

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>

Введение. Острые порфирии – группа наследственных метаболических заболеваний, при которых латентный генетический дефект при воздействии провоцирующих (порфириногенных) факторов проявляется избыточным накоплением в печени предшественников порфиринов, аминолевулиновой кислоты (АЛК) и порфобилиногена (ПБГ), обладающих выраженными нейротоксическими эффектами и опосредующих развитие острого приступа заболевания с широким спектром нейровисцеральных симптомов. Порфирии диагностируются у пациентов независимо от их географического происхождения, а общая распространенность составляет в среднем от 0,5 до 12 случаев на 100 000 населения [1]. При этом бессимптомное носительство патогенных генетических вариантов наблюдается значительно чаще и оценивается в пределах 1 случая на 2000 чел., относительно чаще носительство гена регистрируется у лиц скандинавского и англосаксонского происхождения, в Швеции — до 1 на 1000 («шведская порфирия») из-за эффекта основателя [2–4]. Более 80% случаев острой порфирии диагностируется у женщин 20–45 лет, что объясняется ведущей ролью колебаний гормонального фона (менструальный цикл, беременность) в качестве эндогенного провоцирующего фактора [1]. Среди всех форм острых порфирий наиболее распространенной является острая перемежающаяся порфирия (ОПП), на долю которой приходится более 85% случаев [1, 4].

Острая перемежающаяся порфирия представляет собой наследственное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, в основе которого лежат мутации гена *HMBG* (гидроксииметилбилан-синтазы), известного так же, как ген дезаминазы порфобилиногена (*PBGD*) и локализованного в локусе 11q23.3 [5].

Низкая специфичность симптоматики ОПП на ранней стадии представляет собой ключевую диагностическую проблему. В отличие от вариетатной порфирии или поздней кожной порфирии, имеющих характерные кожные симптомы (такие как фотосенсибилизация, гиперпигментация или гипертрихоз), ОПП дебютирует общими нейровисцеральными нарушениями. Отсутствие видимых и уникальных маркеров заболевания обуславливает значительные сложности в его верификации. Сложность своевременной диагностики порфирии требует от врачей повышенной настороженности в

отношении этой патологии при ведении пациентов с со сложной и неспецифической симптоматикой [4]. Классическая клиническая картина ОПП включает сочетание таких симптомов: 1) интенсивный болевой синдром, преимущественно в животе, который слабо купируется стандартными анальгетиками; 2) вегетативная дисфункция с признаками повышенной активности симпатической нервной системы (тахикардия, гипертензия, потливость) 4 3) нейropsychиатрические нарушения от тревоги и бессонницы до тяжелого делирия с галлюцинациями и бредом; 4) полинейропатический синдром с вовлечением, в некурабельных наблюдениях, черепных нервов (VII, IX, X, XII) и приводящие к параличу.

Клиническая манифестация заболевания происходит не у всех носителей и требует воздействия так называемых порфириногенных факторов. Ими могут быть лекарственные препараты (барбитураты, сульфаниламиды, эстрогены, противоэpileптические средства), алиментарные нарушения (низкокалорийные диеты, длительное голодание, алкоголь), гормональные колебания (менструация, беременность, заместительная гормональная терапия), стрессовые воздействия, экзогенные и средовые факторы (интеркуррентные инфекции, химические токсины, курение, чрезмерная инсоляция) [6]. Отсутствие своевременной терапии при тяжелых приступах ОПП сопряжено с высокой летальностью (до 30%) [7], что обусловлено высоким риском прогрессирования неврологического дефицита вплоть до тотального паралича и острой дыхательной недостаточности [8].

Цель работы: описать клинический случай развития ОПП у молодой женщины.

Клиническое наблюдение. Пациентка С. 27 лет, 12.10.2024 появились жалобы на боли в животе, родственники заметили примесь крови в моче. В течение последующих трёх дней состояние прогрессивно ухудшалось: присоединились субфебрильная лихорадка (до 37°C), диарея, рвота, усилился абдоминальный болевой синдром. Госпитализирована в хирургическое отделение центральной районной больницы по месту жительства с подозрением на острый живот. Лабораторное обследование при поступлении выявило умеренное повышение аспартатаминотрансферазы (АсАТ) до 55 Ед/л (0–37 Ед/л), амилазы крови до 198 Ед/л (28–100 Ед/л). Признаков острой хирургической па-

тологии не выявлено. На основании клинико-лабораторных данных был выставлен диагноз хронический панкреатит в фазе обострения, назначена консервативная терапия. В связи с отсутствием эффекта от спазмолитической, обезболивающей терапии усилением болевого синдрома переведена на лечение в центр экстренной медицинской помощи г. Якутска. При поступлении в стационар у пациентки впервые развился генерализованный судорожный синдром, экстренно госпитализирована в отделение реанимации и интенсивной терапии (ОАРИТ). При поступлении в ОАРИТ отмечалось нарушение функции почек со снижением СКФ до 43,4 мл/мин/1,73 м², повышение трансаминаз АСТ 64 Ед/л (0–31 Ед/л); АЛТ 94 Ед/л (0–34 Ед/л), повышение активности амилазы в крови 247,9 Ед/л (28–100 Ед/л). В общем анализе мочи: моча темно-желтого цвета, мутная. УЗИ ОБП выявило диффузные изменения поджелудочной железы. На МРТ головного мозга от 24.10.2024 обнаружен вазогенный отек лобно-теменной области справа, в лобно-затылочной области слева. Были выявлены признаки PRES синдрома (синдром задней обратимой энцефалопатии). 29.10.2024 развилась острая дыхательная недостаточность тяжелой степени, что явилось показанием для экстренного перевода на искусственную вентиляцию легких. Проведены диагностические мероприятия, по результатам которых исключены дебют сахарного диабета, отравление неизвестным веществом и сепсис. 12.11.2024 впервые проведен качественный анализ мочи на порфобилиноген, показавший резко положительный результат. На основании лабораторной и клинической картины был установлен диагноз: Острая перемежающаяся порфирия. 18.11.2024 в тяжелом состоянии с тетрапарезом, сохраняющейся ИВЛ-зависимой дыхательной недостаточностью переведена в отделение гематологии, где начата патогенетическая терапия 10% раствором декстрозы, гемин в дозе 3 мг/кг 1 раз в сут в течение 4 дней и курсом реабилитации. Гемин – это препарат производного гема, который по механизму отрицательной обратной связи подавляет активность АЛК-синтазы, ключевого фермента в синтезе порфиринов, что приводит к снижению экскреции порфобилиногена и АЛК [9–11]. На фоне данного лечения была отмечена положительная динамика: постепенное восстановление двигательных функций и спонтанного

дыхания. По завершении курса геминном получен отрицательный результат качественного теста мочи на порфибилиноген и пациентка выписана на амбулаторное наблюдение.

В настоящее время пациентка находится под динамическим амбулаторным наблюдением.

Обсуждение. Проблема диагностики ОПП заключается в неспецифичности этих симптомов, из-за чего заболевание называют «великим имитатором» [12, 13], наиболее частым предварительным диагнозом является острый панкреатит [12, 14, 15]. У описанной пациентки наблюдался классический дебют ОПП, который начался с острых болей в животе. Более чем у 80% пациентов первой жалобой является боль в животе, которая носит перемежающийся спастический характер [16, 17]. При госпитализации в стационар в данном случае на УЗИ выявлены диффузные изменения паренхимы поджелудочной железы, и повышение активности амилазы в крови, которые интерпретированы как проявления хронического панкреатита. Однако литературные данные свидетельствуют о том, что у пациентов с ОПП такие изменения могут являться следствием гипоксии и ишемии органа, развивающихся на фоне вегетативной дисфункции и вазоспазма [1]. Характерное для ОПП потемнение мочи (до розового или бурого цвета) наблюдается не всегда, поэтому данный симптом часто остаётся без внимания.

Развитие синдрома задней обрательной энцефалопатии (PRES) у пациентки следует рассматривать как одно из тяжёлых неврологических осложнений. PRES – клинко-рентгенологический синдром, проявляется головной болью, судорогами, зрительными нарушениями или психической дисфункцией и ассоциирован с двусторонними изменениями в задних отделах головного мозга [7]. Важно отметить, что PRES не является патогномичным осложнением исключительно для ОПП. Данный синдром также встречается при широком спектре других патологических состояний, включая аутоиммунные и септические процессы, эклампсию, заболевания почек, а также на фоне приема некоторых препаратов и при тяжелой артериальной гипертензии [18]. Тем не менее его значимость в контексте ОПП подчеркивается результатами исследований. В частности, в 2018 г. X. Zheng и коллеги на основе анализа 22 клинических случаев предложили включить судороги и PRES в перечень диагностических

критериев ОПП [19]. Около 1/3 пациентов погибают от осложнений острых атак, преимущественно от паралича дыхательной мускулатуры [10].

Раннее начало терапии геминном позволяет купировать атаку ОПП и предупредить развитие осложнений [1, 10]. Согласно клиническим рекомендациям [1] гемин показан при тяжёлых атаках. Его раннее применение позволяет сократить длительность атаки, снизить потребность в анальгетиках, предотвратить повреждение нервной системы. Задержка с началом специфической терапии, сопряжена с риском прогрессирования нейротопии [10]. Крайне важным аспектом ведения пациентов с ОПП является строгий контроль фармакотерапии. С целью предупреждения атак заболевания необходимо исключить назначение потенциальных порфириногенных препаратов, список которых представлен в реестре лекарственных препаратов безопасных и опасных для пациентов с порфирией, а также избегать воздействия других экзогенных провоцирующих факторов (алкоголь, курение) [20].

Заключение. Острая перемежающаяся порфирия представляет собой классический пример орфанного заболевания с высоким риском диагностических ошибок из-за крайне неспецифичной и полиморфной клинической картины, которая часто имитирует другие распространенные патологии. Своевременная диагностика позволяет не только предотвратить летальный исход, но и сохранить качество жизни пациента, минимизировав риск тяжёлой инвалидизации.

Литература

1. Острые порфирии [Электронный ресурс]: клинические рекомендации. Ассоциация содействия развитию гематологии, трансфузиологии и трансплантации костного мозга «Национальное гематологическое общество» и др.; председатель Е. Н. Паровичникова. Электрон. дан. М., 2024. 57 с. Кодирование по МКБ-10: E80.2. Возрастная категория: дети, взрослые. Загл. с титул. экрана. Электрон. версия печ. публикации. Acute porphyrias [Electronic resource]: clinical guidelines / Association for the Development of Hematology, Transfusiology and Bone Marrow Transplantation "National Hematology Society" et al.; editor E.N. Parovichnikova. Electronic data. Moscow; 2024:57. ICD-10 code: E80.2. Age category: children, adults (in Russian).
2. Bustos J, Vargas L, Quintero R. Porfíria intermitente aguda: reporte de caso. *Biomédica*. 2020;40:14-19. <https://doi.org/10.7705/biomedica.4767>.
3. Kizilaslan EZ, Ghadge NM, Martinez A, et al. Acute Intermittent Porphyria's Symptoms and Management: A Narrative Review. *Cureus*.

2023;15(2):e36058. <https://doi.org/10.7759/cureus.36058>.

4. Andreychenko SA, Sukonnikov TA, Bychinnin MV, Klypa TV. Difficulties in the diagnosis of acute porphyria: case report. *Anesteziol Reanimatol*. 2019;(3):90. <https://doi.org/10.17116/anestesiologia201903190>.

5. Yasuda M, Chen B, Desnick RJ. Recent Advances on Porphyria Genetics: Inheritance, Penetrance & Molecular Heterogeneity, Including New Modifying/Causative Genes. *Mol Genet Metab*. 2019;128(3):320-331. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2018.11.012>.

6. Valbuena Valecillos A, Yatham P, Alderman M, et al. Acute Intermittent Porphyria: A Review and Rehabilitation Perspective. *Cureus*. 2023;15(7):e44260. <https://doi.org/10.7759/cureus.44260>.

7. Gudkova VV, Shanina TV, Kimelfeld EI, et al. Posterior reversible encephalopathy syndrome as a presentation of acute intermittent porphyria. *Zh Nevrol Psikhiatr Im S S Korsakova*. 2020;120(3):60. <https://doi.org/10.17116/inevro202012003160>.

8. Neeleman RA, Wagenmakers MAEM, Koole-Lesuis RH, et al. Medical and financial burden of acute intermittent porphyria. *J Inher Metab Dis*. 2018;41(5):809-817. <https://doi.org/10.1007/s10545-018-0178-z>.

9. Государственный реестр лекарственных средств. – URL: <https://grls.minzdrav.gov.ru/InstrImg/2024/08/27/1508249/15ce8f00-5fa4-4fb0-8427-0f20fe387b13.pdf>. – Текст: электронный. State Register of Medicines. – URL: <https://grls.minzdrav.gov.ru/InstrImg/2024/08/27/1508249/15ce8f00-5fa4-4fb0-8427-0f20fe387b13.pdf>. – Text: electronic (in Russian)

10. Sood GK, Anderson KE. Acute intermittent porphyria: Management. In: Means RT Jr, Tirnauer JS, eds. UpToDate. Waltham, MA: UpToDate Inc.; 2022. Available from: <https://www.uptodate.com/contents/acute-intermittent-porphyrin-management>.

11. Petrides PE. Therapy Follows Diagnosis: Old and New Approaches for the Treatment of Acute Porphyrias, What We Know and What We Should Know. *Diagnostics*. 2022;12(7):1618. <https://doi.org/10.3390/diagnostics12071618>.

12. Karakulova YuV, Selyanina NV, Zhelnin AV, et al. A rare case of neurological manifestations of acute intermittent porphyria. *Zh Nevrol Psikhiatr Im S S Korsakova*. 2019;119(1):72. <https://doi.org/10.17116/inevro20191190172>.

13. Ivanova MF. Abdominal pain and other clinical and imaging features of porphyria. (Review. Own observations). *Russ J Pain*. 2022;20(4):52. <https://doi.org/10.17116/pain202204152>.

14. Norman J, Soliman M. Unraveling Complexity: Acute Intermittent Porphyria Complicated by Rhabdomyolysis and Acute Pancreatitis. *Cureus*. 2024;16(9):e65826. <https://doi.org/10.7759/cureus.65826>.

15. Barabanova MA, Tsybalya YuA, Efimenko EYu, et al. Acute intermittent porphyria in adults: a clinical case. *Kuban Sci Med Bull*. 2022;29(1):96-107. <https://doi.org/10.25207/1608-6228-2022-29-1-96-107>.

16. Sood G. K., Anderson K. E. Acute intermittent porphyria: Pathogenesis, clinical features, and diagnosis. UpToDate. 2022; Topic 7096 Version 39.0:57 p.

17. Ma Y, Teng Q, Zhang Y, Zhang S. Acute intermittent porphyria: focus on possible mechanisms of acute and chronic manifestations. *Intractable Rare Dis Res*. 2020;9(4):187-195. <https://doi.org/10.5582/iridr.2020.03054>.

18. Gudkova VV, Kimelfeld EI, et al. Under-reported posterior reversible encephalopathy syndrome that requires emergency management. *Consilium Medicum*. 2018;20(2):84-89. https://doi.org/10.26442/2075-1753_2018.2.84-89.

19. Zheng X, Liu X, Wang Y, et al. Acute intermittent porphyria presenting with seizures and posterior reversible encephalopathy syndrome: Two case reports and a literature re-

view. *Medicine*. 2018;97(36):e11665. <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000011665>.

20. Интернет-версия реестра опасных и безопасных для больных с порфирией лекарственных препаратов. URL: <https://blood.ru/specialistu/metodicheskie-rekomendatsii/rossijskij-reestr-lekarstvennykh-preparatov-primenyaemykh-u-bolnykh-s-narusheniyami-porfirinovogo-obmena/internet-versiya-reestra-preparatov/> (дата обращения: 09.02.2026). – Текст: электронный. Internet version of the register of drugs dangerous and safe for patients with porphyria. – URL: <https://blood.ru/specialistu/metodicheskie-rekomendatsii/rossijskij-reestr-lekarstvennykh-preparatov-primenyaemykh-u-bolnykh-s-narusheniyami-porfirinovogo-obmena/internet-versiya-reestra-preparatov/> (accessed: 09.02.2026). Text: electronic (in Russian).

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Вклад авторов: Семенова М.В. – написание текста, курирование пациента, корректировка, обсуждение; Александрова Т.Н. – идея исследования, написание текста, корректировка; Парфенова С.Н. – курирование пациента, сбор материала; Ядрихинская В.Н. – идея исследования, корректировка, Мулина И.И. – сбор материала, написание текста.

Сведения об авторах. Семенова Марианна Васильевна – студентка МИ СВФУ имени М.К. Аммосова, mariannasemenova395@gmail.com, <https://orcid.org/0009-0008-8745-3884>, Александрова Туйара Никоновна – канд. мед. наук, доц. кафедры «Госпитальная терапия, клиническая фармакология и профессиональные болезни» МИ СВФУ имени М.К. Аммосова, врач-гематолог отделения гематологии КЦ ГАУ РС(Я) РБ №1-НЦМ, alexandrova_tuyara@mail.ru; Парфенова Светлана Николаевна – врач-гематолог отделения гематологии КЦ ГАУ РС(Я) РБ №1-НЦМ; Ядрихинская Вера Николаевна – канд. мед. наук, доц. кафедры «Госпитальная терапия, клиническая фармакология и профессиональные болезни» МИ СВФУ имени М.К. Аммосова, yadrivera@mail.ru; Мулина Инна Ивановна – зав. отделением гематологии КЦ ГАУ РС(Я) РБ №1-НЦМ.

Поступила: 01.04.2026 / Принята к публикации: 05.08.2026



DOI 10.25789/YMJ.2026.95.34

УДК 616.12-008.318

Клинический случай прокаиnamид-индуцированного паттерна Бругада 1 типа

А.И. Борисов¹, В.А. Гоголев¹, К.А. Аммосова², С.Р. Луговская¹, С.В. Ноговицына^{1,2}

¹ ФГАОУ ВО «Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова», ул. Ойунского, д. 27, г. Якутск, 677000, Россия

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

Аннотация. Синдром Бругада – наследственная каналопатия с высоким риском развития жизнеугрожающих желудочковых аритмий у лиц без структурной патологии сердца. Распространённость составляет 1–5 на 10 000 чел., большинство пациентов бессимптомны, а диагностика скрытых форм нередко возможна с помощью провокационных тестов с блокаторами натриевых каналов. Представлен случай пациента К., 53 лет, у которого бругадоподобные изменения 2 типа по электрокардиографии случайно выявлены при вызове СМП по поводу тошноты, рвоты и диареи. Бругадоподобный паттерн в отведениях V1–V2 сохранялся при повторных регистрациях ЭКГ. После исключения ИБС был проведён прокаиnamидовый тест с положительной индукцией паттерна 1 типа. Пациент был направлен в специализированный центр, где по результатам ЭФИ верифицирован прокаиnamид-индуцированный паттерн Бругада 1 типа. Случай демонстрирует значимость полноценного двухэтапного диагностического алгоритма для индивидуализированной стратификации аритмического риска.

Ключевые слова: синдром Бругада, паттерн Бругада, прокаиnamид, провокационная проба, внезапная сердечная смерть, первичные электрические заболевания сердца, ЭКГ-диагностика, стратификация риска

Abstract. Brugada syndrome is a hereditary channelopathy associated with a high risk of life-threatening ventricular arrhythmias in individuals without structural heart disease. Its prevalence is 1-5 per 10,000 persons, and most patients are asymptomatic; diagnosis of concealed forms is often possible through provocative testing with sodium channel blockers. We report a case of a 53-year-old male patient K., in whom type 2 Brugada-like ECG changes were incidentally detected during an emergency medical services call for nausea, vomiting, and diarrhea. A Brugada-like pattern in leads V1-V2 persisted on repeated ECG recordings. After exclusion of coronary artery disease, a procainamide challenge test was performed and yielded a positive result with induction of a type 1 pattern. The patient was referred to a specialized center, where endocardial electrophysiological study (EPS) confirmed a procainamide-induced type 1 Brugada pattern. This case demonstrates the value of a complete two-stage diagnostic algorithm for individualized arrhythmic risk stratification.

Keywords: Brugada syndrome, Brugada pattern, procainamide, drug challenge test, sudden cardiac death, primary electrical cardiac disorders, electrocardiographic diagnosis, risk stratification.

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Для цитирования: Борисов А.И., Гоголев В.А., Аммосова К.А., Луговская С.Р., Ноговицына С.В. Клинический случай прокаиnamид-индуцированного паттерна Бругада 1 типа. Якутский медицинский журнал. 2026. 95(3): 160-165. <https://doi.org/10.25789/YMJ.2026.95.34>