic due to the increase in motor disorders. It should be emphasized that the trend in the PSA scores in patients of the last two groups are similar.

According to MRI data, changes typical of hypoxic-ischemic lesion in the form of periventricular leukopathy prevailed in the CP group (73.3%). Another frequently detected abnormality was cerebellar hypoplasia (46.4%). In the group of hereditary ataxias, periventricular leukopathy was somewhat less common (61.5%), other findings were cortical atrophy (30.7%), hypomyelination (7.6%), brainstem hypoplasia (7.6%) and cerebellar atrophy (7.6%).

Conclusion. The main criteria of differential diagnosis between hereditary ataxias and the ataxic form of CP are represented by the progression in the clinical picture of the disease, increasing abnormalities on the MRI and molecular genetic identification of mutations that determine diseases accompanied by ataxia in childhood.

Keywords: ataxic cerebral palsy; ataxia; Pediatric Ataxia Scale; genetic diagnosis

Compliance with ethical standards. The study was conducted in accordance with the principles of the Declaration of Helsinki. The study was approved by the Local Ethics Committee of the N.I. Pirogov Russian National Research Medical University (Pirogov University), Moscow, 117513, Russian Federation; (extract from the minutes of meeting No. 180 dated 12/17/2028). All patients or their legal representatives signed voluntary informed consent.

For citation: Razheva D.S., Khondkarian G.Sh., Zavadenko N.N. Hereditary ataxias occurring under the guise of cerebral palsy. *Nevrologicheskiy zhurnal imeni L.O. Badalyana (L.O. Badalyan Neurological Journal)*. 2025; 6 (3): 140–152. (In Russ.)
https://doi.org/10.46563/2686-8997-2025-6-3-140-152 https://elibrary.ru/lsnkiq

For correspondence: Daria S. Razheva, e-mail: darvezhar@mail.ru

Contribution:

Razheva D.S. — data collection and analysis, review of publications, writing the text of the manuscript;
Khondkarian G.Sh. — data analysis, writing the text of the article, final approval for the publication of the manuscript;
Zavadenko N.N. — concept development, writing the text of the article, final approval for the publication of the manuscript.
All co-authors — approval of the final version of the manuscript, responsibility for the integrity of all parts of the manuscript.

Funding. The study had no sponsorship.

Conflict of interest. The authors declare no conflict of interest.

Received: September 1, 2025

Accepted: September 22, 2025

Published: October 31, 2025

Введение

Атаксический детский церебральный паралич (аДЦП) — наименее распространённая среди всех форм ДЦП, встречается реже, чем у 1 из 10 пациентов с ДЦП [1–6]. Кроме того, к возрасту 5 лет более чем у половины из этих детей диагноз пересматривается и подтверждаются состояния, не связанные с ДЦП, что указывает на ошибочность первоначального диагноза [1, 7, 8]. Во многих случаях атаксия с ранним началом бывает признаком генетически детерминированных заболеваний с прогрессирующим течением.

Клинический интерес к изучению мозжечковых атаксий в детском возрасте появился после работ Николауса Фридрейха, который опубликовал свою первую статью о «семейной спинно-мозжечковой дегенерации» в 1861 г. и описал её новые случаи в 1863 и 1876 гг. [9]. В последующие десятилетия другие авторы также наблюдали подобных пациентов, и «болезнь Фридрейха» стала считаться отдельной нозологической единицей.

Работы Н. Фридрейха усилили интерес к различным формам атаксии в детском возрасте. Были представлены пациенты, у которых неврологическое

расстройство проявлялось с рождения и не было прогрессирующим. Такие истории болезни были обобщены и изучены в конце XIX в. Зигмундом Фрейдом, занимавшимся в то время ДЦП. Он заключил, что эти случаи не имели отношения к болезни Фридрейха, а представляли собой особую форму врождённого церебрального паралича. В 1897 г. З. Фрейд впервые предложил специальную категорию «атактический церебральный паралич» [9].

Исследования в этом направлении продолжил Фредерик Баттен, который в 1903 г. описал 8 детей с врождённой мозжечковой атаксией, названной им «церебеллярной диплегией» [10]. Лишь у 3 из них в анамнезе имелись указания на патологические роды. Клиническими проявлениями были замедленное двигательное развитие, нарушения координации движений и речи, тремор, у всех пациентов, кроме одного, — мышечная гипотония, у некоторых — нистагм. Ф. Баттен подчеркнул, что с возрастом состояние пациентов с атаксией улучшалось, и они начинали самостоятельно передвигаться без поддержки. Он полагал, что врождённая атаксия может быть результатом повреждения мозжечка во время родов, а в некоторых случаях — пороков развития головного мозга. Баттен рассматривал её как отдельное заболевание, отличное от атаксии Фридрейха [8, 10]. Он также отмечал, что атаксия в детском возрасте может быть приобретённой в результате энцефалопатий, осложняющих инфекционные заболевания, а также внутричерепных абсцессов и опухолей.

В 1909 г. немецкий невролог О. Фёрстер при описании 4 случаев мозжечковой атаксии отметил, что их клинические проявления несколько отличались от ранее описанных, и назвал их примерами «атонически-астатического ДЦП», который следует разграничивать от врождённой мозжечковой атаксии [9]. О. Фёрстер предположил, что это состояние не было связано исключительно с поражением мозжечка, поскольку в 2 похожих случаях при аутопсии был обнаружен атрофический склероз лобных долей. Он также считал, что существуют переходные синдромы между «атонически-астатическим ДЦП» и «церебральной диплегией», поскольку у некоторых пациентов с выраженными нарушениями координации движений конечностей наблюдались повышение мышечного тонуса, усиление сухожильных рефлексов и патологические разгибательные подошвенные рефлексы.

Значительный вклад в изучение атактической формы ДЦП внесли Л.О. Бадалян и соавт. [11]. Предлагая классифицировать формы ДЦП для раннего и старшего возраста, они обозначили гипотоническую форму ДЦП, «поскольку выраженная мышечная гипотония у детей первого года жизни является основным симптомом формирующихся в дальнейшем атактической и атонически-астатической форм» [11, с. 15]. Обращая внимание на то, что на различиях между этими формами акцентировал внимание ещё О. Фёрстер,

они охарактеризовали их следующие клинические особенности: «При атонически-астатической форме резко затруднено принятие вертикальной позы, невозможно сохранение положения тела в пространстве, выражена мышечная гипотония вследствие дефекта системы постурального контроля. Эти нарушения, как правило, сопровождаются тяжёлой умственной отсталостью и задержкой речевого развития» [11, с. 15]. При атактической форме способность удерживать позу нарушена нерезко. Со временем дети обучаются сидеть, стоять и ходить. В клинической картине доминируют расстройства координации движений. Мышечная гипотония умеренная. Психические и речевые нарушения выражены не столь грубо, как при атонически-астатической форме, а иногда интеллект нормальный» [11, с. 15]. Кроме того, Л.О. Бадалян и соавт. «пришли к заключению о необходимости включения в классификацию ряда смешанных форм, таких как спастико-атактическая, спастико-гиперкинетическая, атактико-гиперкинетическая» [11]. В современных классификациях и публикациях представлена единая атактическая форма ДЦП, но история изучения этого состояния и клиническая практика свидетельствуют о вариативности клинических проявлений внутри данной группы пациентов.

ДЦП определяется международными экспертами как группа стабильных, непрогрессирующих нарушений развития моторики и поддержания позы, возникших вследствие непрогрессирующего повреждения и/или аномалии развивающегося головного мозга у плода или новорождённого ребёнка, которые приводят к ограничению функциональной активности [1–3, 12]. В пользу диагноза ДЦП свидетельствуют указания на воздействие патологического фактора в ante-, intra- или постнатальном периодах, нарушения моторного развития и двигательной функции, непрогрессирующие структурные изменения ЦНС при нейровизуализации; часто встречаются сопутствующие нарушения (сенсорные, когнитивные, речевые, поведенческие, симптоматическая эпилепсия) и вторичные ортопедические осложнения [1–3, 12, 13].

аДЦП характеризуется нарушением координации мышечной деятельности, что проявляется в снижении точности, силы и ритма движений. Типичными признаками являются туловищная и локомоторная атаксия, дисметрия, интенционный тремор и мышечная гипотония [1–6]. Особенностью аДЦП является относительно редкое выявление структурных изменений головного мозга при нейровизуализации: более чем у половины пациентов МРТ остаётся в пределах нормы, у 30–40% выявляется гипоплазия мозжечка разной степени выраженности [5, 14].

Накапливаются данные о том, что фенотипическим сходством с аДЦП может обладать ряд генетических заболеваний [3, 5, 8, 15–17]. Некоторые из них проявляются с рождения, другие манифестируют позже и имеют прогрессирующее течение.

Цель исследования — выявление особенностей клинической картины, лабораторных и инструментальных данных, позволяющих отличить пациентов с аДЦП от пациентов с наследственными формами атаксий.

Материалы и методы

Критериями диагноза аДЦП и включения в исследование были:

- указание в анамнезе на воздействие патологического фактора в перинатальном периоде (неблагополучие беременности, осложнения родов, патология в неонатальном периоде);
- мышечная гипотония с раннего возраста;
- наличие двигательных нарушений в виде атаксии туловища (при сидении) или походки, дисметрии при захватывании предметов;
- признаки постгипоксических или постгеморрагических изменений ЦНС по данным МРТ или нейросонографии;
- отсутствие указаний на травматическое повреждение нервной системы, перенесённое острое нарушение мозгового кровообращения, опухоль, аутоиммунное и инфекционное заболевание нервной системы, приём лекарственных препаратов и других веществ, вызывающих нарушения двигательной сферы.

Всем детям проводилась детальная оценка анамнеза: анализ течения беременности, родов, становления двигательных, психических и речевых функций, текущего неврологического и соматического статуса. Для оценки психомоторного развития у детей до 6 лет использовался Денверский скрининговый тест [18]. Выраженность двигательных нарушений оценивали с помощью шкалы GMFSC [19], степень тяжести атаксии — по разработанной нами Педиатрической шкале атаксии (ПША) (табл. 1).

ПША была создана на основании опыта использования Международной объединённой шкалы оценки атаксии ICARS [20] и шкалы оценки двигательной функции и тяжести опсоклонус-миоклонус синдрома [21]. При исследовании с помощью ПША проводили оценку в баллах развития моторных навыков и симптомов, указывающих на поражение структур ЦНС, отвечающих за координацию движений (табл. 1), по общей сумме баллов выраженность клинических проявлений атаксии классифицировали как лёгкую (1–8 баллов), среднюю (9–13 баллов) и тяжёлую (14–23 баллов).

Лабораторное исследование включало общий и биохимический анализы крови, исследование ацилкарнитинов и аминокислот методом tandemной масс-спектрометрии, газохроматографический анализ мочи. Проводили МРТ головного мозга, электроэнцефалографию, по показаниям — электронейромиографию (стимуляционную и игольчатую). Пациенты наблюдались у специалистов (офтальмолога, генетика), а также направлялись на молекулярно-ге-

нетическое обследование, объём которого определял врачом-генетик.

Всего в исследование были включены 59 пациентов (36 мужского и 23 женского пола) в возрасте от 1 года до 3 лет 8 мес с первоначальным направительным диагнозом аДЦП. Все пациенты наблюдались нами в динамике на протяжении 5 лет.

Результаты

По данным, полученным в ходе комплексного обследования и динамического наблюдения, 59 пациентов были распределены на 3 группы (табл. 2): с подтверждённым аДЦП ($n = 29$), наследственными заболеваниями (атаксия с подтверждённым генетическим диагнозом) ($n = 13$), с прогрессирующей атаксией предположительно генетической природы, окончательно не верифицированной ($n = 17$).

Средний возраст на момент включения в исследование был несколько выше в группе аДЦП (2,8 года), что представляется логичным, т. к. окончательный диагноз ДЦП чаще выставляется позже, после попыток самостоятельной ходьбы. В группах наследственной и предположительно генетической атаксии средний возраст был ниже (1,8 и 1,7 года соответственно), что может быть связано с ранней манифестацией выраженной неврологической симптоматики и её дальнейшим нарастанием. При этом пациенты 3 групп существенно не различались по гестационному возрасту и массе тела при рождении.

По уровням GMFSC (двигательная активность) в группе аДЦП наблюдалось больше тяжёлых форм (III уровень — 15 из 29), в то время как в группе наследственной атаксии не было пациентов с лёгкими формами (GMFSC I отсутствует), и у большинства пациентов уровень GMFSC соответствовал II–III (табл. 2). Это показывает, что выраженные двигательные нарушения характерны как для аДЦП, так и для наследственных атаксий, но отсутствие лёгких форм в генетической группе может служить дополнительным диагностическим ориентиром.

Исследование раннего анамнеза показало, что в группе пациентов с аДЦП чаще регистрировались факторы перинатального риска (патология течения беременности и родов) — всего в 93,1% случаев (табл. 3), в частности, фетоплацентарная недостаточность (17,2%), преждевременные роды (13,8%), экстренное кесарево сечение (31%).

В группах пациентов с наследственно обусловленной и предположительно генетической атаксией патологическое течение беременности и родов отмечалось несколько реже — в 76,9 и 70,6% случаев соответственно. Это подтверждает, что у пациентов с атаксией при отсутствии значимых указаний на отягощённый перинатальный анамнез необходима настороженность в отношении возможных генетических заболеваний.

С другой стороны, угроза прерывания беременности чаще встречалась в анамнезе пациентов с атаксией

Таблица 1. Педиатрическая шкала атаксии
Table 1. Pediatric Ataxia Scale

Навык/симптом Skill/symptom	Оценка, баллы Assessment, scores				
	0	1	2	3	4
При ходьбе пошатывание из стороны в сторону (расстояние 5 м, даются 3 попытки, оценивается лучшая)* Staggering from side to side when walking (distance 5 meters, 3 attempts are given, the best is evaluated)*	Нет пошатывания No staggering	Лёгкая неустойчивость при самостоятельной ходьбе (с широким основанием или штампованная походка) Slight instability when walking independently (with a wide base or stamped gait)	Умеренная неустойчивость при самостоятельной ходьбе (с широким основанием или штампованная походка) Moderate instability when walking independently (with a wide base or stamped gait)	Ходьба с поддержкой Walking with support	Не может пройти, падает Can't walk, falls
Титубация головы (тремор головы в вертикальном положении) Titubation of the head (head tremor in the upright position)	Нет Absent	Есть Present			
Из положения стоя спиной к исследователю ребёнок поворачивается на 180° после обращения к нему по имени* From a standing position with his back to the researcher, the child turns 180 degrees after addressing him by name*	Выполняет без затруднений Performs without difficulty	Выполняет с затруднениями Performs with difficulty	Не может выполнить Can't perform		
Оценка в положении сидя (ножки вместе, на твёрдой поверхности, руки согнуты)* Assessment in a sitting position (legs together, on a hard surface, arms bent)*	Сидит устойчиво, может манипулировать предметами, может завести руку за спину (взять игрушку, лежащую за спиной) Sits steadily, can manipulate objects, can put his hand behind his back (take a toy lying behind his back)	Сидит, покачиваясь из стороны в сторону, без опоры на руки Sits, swaying from side to side, without support on his hands	Сидит только с опорой на руки Sits only with support on his hands	Не удерживает равновесия Doesn't keep his balance	
Затруднения при достижении позиции стоя из положения сидя (3 попытки)* Difficulty reaching a standing position from a sitting position (3 attempts)*	Встаёт без опоры Stands up without support	Встаёт с затруднениями/не с первой попытки Stands up with difficulties/not on the first attempt	Встаёт у опоры Stands at the support	Не может встать Can't stand up	
Стояние в свободной позе* Standing in a free pose*	Стоит устойчиво Stands steadily	Лёгкое покачивание Slight swaying	Умеренное покачивание Moderate swaying	Грубая неустойчивость Severe instability	Падает Falls
Захват предметов одной рукой* Grasping objects with one hand*	Захватывает быстро и чётко, без поправочных движений Captures quickly and clearly, without corrective movements	Поправочные движения Corrective movements	Промахивается при захватывании Misses when capturing	Не может захватить предмет, использует вторую руку Can't grasp object, uses second hand	
Нистагм зрения Gaze nystagmus	Нет Absent	Преходящий Transitory	Постоянный умеренный Permanent moderate	Постоянный грубый Permanent severe	

Примечание. *Оцениваются по отношению к возрастной норме.
Note. *Assessed in relation to the age norm.

Таблица 2. Характеристика групп пациентов при включении в исследование
Table 2. Characteristics of patient groups when included in the study

Показатель Parameter	аДЦП аСР	Атаксия с подтверждённым генетическим диагнозом Ataxia with a confirmed genetic diagnosis	Прогрессирующая атаксия, генетически не верифицированная Progressive ataxia, not genetically verified
Число пациентов, <i>n</i> (%) Number of patients, <i>n</i> (%)	29 (49.2%)	13 (22%)	17 (28.8%)
Число мальчиков : девочек Number of boys : girls	20 : 9	6 : 7	10 : 7
Средний возраст при включении в исследование, лет; $M \pm SD$ Average age at inclusion in the study, years; $M \pm SD$	2.8 \pm 0.6	1.8 \pm 0.5*	1.7 \pm 0.6*
При рождении: At birth:			
гестационный возраст, нед.; $M \pm SD$ gestational age, weeks; $M \pm SD$	37.7 \pm 3.0	38.5 \pm 1.5	38.4 \pm 1.2
масса тела, г; $M \pm SD$ body weight, g; $M \pm SD$	2960.6 \pm 727.6	3025.4 \pm 505.7	3342.9 \pm 388.6
Число пациентов с GMFSC I/II/III/IV уровень Number of patients with GMFSC levels I/II/III/IV	6/8/15/0	0/6/7/0	4/9/4/0
Число пациентов с атаксией лёгкой/средней/ тяжёлой степени по ПША Number of patients with mild/moderate/severe ataxia on PAS assessment	9/15/5	0/13/0	3/13/1
Средняя оценка по ПША, баллы; $M \pm SD$ Average PAS score, points; $M \pm SD$	9.7 \pm 3.9	10.5 \pm 1.5	10.3 \pm 2.5

Примечание. * $p < 0,05$ по сравнению с группой аДЦП (U-критерий Манна–Уитни).
Note. * — differences are significant with the group of ataxic CP on the Mann–Whitney U-test ($p < 0.05$).

Таблица 3. Патология течения беременности и родов в 3 группах пациентов, *n* (%)
Table 3. Abnormalities of pregnancy and childbirth in three groups of patients, *n* (%)

Патология течения беременности и родов Abnormalities of the course of pregnancy and childbirth	аДЦП Ataxic cerebral palsy <i>n</i> = 29	Атаксия с подтверждённым генетическим диагнозом Ataxia with a confirmed genetic diagnosis <i>n</i> = 13	Прогрессирующая атаксия, генетически не верифицированная Progressive ataxia, not genetically verified <i>n</i> = 17
Угроза прерывания беременности Threat of pregnancy termination	8 (27.5%)	9 (69.2%)	8 (47.1%)
Фетоплацентарная недостаточность Fetoplacental insufficiency	5 (17.2%)	1 (7.7%)	—
Частичная отслойка плаценты Partial placental abruption	—	—	1 (5.9%)
Гестоз Gestosis	2 (6.9%)	—	1 (5.9%)
Преждевременные роды Premature birth	4 (13.8%)	1 (7.7%)	1 (5.9%)
Экстренное кесарево сечение Emergency caesarean section	9 (31%)	1 (7.7%)	1 (5.9%)
Всего случаев патологического течения беременности и/или родов Total cases of abnormal pregnancy and/or childbirth	27 (93.1%)	10 (76.9%)	12 (70.6%)
Без патологии No abnormalities	2 (6.9%)	3 (23.1%)	5 (29.4%)

Таблица 4. Результаты обследования с помощью ПША 3 групп пациентов в динамике (M ± SEM)
Table 4. The results of the assessment using the PAS of 3 patients groups in the follow-up (M ± SEM)

Группа Group	n	Оценка по ПША в различные сроки наблюдения PAS scores at various follow-up dates					
		исходные initial	1 год 1 year	2 года 2 years	3 года 3 years	4 года 4 years	5 лет 5 years
Атаксия с подтверждённым генетическим диагнозом Ataxia with a confirmed genetic diagnosis	12	10.7 ± 0.4	10.2 ± 0.5	11.8 ± 0.4*	12.3 ± 0.6*	13.8 ± 0.8*	14.7 ± 0.8*
Прогрессирующая атаксия, генетически не верифицированная Progressive ataxia, not genetically	17	10.3 ± 0.6	10.8 ± 0.7*	11.9 ± 0.6*	12.6 ± 0.7*	13.1 ± 0.8*	13.8 ± 0.8*
аДЦП Ataxic cerebral palsy	29	9.7 ± 0.7	9.1 ± 0.7*	8.4 ± 0.6*	7.8 ± 0.6*	7.3 ± 0.6*	7.1 ± 0.6*

Примечание. Из группы «Атаксия с подтверждённым генетическим диагнозом» исключен 1 пациент с болезнью де Виво. * $p < 0,05$ по сравнению с исходными оценками (Т-критерий).

Note. One patient with de Vivo disease has been excluded from the Ataxia group with a confirmed genetic diagnosis. * — the differences are significant with the initial scores on the T-criterion ($p < 0.05$).

с подтверждённым (69,2%) и предполагаемым (47,1%) диагнозом генетического заболевания, чем в группе пациентов с аДЦП (27,5%).

При включении в исследование между группами отсутствовали значимые различия средних балльных оценок по ПША, и у большинства пациентов определялась атаксия средней тяжести. Однако динамика оценок по ПША за 5-летний период наблюдения пациентов оказалась разнонаправленной: у детей с аДЦП они имели тенденцию к стабилизации и постепенному улучшению, тогда как для пациентов групп с наследственными и предположительно генетическими атаксиями характерным было их неуклонное ухудшение в связи с нарастанием двигательных расстройств (табл. 4). Следует подчеркнуть сходство динамики показателей по ПША у пациентов двух последних групп.

Единственным исключением в группе атаксий с подтверждённым генетическим диагнозом стал мальчик в возрасте 3 лет при включении в исследование, у которого предполагался аДЦП, но при генетическом исследовании был подтверждён дефицит транспортера глюкозы 1-го типа (GLUT1) — болезнь де Виво. Наблюдались следующие клинические проявления: начальные симптомы с 2 мес — глазодвигательные нарушения в виде пароксизмов крупноразмашистых движений глазных яблок в разные стороны, длительность пароксизмов 5–15 мин, частота 3–4 раза в неделю. Постепенно продолжительность этих пароксизмов выросла до 15 мин. Атаксия проявилась в 1 год, в 1 год 1 мес появились билатеральные тонико-клонические судорожные приступы, частота которых составила 1 раз в 6 мес, в связи с чем была назначена терапия вальпроатами. Родители ребёнка отмечали флюктуацию атаксии и глазодвигательных нарушений в течение дня. В 3 года также наблюдалась задержка речевого развития (стал произносить отдельные слова). Постановка диагноза дефицита GLUT1 позволила пересмотреть терапию (назначить кетогенную диету

и через год постепенно отменить вальпроаты), а также добиться значительного регресса двигательных нарушений: оценка по ПША с исходной в 9 баллов через год улучшилась до 4 баллов и оставалась на данном уровне за весь период дальнейшего наблюдения.

У 13 (22%) пациентов наследственные заболевания были подтверждены методами генетической диагностики и лабораторными исследованиями. У 12 из них (за исключением 1 пациента с болезнью де Виво) наблюдалось прогрессирующее течение заболевания (табл. 5).

По результатам обследования и динамического наблюдения диагноз ДЦП был пересмотрен ещё у 17 (28,8%) пациентов, у которых отмечалось прогрессирование неврологической симптоматики, в ряде случаев — нарастание изменений на МРТ. Эти пациенты вошли в подгруппу «Прогрессирующая атаксия, генетически не верифицированная». Однако диагностический поиск в этих случаях продолжается, что в перспективе может привести к подтверждению диагнозов генетических заболеваний. Прогрессирующее течение заболевания у этих пациентов проявлялось утратой или ухудшением ранее достигнутых двигательных навыков, регрессом в психическом и речевом развитии, присоединением эпилептических приступов у 3 (17,6%) пациентов, гиперкинезов у 4 (23,5%) пациентов, глазодвигательных нарушений у 4 (23,5%) пациентов. У 3 пациентов по данным нейровизуализации выявлено прогрессирование структурных изменений в головном мозге: увеличение атрофии мозжечка, изменений белого вещества больших полушарий по типу лейкодистрофии, а также развитие субкортикальных кист на фоне атрофических процессов.

Характеристика структурных изменений ЦНС в 3 группах пациентов по данным МРТ представлена в табл. 6.

В группе аДЦП преобладали изменения, типичные для гипоксически-ишемического поражения в виде

Таблица 5. Пациенты с атаксией, прогрессирующим течением заболевания и подтверждённым генетическим диагнозом (представлены с учётом возраста дебюта заболевания, начиная с более раннего)

Table 5. Patients with ataxia, progressive course of the disease and confirmed genetic diagnosis (presented taking into account the age of onset of the disease, starting from earlier)

№	Пол, возраст Sex, age	Заболевание, ген, тип наследования Disease, gene, mode of inheritance	Особенности клинических проявлений Features of the clinical manifestations			
			возраст дебюта age of onset	начальные симптомы initial symptoms	другие симптомы и возраст их появления other symptoms and the age of their manifestation	особенности течения заболевания features of the course of the disease
1	Ж, 1 год 6 мес F, 1 year 6 months	Гипомиелинизирующая лейкодистрофия, тип 5, <i>FAM126A</i> , аутомно-рецессивный Hypomyelinating leukodystrophy type 5, <i>FAM126A</i> , autosomal recessive	С рождения from birth	Врождённая катаракта, нистагм Congenital cataract, nystagmus	С 9 мес отставание моторного развития. В 1 год 6 мес атаксия Since 9 months, motor development has been delayed. At 1 year 6 months, ataxia	Врождённая катаракта, начальная мышечная гипотония с гипорефлексией с переходом в 3 года в спастичность и гиперрефлексию с патологическими рефлексами Congenital cataract, initial muscular hypotonia with hyporeflexia, progressing at 3 years to spasticity and hyperreflexia with pathological reflexes
2	М, 1 год 8 мес M, 1 year 8 months	Болезнь Пеллицеуса–Мерцбахера (гипомиелинизирующая лейкодистрофия, тип 1), <i>PLP1</i> , X-сцепленный рецессивный Pelizaeus–Merzbacher disease, <i>PLP1</i> , X-linked recessive	2,5 мес 2,5 months	Горизонтальный нистагм, тремор рук Horizontal nystagmus, hand tremor	В 6 мес задержка моторного развития и мышечная гипотония. В 1 год кинетический тремор при попытках захвата игрушек. В 1 год 1 мес дебют эпилепсии. В 1 год 8 мес атаксия At 6 months, delayed motor development and muscle hypotonia. At 1 year, kinetic tremor when trying to grab toys. At 1 year 1 month, the onset of epilepsy. At 1 year 8 months, ataxia	Нистагм, начальная мышечная гипотония с гипорефлексией с переходом в 1 год 8 мес в спастичность и гиперрефлексию с патологическими рефлексами Nystagmus, initial muscle hypotonia with hyporeflexia, progressing at 1 year 8 months to spasticity and hyperreflexia with pathological reflexes
3	Ж, 2 года F, 2 years	Синдром Коккейна, <i>ERCC6</i> , аутомно-рецессивный Cockayne syndrome, <i>ERCC6</i> , autosomal recessive	4 мес 4 months	Регресс моторного развития, тремор головы Regression of motor development, head tremor	В 9 мес нистагм, сходящееся косоглазие. В 2 года атаксия. В 3 года полиневропатия At 9 months, nystagmus, convergent strabismus. At 2 years, ataxia. At 3 years, polyneuropathy	Особенности фенотипа (прогероидный синдром), регресс в моторном развитии Features of the phenotype (progeroid syndrome), regression in motor development
4	М, 1 год 2 мес M, 1 year 2 months	Микроделеция короткого плеча 1 хромосомы (p26.33-p26.32) Chromosome 1 short arm microdeletion (p26.33-p26.32)	4 мес 4 months	Задержка моторного развития Delayed motor development	В 1 год 6 мес атаксия. С 1 года 7 мес эпилепсия At 1 year 6 months, ataxia. From 1 year 7 months, epilepsy	Срединная расщелина мягкого и твёрдого нёба, малые аномалии развития: брахицефалия, высокий фильтр, короткая шея, гипертелоризм, гипертрихоз Median cleft of the soft and hard palate, minor developmental abnormalities: brachycephaly, high filter, short neck, hypertelorism, hypertrichosis

Продолжение табл. 5 см. на стр. 148.

№	Пол, возраст Sex, age	Заболевание, ген, тип наследования Disease, gene, mode of inheritance	Особенности клинических проявлений Features of the clinical manifestations			
			возраст дебюта age of onset	начальные симптомы initial symptoms	другие симптомы и возраст их появления other symptoms and the age of their manifestation	особенности течения заболевания features of the course of the disease
5	Ж, 1 год F, 1 year	Дефицит пируватдегидрогеназного комплекса, PDHA1, мутация <i>de novo</i> Pyruvate dehydrogenase complex deficiency, PDHA1, <i>de novo</i> mutation	6 мес 6 months	Эпилептические приступы (инфантильные спазмы) Epileptic seizures (infantile spasms)	С 6 мес задержка моторного развития. В 1 год 4 мес атаксия. В 2 года регресс в моторном развитии (перестала вставать у опоры, садиться и самостоятельно сидеть). Отставание психоречевого развития Since 6 months, delayed motor development. At 1 year 4 months, ataxia. At 2 years, motor development regression (she stopped standing with support, sitting down, and sitting independently). Delayed psychomotor development	Дебют с инфантильных спазмов, в 1 год 8 мес присоединились миоклонические приступы Onset with infantile spasms, at 1 year 8 months myoclonic seizures appeared
6	М, 1 год 9 мес M, 1 year 9 months	Энцефалопатия развития и эпилептическая — синдром Драве, <i>SCN1A</i> , мутация <i>de novo</i> Developmental and epileptic encephalopathy — Dravet syndrome, <i>SCN1A</i> , <i>de novo</i> mutation	6 мес 6 months	Эпилептические приступы с фебрильной провокацией Epileptic seizures with febrile provocation	С 7 мес фокальные и генерализованные миоклонические приступы с фебрильной провокацией и без неё. С 9 мес регресс психоречевого развития. С 1 года 2 мес атаксия From 7 months focal and generalized myoclonic seizures with and without febrile provocation. At 9 months, regression of psychomotor development. At 1 year 2 months ataxia	Дебют с эпилептических приступов, статусное течение эпилепсии. Регресс психоречевого развития Onset with epileptic seizures, the status course of epilepsy. Regression in motor and speech development
7	М, 1 год M, 1 year	Энцефалопатия развития и эпилептическая, ассоциированная с мутацией <i>de novo</i> в гене <i>IQSEC2</i> Developmental and epileptic encephalopathy with the <i>IQSEC2</i> gene <i>de novo</i> mutation	6 мес 6 months	Задержка моторного развития Delayed motor development	В 1 год атаксия. В 1 год 6 мес эпилептические приступы. Отставание психоречевого развития At 1 year, ataxia. At 1 year 6 months, epileptic seizures. Delayed psychomotor development	Эпилептические приступы Epileptic seizures
8	Ж, 1 год 7 мес F, 1 year 7 months	Синдром Ретта, <i>MeCP2</i> , мутация <i>de novo</i> Rett syndrome, <i>MeCP2</i> , <i>de novo</i> mutation	9 мес 9 months	Задержка моторного развития. Микрокrania Delayed motor development. Microcrania	В 1 год эпилептические приступы. В 1 год 4 мес атаксия, стереотипные «моющие» движения рук. В 1 год 7 мес регресс в психоречевом развитии. At 1 year, epileptic seizures. At 1 year 4 months, ataxia, stereotyped “washing” hands movements. At 1 year 7 months, regression in psychomotor development	Микрокrania. Стереотипные движения рук. Регресс в моторном и речевом развитии. Эпилепсия Microcrania. Stereotypic hand movements. Regression in motor and speech development. Epilepsy

Продолжение табл. 5 см. на стр. 149.

№	Пол, возраст Sex, age	Заболевание, ген, тип наследования Disease, gene, mode of inheritance	Особенности клинических проявлений Features of the clinical manifestations			
			возраст дебюта age of onset	начальные симптомы initial symptoms	другие симптомы и возраст их появления other symptoms and the age of their manifestation	особенности течения заболевания features of the course of the disease
9	Ж, 1 год 5 мес F, 1 year 5 months	Спинноцеребеллярная атаксия 47 типа, <i>PUM1</i> , мутация <i>de novo</i> Spinocerebellar ataxia type 47, <i>PUM1</i> , <i>de novo</i> mutation	1 год 1 year	Задержка психомоторного развития, эпилептические приступы Delayed motor development, epileptic seizures	В 1 год 6 мес задержка психоречевого развития. В 3 года атаксия, апраксия взора, низкий рост At 1 year 6 months, delayed psychomotor development. At 3 years, ataxia, gaze apraxia, short stature	Дебют с эпилептических приступов, задержка психического и речевого развития, низкий рост Onset with epileptic seizures, delayed mental and speech development, and was short in stature
10	М, 3 года M, 3 years	Энцефалопатия развития и эпилептическая, ассоциированная с мутацией <i>de novo</i> в гене <i>NBEA</i> . Дополнительно выявлена <i>dupXq</i> , микродупликация длинного плеча X-хромосомы Developmental and epileptic encephalopathy associated with <i>de novo</i> mutation in the <i>NBEA</i> gene. Additionally, <i>dupXq</i> , a microduplication of the long arm of the X chromosome, was detected	1 год 3 мес 1 year 3 months	Задержка моторного развития Delayed motor development	В 2 года 3 мес эпилептические приступы. В 3 года атаксия. Отставание психоречевого развития At 2 years 3 months, epileptic seizures. At 3 years, ataxia. Delayed psychomotor development	Эпилептические приступы. Отставание психоречевого развития Epileptic seizures. Delayed mental and speech development
11	Ж, 1 год 7 мес F, 1 year 7 months	Спинноцеребеллярная атаксия 29 типа, <i>ITPR1</i> , мутация <i>de novo</i> Spinocerebellar ataxia type 29, <i>ITPR1</i> , <i>de novo</i> mutation	1 год 6 мес 1 year 6 months	Регресс в моторном развитии после периода нормального развития, мышечная гипотония и атаксия Regression in motor development after a period of normal development, muscular hypotension and ataxia	В 3 года 4 мес нистагм At 3 years 4 months, nystagmus	Преобладают выраженная задержка моторного развития и атаксия, но могут проявиться когнитивные нарушения Marked motor delay and ataxia predominate, but cognitive impairment may occur
12	Ж, 3 года F, 3 years	Болезнь Нимана–Пика, тип С, <i>NPC1</i> , аутосомно-рецессивны Niemann–Pick disease type C, <i>NPC1</i> , autosomal recessive	2 года 2 years	Атаксия Ataxia	В 3 года дизартрия. В 3 года регресс в психоречевом развитии. В 3 года парез взора вверх. В 3 года гепатомегалия At 3 years, dysarthria. At 3 years, regression in psychomotor development. At 3 years, upward gaze paresis. At 3 years, hepatomegaly	Преобладание регресса в психоречевом развитии при относительной стабильности двигательных нарушений. Парез взора вверх. Гепатомегалия Predominance of regression in psychomotor development with relative stability of motor disorders. Upward gaze paresis. Hepatomegaly

перивентрикулярной лейкопатии (73,3%). Другой часто выявляемой при МРТ патологией была гипоплазия мозжечка (46,4%).

В группе наследственно обусловленной атаксии перивентрикулярная лейкопатия встречалась несколь-

ко реже (61,5%), другими находками были корковая атрофия (30,7%), гипомиелинизация (7,6%), гипоплазия ствола мозга (7,6%) и атрофия мозжечка (7,6%).

В группе прогрессирующей атаксии изменения МРТ варьировали: у 41,1% — лейкопатия, у 11,7% —

Таблица 6. Структурные изменения головного мозга в 3 группах пациентов по данным МРТ, n (%)
Table 6. Structural brain changes in three groups of patients according to MRI data, n (%)

Изменения на МРТ Abnormalities on the MRI	аДЦП Ataxic cerebral palsy n = 29	Атаксия с подтверждённым генетическим диагнозом Ataxia with a confirmed genetic diagnosis n = 13	Прогрессирующая атаксия, генетически не верифицированная Progressive ataxia, not genetically verified n = 17
Перивентрикулярная лейкопатия Periventricular leukopathy	22 (73.3%)	8 (61.5%)	7 (41.1%)
Диффузная корковая атрофия Diffuse cortical atrophy	5 (16.6%)	4 (30.7%)	2 (11.7%)
Региональная лобно-височная атрофия Regional frontotemporal atrophy	4 (13.3%)	–	–
Гипоплазия мозжечка Cerebellar hypoplasia	14 (46.4%)	2 (15.3%)	2 (11.7%)
Атрофия мозжечка Cerebellar atrophy	–	1 (7.6%)	2 (11.7%)
Гипомиелинизация Hypomyelination	–	1 (7.6%)	2 (11.7%)
Гипоплазия мозолистого тела Hypoplasia of the corpus callosum	3 (10%)	1 (7.6%)	–
Агенезия мозолистого тела Agenesis of the corpus callosum	1 (3.3%)	–	–
Гипоплазия ствола головного мозга Hypoplasia of the brainstem	–	1 (7.6%)	1 (5.8%)
Без патологических изменений No abnormalities	1 (3.3%)	2 (15.3%)	4 (23.5%)

гипомиелинизация и атрофия мозжечка, у 11,7% — корковая атрофия, в 23,5% случаев изменений не было.

Обсуждение

Результаты исследования подтверждают, что диагноз аДЦП часто оказывается «рабочим» и нередко маскирует под собой наследственные заболевания. По данным литературы [3, 5, 7, 14],стораживающими факторами, требующими пересмотра диагноза аДЦП, являются:

- отсутствие в анамнезе перинатальных факторов риска;
- семейный анамнез с наличием сходных симптомов у родственников;
- начало двигательных нарушений после нормального этапа развития;
- регресс психомоторного развития;
- прогрессирование симптоматики;
- пароксизмальные или флуктуирующие нарушения;
- изолированная генерализованная мышечная гипотония;
- выраженная атаксия;
- признаки нарушений периферического нейромоторного аппарата;
- глазодвигательные нарушения (окулогирия, окуломоторная апраксия, пароксизмальные движения глаз).

Полученные нами результаты в целом согласуются с данными литературы.

Выявление у значительного числа пациентов генетической этиологии заболевания подчёркивает важность проведения молекулярно-генетического анализа даже при наличии факторов риска перинатального поражения мозга. Это объясняется тем, что этиологический диагноз ДЦП устанавливается, исходя из анамнеза и клинических данных, тогда как наследственные заболевания могут манифестировать сходной симптоматикой, особенно у детей раннего возраста, и быть ошибочно отнесены к последствиям гипоксически-ишемического поражения ЦНС. Более того, наличие таких симптомов, как нистагм, парез зрения, неаккомодационное косоглазие, эпилептические приступы и гиперкинезы, особенно в сочетании с прогрессирующим ухудшением неврологического статуса, требует от врача-невролога высокой клинической настороженности. Эти признаки не являются типичными для классического течения аДЦП и должны рассматриваться какстораживающие в отношении наследственно-дегенеративных расстройств и указания на необходимость расширенного диагностического поиска, включая консультацию врача-генетика и молекулярно-генетическое исследование.

Мутации могут иметь рецессивный характер или возникать *de novo*, в связи с чем в семейном анамнезе не обнаруживаются других случаев заболевания и скла-

дывается впечатление о том, что он не отягощён. Об этом следует помнить неврологу при расспросе родственников больного. Поэтому современным методам генетической диагностики принадлежит важная роль, поскольку они позволяют установить конкретную причину заболевания и своевременно назначить адекватную терапию.

Дополнительным аргументом в пользу пересмотра диагноза ДЦП в ряде случаев является анализ данных нейровизуализации. В группе пациентов с наследственными формами атаксий и прогрессирующей атаксической симптоматикой чаще выявлялись изменения, характерные для диффузных дегенеративных процессов: гипомиелинизация, корковая атрофия, а также признаки лейкодистрофии, что контрастирует с перивентрикулярной лейкопатией вследствие гипоксически-ишемического поражения ЦНС, типичной для ДЦП. Однако даже при отсутствии изменений на МРТ нельзя исключать генетическую природу заболевания: отсутствие морфологических маркёров не означает отсутствие заболевания, особенно в случаях с прогрессирующим клиническим течением.

Тем не менее, по результатам нашего исследования, основными дифференциально-диагностическими критериями между наследственными атаксиями и аДЦП являются прогрессирование клинической картины болезни, нарастание изменений на МРТ и молекулярно-генетическое выявление мутаций, которые вызывают заболевания, сопровождающиеся атаксией в детском возрасте. Ни анамнестические данные, включая особенности течения беременности и родов, ни результаты однократных или проведённых с короткими интервалами неврологических обследований, ни характер изменений на МРТ в большинстве

случаев не являются абсолютно надёжной информацией для дифференциального диагноза. В перспективе именно на молекулярно-генетическую диагностику, которая становится всё более доступной, в частности на полногеномное или полноэкзомное исследования, всё больше будут опираться специалисты для проведения раннего дифференциального диагноза ДЦП и наследственных атаксий.

Важно подчеркнуть, что ранняя верификация генетической природы заболевания имеет важное практическое значение: установление точного диагноза позволяет прогнозировать течение, определять риск для будущих беременностей в семье, а также, что особенно важно, открывает возможности для проведения таргетной терапии. Некоторые из выявленных состояний, например дефицит пируватдегидрогеназного комплекса или болезнь Нимана–Пика типа С, могут быть частично компенсированы с помощью патогенетической терапии, что существенно влияет на прогноз.

Заключение

Диагностические трудности разграничения между аДЦП и наследственно обусловленными атаксиями требуют комплексного подхода, включающего тщательный анализ данных анамнеза, неврологическое обследование, нейровизуализацию и молекулярно-генетическую диагностику. Результаты настоящего исследования подчёркивают необходимость формирования новых диагностических стандартов: дети с атаксическим синдромом и атипичной клинической картиной должны рассматриваться как кандидаты на углублённое генетическое обследование, а подход «диагноз ДЦП на всю жизнь» требует пересмотра.

ЛИТЕРАТУРА (п.п. 4–10, 12, 14–21 см. REFERENCES)

1. Баранов А.А., Намазова-Баранова Л.С., Кузенкова Л.М., Куренков А.Л., Ключкова О.А. Детский церебральный паралич у детей: Клинические рекомендации. М.: 2016.
2. Батышева Т.Т., Гузева В.И., Куренков А.Л., Змановская В.А., Быкова О.В., Ахадова Л.Я. и др. Детский церебральный паралич. В кн.: Гузева В.И., ред. *Федеральное руководство по детской неврологии*. СПб.: Валетудо; 2023: 184–214.
3. Немкова С.А., ред. *Детский церебральный паралич: руководство для врачей*. М.: ГЭОТАР-Медиа; 2025.
11. Бадалян Л.О., Журба Л.Т., Тимонина О.В. *Детские церебральные параличи*. Киев: Здоровье; 1988.
13. Пак Л.А., Кузенкова Л.М., Фисенко А.П., Куренков А.Л. Детский церебральный паралич: клинические и инструментальные характеристики. *Российский педиатрический журнал*. 2019; 22(1): 4–11. <https://elibrary.ru/zqxznj>

REFERENCES

1. Baranov A.A., Namazova-Baranova L.S., Kuzenkova L.M., Kurenkov A.L., Klochkova O.A. Cerebral palsy in children: Clinical recommendations. Moscow; 2016. (in Russian)
2. Bатышева Т.Т., Guzeva V.I., Kurenkov A.L., Zmanovskaya V.A., Bykova O.V., Akhadova L.YA., et al. Cerebral palsy. In: Guzeva V.I., ed. *The Federal Guide to Pediatric Neurology [Federal'noe rukovodstvo po detskoj neurologii]*. St. Petersburg: Valetudo; 2023: 184–214. (in Russian)
3. Nemkova S.A., ed. *Cerebral Palsy: A Guide for Doctors [Detskii tse-rebral'nyi paralich: rukovodstvo dlya vrachej]*. Moscow: GEOTAR-Media; 2025. (in Russian)
4. Levy J.P., Oskoui M., Ng P., Andersen J., Buckley D., Fehlings D., et al. Ataxic-hypotonic cerebral palsy in a cerebral palsy registry: Insights into a distinct subtype. *Neurol. Clin. Pract.* 2020; 10(2): 131–9. <https://doi.org/10.1212/cpj.0000000000000713>
5. Horber V., Andersen G.L., Arnaud C., De La Cruz J., Dakovic I., Greitane A., et al. Prevalence, clinical features, neuroimaging, and genetic findings in children with ataxic cerebral palsy in Europe. *Neurology*. 2023; 101(24): e2509–21. <https://doi.org/10.1212/WNL.00000000000207851>
6. Pettersson K., Johansen M., Jahnsen R., Rodby-Bousquet E. Characteristics of children with ataxic cerebral palsy. *BMC Pediatr.* 2025; 25(1): 335. <https://doi.org/10.1186/s12887-025-05681-x>
7. Chen A., Dyck Holzinger S., Oskoui M., Shevell M. Canadian Cerebral Palsy Registry. Losing a diagnosis of cerebral palsy: a comparison of variables at 2 and 5 years. *Dev. Med. Child Neurol.* 2020; 62(1): 83–8. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14309>
8. Dan B. How useful is the diagnosis of ataxic cerebral palsy? *Dev. Med. Child Neurol.* 2020; 62(3): 264. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14453>

9. Ingram T.T.S. Congenital ataxic syndromes in cerebral palsy. *Acta Paediatrica*. 1962; 51(2): 209–21. <https://doi.org/10.1111/j.1651-2227.1962.tb06531.x>
10. Batten F.E. Congenital cerebellar ataxia (cerebellar diplegia). *Clinical J*. 1903; 22: 81–8.
11. Badalyan L.O., Zhurba L.T., Timonina O.V. *Child Cerebral Palsies [Detskie tserebral'nye paralichii]*. Kiev: Zdorov'e; 1988. (in Russian)
12. Bax M., Goldstein M., Rosenbaum P., Leviton A., Paneth N., Dan B., et al. Executive Committee for the Definition of Cerebral Palsy. Proposed definition and classification of cerebral palsy, April 2005. *Dev. Med. Child Neurol*. 2005; 47(8): 571–6. <https://doi.org/10.1017/s001216220500112x>
13. Pak L.A., Kuzenkova L.M., Fisenko A.P., Kurenkov A.L. Cerebral palsy: clinical and instrumental characteristics. *Rossiiskii pediatricheskii zhurnal*. 2019; 22(1): 4–11. <https://elibrary.ru/zqxznj> (in Russian)
14. Korzeniewski S.J., Birbeck G., DeLano M.C., Potchen M.J., Paneth N. A systematic review of neuroimaging for cerebral palsy. *J. Child Neurol*. 2008; 23(2): 216–27. <https://doi.org/10.1177/0883073807307983>
15. Eskandar M., Tochen L., Shin M.R., Lavenstein B., Meltzer M., Gropman A., et al. Limitations of multigene next-generation sequencing panel for “cerebral palsy” phenotype and other complex movement disorders. *Pediatr. Neurol*. 2023; 149: 15–8. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2023.08.040>
16. Jang D.H., Kim J., Schwabe A.L., Lotze T.E. Genetics of cerebral palsy: diagnosis, differential diagnosis, and beyond. *Ann. Rehabil. Med*. 2024; 48(6): 369–76. <https://doi.org/10.5535/arm.240081>
17. Pearson T.S., Pons R., Ghaoui R., Sue C.M. Genetic mimics of cerebral palsy. *Mov. Disord*. 2019; 34(5): 625–36. <https://doi.org/10.1002/mds.27655>
18. Frankenburg W.K., Dodds J., Archer P., Shapiro H., Bresnick B. The Denver II: a major revision and restandardization of the Denver Developmental Screening Test. *Pediatrics*. 1992; 89(1): 91–7.
19. Palisano R., Rosenbaum P., Walter S., Russell D., Wood E., Galuppi B. Development and reliability of a system to classify gross motor function in children with cerebral palsy. *Dev. Med. Child Neurol*. 1997; 39(4): 214–23. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1997.tb07414.x>
20. Schoch B., Regel J.P., Frings M., Gerwig M., Maschke M., Neuhäuser M., et al. Reliability and validity of ICARS in focal cerebellar lesions. *Mov. Disord*. 2007; 22(15): 2162–9. <https://doi.org/10.1002/mds.21543>
21. Rossor T., Yeh E.A., Khakoo Y., Angelini P., Hemingway C., Irani S.R., et al. OMS Study Group. Diagnosis and management of opsoclonus-myooclonus-ataxia syndrome in children: an international perspective. *Neurol. Neuroimmunol. Neuroinflamm*. 2022; 9(3): e1153. <https://doi.org/10.1212/NXI.0000000000001153>

Сведения об авторах

Ражева Дарья Сергеевна, ассистент кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики им. Л.О. Бадаляна Института нейронаук и нейротехнологий ФГАУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, 117513, Москва, Россия, <https://orcid.org/0000-0002-5872-4592>
E-mail: darvezhar@mail.ru

Хондкарян Гарегин Шаенович, доктор мед. наук, профессор кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики им. Л.О. Бадаляна Института нейронаук и нейротехнологий ФГАУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, 117513, Москва, Россия, <https://orcid.org/0000-0003-3668-5913> E-mail: gareguin@mail.ru

Заваденко Николай Николаевич, доктор мед. наук, профессор, зав. кафедрой неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики им. Л.О. Бадаляна Института нейронаук и нейротехнологий ФГАУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, 117513, Москва, Россия, <https://orcid.org/0000-0003-0103-7422> E-mail: zavadenko@mail.ru

Information about the authors

Daria S. Razheva, clinical assistant, Department of neurology, neurosurgery and medical genetics named after academician L.O. Badalyan, Institute of Neuroscience and Neurotechnologies, N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, 117513, Russian Federation, <https://orcid.org/0000-0002-5872-4592> E-mail: darvezhar@mail.ru

Gareguin Sh. Khondkarian, DSc (Medicine), professor, Department of neurology, neurosurgery and medical genetics named after academician L.O. Badalyan, Institute of Neuroscience and Neurotechnologies, N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, 117513, Russian Federation, <https://orcid.org/0000-0003-3668-5913> E-mail: gareguin@mail.ru

Nikolay N. Zavadenko, DSc (Medicine), professor, head, Department of neurology, neurosurgery and medical genetics named after academician L.O. Badalyan, Institute of Neuroscience and Neurotechnologies, N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, 117513, Russian Federation, <https://orcid.org/0000-0003-0103-7422> E-mail: zavadenko@mail.ru