

view and meta-analysis. *Br J Oral Maxillofac Surg.* 2021 Apr;59(3):e79-e98. doi: 10.1016/j.bjoms.2020.07.020. Epub 2020 Jul 26. PMID: 33546845.

2. Groen LCB, de Vries CD, Mulder DC, et al. Multimodal Prehabilitation in Head and Neck Cancer Patients Undergoing Surgery: A Feasibility Study. *J Hum Nutr Diet.* 2025 Apr;38(2):e70047. doi: 10.1111/jhn.70047. PMID: 40150935; PMCID: PMC11950714.

3. Hubera GF, Dort JC. Reducing morbidity and complications after major head and neck cancer surgery: the (future) role of enhanced recovery after surgery protocols. *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg.* 2018, 26:000–000. DOI:10.1097/MOO.0000000000000442.

4. Abouyared M., Sandhu R., et al. Exercise and Nutritional Prehabilitation for Head and Neck Cancer Patients [Internet]. ClinicalTrials.gov Identifier: NCT06722508. Bethesda (MD): National Library of Medicine (US). 2024 Dec 5 [cited 2026 Apr 15]. Available from: <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT06722508>

5. Loewen I., Jeffery C.C., Rieger J., Constantinescu G. Prehabilitation in head and neck cancer patients: a literature review. *J Otolaryn-*

gol Head Neck Surg. 2021;50(1):2. doi:10.1186/s40463-020-00486-7

6. Dawson C, Pracy P, Patterson J, Paleri V. Rehabilitation following open partial laryngeal surgery: key issues and recommendations from the UK evidence based meeting on laryngeal cancer. *J Laryngol Otol.* 2019;133(3):177-182. doi:10.1017/S0022215119000483.

7. Govender R., Smith C.H., Taylor S.A., et al. Swallowing interventions for the treatment of dysphagia after head and neck cancer: a systematic review of behavioural strategies used to promote patient adherence to swallowing exercises. *BMC Cancer.* 2017;17(1):43. DOI: 10.1186/s12885-016-2990-x. PMID: 28068939. PMCID: PMC5223405.

8. Van der Molen L., van Rossum M.A., Burkhead L.M., et al. A randomized preventive rehabilitation trial in advanced head and neck cancer patients treated with chemoradiotherapy: feasibility, compliance, and short-term effects. *Dysphagia.* 2011;26(2):155–70. DOI: 10.1007/s00455-010-9288-y.

9. Clarke P, Radford K, Coffey M, Stewart M. Speech and swallow rehabilitation in head and neck cancer: United Kingdom National

Multidisciplinary Guidelines. *J Laryngol Otol.* 2016 May;130(S2):S176-S180. doi:10.1017/S0022215116000608. PubMed PMID: 27841134; PubMed Central PMCID: PMC4873894.

10. Патент № 2847414 «Способ реабилитации пациентов после шейной лимфодиссекции»/ Красавина Е.А., Кононова Л.А., Кульбакин Д.Е., Чойнзонов Е.Л. / заявитель и правообладатель: Федеральное государственное бюджетное научное учреждение "Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук" (Томский НИМЦ) (RU) - № 2024115982: заявл. 10.06.2024 : опубл. 03.10.2025

11. Charters E, Dunn M, Cheng K, et al. Trismus therapy devices: a systematic review. *Oral Oncol.* 2022 Mar; 126. 105728. DOI: 10.1016/j.oraloncology.2022.105728.

12. Rodriguez-Arietaleanizbeaskoa M, Mojas Erefio E, Arietaleanizbeaskoa MS, et al. SEHNeCa group. Protocol for the SEHNeCa randomised clinical trial assessing Supervised Exercise for Head and Neck Cancer patients. *BMC Cancer.* 2023 Mar 24;23(1):271. doi: 10.1186/s12885-023-10718-4. PMID: 36964485; PMCID: PMC10037879.

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Вклад авторов: Азовская Д.Ю. — идея публикации, обработка материала, написание текста статьи, анализ и интерпретация данных; Красавина Е.А. — внесение в рукопись существенной правки с целью повышения научной ценности статьи, научное редактирование; Кульбакин Д.Е. — сбор материала исследования, написание текста статьи, анализ и интерпретация данных; Чойнзонов Е.Л. — внесение в рукопись существенной правки с целью повышения научной ценности статьи, одобрение финальной версии рукописи. Авторы декларируют соответствие своего авторства международным критериям ICMJE.

Сведения об авторах. Азовская Дария Юрьевна — канд. мед. наук, мл. науч. сотр. отделения опухолей головы и шеи, врач-онколог, Научно-исследовательский институт онкологии, Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук, daria.eg.daria@gmail.com, <https://orcid.org/0000-0003-1733-4819>; Красавина Елена Александровна — д-р биол. наук, ст. науч. сотр., логопед, Научно-исследовательский институт онкологии, Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук, krasavinaea@mail2000.ru, <https://orcid.org/0000-0002-8553-7039>; Кульбакин Денис Евгеньевич — д-р мед. наук, зав. отделением опухолей головы и шеи, Научно-исследовательский институт онкологии, Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук, проф. кафедры стоматологии ФГБОУ ВО «Сибирский государственный медицинский университет» Минздрава России, kulbakin_d@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0003-3089-5047>; Чойнзонов Евгений Лхамацыренович — д-р мед. наук, проф., акад. РАН, врио директора Научно-исследовательского института онкологии, Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук, зав. кафедрой онкологии ФГБОУ ВО «Сибирский государственный медицинский университет» Минздрава России, <https://orcid.org/0000-0002-3651-0665>.

Поступила: 23.04.2026 / Принята к публикации: 05.08.2026

СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ

DOI 10.25789/YMJ.2026.95.32

УДК 616.74-002-08-053.2



Особенности клинического течения и подходы к терапии идиопатических воспалительных миопатий: анализ клинических наблюдений

Б.А. Мусуркулова¹, Г.М. Саатова², А.Ж. Болотбекова¹, Ж.Ш. Мустапаева¹, А.К. Бакаева¹, Б.Д. Бурабаев²

¹ Кыргызская государственная медицинская академия им. И.К. Ахунбаева, ул. И. Ахунбаева, 92, г. Бишкек, 720020, Кыргызская Республика

² Национальный центр охраны материнства и детства Министерства здравоохранения Кыргызской Республики, ул. Ахунбаева, 190, г. Бишкек, 720038, Кыргызская Республика

Аннотация. Идиопатические воспалительные миопатии (ИВМ) — редкие ревматические заболевания детского возраста, характеризующиеся поздней диагностикой и вариабельностью клинического течения. Цель исследования — оценить особенности клинического течения и терапевтические подходы при ИВМ в Кыргызской Республике. Проведен ретроспективный анализ данных 23

пациентов с ИВМ, госпитализированных в НЦОМид МЗ Кыргызской Республики в 2022–2025 гг. Преобладал ювенильный дерматомиозит (91,3%), дебют заболевания отмечен в возрасте 7,5 (4,5; 9,0) лет. Наиболее частыми проявлениями были миопатический синдром, гелиотропная сыпь, поражение легких и желудочно-кишечного тракта. Заболеваемость увеличилась в 2,5 раза по сравнению с 2015–2022 гг. Терапия включала системные глюкокортикостероиды, метотрексат, внутривенный иммуноглобулин и в резистентных случаях генно-инженерные биологические препараты. Ремиссия достигнута у всех пациентов в течение первого года лечения, однако без полной отмены глюкокортикостероидов.

Ключевые слова: ювенильный дерматомиозит, полимиозит, идиопатическая воспалительная миопатия, дети, клиническое течение, генно-инженерная биологическая терапия, тоцилизумаб, ритуксимаб, кальциноз, миопатический синдром

Abstract. Idiopathic inflammatory myopathies (IIM) are rare pediatric rheumatic diseases characterized by delayed diagnosis and a variable clinical course. The aim of the study is to evaluate the clinical course characteristics and therapeutic approaches regarding IVM in the Kyrgyz Republic. A retrospective analysis was conducted on data from 23 patients with IVM hospitalized at the National Center for Maternal and Child Health of the Ministry of Health of the Kyrgyz Republic between 2022 and 2025. Juvenile dermatomyositis predominated (91.3%), with disease onset at a median age of 7.5 (4.5; 9.0) years. The most common manifestations were myopathic syndrome, heliotrope rash, and involvement of the lungs and gastrointestinal tract. The incidence rate increased 2.5-fold compared to the 2015–2022 period. The therapy included systemic glucocorticosteroids, methotrexate, intravenous immunoglobulin, and—in resistant cases—genetically engineered biological agents. Remission was achieved in all patients within the first year of treatment, though without complete discontinuation of glucocorticosteroids.

Keywords: juvenile dermatomyositis, children, clinical course, biological therapy, tocilizumab, rituximab, calcinosis, myopathic syndrome

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Для цитирования: Мусуркулова Б.А., Саатова Г.М., Болотбекова А.Ж., Мустапаева Ж.Ш., Бакаева А.К., Бурабаев Б.Д. Особенности клинического течения и подходы к терапии идиопатических воспалительных миопатий: анализ клинических наблюдений. Якутский медицинский журнал. 2026. 95(3): 152-157. <https://doi.org/10.25789/YMJ.2026.95.32>

Введение. Идиопатические воспалительные миопатии (ИВМ) – это системное иммуновоспалительное заболевание, характеризующееся специфическим поражением микроциркуляторного русла, скелетной мускулатуры и кожных покровов [1–3]. В группу ИВМ входят ювенильный дерматомиозит (ЮДМ), полимиозит, некротизирующая аутоиммунная миопатия и миозит с включениями. Заболевание является наиболее распространенной ИВМ в педиатрической практике с ежегодной заболеваемостью от 2 до 4 случаев на миллион детей и выраженной предрасположенностью у лиц женского пола (соотношение 2,3:1) [2–4].

Исследования последних лет, связанные с изучением генотипов, аутоантител при ЮДМ дали представление о различных фенотипах заболевания, которые отличаются изначально характером течения, вовлечением в процесс тех или иных органов и систем, клиническими проявлениями и рисками развития тяжелых системных осложнений [1, 3, 5–8]. Важным эпидемиологическим фактором стала пандемия COVID-19, выступившая триггером роста заболеваемости, в том числе появления феномена MIP-C (MDA5-аутоиммунитет и пневмонит, связанный с COVID-19) [9, 10]. Терапевтическая эволюция последних лет характеризуется снижением кортикостероидной нагрузки, ранним внедрением генно-инженерных биологических препаратов (ГИБП) (ритуксимаба, тоцилизумаба, ингибиторов фактора некроза опухолей-α) и ингибиторов янус-киназ (тофацитиниба, барицитиниба, упадацитиниба) при рефрактерном течении заболевания [11–13].

Цель: проанализировать особенности клинического течения ИВМ и оценить эффективность применяемых терапевтических подходов.

Материал и методы исследования. Был проведен ретроспективный анализ историй болезни 23 детей с ЮДМ, находившихся на лечении в отделении кардиоревматологии Национального центра охраны материнства и детства (НЦОМид) МЗ Кыргызской Республики за период с января 2022 г. по январь 2025 г. Исследование включало в себя изучение анамнестических данных, клинических проявлений, результатов лабораторных и инструментальных исследований, терапевтических подходов и исходов заболевания.

Исследование одобрено комитетом по этике проведения клинических испытаний и биомедицинских исследований при НЦОМид МЗ КР (протокол № К-01 от 13.03.2026). Нарушений прав пациентов не зафиксировано. От законных представителей и пациентов старше 14 лет получено информированное согласие на использование анонимизированных медицинских данных в научных целях. Данные пациентов были обезличены. Также от родителей пациентов было получено информированное согласие на предоставление медицинских фотографий в научных и образовательных целях.

Размер выборки предварительно не рассчитывали в связи с ретроспективным сплошным характером исследования. Статистическую обработку проводили с использованием пакета

SPSS Statistics (версия 16.0). Количественные переменные проверяли на нормальность распределения с помощью критерия Шапиро–Уилка. Для переменных с нормальным распределением данные представлены как среднее арифметическое и стандартное отклонение ($M \pm SD$); для переменных, распределение которых отличалось от нормального, – в виде медианы и межквартильного размаха (Me (25%; 75%). Категориальные данные описаны абсолютными частотами и процентными долями (%). Для межгрупповых сравнений количественных признаков применяли непараметрический критерий Манна–Уитни, для оценки динамики показателей в ходе лечения – критерий Уилкоксона. Сравнение категориальных переменных выполняли с помощью точного критерия Фишера.

Результаты. В анализ было включено 23 пациента, среди которых 11 (47,8%) случаев было диагностировано ранее (2015–2022 гг.) и 12 (52,2%) случаев – впервые в указанный период наблюдения.

Возраст пациентов варьировал от 4 до 17 лет, с незначительным преобладанием девочек – 13 (56,5%). Медиана возраста дебюта составила 7,5 (4,5; 9,0) года. Длительность заболевания до верификации диагноза варьировала от нескольких месяцев до 1,5 лет. На догоспитальном этапе наиболее часто выставлялись такие диагнозы, как аллергический дерматит, неуточненный миозит, токсико-аллергический дерматит, синдром Рейно и реактивный артрит.

В клинической картине преобладали пациенты с ЮДМ (n=21; 91,3%), реже встречался полимиозит (n=2; 8,7%). Чаще диагностировался подострый вариант течения (n= 14; 60,9%) пациентов, в то время как острое начало отмечено у 7 (30,4%) больных и у 2 пациентов (8,7%) имело место первично-хроническое течение заболевания. Миопатический синдром зарегистрирован у всех пациентов, поражение бульбарной мускулатуры (гнусавость, дисфония, нарушение глотания) – у 3 (13%). Среди кожных проявлений наиболее часто встречалась гелиотропная сыпь, выявленная у 20 (86,9%) детей, симптом Готтрона был диагностирован у 12 (52,2%) детей (рис. 1 и 2), кальцинаты (рис. 3) выявлены у 4 (17,4%) больных с рецидивирующим течением.

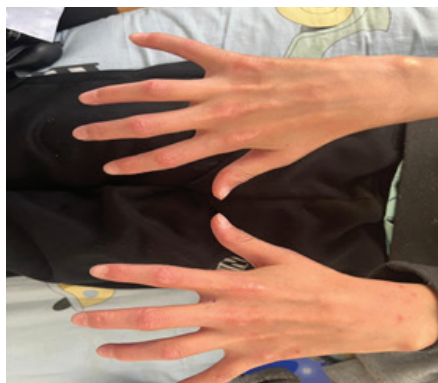


Рис. 1. Симптом Готтрона (эритематозные узелки на пястно-фаланговых суставах)



Рис. 2. Симптом Готтрона (эритематозные узелки в области голеностопных суставов)



Рис. 3. Вскрывшиеся кальцинаты в области локтевого сустава

Висцеральное поражение было представлено вовлечением лёгких (n=8; 34,7%), сердечно-сосудистой системы (n=3; 13,0%) и желудочно-кишечного тракта (n=7; 30,4%). Поражение лёгких проявлялось бронхитом, пневмонией и пневмонитом; сердечно-сосудистой системы – кардитом, аритмиями и нарушениями процессов реполяризации по данным ЭКГ; желудочно-кишечного тракта – гастродуоденитом, энтероколитом, реже перитонитом и гепатомегалией.

В период активности заболевания лабораторно отмечалось повышение СОЭ до 28 мм/ч (n=8), С-реактивного белка – до 54 мг/л (n=16), креатинфосфокиназы – до 6690 Ед/л (n=11), лактатдегидрогеназы – до 1213 Ед/л (n=3). Медиана уровня КФК составила 287 (96; 1418) Ед/л, однако у

пациентов с длительным течением заболевания показатели часто находились в пределах референсных значений.

Лечение назначалось после установления диагноза по стандартной схеме: пульс-терапия метилпреднизолоном в дозе 15-20 мг/кг № 3-5, с подключением кортикостероидов (преднизолон, метилпреднизолон) перорально в дозе 1 мг/кг в комбинации с метотрексатом в дозе 15 мг/м²; при непереносимости метотрексата происходило переключение на циклофосфамид, гидроксихлорохин, микофенолата мофетил. Также дополнительно использовался внутривенный иммуноглобулин в дозе 1 г/кг в сут 1 раз в 4 недели. В качестве симптоматической терапии назначались сосудорасширяющие препараты, препараты кальция

Характеристика дебюта, течения и исходов ювенильного дерматомиозита

Параметр	Результат (n=23), n (%) / Ме (25%; 75%)
Девочки / Мальчики	13 (56,5) / 10 (43,5)
Тип воспалительной миопатии:	
- дерматомиозит	21 (91,3)
- полимиозит	2 (8,7)
Течение:	
- острое	7 (30,4)
- подострое	14 (60,9)
- первично-хроническое	2 (8,7)
Возраст первых проявлений, год	7,5 (4,5; 9,0)
Задержка постановки диагноза, мес.	6 (3; 12)
Клинические и инструментальные проявления (%):	
- эритема лица	20 (86,9)
- феномен Готтрона	12 (52,2)
- миопатия	23 (100)
- псевдобульбарная симптоматика	3 (13,0)
- поражение лёгких	8 (34,7)
- поражение ЖКТ	7 (30,4)
- поражение ССС	3 (13,0)
Показатели активности в дебюте заболевания:	
- лейкоциты, ×10 ⁹ /л	7,55 (6,45; 9,20)
- тромбоциты, ×10 ⁹ /л	403 (337,5; 444,25)
- СОЭ, мм/час (норма: 0-15)	13 (6; 19)
- СРБ, мг/л (норма: <5)	6,7 (4,95; 9,8)
- КФК, Ед/л (норма: 150-250)	287 (96; 1418)
Терапия (%):	
- пульс-терапия	23 (100)
- пероральные кортикостероиды	23 (100)
- метотрексат	8 (34,7)
- циклофосфамид	9 (39,1)
- тоцилизумаб	3 (13,0)
- ритуксимаб	1 (4,3)
- внутривенный иммуноглобулин	4 (17,4)
Исходы (%):	
- ремиссия	23 (100)
- в т.ч. без кортикостероидов	0 (0)
- безлекарственная	0 (0)
- атрофия мышц	4 (13)
- контрактуры	0 (0)
- кальциноз	4 (17,4)
- липодистрофии	1 (4,3)
- задержка линейного роста	4 (17,4)

в комбинации с витамином D3. У трех пациентов (13%) на фоне стандартной терапии отмечалось прогрессирование заболевания с развитием кальцинатов, персистирующим мышечным и кожным синдромами, а также повышением уровня интерлейкина-6 (ИЛ-6), что потребовало добавления тоцилизумаба. У одного пациента (4,3%) несмотря на проводимую базисную терапию отмечено нарастание псевдобульбарного синдрома, что потребовало назначения ритуксимаба.

Ремиссия была достигнута у всех пациентов в течение первого года лечения, однако полной отмены кортикостероидов, равно как и отмены базисной иммуносупрессивной терапии, не удалось выполнить ни одному пациенту к окончанию периода наблюдения. У большинства пациентов кортикостероидные препараты использовались в поддерживающих дозах менее 0,2-0,3 мг/кг. Кальцинаты, ассоциированные с рецидивирующим течением, диагностированы у 4 (17,4%) пациентов; у одной больной (4,3%) с длительностью заболевания 5 лет отмечена липодистрофия. Задержка роста преимущественно как осложнение кортикостероидной терапии выявлена у 4 (17,4%) детей, отставание в массе тела – у 5 (21,7%) детей. Подробная характеристика пациентов представлена в таблице.

Для демонстрации были отобраны два клинических случая заболевания, потребовавшие применения генно-инженерной биологической терапии.

Клинический случай №1. Пациентка 11 лет. За месяц до манифестации перенесла острый тонзиллит. Дебют характеризовался слабостью в конечностях, нарушением походки, эритематозными высыпаниями на лице и конечностях, отеком века. Через 1 месяц госпитализирована в тяжелом состоянии. При осмотре: обильная гелиотропная сыпь лица и ушных раковин, отечность век, папулы Готтрона над суставами кистей и коленей, выраженная мышечная слабость, болезненность проксимальных групп мышц. Установлен диагноз ЮДМ, острое течение. При обследовании в ОАК – без особенностей. В биохимическом анализе крови повышение уровня АлАТ – 483 Ед/л, АсАТ – 400 Ед/л, креатинфосфокиназы – 6690 Ед/л (при норме 150–250), ЛДГ – 1213 Ед/л (при норме 295–332). Антинуклеарный фактор отрицательный. СРБ 10 мг/л. Исследования на вирусные гепатиты В и С отрицательны. ЭКГ: ускоренный синусовый ритм. ЭхоКГ и рентгенография

грудной клетки без патологии. ЭНМГ: значительное уменьшение длительности потенциалов двигательных единиц и амплитуды потенциалов.

Проведена терапия: метилпреднизолон per os (0,8 мг/кг), пульс-терапия метилпреднизолоном 20 мг/кг №3, метотрексат 15 мг/нед п/к, внутривенный иммуноглобулин 1 г/кг №3, гидроксихлорохин 5 мг/кг. На фоне лечения отмечено незначительное улучшение при сохраняющейся мышечной слабости. Через 1,5 месяца присоединился псевдобульбарный синдром (гнусавость, дисфагия). В лечении добавлен ритуксимаб 375 мг/м² еженедельно (4 инфузии, повторные курсы по 4 инфузии каждые 6 мес). Кроме этого, получала сосудистую терапию, препараты калия, кальция, эналаприл. Через 1 неделю отмечена положительная динамика мышечного синдрома, повышение активности. После 8 инфузий ритуксимаба достигнута редукция псевдобульбарных нарушений, незначительная мышечная слабость, отсутствие кожных высыпаний. После выписки продолжила терапию ритуксимабом (каждые 6 месяцев), гидроксихлорохином и постепенным снижением дозы метилпреднизолона.

Клинический случай №2. Пациентка 10 лет повторно госпитализирована с жалобами на утомляемость, похудание, эритематозные высыпания на лице, нарушение походки. Из анамнеза: дебют в возрасте 3 лет с эритематозных высыпаний по всему телу, расцененных как аллергический дерматит. Через 3 месяца присоединились мышечная слабость, боли в конечностях, похудание; лабораторно выявлены повышение КФК до 3879 Ед/л, СОЭ и СРБ. Диагностирован ЮДМ, проведена пульс-терапия метилпреднизолоном №3, затем преднизолон 1 мг/кг, метотрексат 10 мг/м², эналаприл (в связи с повышением АД). Состояние улучшилось, однако в течение последующих лет сохранялись остаточные явления в виде сиреневой гиперемии лица и век, незначительной мышечной слабости.

В возрасте 7 лет родители самостоятельно отменили терапию, что привело к обострению. При поступлении состояние тяжелое: дефицит массы тела, выраженная гелиотропная сыпь лица и ушных раковин, нарастание мышечной слабости, появление гнусавости. Лабораторно: КФК 541 Ед / мл, АНФ отрицательный, других воспалительных изменений не выявлено. Проведена терапия дексаметазоном

0,3 мг/кг №3, преднизолоном 1 мг/кг, гидроксихлорохином 5 мг/кг (впоследствии заменен на микофенолата мофетил 600 мг/м²). Выписана с незначительным улучшением.

Через 4-5 месяцев после очередной самостоятельной отмены лечения развилось повторное обострение. При госпитализации состояние тяжелое: ограничение подвижности в тазобедренных суставах, контрактуры в локтевых суставах, гнусавость, пастозность лица, интенсивная эритема с лиловым оттенком кожи лица, шеи, туловища, папулы Готтрона, отечность век, мышечная слабость, гипотрофия мышц, подкожные кальцинаты на нижних конечностях. Учитывая прогрессирование заболевания, в терапию добавлен тоцилизумаб 10 мг/кг внутривенно 1 раз в 4 недели на фоне продолжения преднизолона и гидроксихлорохина. После 7 инфузий достигнуто значительное улучшение: регресс кожных высыпаний, увеличение мышечной силы, восстановление самообслуживания и способности ходить, рассасывание кальцинатов с формированием рубцов, отсутствие новых кальцинатов. Пациентка выписана с улучшением с рекомендацией продолжить терапию.

Обсуждение. Данное исследование – первый анализ клинико-лабораторных особенностей и терапии ИВМ в специализированном отделении. Несмотря на относительно невысокую распространенность, в наблюдаемый период (2022-2025 гг.) диагностировано 12 случаев первичной диагностики (4 пациента в год), по сравнению с группой из 11 пациентов, диагностированных в 2015-2022 гг. (1,6 пациента в год), что отражает реальный рост заболеваемости в 2,5 раза.

Данная динамика может быть связана с воздействием ряда неблагоприятных факторов окружающей среды, включая ухудшение экологической ситуации, а также изменениями климатических условий. Для региона характерен высокий уровень ультрафиолетового излучения и большое количество солнечных дней в году (до 320). Дополнительным потенциальным триггером может выступать перенесенная коронавирусная инфекция [9, 10]. Следует отметить, что в настоящее время целенаправленные исследования по оценке влияния указанных факторов на развитие ИВМ в нашей стране не проводились.

Результаты анализа демографических данных (соотношение девочек и мальчиков 1,3:1, возраст дебюта 7,5

года) согласуются с данными международных регистров, указывающими на преимущественное поражение лиц женского пола и наиболее частую манифестацию в дошкольном и младшем школьном возрасте [2, 5, 7]. Значительная вариабельность сроков верификации диагноза (медиана задержки составила 6 (3; 12) месяцев) подтверждает сохраняющуюся проблему низкой осведомленности и низкой настороженности врачей первичного звена. Многообразие начальных диагнозов, среди которых преобладали аллергический дерматит, реактивный артрит и различные варианты нейропатий, подчеркивает необходимость проведения образовательных мероприятий среди врачей, проведения более широкого дифференциально-диагностического поиска при наличии у ребенка сочетанных мышечного и кожного синдромов [1, 3].

Клинический полиморфизм ИВМ в представленной выборке проявился высокой частотой миопатического синдрома (100%), а также значительной распространенностью патогномоничных кожных проявлений (гелиотропная сыпь – 86,9%, симптом Готтрона – 52,2%) [1, 3]. Наличие кальцинатов у каждого шестого пациента с рецидивирующим течением указывает на склонность к хронизации воспалительного процесса у части детей, что требует оптимизации поддерживающей терапии. Выявленные нарушения физического развития (задержка роста у 17,4%, дефицит массы тела у 21,7%) носят, вероятно, мультифакториальный характер, включающий как влияние длительной глюкокортикостероидной терапии, так и последствия хронического системного воспаления [1].

Лабораторные показатели продемонстрировали высокую гетерогенность: медиана уровня КФК составила 287 (96; 1418) Ед/л, а медиана СРБ – 6,7 (4,95; 9,8) мг/л, при этом у пациентов с многолетним анамнезом нередко наблюдалась нормализация миоспецифических ферментов, что согласуется с концепцией диссоциации между лабораторными маркерами и продолжающейся клинической активностью. Это диктует необходимость использования инструментальных методов (магнитно-резонансная томография, ультразвуковая диагностика мышц, капилляроскопия) для более точного мониторинга заболевания [14, 15].

Анализ терапевтических подходов подтвердил приверженность клинически современным стандартам лечения

ЮДМ с применением пульс-терапии глюкокортикоидами, метотрексата и, при необходимости, альтернативных иммуносупрессантов. Важно отметить, что у 13% пациентов потребовалось назначение генно-инженерной биологической терапии (тоцилизумаб) в связи с рефрактерным течением, а в одном тяжелом случае – ритуксимаба. Данные наблюдения подчеркивают необходимость своевременной эскалации терапии у пациентов с признаками высокой активности, не отвечающих на стандартные схемы лечения.

Заключение. Анализ клинического материала показал значительную вариабельность дебюта заболевания, включая различия в темпах формирования симптоматики, степени вовлечения отдельных органов и систем, выраженности клинических синдромов и ответа на проводимую терапию.

В условиях ограниченных диагностических возможностей, в частности отсутствия определения миозит-специфических и миозит-ассоциированных антител, выбор терапевтической тактики в значительной степени основывается на клинической картине и динамике заболевания. В большинстве случаев стандартная терапия (глюкокортикостероиды в сочетании с метотрексатом) обеспечивает удовлетворительный ответ, однако у 17,4% пациентов по нашим наблюдениям оказалась недостаточно эффективной и требует применения альтернативных иммуносупрессивных препаратов.

Представленные клинические наблюдения свидетельствуют о том, что применение ГИБП может обеспечивать выраженный терапевтический эффект как на ранних, так и на поздних стадиях заболевания. Использование тоцилизумаба сопровождалось регрессом кальцинатов и положительной динамикой кожного, мышечного и суставного синдромов. Положительные клинические результаты также отмечены при применении ритуксимаба.

Итак, ИВМ по-прежнему представляют проблему современной ревматологии в связи с поздней выявляемостью и отсутствием стандартизованных подходов к терапии. Дальнейшее изучение эффективности и безопасности ГИБП, а также анализ их отдаленных результатов представляются перспективным направлением для оптимизации терапии ювенильного дерматомиозита.

Основные ограничения исследования связаны с одноцентровым и ретроспективным характером исследова-

ния, утраты части данных, отсутствием единого терапевтического и диагностического протокола, разными сроками от момента дебюта, а также разными сроками наблюдения и интервалами между наблюдениями.

Литература

1. Подчерняева Н.С., Коневина М.С., Тихая М.И. Современные представления о ювенильном дерматомиозите: этиология, патогенез, клиника, диагностика. *Педиатрия*. 2019; 98(3): 216–227 / Podchernyayeva N.S., Konevina M.S., Tikhaya M.I. Modern ideas about juvenile dermatomyositis: etiology, pathogenesis, clinic, diagnostics (part I). *Pediatrics*. 2019; 98 (3): 216–227.
2. Rhim JW. Juvenile Dermatomyositis. *J Rheum Dis*. 2022;29(1):14–21.
3. Parga A, Ratra D, Luu D. An Update on Dermatomyositis and Related Inflammatory Myopathies: Cutaneous Clues, Skeletal Muscle Involvement, and Advances in Pathogenesis and Treatment. *Muscles*. 2025;4(4):58.
4. Wienke J, Bellutti Enders F, Lim J, Mertens JS, van den Hoogen LL, Wijngaarde CA, et al. Galectin-9 and CXCL10 as Biomarkers for Disease Activity in Juvenile Dermatomyositis: A Longitudinal Cohort Study and Multicohort Validation. *Arthritis Rheumatol*. 2019;71(8):1377–1390.
5. Boyarchuk O, Kuka A, Yuryk I. Clinical and autoantibody phenotypes of juvenile dermatomyositis. *Reumatologia*. 2022;60(4):281–291.
6. Wang Y, Liang J, Wang J, Zheng F, Teng L, Ma Q, et al. Association of NXP2 autoantibodies with a more severe clinical phenotype of juvenile dermatomyositis. *Clin Exp Rheumatol*. 2026;44:398–407.
7. Horn S, Minden K, Speth F, Schwarz T, Dressler F, Grösch N, et al. Myositis-specific autoantibodies and their associated phenotypes in juvenile dermatomyositis: data from a German cohort. *Clin Exp Rheumatol*. 2022;40(2):433–442.
8. Li C, Zheng Y, Zhang Y, Ye Y, Zhang H, Yang N, et al. Association of clinical features and myositis-specific antibodies in idiopathic inflammatory myopathy: a retrospective study from southern China. *Front Immunol*. 2025;16:1674437.
9. Lattarulo S, Centrone F, Chironna M. Anti-MDA5+ dermatomyositis following SARS-CoV-2 infections: a systematic review. *Front Immunol*. 2025;16:1565803.
10. David P, Sinha S, Iqbal K, De Marco G, Taheri S, McLaren E, et al. MDA5-autoimmunity and interstitial pneumonitis contemporaneous with the COVID-19 pandemic (MIP-C). *eBiomedicine*. 2024;104:105136.
11. Zhen C, Hou Y, Zhao B, Ma X, Dai T, Yan C. Efficacy and safety of rituximab treatment in patients with idiopathic inflammatory myopathies: A systematic review and meta-analysis. *Front Immunol*. 2022;13:1051609.
12. Qiu L, Shao X, Ma L, Fan Z, Yu H. Successful tocilizumab treatment for rapidly progressive interstitial lung disease with anti-MDA5-positive juvenile dermatomyositis: a case report and literature review. *Front Pediatr*. 2024;12:1497168.
13. Cush J. CARRA Consensus Treatment for Refractory Juvenile Dermatomyositis. *Rheum Now*. 2024 Aug 05.
14. Veldkamp SR, Van Der Griend L, Noppers E, Armbrust W, Berg JMD, Muller PCEH, et al. Advances in JDM: Biomarker and MRI sensitivity, outcomes and steroid management in a Dutch

national prospective cohort. *Rheumatology*. 2025;64(11):5622-5628.

15. Нурсеитова А.А., Кравцова К.А., Малахова А.А., Аврусин С.Л., Кудряшова А.Г., Лихачёва Т.С., Калашникова О.В., Аврусин И.С.,

Бурцева Т.Е. Использование метода капилляроскопии при диагностике системных заболеваний у детей. *Якутский медицинский журнал*. 2025; 1 (89): 102-107 / Nurseitova A.A., Kravtsova K.A., Malakhova A.A., Avrusin S.L., Kudryash-

ova A.G., Likhacheva T.S., Kalashnikova O.V., Avrusin I.S., Burtseva T.E. Use of capillaroscopy in diagnosis of systemic diseases in children. *Yakut Medical Journal*. 2025; 89(1): 95-99. <https://doi.org/10.25789/YMJ.2025.89.23>

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Вклад авторов: Мусуркулова Б.А. – научное редактирование; Саатова Г.М. – концепция и дизайн исследования; Болотбекова А.Ж. – написание текста; Мустапаева Ж.Ш., Бакаева А.К. – сбор и обработка материала; Бурабаев Б.Д. – статистический анализ данных.

Сведения об авторах. Мусуркулова Бубалима Авлабековна – канд. мед. наук, доц., доц. кафедры госпитальной педиатрии с курсом неонатологии им. академика Д.К. Кудаярова Кыргызской государственной медицинской академии им. И.К. Ахунбаева, ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0920-2997>; Саатова Гули Мирахматовна – д-р мед. наук, проф., зав. отделением кардиоревматологии Национального центра охраны материнства и детства МЗ КР, ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-7154-6500>; guli.saatova@mail.ru; Болотбекова Айнура Жээренчиевна – канд. мед. наук, доц., доц. кафедры госпитальной педиатрии с курсом неонатологии им. академика Д.К. Кудаярова Кыргызской государственной медицинской академии им. И.К. Ахунбаева, ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3804-7384>, gospediatrics@gmail.com; Мустапаева Жаңыл Шаршеевна – канд. мед. наук, доц., доц. кафедры госпитальной педиатрии с курсом неонатологии им. академика Д.К. Кудаярова Кыргызской государственной медицинской академии им. И.К. Ахунбаева, ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-5928-1175>; mustapaevajsh@gmail.com; Бакаева Асель Курамаевна – канд. мед. наук, доц., доц. кафедры госпитальной педиатрии с курсом неонатологии им. академика Д.К. Кудаярова Кыргызской государственной медицинской академии им. И.К. Ахунбаева, ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-1969-8093>; Бурабаев Болот Давлетбекович – зам. главного врача по амбулаторно-диагностической службе Национального центра охраны материнства и детства МЗ КР, ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8082-8400>.

Поступила: 30.03.2026 / **Принята к публикации:** 05.08.2026

DOI 10.25789/YMJ.2026.95.33

УДК 616.633.979.733



Клинический случай острой перемежающей порфирии

М.В. Семенова¹, Т. Н. Александрова^{1,2}, С.Н. Парфенова², В.Н. Ядрихинская¹, И.И. Мулина²

¹ ФГАОУ ВО «Северо-Восточный федеральный университет им. М.К. Аммосова», ул. Кулаковского, 36, г. Якутск, 677000, Россия

² ГАУ РС(Я) РС(Я) «Республиканская больница №1-Национальный центр медицины имени М.Е. Николаева», Сергеляхское ш., 4, г. Якутск, 677010, Россия

Аннотация. Острая перемежающаяся порфирия (ОПП) — редкое наследственное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, связанное с дефицитом фермента гидроксиметилбилан-синтазы вследствие мутаций гена *HMBS*. Болезнь манифестирует преимущественно у женщин репродуктивного возраста под воздействием провоцирующих факторов и характеризуется полиморфной нейровисцеральной симптоматикой, что затрудняет своевременную диагностику. В статье представлен клинический случай пациентки 27 лет с тяжёлой, осложнённой атакой ОПП, сопровождавшейся абдоминальным, неврологическим синдромами, судорогами и развитием обратимой энцефалопатии (PRES-синдром). Диагноз верифицирован с помощью качественного определения порфобилиногена в моче. Подчеркивается важность клинической настороженности врачей различных специальностей в отношении ОПП при необъяснимой абдоминальной, неврологической или психиатрической симптоматике. Своевременное назначение патогенетической терапии препаратом гемина (Нормосанг) в сочетании с инфузией глюкозы и устранением триггерных факторов является основой успешного купирования острой атаки и предотвращения угрожающих жизни осложнений.

Ключевые слова: острая перемежающаяся порфирия, порфобилиноген, *HMBS*-ген, гемин, диагностика

Abstract. Acute Intermittent Porphyria (AIP) is a rare hereditary disease with an autosomal dominant inheritance pattern, associated with a deficiency of the enzyme hydroxymethylbilane synthase due to mutations in the *HMBS* gene. The disease manifests predominantly in women of reproductive age under the influence of precipitating factors and is characterized by polymorphic neurovisceral symptoms, which complicates timely diagnosis. The article presents a clinical case of a 27-year-old female patient with a severe, complicated AIP attack, accompanied by abdominal and neurological syndromes, seizures, and the development of reversible encephalopathy (PRES syndrome). The diagnosis was verified by qualitative determination of porphobilinogen in urine. The importance of clinical vigilance among physicians of various specialties regarding AIP in cases of unexplained abdominal, neurological, or psychiatric symptoms is emphasized. The timely administration of pathogenetic therapy with hemin preparation (Normosang) in combination with glucose infusion and the elimination of triggering factors is fundamental for the successful management of an acute attack and the prevention of life-threatening complications.

Keywords: acute intermittent porphyria, porphobilinogen, *HMBS* gene, hemin, diagnosis

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Для цитирования. Семенова М.В., Александрова Т.Н., Парфенова С.Н., Ядрихинская В.Н., Мулина И.И. Клинический случай острой перемежающей порфирии. *Якутский медицинский журнал*. 2026. 95(3): 157-160. <https://doi.org/10.25789/YMJ.2026.95.33>