https://doi.org/10.23888/HMJ2026143557-566 EDN: PFPNAM

ДОФА-зависимые дистонии: современные представления о патогенезе, клинике, диагностике и лечении

М.А. Швайгерт, В.В. Гусев

Уральский государственный медицинский университет, Екатеринбург, Российская Федерация

АННОТАЦИЯ

Обоснование. ДОФА-зависимые дистонии (ДЗД, англ.: *dopa-responsive dystonia*, DRD) — это группа наследственных заболеваний, связанных с нарушением синтеза дофамина вследствие дефектов ферментов биосинтеза тетрагидробиоптерина и катехоламинов. Наиболее распространенной формой является GCH1-ассоциированная дистония. Классическими проявлениями заболевания считаются дебют в детском возрасте, дистония нижних конечностей, суточные флюктуации симптомов и выраженный ответ на терапию леводопой. Несмотря на высокую эффективность лечения ДЗД остаются недостаточно диагностируемыми вследствие значительной клинической вариабельности и сходства с другими неврологическими заболеваниями. В последние годы представления о ДЗД существенно расширились благодаря развитию молекулярно-генетических методов исследования и выявлению новых генетических вариантов заболевания.

Цель. Проанализировать современные данные о патогенезе, клинической картине, диагностике и лечении ДЗД.

Проведен анализ отечественных и зарубежных научных публикаций, посвященных ДЗД, опубликованных в рецензируемых медицинских изданиях. Поиск осуществлялся в базах данных PubMed, eLibrary и Google Scholar по ключевым словам: «dopa-responsive dystonia», «Segawa disease», «GCH1», «DRD-plus», «дофа-зависимая дистония», «болезнь Сегавы». В обзор включались публикации, содержащие данные о патогенезе, клинических проявлениях, диагностике и лечении ДЗД. Особое внимание уделялось современным клиническим рекомендациям, генетическим исследованиям и обзорам последних лет. Анализ литературы проводился с использованием описательного и сравнительного методов.

Заключение. ДЗД представляют собой редкую, но потенциально излечимую группу наследственных заболеваний с выраженной клинической вариабельностью. Своевременная диагностика, основанная на анализе клинической картины, проведении пробы с леводопой и молекулярно-генетическом исследовании, имеет ключевое значение для раннего начала терапии и предотвращения инвалидизации пациентов.

Ключевые слова: ДОФА-зависимая дистония; болезнь Сегавы; DRD; GCH1; DRD-plus; дистония; леводопа; нарушения синтеза дофамина; тетрагидробиоптерин; наследственные двигательные расстройства.

Для цитирования:
Швайгерт М.А., Гусев В.В. ДОФА-зависимые дистонии: современные представления о патогенезе, клинике, диагностике и лечении // Наука молодых (Eruditio Juvenium). 2026. Т. 14, № 3. С. 557–566. doi: 10.23888/HMJ2026143557-566 EDN: PFPNAM

Статья доступна по лицензии CC BY-NC-ND 4.0
© Коллектив авторов, 2026

https://doi.org/10.23888/HMJ2026143557-566 EDN: PFPNAM

DOPA-Responsive Dystonias: Current Concepts Regarding Pathogenesis, Clinical Presentation, Diagnosis, and Treatment

Marina A. Shvaigert, Vadim V. Gusev

Ural State Medical University, Ekaterinburg, Russian Federation

ABSTRACT

BACKGROUND: DOPA-responsive dystonia (DRD) represents a group of hereditary diseases characterized by impaired dopamine synthesis resulting from defects in enzymes involved in the biosynthesis of tetrahydrobiopterin and catecholamines. The most prevalent form is GCH1-associated dystonia. Classic manifestations of the disease encompass onset in childhood, lower-limb dystonia, diurnal fluctuations of symptoms and a marked response to levodopa therapy. Despite the high efficacy of treatment, DRD remains underdiagnosed due to substantial clinical variability and resemblance to other neurological diseases. In recent years, understanding of DRD has expanded considerably driven by advances in molecular genetic testing and the identification of new genetic variants of the disease.

AIM: To analyze current data on the pathogenesis, clinical presentation, diagnosis, and treatments of DRD.

An analysis was conducted of domestic and international scientific literature on DRD published in peer-reviewed medical journals. Search was performed across the PubMed, eLibrary, and Google Scholar databases using the keywords “dopa-responsive dystonia”, “Segawa disease”, “GCH1”, “DRD-plus”, alongside Russian equivalents “дофа-зависимая дистония” and “болезнь Сегавы”. The review prioritized publications containing data on the pathogenesis, clinical manifestations, diagnosis, and treatment of DRD, playing particular attention to contemporary clinical guidelines, genetic research, and recent reviews. The literature analysis employed descriptive and comparative methodologies.

CONCLUSION: DRD constitute a rare but potentially treatable group of hereditary disorders characterized by marked clinical variability. Timely diagnosis based on an analysis of the clinical presentation, a levodopa challenge test, and molecular genetic analysis is crucial for the early initiation of therapy and the prevention of patient disability.

Keywords: DOPA-responsive dystonia; Segawa disease; DRD; GCH1; DRD-plus; dystonia; levodopa; dopamine synthesis disorders; tetrahydrobiopterin; hereditary movement disorders.

To cite this article:
Shvaigert MA, Gusev VV. DOPA-Responsive Dystonias: Current Concepts Regarding Pathogenesis, Clinical Presentation, Diagnosis, and Treatment. *Science of the Young (Eruditio Juvenium).* 2026;14(3):557–566. doi: 10.23888/HMJ2026143557-566 EDN: PFPNAM

The article can be use under the CC BY-NC-ND 4.0 license
© Authors, 2026

Обоснование

ДОФА-зависимая дистония (ДЗД, синдром Сегавы) — это прогрессирующее наследственное заболевание, отличающееся полиморфными клиническими проявлениями [1, 2]. Как правило, заболевание дебютирует в детском возрасте, чаще у девочек и начинается с ассиметричной дистонии одной конечности [3].

Впервые заболевание было описано в 1971 году японским неврологом M. Segawa как наследственная прогрессирующая болезнь базальных ганглиев с выраженными дневными флюктуациями (англ.: *hereditary progressive basal ganglia disease with marked diurnal fluctuation*). Позднее, в 1988 году T. Nygaard предложил термин «ДОФА-зависимая дистония» (англ.: *dopa-responsive dystonia*, DRD), отражающий ключевую клиническую особенность заболевания — выраженную чувствительность к дофаминергической терапии [4].

Распространенность ДЗД оценивается приблизительно в 0,5 случая на 1 миллион человек, при этом оно составляет 5–10% всех первичных дистоний детского и подросткового возраста [5]. Но данное заболевание нередко остается нераспознанным в течение многих лет, что связано с его схожестью с другими двигательными расстройствами и клиническим полиморфизмом. Так, в популяционном исследовании, проведенном в Сербии, распространенность ДЗД составила 2,96 случая на 1 миллион человек, что в 5 раз превышает ранее опубликованные оценки [6].

Классификация

Классическая ДЗД определяется как состояние, характеризующееся дефицитом нигростриарной дофаминергической системы вследствие генетических дефектов в пути синтеза дофамина при отсутствии признаков потери нейронов черной субстанции [4] (отсутствием выраженного нейродегенеративного процесса).

Расширение клинического спектра привело к выделению «*ДЗД-плюс*» (англ.: *DRD-plus*) — состояний с дополнительными неврологическими и системными проявлениями, включая когнитивные нарушения, эпилепсию, гипотонию, окулогирные кризы, паркинсонизм и менее выраженный или нестабильный ответ на леводопу [7]. Важно подчеркнуть, что понятие «ДЗД-плюс» отражает не отдельную нозологию, а градиент тяжести нарушений моноаминового обмена и более выраженный дефицит нейротрансмиттеров [5].

Дополнительную диагностическую сложность создают «*ДЗД-мимики*» (англ.: *DRD look-alikes*) — гетерогенная группа наследственных и нейродегенеративных заболеваний, которые клинически имитируют ДЗД, проявляясь дистонией и потенциальной чувствительностью к дофаминергической терапии, но не связаны с первичными дефектами синтеза дофамина. К ним относятся, например, ГЛЮТ1-дефицит, мутации *PRKN*, спастическая параплегия SPG11, а также ряд нейрометаболических заболеваний [8].

Однако все перечисленные состояния следует отличать от более широкой *клинической группы «дистоний-плюс»,* которая включает различные наследственные синдромы сочетанной дистонии и других гиперкинезов, не ограничиваясь исключительно нарушениями синтеза дофамина и охватывая более широкий спектр патогенетических механизмов [8].

Генетика и патогенез

На данный момент ДЗД рассматривается как фенотип, чаще всего связанный с мутациями гена *GCH1*, кодирующего фермент GTP-циклогидролазу I, участвующий в синтезе тетрагидробиоптерина (BH4) и, соответственно, дофамина [9]. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу, локус расположен на хромосоме 14q22.2 [10]. Мутации *GCH1* приводят к снижению активности фермента до уровня примерно 2–20% от нормы, что вызывает дефицит BH4 и, как следствие, нарушение синтеза дофамина в нигростриарной системе. При этом структурная гибель нейронов не происходит, то есть при ДЗД дефицит дофамина носит функциональный, а не дегенеративный

https://doi.org/10.23888/HMJ2026143557-566

характер. Это и объясняет ключевую особенность ДЗД — отсутствие нейродегенерации и выраженный ответ даже на низкие дозы леводопы [11].

Для *GCH1*-ассоциированной ДОФА-чувствительной дистонии[1] характерна неполная пенетрантность (35–40%) и выраженный половой диморфизм. Пенетрантность у женщин в 2,3 раза выше, чем у мужчин [12].

В незначительном проценте случаев ДОФА-чувствительная дистония обусловлена мутациями в генах других ферментов биохимической цепи синтеза дофамина — TH (тирозингидроксилаза) и SPR (сепиаптеринредуктаза), локусы которых расположены на хромосомах 11p15.5 и 2p14-p12. Данные формы наследуются по аутосомно-рецессивному типу, и, как правило, характеризуются более тяжелым течением [10].

Синтез дофамина в нигростриарной системе включает несколько ключевых этапов (рис. 1, 2), где критическим является реакция превращения тирозина в леводопу под действием фермента TH, требующей в качестве кофактора BH4 [13, 14]. При дефиците BH4 (например, при мутациях *GCH1*) активность TH снижается, что приводит к функциональному дефициту дофамина [14].

При дефектах TH или SPR нарушается непосредственно катализ ключевых этапов синтеза дофамина, что приводит к более выраженному дефициту моноаминов и расширению клинического фенотипа до «ДЗД-плюс» с возможными паркинсоническими, когнитивными и вегетативными проявлениями [15, 16].

Кроме того, описаны редкие формы, связанные с дефектами других генов биосинтеза и регенерации BH4 (например, PTS, QDPR) [16], что подтверждает концепцию ДЗД как группы заболеваний нарушенного тетрагидробиоптерин-зависимого метаболизма.

Клиническая картина

Клинические проявления ДЗД отличаются значительной фенотипической вариабельностью, но классические проявления включают детский или подростковый дебют (средний возраст дебюта — 11,6 лет), дистонию нижних конечностей, выраженные суточные флуктуации симптомов и устойчивый ответ на минимальные дозы леводопы [17].

Наиболее типичным первым симптомом является *нарушение походки* вследствие дистонии стопы. У пациентов развивается дистоническая установка стопы («подворачивание»), ходьба на носках, шаткость походки, повышенная утомляемость при ходьбе и склонность к падениям. Симптоматика обычно начинается асимметрично и постепенно распространяется с вовлечением туловища и верхних конечностей.

Одним из наиболее характерных признаков ДЗД являются *флуктуации*: выраженность симптомов нарастает к вечеру и уменьшается после сна или отдыха. В англоязычной литературе данное явление называют «*sleep benefit*» (*польза сна*).

По мере прогрессирования заболевания возможно присоединение паркинсонических симптомов: брадикинезии, мышечной ригидности, постуральной неустойчивости и постурального тремора.

При осмотре могут выявляться положительные глубокие сухожильные рефлексы, клонус стопы, дистоническое разгибание большого пальца стопы (англ.: *striatal toe*), которое ошибочно можно интерпретировать как положительный симптом Бабинского.

Следует учитывать, что клинический спектр ДЗД значительно шире классического варианта болезни Сегавы. Помимо типичных форм характерны поздний дебют, отсутствие диурнальных колебаний, изолированный паркинсонизм, фокальные

[1] Furukawa Y. GTP Cyclohydrolase 1-Deficient Dopa-Responsive Dystonia. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Интернет]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993. Доступно по: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1508/. Ссылка активна на 01.06.2026.

https://doi.org/10.23888/HMJ2026143557-566

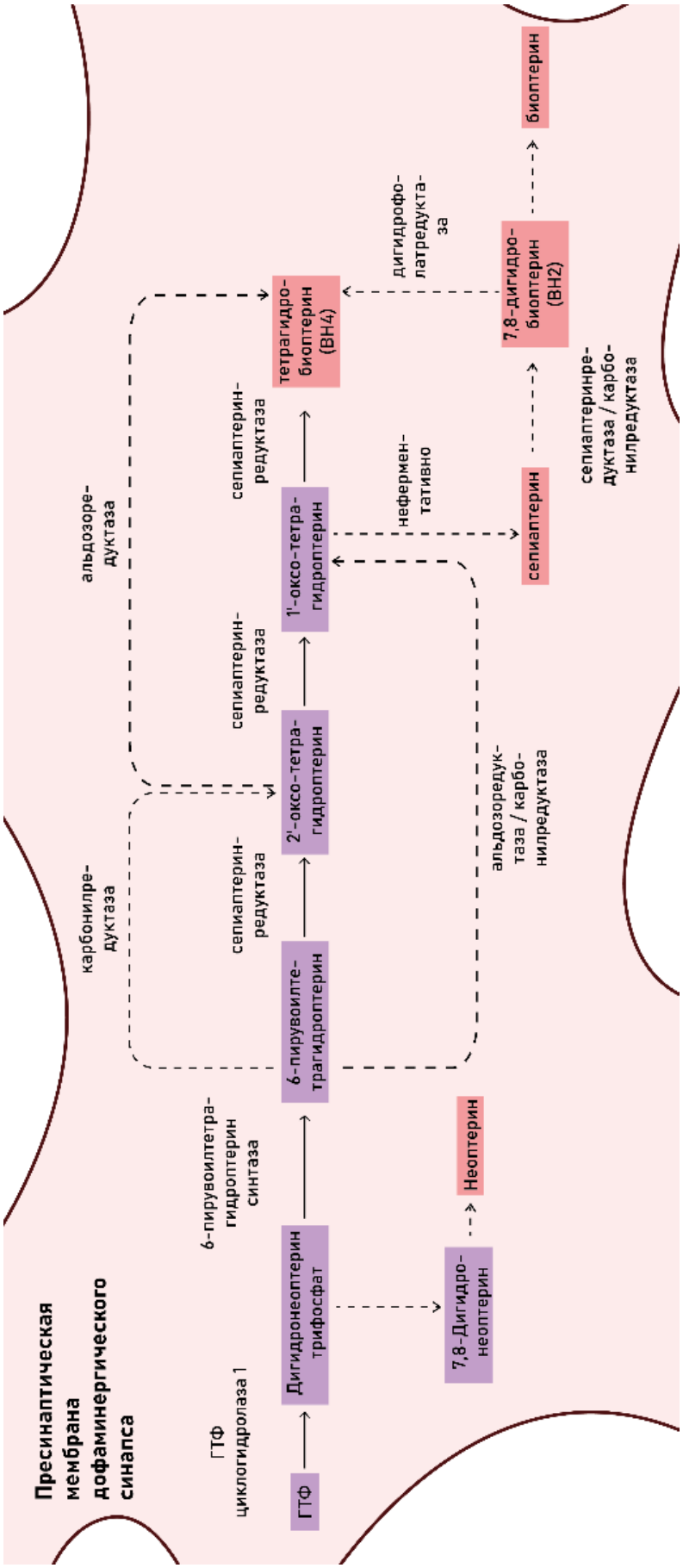


Рис. 1. Цикл синтеза тетрагидробиоптерина (адаптировано из [9]).

https://doi.org/10.23888/HMJ2026143557-566

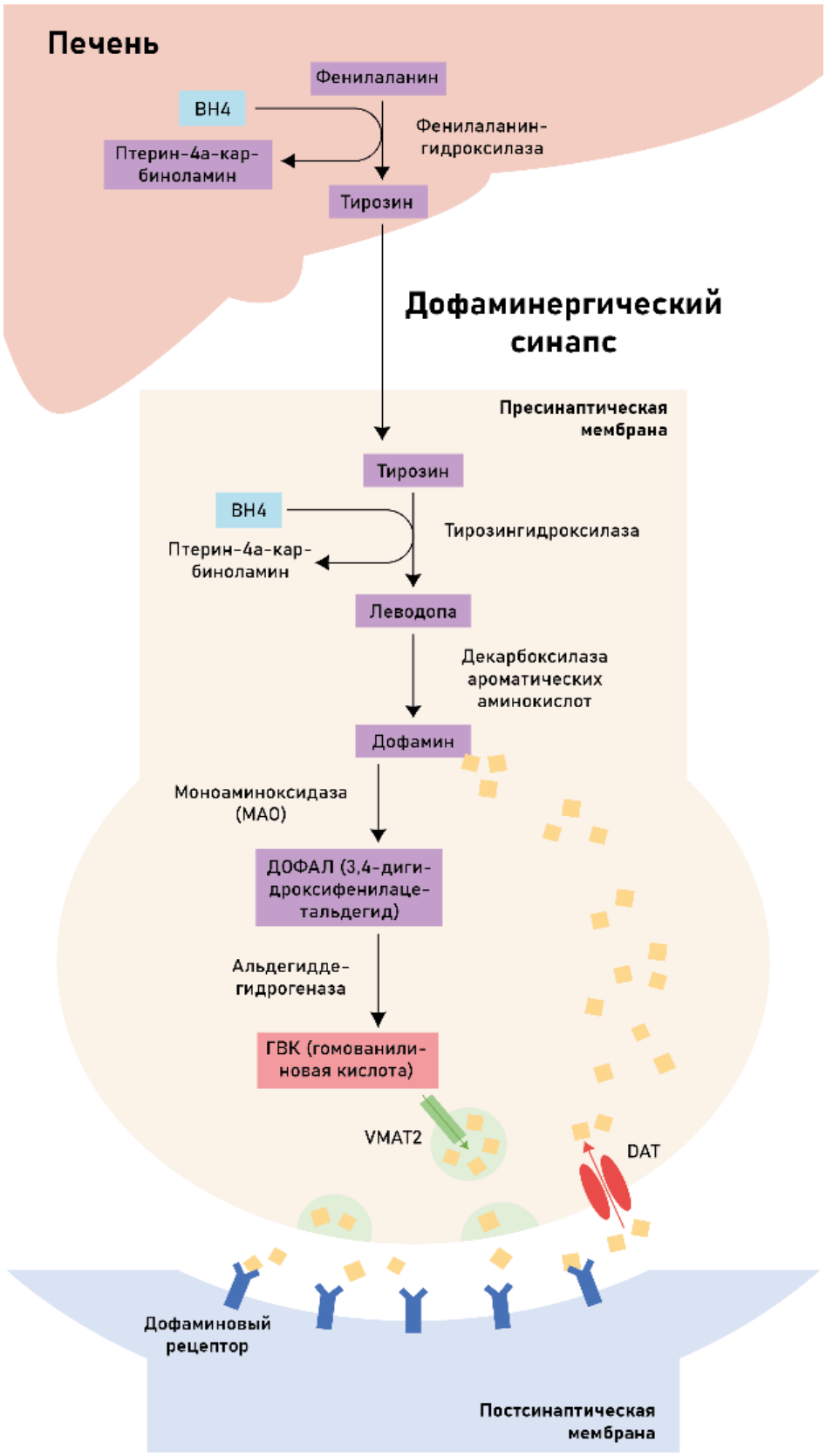


Рис. 2. Роль тетрагидробиоптерина в качестве кофактора в синтезе дофамина и метаболизме фенилаланина: VMAT2 — везикулярный моноаминовый транспортер; DAT — транспортер дофамина (адаптировано из [4]).

https://doi.org/10.23888/HMJ2026143557-566

дистонии, а также атипичные варианты с плохим ответом на леводопу. Описаны, например, случаи нетипичной ДЗД в форме фокальной дистонии в виде «руки гитариста» (англ.: *guitarist's cramp*) с поздним дебютом во взрослом возрасте [18].

При «ДЗД-плюс» могут наблюдаться дополнительные неврологические и системные проявления: задержка психомоторного развития, когнитивные нарушения, эпилепсия, миоклонус, глазодвигательные нарушения, окулогирные кризы, вегетативная дисфункция и нарушения сна.

Клинические проявления могут различаться в зависимости от генетического варианта заболевания. Для *GCH1*-дефицита наиболее характерны классические формы с дистонией и выраженным ответом на леводопу, тогда как дефицит TH и SPR чаще сопровождается более тяжелым течением и немоторными нарушениями. Нередко эти формы ДЗД путают с диагнозом детского церебрального паралича (ДЦП) [19].

Диагностика

Диагностика ДЗД представляет значительные трудности вследствие выраженной клинической гетерогенности заболевания, вариабельности возраста дебюта и частой маскировки под другие неврологические синдромы. Наиболее часто пациентам первоначально устанавливаются диагнозы ДЦП, наследственной спастической параплегии или ювенильного паркинсонизма. В связи с этим ключевое значение приобретает своевременное распознавание характерных клинических признаков и проведение диагностической пробы с леводопой.

Первым и наиболее важным этапом диагностики является *пробная терапия леводопой*. Диагностический тест с леводопой считается обязательным для проведения у всех детей и подростков с неясной дистонией. Препарат леводопа+[карбидопа] в дозе 10–25 мг/кг принимается внутрь. Через 25–60 минут должен происходить регресс симптомов, выраженное улучшение состояния пациента, при этом эффект должен сохраняться в течение нескольких часов.

Второй этап — *молекулярно-генетическое исследование*, в настоящее время рассматривающееся как основной метод подтверждения диагноза. При исследовании выявляют мутации в генах *GCH1* (чаще всего), *TH, SPR, PTS, QDPR* и ряде других генов, участвующих в метаболизме ТН и синтезе дофамина. При подозрении на ДЗД рекомендуется использование панелей таргетного секвенирования или методов секвенирования нового поколения (англ.: *next generation sequencing,* NGS), позволяющих одновременно анализировать несколько генов.

Биохимическая диагностика включает исследование метаболитов моноаминов и птеринов в цереброспинальной жидкости (ЦСЖ). Неоптерин — продукт катаболизма, образующийся на первом этапе синтеза BH4 под действием фермента *GCH1*. Биоптерин — продукт деградации BH4, образующийся на заключительных этапах биосинтеза BH4 (см. рис. 1).

Каждая форма ДЗД имеет свой метаболический профиль, зависящий от дефицита ферментов (табл. 1) [20]. Таким образом, для дефицита *GCH1* характерно снижение уровня неоптерина и биоптерина, тогда как при дефиците SPR уровень неоптерина в ЦСЖ остается нормальным, а уровень биоптерина повышен.

Таблица 1. Метаболические изменения цереброспинальной жидкости при различных формах ДОФА-зависимой дистонии

Метаболит в цереброспинальной жидкости	Классическая ДОФА-зависимая дистония	SPR-ДЗД	ТН-ДЗД
Биоптерин	↓	↑	
Неоптерин	↓	Норма	
Гомованилиновая кислота	↓ или норма	↓	↓
BH2 (7,8-дигидробиоптерин)	Норма		↓

Примечания: SPR-ДЗД — ДОФА-зависимая дистония с дефектом в генах сепиаптеринредуктазы (SPR), ТН-ДЗД — ДОФА-зависимая дистония с дефектом в генах тирозингидроксилаза (адаптировано из [20])

https://doi.org/10.23888/HMJ2026143557-566

При ДЗД уровень неоптерина в ЦСЖ снижается менее чем до 20% от нормальных значений, что ниже показателей, наблюдаемых, например, при болезни Паркинсона. Несмотря на высокую информативность, исследование ликвора остается ограниченно доступным и используется преимущественно при атипичных или тяжелых формах заболевания, чаще у взрослых пациентов.

Методы функциональной нейровизуализации, включая DAT-SPECT, могут использоваться для диагностики ДЗД, но, как правило, не выявляют специфических изменений, поэтому используются преимущественно для исключения структурной патологии [21, 22].

Дифференциальная диагностика проводится с широким спектром заболеваний, включая ДЦП, наследственные дистонии, наследственные спастические параплегии, ювенильную болезнь Паркинсона, митохондриальные заболевания, нейродегенерацию с накоплением железа в мозге и другие наследственные нарушения обмена нейромедиаторов. Особое внимание необходимо уделять пациентам с ранним дебютом дистонии и выраженным ответом на леводопу, поскольку своевременная диагностика ДЗД позволяет избежать многолетней инвалидизации при наличии потенциально высокоэффективной терапии.

Лечение

Основой терапии ДЗД является *заместительная дофаминергическая терапия препаратами леводопы*. Именно выраженный и стойкий ответ на низкие дозы леводопы считается не только терапевтическим, но и важным диагностическим критерием заболевания. У большинства пациентов при своевременном начале лечения наблюдается практически полное исчезновение дистонических симптомов, восстановление двигательной активности и значительное улучшение качества жизни [7].

Наиболее часто применяются комбинированные препараты леводопы с ингибиторами периферической ДОФА-декарбоксилазы (карбидопой или бенсеразидом), что позволяет повысить биодоступность леводопы и уменьшить периферические побочные эффекты, прежде всего, тошноту и ортостатические реакции. В российской клинической практике обычно используются комбинация леводопа+[карбидопа] [7].

Терапию рекомендуется начинать с минимальных доз леводопы с постепенным титрованием. При классической форме ДЗД, связанной с мутациями гена *GCH1*, эффективными часто оказываются существенно меньшие дозы, чем при болезни Паркинсона. В ряде случаев клинический эффект развивается уже на фоне 25–50 мг леводопы в сутки [7, 17].

При недостаточном эффекте леводопы или наличии «ДЗД-плюс» может потребоваться *дополнительная терапия*. В зависимости от генетического дефекта и клинической картины могут использоваться агонисты дофаминовых рецепторов [7], антихолинергические препараты [23], ингибиторы моноаминоксидазы (МАО) [24], ингибиторы катехол-О-метилтрансферазы (КОМТ) [4]. Однако эффективность вспомогательной терапии значительно менее предсказуема, и доказательная база по данным подходам ограничена.

Отдельное значение имеет *ранняя диагностика заболевания*. Своевременное назначение леводопы позволяет предотвратить формирование фиксированных деформаций, контрактур, нарушений походки и социальной дезадаптации. Даже у пациентов с многолетним течением заболевания возможно значительное восстановление двигательных функций после начала терапии [7].

Заключение

ДОФА-зависимые дистонии представляют собой клинически и генетически гетерогенную группу заболеваний, в основе которых лежит нарушение синтеза дофамина без признаков выраженной нейродегенерации. Наиболее частой причиной заболевания являются мутации гена *GCH1*, однако в настоящее время спектр

https://doi.org/10.23888/HMJ2026143557-566

генетических вариантов ДОФА-зависимых дистоний продолжает расширяться.

Ключевое значение для своевременной диагностики имеют распознавание характерных клинических признаков, проведение диагностической пробы с леводопой и использование молекулярно-генетических методов исследования.

Леводопа остается основой терапии ДОФА-зависимых дистоний и при раннем назначении позволяет добиться значительного регресса симптомов и улучшения качества жизни пациентов.

Дальнейшее изучение молекулярных механизмов заболевания способствует расширению представлений о клиническом спектре ДОФА-зависимых дистоний и совершенствованию диагностических и терапевтических подходов.

Список литературы | References

1. Muranova AV, Strokov IA, Kazantsev KYu, Voskresenskaya ON. Segawa's syndrome. *S.S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry.* 2019; 119(4):55–59. doi: 10.17116/jnevro201911904155 EDN: MRGRVD
2. Segawa M. [Segawa disease (hereditary progressive dystonia with marked diurnal fluctuation-HPD) and abnormalities in pteridin metabolism]. *Rinsho Shinkeigaku*. 1996;36(12):1322–1323. (In Japan.)
3. Belykh NA, Akhkyamova MA, Gusev VV, Lvova OA. A case report of DOPA-responsive dystonia in a young woman. *Bulletin of RSMU.* 2020;(3):45–48. doi: 10.24075/brsmu.2020.031 EDN: QYUUPK
4. Cherian A, Paramasivan N, Divya KP. Dopa-responsive dystonia, DRD-plus and DRD-look-alike: a pragmatic review. *Acta Neurol Belg.* 2021; 121(3):613–623. doi: 10.1007/s13760-020-01574-1 EDN: LPZYQV
5. Salles PhA, Terán–Jimenez M, Vidal–Santoro A, et al. Recognizing Atypical Dopa-Responsive Dystonia and Its Mimics. *Neurol Clin Pract.* 2021;11(6): e876–e884. doi: 10.1212/CPJ.0000000000001125 EDN: SFQBAR
6. Dobričić V, Tomić A, Branković V, et al. GCH1 mutations are common in Serbian patients with dystonia-parkinsonism: Challenging previously reported prevalence rates of DOPA-responsive dystonia. *Parkinsonism Relat Disord.* 2017;45:81–84. doi: 10.1016/j.parkreldis.2017.09.017
7. Kim R, Jeon B, Lee W-W. A Systematic Review of Treatment Outcome in Patients with Dopa-responsive Dystonia (DRD) and DRD-Plus. *Mov Disord Clin Pract.* 2016;3(5):435–442. doi: 10.1002/mdc3.12361
8. Wijemanne S, Jankovic J. Dopa-responsive dystonia — clinical and genetic heterogeneity. *Nat Rev Neurol.* 2015;11(7):414–424. doi: 10.1038/nrneurol.2015.86
9. Ichinose H, Suzuki T, Inagaki H, et al. Molecular Genetics of Dopa-Responsive Dystonia. *Biol Chem.* 1999;380(12):1355–1364. doi: 10.1515/BC.1999.175 EDN: LUCIIZ
10. Krasnov MYu, Timerbaeva SL, Illarioshkin SN. Genetics of hereditary forms of dystonia. *Annals of Clinical and Experimental Neurology*. 2013;7(2): 55–62. doi: 10.17816/psaic234 EDN: QBRTBZ
11. Segawa M. Chapter 39 – Dopa-responsive dystonia. In: *Weiner WJ, Tolosa E, editors. Handbook of Clinical Neurology.* 2011;100:539–557. doi: 10.1016/B978-0-444-52014-2.00039-2
12. Hagenah J, Saunders–Pullman R, Hedrich K, et al. High mutation rate in dopa-responsive dystonia: Detection with comprehensive GCHI screening. *Neurology.* 2005;64(5):908–911. doi: 10.1212/01.WNL.0000152839.50258.A2
13. Barroso–Chinea P, Bezard E. Basal Ganglia circuits underlying the pathophysiology of levodopa-induced dyskinesia. *Front Neuroanat.* 2010;4:131. doi: 10.3389/fnana.2010.00131
14. Gupta P, Kumar R. GTP cyclohydroxylase1 (GCH1): Role in neurodegenerative diseases. *Gene.* 2023; 888:147749. doi: 10.1016/j.gene.2023.147749 EDN: BYJSYS
15. Kang C, Rajalingam R, Walls Z, et al. MDSGene Systematic Review of Common Forms of Dominant Hereditary Spastic Paraplegia: Novel Insights. *Mov Disord Clin Pract.* 2026;13(8):1804–1814. doi: 10.1002/mdc3.70559 EDN: VCDHLT
16. Clot F, Grabli D, Cazeneuve C, et al. Exhaustive analysis of BH4 and dopamine biosynthesis genes in patients with Dopa-responsive dystonia. *Brain.* 2009; 132(Pt 7):1753–1763. doi: 10.1093/brain/awp084
17. Lee W-W, Jeon BS. Clinical Spectrum of Dopa-Responsive Dystonia and Related Disorders. *Curr Neurol Neurosci Rep.* 2014;14(7):461. doi: 10.1007/s11910-014-0461-9 EDN: AQYMRX
18. Hasegawa T, Hosaka T, Harada R, et al. Case Report: Guitarist's cramp as the initial manifestation of dopa-responsive dystonia with a novel heterozygous GCH1 mutation. *F1000Research.* 2021; 10:361. doi: 10.12688/f1000research.51433.1 EDN: KNDPHN
19. Neville BGR, Parascandalo R, Farrugia R, Felice A. Sepiapterin reductase deficiency: a congenital dopa-responsive motor and cognitive disorder.

Brain. 2005;128(10):2291–2296. doi: 10.1093/brain/awh603 EDN: ILWVLL
20. Malek N, Fletcher N, Newman E. Diagnosing dopamine-responsive dystonias. *Pract Neurol.* 2015; 15(5):340–345. doi: 10.1136/practneurol-2015-001101
21. Yomtoob J, Koloms K, Bega D. DAT-SPECT imaging in cases of drug-induced parkinsonism in a specialty movement disorders practice. *Parkinsonism Relat Disord.* 201853:37–41. doi: 10.1016/j.parkreldis.2018.04.037
22. Furukawa Y, Guttman M, Tomizawa Y, Kish SJ. Dopa-Responsive Dystonia and Related Disorders. In: *Frucht SJ, editor. Movement Disorder Emergencies. Diagnosis and Treatment.* 3rd ed. Switzerland, Cham.: Humana Press; 2022. P. 421–454. doi: 10.1007/978-3-030-75898-1_24
23. Jankovic J. Medical treatment of dystonia. *Mov Disord.* 2013;28(7):1001–1012. doi: 10.1002/mds.25552
24. Ivenkov MP, Masaleva IO, Pakhomova EA. Effectiveness of pathogenetic therapy of patients with Parkinson's disease in the Kursk Region. *I.P. Pavlov Russian Medical Biological Herald.* 2025; 33(1):79–86. doi: 10.17816/PAVLOVJ501778 EDN: FFAQWW

Дополнительная информация | Additional Information

Этическая экспертиза. Неприменимо.
Согласие на публикацию. Неприменимо.
Источники финансирования. Отсутствуют.
Раскрытие интересов. Авторы заявляют об отсутствии отношений, деятельности и интересов, связанных с третьими лицами (коммерческими и некоммерческими), интересы которых могут быть затронуты содержанием статьи.
Оригинальность. При создании настоящей работы авторы не использовали ранее опубликованные сведения.
Генеративный искусственный интеллект. При создании статьи технологии генеративного искусственного интеллекта не использовали.
Рецензирование. В рецензировании участвовали два рецензента и член редакционной коллегии издания.

Ethics approval: Not applicable.
Consent for publication: Not applicable.
Funding sources: No funding.
Disclosure of interests: The authors have no relationships, activities or interests related with for-profit or not-for-profit third parties whose interests may be affected by the content of the article.
Statement of originality: The authors did not use previously published information when creating work.
Generative AI: Generative AI technologies were not used for this article creation.
Peer-review: Two reviewers and a member of the editorial board participated in the review.

Об авторах:
***Швайгерт Марина Александровна**;
адрес: Российская Федерация, 620028, Екатеринбург, ул. Репина, д. 3;
ORCID: 0009-0008-7274-948X;
e-mail: realmixxiwgf@yandex.ru

Гусев Вадим Венальевич, д-р мед. наук, доцент;
ORCID: 0000-0003-2232-7074;
eLibrary SPIN: 9469-8054;
e-mail: gusev_vadim@inbox.ru

Author info:
***Marina A. Shvaigert**;
address: 3 Repina St, Ekaterinburg, 620028, Russian Federation;
ORCID: 0009-0008-7274-948X;
e-mail: realmixxiwgf@yandex.ru

Vadim V. Gusev, MD, Dr. Sci. (Medicine), Assistant Professor;
ORCID: 0000-0003-2232-7074;
eLibrary SPIN: 9469-8054;
e-mail: gusev_vadim@inbox.ru

Вклад авторов:
Все авторы одобрили рукопись (версию для публикации), согласились нести ответственность за все аспекты работы, гарантируя надлежащее рассмотрение и решение вопросов, связанных с точностью и добросовестностью любой ее части.

Author contributions:
All authors have approved the manuscript (version for publication) and agree to be accountable for all aspects of the work, ensuring proper consideration and resolution of questions related to the accuracy or integrity of any part of it.

Рукопись получена: 03.06.2026 **Рукопись одобрена:** 01.09.2026 **Опубликована:** 30.09.2026
Received: 03.06.2026 **Accepted:** 01.09.2026 **Published:** 30.09.2026