

Наследственное нарушение везикулярного транспорта дофамина и серотонина в клетках мозга

Номер статьи: [ORPHA 352649](#)

Резюме

Наследственное нарушение везикулярного транспорта дофамина и серотонина в клетках мозга - недавно обнаруженное нейрометаболическое заболевание, развивающееся в младенческом возрасте, которое характеризуется дистонией, паркинсонизмом, неспособностью ходить, вегетативными нарушениями, задержкой развития и нестабильностью настроения.

Распространенность неизвестна. На сегодня заболевание описано у 8 больных из одной и той же семьи из Саудовской Аравии.

Заболевание дебютирует в младенческом возрасте, проявляясь гипотонией, утратой способности держать голову, упорным плачем и закатыванием глаз. Отмечается задержка двигательного развития; более поздние симптомы включают в себя тяжелые проявления паркинсонизма, дистонию, атаксию, окулогирные кризы, нарушения сна и нестабильность настроения, колебания температуры, повышенную потливость, птоз и ортостатическую гипотензию. Выраженность симптомов не зависит от времени суток; симптомы не устраняются назначением витамина B₁₂ или фолиевой кислоты, а при назначении L-дофы наблюдается ухудшение.

Наследственное нарушение везикулярного транспорта дофамина и серотонина в клетках мозга обусловлено мутацией гена *SLC18A2* (расположение: 10q25), кодирующего везикулярный переносчик моноаминов 2 (VMAT2), отвечающий за транспорт дофамина и серотонина в синаптические пузырьки. Мутации этого гена ведут к нарушению функции VMAT2 и, как следствие, к утрате двигательного контроля, нарушению функций вегетативной нервной системы и регуляции настроения.

Заболевание наследуется аутосомно-рецессивно, и проведение генетического консультирования рекомендуется.

Рецензент документа оригинала:

- Dr. Christoph Kamm

Последнее обновление: Ноябрь 2013

Переведено: БСП «Настоящее будущее»

Рецензент документа перевода: Журкова Н.В.

Переведено: Декабрь 2014

Данная статья была переведена при финансовой поддержке ЗАО «Рош-Москва» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»





Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

