

Shestakova M.V. Diabetes mellitus and chronic kidney disease: possibilities of prognosis, early diagnosis and nephroprotection in the 21st century // Therapeutic Archive. 2016. №6. pp.84-88. DOI: 10.17116/terarkh201688684-88

28. A Narrative Review of Chronic Kidney Disease in Clinical Practice: Current Challenges and Future Perspectives /M. Evans, R.D. Lewis, A.R. Morgan [et al.] // Adv Ther. 2022. No.39 (1). P.33-43. DOI: 10.1007/s12325-021-01927-z.

29. Bronchial asthma is associated with increased risk of chronic kidney disease. / H.L. Huang, S.Y. Ho, C.H. Li et al. // BMC Pulm Med. 2014. P.14-80. DOI:10.1186/1471-2466-14-80

30. Chronic Kidney Disease and Cancer: Inter-Relationships and Mechanisms /M. Hu, Q. Wang, B. Liu [et al.] // Frontiers in Cell and Developmental Biology. 2022. Vol.10. P.868715. DOI: 10.3389/fcell.2022.868715

31. Chronic Kidney Disease as a Comorbidity in Heart Failure / M. Szlagor, J. Dybiec, E. Mlynarska [et al.] // International Journal of Molecular Sciences. 2023. Vol.24. No.3:2988. DOI: 10.3390/ijms24032988.

32. Chronic kidney disease: global dimension and perspectives./ V. Jha, G. Garcia-Garcia, K. Isaki et al. // Lancet. 2013. Vol.382. No.9888. P.260-272. DOI:10.1016/S0140-6736(13)60687-X

33. Diabetic Retinopathy: A Position Statement by the American Diabetes Association /S. D. Solomon, E. Chew, E.J. Duh [et al.] // Diabetes Care. 2017. Vol.40. No.3. P.412-418. DOI: 10.2337/dc16-2641

34. Effect of Low-Dose Methotrexate on eGFR and Kidney Adverse Events: A Randomized Clinical Trial / J.A. Sparks, K.M.M. Vanni, M.A. Sparks [et al.] // Journal of the American Society of Nephrology. 2021. Vol.32. No.12.

P.3197-3207. DOI: 10.1681/ASN.2021050598.

35. Is There an Association Between Chronic Obstructive Pulmonary Disease and Chronic Renal Failure? / N. Maduros, S. Jarvis, A. Saleem [et al.] // Cureus: Journal of Medical Science. 2022. Vol.14. No.6: e26149. DOI:10.7759/cureus.26149

36. KDIGO 2024 Clinical Practice Guideline for the Evaluation and Management of Chronic Kidney Disease // Kidney International. 2024. Vol. 105 (Suppl 4S), S117-S314. DOI: 10.1016/j.kint.2023.10.018. The link is active on 04/09/2025. <https://congress-med.ru/assets/files/Полезная%20информация/2024/25.08.2024/2024-kdigo-rekomendaczii-po-xbp.pdf>

37. The 'other' big complication: how chronic kidney disease impacts on cancer risks and outcomes / J. S. Lees, B.M.P. Elyan, S.M. Herrmann [et al.] // Nephrol Dial Transplant. Vol. 38. No. 5. P.1071-1079. DOI: 10.1093/ndt/gfac011

А.Е. Адамова, А.В. Крылов

СОВРЕМЕННЫЕ ПРЕДСТАВЛЕНИЯ О МЫШЕЧНЫХ ДИСТОНИЯХ

DOI 10.25789/YMJ.2025.90.26

УДК 616-009

Данная работа представляет собой комплексный анализ генетических, клинических и терапевтических аспектов мышечных дистоний — гетерогенной группы неврологических расстройств, характеризующихся патологическими позами и инвалидизирующими гиперкинезами. На основе систематизации данных последних десятилетий авторы выделяют ключевые достижения: идентификацию 25 наследственных форм (DYT1–DYT25), роль мутаций в гене TOR1A (DYT1) в нарушении внутриклеточного транспорта, а также прогресс в симптоматической терапии (ботулинотерапия, глубокая стимуляция мозга, MRgFUS). Особое внимание уделено ограничениям существующих методов, связанных с неполным пониманием патогенеза и резистентностью 30–40 % пациентов. Подчеркивается необходимость интеграции генетического тестирования, нейровизуализации и биотехнологий (CRISPR, рекомбинантные токсины) для разработки таргетных стратегий. Работа обобщает эпидемиологические данные (распространенность: 3–60 случаев на 100 000), актуальную классификацию и перспективы персонализированной медицины, предлагая вектор для будущих исследований.

Ключевые слова: дистония, гиперкинезы, генетика, торсионная дистония, цервикальная дистония

This study presents a comprehensive analysis of the genetic, clinical, and therapeutic aspects of muscular dystonias — a heterogeneous group of neurological disorders characterized by pathological postures and disabling hyperkinesias. Based on a synthesis of data from recent decades, the authors highlight key advancements: the identification of 25 hereditary forms (DYT1–DYT25), the role of mutations in the TOR1A gene (DYT1) in disrupting intracellular transport, and progress in symptomatic treatments such as botulinum toxin therapy, deep brain stimulation, and MR-guided focused ultrasound (MRgFUS). Special attention is given to the limitations of current approaches, including an incomplete understanding of pathogenesis and therapeutic resistance observed in 30–40% of patients. The necessity of integrating genetic testing, neuroimaging, and emerging biotechnologies (e.g., CRISPR, recombinant toxins) is emphasized as a pathway toward developing targeted treatment strategies. The paper also summarizes epidemiological data (prevalence: 3–60 cases per 100,000), presents the current classification framework, and outlines prospects for personalized medicine — offering a roadmap for future research.

Keywords: dystonia, hyperkinesias, genetics, torsion dystonia, cervical dystonia

Для цитирования: Адамова А.Е., Крылов А.В. Современные представления о мышечных дистониях. Якутский медицинский журнал. 2025; 90(2): 123-127. <https://doi.org/10.25789/YMJ.2025.90.26>

Введение. Дистонией называют неврологическое состояние, приводящее к расстройствам движения и характеризуется устойчивыми мышечными сокращениями, неестественными и инвалидизирующими насильственными движениями, фор-

мирующими патологические позы [1, 2]. История дистонии насчитывает уже более 100 лет: в 1908 г. А. Швальбе описал «хронический синдром со спазмами и с истерическими симптомами», а в 1911 г. Г. Опленгейм предложил термины «деформирующая мышечная дистония» и описал главные проявления болезни, меняющие мышечный тонус и патологические положения [3]. Дистонии занимают третье место по распространенности среди двигательных расстройств после болезни Паркинсона и тремора, что подчеркивает необходимость со-

вершенствования диагностических алгоритмов и расширения доступности генетического тестирования [50]. Различные типы дистонии могут возникать у людей любого возраста, что приводит к серьезным нарушениям и значительному ухудшению качества жизни [10]. В МКБ-10 (Международная классификация болезни 10-го пересмотра) дистонии включены под кодом G24 [6]. По оценкам, распространенность дистонии может составлять: 3–11 случаев на 100 000 населения для генерализованных форм (начинающихся чаще всего на 1–2-м десяти-

ФГБНУ «Якутский научный центр комплексных медицинских проблем» (677000, г. Якутск, ул. Ярославского, 6/3): **АДАМОВА Алина Евгеньевна** – м.н.с., ORCID: 0000-0002-6518-0079, adalina666@yandex.ru; **КРЫЛОВ Алексей Васильевич** – м.н.с., ORCID: 0009-0005-5977-5518, alexkrulovwork@gmail.com.

летиях жизни и нередко имеющих наследственную природу); 30–60 случаев на 100 000 населения для фокальных форм, которые манифестируют обычно в более позднем возрасте [7]. Также есть статистика по типам дистонии: первичная дистония составляет – 60%; вторичная дистония – 40% всех случаев дистонии [8].

Множество гетерогенных двигательных расстройств сгруппировано под общим термином – дистония. Клиническая картина варьируется от изолированной дистонии до мультисистемных расстройств, где дистония является лишь сопутствующим признаком [9]. Патофизиология дистоний все еще плохо изучена. Но последние два десятилетия было создано множество моделей, улучшающих наши знания о молекулярных и клеточных основах этой гетерогенной группы двигательных расстройств [10]. В последнее время был получен ряд новаторских генетических и молекулярных выводов. Хотя они позволяют проводить генетическое тестирование и консультирование, их перевод в новые методы лечения все еще ограничен. Тем не менее, стоит отметить, что начало пути к пониманию общих патофизиологических и молекулярных механизмов проложен [12].

Эпидемиология и генетическая классификация первичной дистонии. Соотношение между случаями первичной и вторичной (дегенеративной) дистонии оценивается примерно, как 2:1. В то же время синдромы дистония-плюс встречаются гораздо реже, чем эти два варианта дистонии [37]. Оценки распространенности пер-

вичной дистонии колеблются от 2 до 50 случаев на 1 млн для ранней формы и от 30 до 7320 для поздней, хотя исследователи ставят в сомнение результаты статистического анализа. На основе более надежных исследований можно выделить следующие оценки: 111 случаев на 1 млн для ранней дистонии у ашкеназских евреев в Нью-Йорке, 600 – для поздней дистонии на севере Англии и 3000 – в Италии среди людей старше 50 лет [36].

Первичная дистония включает синдромы, при которых она является единственным фенотипическим проявлением, за исключением того, что также может присутствовать тремор. В большинстве случаев первичная дистония начинается у взрослых, и примерно у 10% пробандов сообщается об одном или нескольких пораженных членах семьи [26]. Патогенные вариации в нескольких генах могут вызвать изолированную дистонию, и количество идентифицированных генов дистонии увеличивается [50]. Наследственная дистония, обозначенная символами локуса *DYT*, может быть разделена на три широкие фенотипические категории: первичная торсионная дистония, где является единственным клиническим признаком (за исключением тремора) (*DYT1*, 2, 4, 6, 7, 13, 17 и 21); дистония плюс, где присутствуют другие фенотипы в дополнение к дистонии, включая паркинсонизм или миоклонизм (*DYT3*, 5/14, 11, 12, 15 и 16); и пароксизмальные формы дистонии / дискинезии (*DYT8*, 9, 10, 18, 19 и 20) (Таблица) [32, 49].

Дистония типа *DYT1* с ранним началом является наиболее распростра-

ненной формой первичной дистонии. В нееврейских популяциях она составляет около 50% случаев генерализованной дистонии с ранним началом, тогда как в популяции евреев ашкенази этот показатель достигает 80–90 % [37]. Ген *DYT1/TOR1A* расположен на длинном плече 9-й хромосомы в локусе 9q34.11 (Рис. 1). Патогенез *DYT1* также включает в себя аутосомно-доминантное наследование, но с низкой пенетрантностью (около 30%), что означает, что не все носители мутации будут проявлять клинические симптомы [39].

Большинство пациентов с *DYT1* обладают гетерозиготной мутацией, представляющей собой делецию три-нуклеотида GAG в гене *DYT1/TOR1A*, который приводит к образованию аномального белка торсин А с утратой одного глутаминового остатка в структуре [38]. Торсин А является членом семейства AAA+ аденозинтрифосфатаз и участвует во внутриклеточном транспорте, слиянии везикулярных элементов, образовании третичной и четвертичной структуры белков, деградации белков и биогенезе органелл. Аномальный торсин А способствует образованию сферических включений вблизи ядер нейронов, что может дестабилизировать функциональную форму белка и привести к его быстрой деградации. Нарушение функции торсина А и широкая распространенность этого белка в экстрапирамидной системе приводят к характерной симптоматике первичной дистонии 1 типа, включая произвольные сокращения мышц и формирование патологических поз [39].

Классификация дистоний

По типу наследования / По этиологии	Аутосомно-доминантный	Аутосомно-рецессивный	X-сцепленный
Первичная дистония	<i>DYT1, DYT4, DYT6, DYT7, DYT13, DYT21</i>	<i>DYT2, DYT17</i>	-
Дистония-плюс	<i>DYT5/14, DYT11, DYT12, DYT15</i>	<i>DYT16</i>	<i>DYT3</i>
Пароксизмальная дистония	<i>DYT8, DYT9, DYT10, DYT18, DYT19, DYT20, DYT23, DYT24, DYT25</i>	-	-

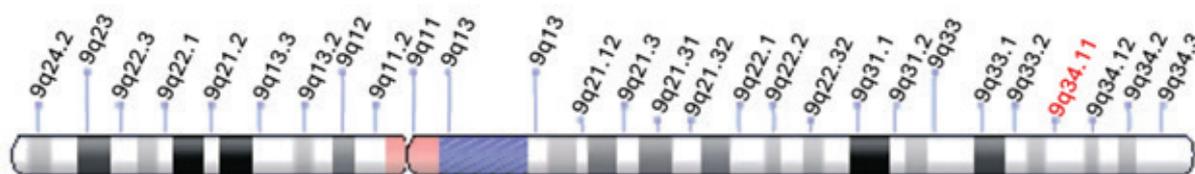


Рис. 1. Схематическое изображение хромосомы 9 с указанием локуса 9q34.11 (выделено красным), где расположен ген *TOR1A*, ассоциированный с наследственной формой дистонии *DYT1*.

Терапевтические стратегии при дистонии. Лечение дистонии в первую очередь включает в себя агенты, нацеленные на рецепторы дофамина и ацетилхолина [8]. В числе применяемых фармакологических средств – миорелаксанты, бензодиазепины, противосудорожные препараты, а также антигистаминные соединения, эффективность которых подтверждена доказательной базой различного уровня. Однако их использование сопряжено с рядом ограничений, включая побочные эффекты, умеренную терапевтическую результативность и требование продолжительного курсового приема [16]. Пероральные лекарственные средства и инъекции ботулотоксина служат препаратами первого выбора и играют важную роль в начальной терапии пациентов с дистонией. В случаях, когда заболевание более тяжелое или не поддается лечению, применяются нейрохирургические вмешательства, направленные на улучшение качества жизни пациентов [51].

Глубокая стимуляция мозга (ГСМ) является наиболее распространенным хирургическим подходом для лечения двигательных расстройств, не поддающихся медикаментозному лечению, таких как тремор и дистония [40]. Она может облегчить симптомы генетически обусловленной и первичной дистонии путем подавления аномальной активности нейронов в сети моторных петель [41]. Современные системы ГСМ, адаптированные из кардиологии, включали внутричерепной электрод, удлинительный провод, генератор импульсов и постепенно совершенствовались за последние два десятилетия. Совершенствование электродных систем и аккумуляторных элементов, внедрение инновационных подходов к нейростимуляции, включая замкнутые системы с обратной связью и адаптивные режимы активации, а также развитие методов нейромониторинга, позволят существенно улучшить терапевтическую эффективность и профиль безопасности методов глубокой стимуляции мозга [42]. В метаанализе Wang и соавт. (2021), включившем данные 71 пациента из 31 исследования, ГСМ продемонстрировала значительное снижение выраженности симптомов миоклонуса и дистонии. Среднее улучшение по единой шкале оценки миоклонии (Unified Myoclonus Rating Scale) составило 79,5% ($\pm 18,2$), при этом у 94,1% пациентов наблюдалось улучшение двигательных функций более чем на 50% [50]. Однако, следует

учитывать ряд ограничений: риск послеоперационных осложнений, нежелательные явления при стимуляции (дизартрия, парестезии, когнитивные изменения), необходимость повторных хирургических вмешательств для замены генератора импульсов [52].

Магнитно-резонансный фокусируемый ультразвук (MRgFUS) – это неинвазивный метод лечения, который использует сфокусированные ультразвуковые волны для нагревания определенных тканей-мишеней в мозге [43]. Он широко признан эффективным методом лечения как эссенциального, так и паркинсонического тремора [44].

В России данный метод лечения был одобрен в 2017 году. Первый в России опыт применения МР-ФУС для лечения эссенциального тремора показал 96% эффективность при отсутствии отдаленных осложнений, что подтверждает перспективность метода [4]. МР-ФУС также продемонстрировал высокую эффективность при лечении рефрактерной цервикальной дистонии, обеспечив 70%-ное снижение симптомов по шкале TWSTRS, что сопоставимо с результатами инвазивных методов [5]. Следует отметить, что в исследовании Сингха и соавторов (2020) получены обнадеживающие предварительные результаты при изучении новых показаний, среди которых фокальная дистония и такие неврологические состояния, как обсессивно-компульсивное расстройство и депрессия [46]. Эта инновационная технология характеризуется своей точностью и потенциальными преимуществами по сравнению с традиционными хирургическими методами [45]. Важно отметить, что процесс формирования поражения тщательно контролируется в режиме реального времени с использованием как нейровизуализации, так и клинических методов [47]. Эта технология характеризуется высокой точностью и позволила разработать минимально инвазивные методы лечения с результатами, сопоставимыми с традиционной хирургией мозга [14]. Однако текущий уровень доказательств остается недостаточно высоким, а ограниченная эффективность, термическое повреждение тканей и отсутствие долгосрочного эффекта требуют дальнейшего изучения [48].

Ботулотоксин (БТ) применяется для лечения широкого спектра синдромов мышечной гиперактивности. Одним из основных показаний к его применению остается дистония, что подтверждается многочисленными исследованиями, демонстрирующими эффективность

БТ в симптоматическом лечении этого заболевания [13, 18]. Клиническое применение ботулотоксина отличается высокой эффективностью при фокальных дистониях (улучшение у 70-90% пациентов с цервикальной дистонией), малой инвазивностью (амбулаторное введение) и быстрым действием (начальный эффект – 3-7 дней, максимальный – 2-4 недели). Преимущества включают полную обратимость эффекта, минимальный риск системных осложнений благодаря локальному механизму действия и отсутствие необходимости хирургического вмешательства [36, 44]. Но существует ряд ограничений метода: транзиторный характер терапевтического эффекта, необходимость повторных инъекций каждые 3–6 месяцев, развитие вторичной резистентности у 5-15% пациентов, локальные нежелательные явления (мышечная слабость, дисфагия, ксеростомия), высокие фармакоэкономические затраты и отсутствие значимого эффекта при генерализованных формах дистонии [12, 25].

Ботулотоксин: молекулярный механизм. Использование ботулотоксина в медицине демонстрирует парадоксальный феномен: вещество, вызывающее смертельное отравление ботулизмом, стало основой инновационных терапевтических средств для коррекции неврологических патологий [22]. БТ природного происхождения, продуцируемые бактериями *Clostridium botulinum*, *Clostridium butyricum* и *Clostridium baratii*. Из восьми (A, B, C₁, C₂, D, E, F, G) серологически активных типов БТ только один (C₂) не обладает тропностью к нервной системе [19]. Механизм действия всех серотипов БТ, независимо от типа, заключается в пресинаптической блокаде транспортных белков SNARE (Soluble N-ethylmaleimide-sensitive factor (NSF Attachment Protein Receptor), в результате которой подавляется выброс ацетилхолина в синаптическую щель и происходит обратимый блок нервно-мышечной передачи [20, 21].

Хронометрия терапевтического эффекта различных серотипов БТ демонстрирует выраженную гетерогенность, обусловленную молекулярными особенностями их протеазной активности [27]. Клинические наблюдения показывают, что препараты на основе серотипа А обеспечивают нейромышечную блокаду продолжительностью 6–9 месяцев, тогда как серотип В проявляет фармакодинамический эффект в течение 3-4 месяцев [28, 30]. Эта диссоциация временных параметров корре-

лирует с дифференциальной кинетикой регенерации SNARE-комплексов: SNAP-25, субстрат серотипа А, подвергается более медленному внутриклеточному обновлению посредством нейрональных протеазных систем (кальпаин, катепсин L), в то время как синаптобревин – мишень серотипа В – ресинтезируется ускоренными темпами за счет активации везикулярных механизмов рециклизации [28, 29]. Дополнительным фактором выступает структурная устойчивость протеолитических фрагментов к деградации – триптическое расщепление SNAP-25 в участке Gln197-Arg198 создает более стабильный продуктовый комплекс по сравнению с модификацией синаптобревина в области Gln76-Phe77 [17, 32]. Тяжелая цепь ботулотоксина имеет высокое сродство к специфическим рецепторам на пресинаптической мембране холинергических терминалов мотонейронов, что способствует связыванию токсина с целевой клеткой. Легкая цепь, обладая цинк-зависимой протеазной активностью, разрушает синаптосомальный ассоциированный белок 25 (SNAP-25) в цитоплазме нейронов. Это препятствует экзоцитозу ацетилхолина, что делает невозможным его высвобождение в синаптическую щель и нарушает нервно-мышечную передачу [23, 24].

Бактерии вырабатывают ботулинические нейротоксины в виде комплексов. Их структура содержит нетоксичный полипептидный предшественник нейротоксина, а также набор сопутствующих белков, не проявляющих токсического действия [15, 23]. Эндопептидазы разрывают полипептидную цепь, формируя легкую (50 кДа) и тяжелую (100 кДа) цепи, которые соединены дисульфидной связью (Рис. 2). Таким образом, активный токсин создается в результате изменений, происходящих с белком после его синтеза (посттрансляционных модификаций) [24].

Современные биотехнологические модификации позволили создать рекомбинантные формы токсина с измененными свойствами. При помощи сайт-направленного мутагенеза удалось получить варианты с контролируемой продолжительностью действия и расширенным температурным диапазоном стабильности. Эти достижения открыли новые перспективы в лечении заболеваний, требующих длительной модуляции нейромышечной активности, таких как спастичность при детском церебральном параличе или посттравматическом контрактурах мышц [33, 34].

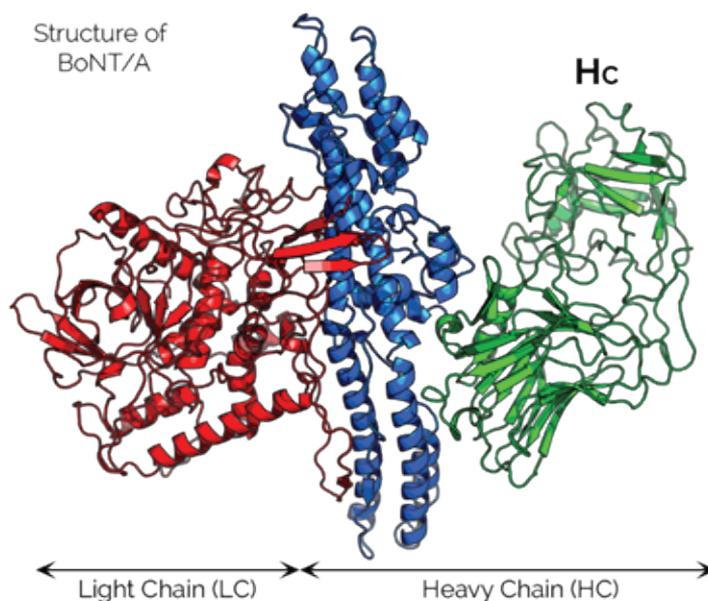


Рис. 2. Кристаллическая структура ботулинического токсина типа А (Структура BoNT/A): связывающий домен (Heavy Chain (HC) - тяжелая цепь, 100 кДа), транслокационный домен и каталитический домен (Light Chain (LC) - легкая цепь, 50 кДа) [Lacy D.B. et al., 1998].

Заключение. Современные исследования мышечных дистоний, несмотря на идентификацию 25 генетических локусов (*DYT1-DYT25*), выявили их значительную гетерогенность, ограничивающую эффективность терапии. Симптоматическое лечение, включая ботулинотерапию, глубинную стимуляцию мозга и MRgFUS, демонстрирует успех преимущественно при фокальных формах, однако отсутствие этиотропных методов и резистентность части пациентов требуют углубления в молекулярные механизмы (роль тортисина А, SNARE-комплексов) и внедрения генетически-ориентированных подходов (CRISPR, ИИ). Интеграция неврологии, генетики и биотехнологий станет ключом к переходу от паллиативной помощи к таргетной коррекции патогенеза, особенно учитывая высокую распространенность и инвалидирующий характер заболевания.

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Литература

1. Азбука ботулинотерапии / [Артемченко А.Р., Дутикова Е.М. и др.]; под ред. С.Л. Тимербаевой. М.: Практическая медицина, 2018. 416 с.
2. ABC of botulinum therapy: scientific and practical ed. [Artemenko A.R., Dutikova E.M. et al.]; edited by S.L. Timerbaeva. M.: Practical Medicine, 2018. 416 p.
3. Бадальян Л. О., Шевченко О. В. и др. Клинические и нейрофизиологические особенности дистоний // Неврология, нейропсихиатрия, психосоматика. 2018. № 3. С. 72–78.

Badalyan L.O., Shevchenko O.V., et al. Clinical and neurophysiological features of dystonia // Neurology, neuropsychiatry, psychosomatics. 2018. No. 3. P. 72–78.

3. Бушуева О.О., Антипенко Е.А. Современные представления об этиологии и патогенезе мышечных дистоний. Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. 2021; № 121(4). С. 127–133.

Bushueva O.O., Antipenko E.A. Modern concepts of the etiology and pathogenesis of muscular dystonia. Journal of Neurology and Psychiatry named after S.S. Korsakov. 2021; No. 121(4). P. 127–133.

4. Галимова Р.М., Набиуллина Д.И., Иллариошкин С.Н., Сафин Ш.М., Сидорова Ю.А., Ахмадеева Г.Н., Мухамедеева Н.Р., Загидуллин Н.Ш., Качемаева О.В., Крекотин Д.К., Бузаев И.В. Первый в России опыт лечения пациентов с эссенциальным тремором методом фокусированного ультразвука под контролем МРТ // Анналы клинической и экспериментальной неврологии. 2022. Т. 16, № 2. С. 5–14. DOI: <https://doi.org/10.54101/ACEN.2022.2.1>.

Galimova R.M., Nabiullina D.I., Illarishkin S.N., Safin Sh.M., Sidorova Yu.A., Akhmadeeva G.N., Mukhamedeva N.R., Zagidullin N.Sh., Kachemaeva O.V., Krekotin D.K., Buzaev I.V. The first experience in Russia of treatment of patients with essential tremor by the method of focused ultrasound under the control of MRI // Annals of Clinical and Experimental Neurology. 2022. Vol. 16, No 2. P. 5–14. DOI: <https://doi.org/10.54101/ACEN.2022.2.1>.

5. Галимова Р.М., Иллариошкин С.Н., Бузаев И.В., Сидорова Ю.А., Крекотин Д.К., Сафин Ш.М., Набиуллина Д.И., Ахмадеева Г.Н., Тергулова Д.Р. Фокусированный ультразвук под контролем МРТ в лечении цервикальной дистонии // Анналы клинической и экспериментальной неврологии. 2023. Т. 17, № 4. С. 28–34. DOI: <https://doi.org/10.54101/ACEN.2023.4.3>.

Galimova R.M., Illarishkin S.N., Buzaev I.V., Sidorova Yu.A., Krekotin D.K., Safin Sh.M., Nabiullina D.I., Akhmadeeva G.N., Teregulova D.R. Focused MRI-guided ultrasound in the treatment of cervical dystonia // Annals of Clinical and Experimental Neurology. 2023. Vol. 17, No 4. P. 28–34. DOI: <https://doi.org/10.54101/ACEN.2023.4.3>.

- cal and Experimental Neurology. 2023. Vol. 17, No 4. P. 28–34. DOI: <https://doi.org/10.54101/ACEN.2023.4.3>.
6. Жданов П.В. Актуальные аспекты ботулотоксина А в косметической медицине // Международный журнал «Флагман науки». 2024. № 8(19).
- Zhdanov P.V. Current aspects of botulinum toxin A in cosmetic medicine // International journal "Flagship of Science". 2024. No. 8 (19).
7. Краснов М.Ю., Тимербаева С.Л., Иллариошкин С.Н. Генетика наследственных форм дистонии // Анналы клинической и экспериментальной неврологии. 2013. № 2(7). С. 55–62.
- Krasnov M.Yu., Timerbaeva S.L., Illarioshkin S.N. Genetics of hereditary forms of dystonia // Annals of Clinical and Experimental Neurology. 2013. No. 2(7). P. 55–62.
8. Литвинов М.А., Богданова О.Ю., Черных Т.Ф. К вопросу оптимизации цеха по производству рекомбинантных иммунобиологических препаратов (вакцин) // Международный журнал прикладных и фундаментальных исследований. 2024. № 2. С. 27–31. doi: 10.17513/mjpf.13613.
- Litvinov M.A., Bogdanova O.Yu., Chernykh T.F. On the issue of optimization of the workshop for the production of recombinant immunobiological preparations (vaccines) // International Journal of Applied and Fundamental Research. 2024. No. 2. P. 27–31. doi: 10.17513/mjpf.13613.
9. Макаров А.В., Коновалова Н.В., Старостина Е.Г. и др. Дистония: современные аспекты диагностики и лечения // Неврология, нейропсихиатрия, психосоматика. 2019. № 2. С. 64–70.
- Makarov A.V., Konovalova N.V., Starostina E.G. et al. Dystonia: modern aspects of diagnosis and treatment // Neurology, neuropsychiatry, psychosomatics. 2019. No. 2. P. 64–70.
10. Международная классификация болезней 10-го пересмотра. [Электронный источник] (Дата обращения: 25.09.24). <https://mkb-10.com>.
- International Classification of Diseases, 10th revision. [Electronic source] (Accessed: 25.09.24). <https://mkb-10.com>.
11. Орлова О.Р. Фокальные дистонии: современные подходы к диагностике и возможности ботулинотерапии // Актуальные вопросы неврологии. 2016. № 4. С. 3–12.
- Orlova O.R. Focal dystonia: modern approaches to diagnostics and possibilities of botulinum therapy // Actual issues of neurology. 2016. No. 4. P. 3–12.
12. Орлова О.Р., Алферова В.В., Артемьев Д. В. Дистония. Клинические рекомендации // Всероссийское общество неврологов. 2021. С. 1–60.
- Orlova O.R., Alferova V.V., Artemyev D.V. Dystonia. Clinical guidelines // All-Russian Society of Neurologists. 2021. P. 1–60.
13. Применение ботулотоксина по эстетическим показаниям. Теория и практика / Кеннет Р. Бир; пер. с англ.; под ред. проф. Е.И. Губановой. М.: МЕДпресс-информ, 2018. 120 с.
- Use of botulinum toxin for aesthetic indications. Theory and practice / Kenneth R. Beer; trans. from English; edited by prof. E.I. Gubanova. – М.: MEDpress-inform, 2018. – 120 p.
14. Лихачев С.А., Чернуха Т.Н., Навоша С.Л., и др. Комплексный подход к терапии редких форм мышечных дистоний // Клиническая неврология. 2011. Том 5. № 4.
- Likhachev S. A., Chernukha T. N., Navosha S. L., et al. Integrated approach to the treatment of rare forms of muscular dystonia // Clinical neurology. 2011. Vol. 5. No. 4.
15. Супотницкий М.В. Бактериальные токсины. Их природа, механизмы действия, возможности конструирования гибридных и модифицированных токсинов // Биопрепараты. 2011. № 1. С. 6–15.
- Supotnitsky M.V. Bacterial toxins. Their nature, mechanisms of action, possibilities of constructing hybrid and modified toxins // Biopreparations. 2011. No. 1. P. 6–15.
16. Тимербаева С.Л. Инъекции ботулотоксина – революционный метод терапии двигательных нарушений // ПМЖ. 2015. № 24. С. 1441–1445.
- Timerbaeva S.L. Botulinum toxin injections – a revolutionary method of treating movement disorders // RMJ. 2015. No. 24. P. 1441–1445.
17. Шихкеримов Р.К., Истомина Е.В. Рекомбинантные ботулотоксины как новый этап развития ботулинотерапии. Возможности и перспективы применения в неврологической практике // Неврология нейропсихиатрия, психосоматика. 2022;14(6):103-109. doi: 10.14412/2074-2711-2022-6-103-109
- Shikhkerimov R.K., Istomina E.V. Recombinant botulinum toxins as a new stage in the development of botulinum therapy. Possibilities and prospects of application in neurological practice // Neurology, neuropsychiatry, psychosomatics. 2022;14(6):103-109. doi: 10.14412/2074-2711-2022-6-103-109.
18. Albanese A, Barnes MP, Bhatia KP, et al. A systematic review on the diagnosis and treatment of primary (idiopathic) dystonia and dystonia plus syndromes: report of an EFNS/MDS-ES Task Force. Eur J Neurol. 2006;13(5):433-44. doi: 10.1111/j.1468-1331.2006.01537x.
19. Aoki KR, Guyer B. Botulinum toxin type A and other botulinum toxin serotypes: a comparative review of biochemical and pharmacological actions. Eur J Neurol. 2001;8(5):21-9. doi: 10.1046/j.1468-1331.2001.00035x
20. Balint B, Mencacci NE, Valente EM, et al. Dystonia. Nat. Rev. Dis. Primer. 2018;4:25. doi: 10.1038/s41572-018-0023-6
21. Bentivoglio AR, Del Grande A, Petracca M, Ialongo T, Ricciardi L. Clinical differences between botulinum neurotoxin type A and B. Toxicon. 2015;107:77-84. doi: 10.1016/j.toxicon.2015.08.001
22. Binz T, Blasi J, Yamasaki S, et al. Proteolysis of SNAP-25 by types E and A botulinum neurotoxins. J Biol Chem. 1994;269(3):1617-20
23. Choudhury S, Baker MR, Chatterjee S, Kumar H. Botulinum Toxin: An Update on Pharmacology and Newer Products in Development. Toxins (Basel). 2021;13(1):58. doi: 10.3390/toxins13010058
24. Defazio G, Abbruzzese G, Livrea P, Berardelli A. Epidemiology of primary dystonia. Lancet Neurol. 2004;3(11):673-8. doi: 10.1016/S1474-4422(04)00907-X
25. Dressler D, Adib Saberi F, Rosales RL. Botulinum toxin therapy of dystonia. J Neural Transm (Vienna). 2021;128(4):531-537. doi: 10.1007/s00702-020-02266-z
26. Dressler D, Adib Saberi F, Rosales RL. Botulinum toxin therapy of dystonia. J Neural Transm (Vienna). 2021;128(4):531-537. doi: 10.1007/s00702-020-02266-z
27. Fuchs T, Ozelius LJ. Genetics of dystonia. Semin Neurol. 2011;31(5):441-8. doi: 10.1055/s-0031-1299783
28. Grütz K, Klein C. Dystonia updates: definition, nomenclature, clinical classification, and etiology. J Neural Transm (Vienna). 2021;128(4):395-404. doi: 10.1007/s00702-021-02314-2
29. Guinal SM, Jamora RD, Khu KJ, et al. Magnetic resonance-guided focused ultrasound in dystonia: a scoping review. Neurol Sci. 2025;46(3):1121-1130. doi: 10.1007/s10072-024-07882-1
30. Imbriani P, Ponterio G, Tassone A, et al. Models of dystonia: an update. J Neurosci Methods. 2020;339:108728. doi: 10.1016/j.jneumeth.2020.108728
31. Jamora RD, Khu KJ, Sy MC, et al. Transcranial magnetic resonance-guided focused ultrasound pallidotomy for patients with X-linked dystonia-parkinsonism: a study protocol. BMC Neurol. 2023;23(1):306. doi: 10.1186/s12883-023-03344-x
32. Koptielow J, Szyłak E, Szewczyk-Roszczenko O, et al. Genetic Update and Treatment for Dystonia. Int J Mol Sci. 2024;25(7):3571. doi: 10.3390/ijms25073571
33. Krauss JK, Lipsman N, Aziz T, et al. Technology of deep brain stimulation: current status and future directions. Nat Rev Neurol. 2021;17(2):75-87. doi: 10.1038/s41582-020-00426-z
34. Lacy DB, Tepp W, Cohen AC, et al. Crystal structure of botulinum neurotoxin type A and implications for toxicity. Nat Struct Biol. 1998;5(10):898-902. doi: 10.1038/2338
35. LeDoux MS. The genetics of dystonias. Adv Genet. 2012;79:35-85. doi: 10.1016/B978-0-12-394395-8.00002-5
35. Levi V, Stanziano M, Pinto C, et al. Bilateral Simultaneous Magnetic Resonance-Guided Focused Ultrasound Pallidotomy for Life-Threatening Status Dystonicus. Mov Disord. 2024;39(8):1408-1412. doi: 10.1002/mds.29811
- Полная версия списка литературы находится в редакции.