

Системный анализ в медицине и биологии

Концептуализация знаний и экспертная оценка признаков прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна*

Б.А. КОВРИНСКИЙ^{I,II}, Д.В. ВЛОДАВЕЦ^{II,III}, Г.А. КОРОБКИН^{I,II}, А.А. НИКОЛАЕВ^I

^I Федеральный исследовательский центр «Информатика и управление»
Российской академии наук, г. Москва, Россия

^{II} Федеральное государственное автономное учреждение высшего
образования «Российский национальный исследовательский медицинский
университет им. Н.И. Пирогова» Минздрава России, г. Москва, Россия

^{III} Обособленное структурное подразделение Научно-исследовательский
клинический институт педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е.
Вельтищева Федерального государственного автономного образовательного
учреждения высшего образования «Российский национальный
исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва, Россия

Аннотация. Целью работы являлась концептуализация признакового пространства, характеризующего клинические проявления прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна. Материалом исследования послужили описания болезни на разных этапах ее течения, анализ, коррекция и структуризация которой осуществлялась в ходе обсуждений когнитолога с экспертом. Методами исследования были инженерия знаний и нечеткая логика. Результатом явилось уточнение описаний признаков, характеризующих отдельные стадии болезни. Факторы уверенности признаков показывают меру доверия эксперта к частоте встречаемости признаков на разных стадиях болезни, к трудности оценки выраженности признака врачом-неврологом и к трудности выполнения тестов ребенком. Выводы: Структурированные описания признаков характеризуют особенности каждой стадии патологического процесса. Факторы уверенности, позволяющие объективизировать нечеткие проявления признаков, могут быть использованы при построении базы знаний интеллектуальной диагностической постадийной системы болезни Дюшенна.

Ключевые слова: *извлечение знаний, структуризация знаний, поле знаний, факторы уверенности, нечеткая логика, постадийная диагностика прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна.*

DOI: 10.14357/20790279260203 **EDN:** HDICMI

* Исследование выполнено в рамках работ по государственному заданию.

Введение

Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна (ПМД Дюшенна) – наследственное нервно-мышечное заболевание, обусловленное патологической мутацией в гене DMD, ответственном за выработку белка дистрофина, стабилизирующего мембраны мышечных клеток. Отсутствие или недостаток дистрофина приводит к разрушению и дегенерации мышечных клеток, что вызывает прогрессирующую мышечную слабость и потерю двигательной функции [1, 2]. ПМД Дюшенна является X-сцепленным рецессивным заболеванием, в связи с чем встречается в основном у мальчиков. Приблизительно в 8% случаев проявление ПМД Дюшенна может наблюдаться у лиц женского пола, являющихся носительницами дефектного гена DMD. Это возможно в результате таких нарушений как лайонизация (неравновесная инактивация) X-хромосомы или вследствие сбалансированных хромосомных перестроек, затрагивающих одну из аутосом и X-хромосому [3].

Распространенность ПМД Дюшенна 1 на 3500 – 6000 новорожденных мальчиков, в связи с чем заболевание является самым частым видом мышечных дистрофий [4, 5]. В рамках австралийской модели каскадного скрининга и генетических диагностических технологий кумулятивная заболеваемость составила 19,7 на 100 000 живорожденных мальчиков с ПМД Дюшенна [6].

В связи со стадийным течением болезни критически важно мониторировать состояние пациента, обращая внимание на появление новых или изменение имевшихся ранее клинических симптомов. В раннем возрасте клиническая диагностика ПМД Дюшенна представляет значительные трудности. Постановка диагноза отстает на 2 и более года [8, 9]. Хотя первые тревожные признаки заболевания могут проявляться уже на первом и втором году жизни ребенка – это отставание от сверстников в моторном развитии (задержка с удержанием головы, сидения, ходьбы, бега, неловкость и др.), мышечная слабость, повышенная утомляемость [1, 7, 8]. Несвоевременная постановка диагноза связана с нечеткостью выше приведенных первых проявлений и недостаточной опытностью врачей широкого профиля интегративно оценивать диагностическое значение анамнестических и клинических данных. Однако в последнее время ПМД Дюшенна начали выявлять в более раннем возрасте. Так у 156 мальчиков первые симптомы были отмечены в среднем в возрасте 2,5 лет, хотя обследование врачом общей практики происходило в среднем в возрасте 3,6 года, а момент первого определения уровня креатинкиназы, являющейся

доклиническим маркером повреждения мышечных клеток, составил 4,7 года [10]. Эта задержка приводит к несвоевременному началу лечения глюкокортикостероидами, из-за чего происходит ухудшение состояния больного, поскольку ПМД Дюшенна прогрессирует с довольно высокой интенсивностью, в конечном счете завершаясь полиорганной недостаточностью [1, 2, 5].

Динамика нарушения двигательных функций определяет переход от амбулаторного статуса пациента к неамбулаторному, т.е. потере способности к самостоятельному передвижению. Объективная оценка состояния осуществляется с использованием многостадийной классификации прогрессирования ПМД Дюшенна [2], в настоящем исследовании на основе восьми-стадийного варианта [11].

Важное значение имеет концептуализация знаний о проявлениях заболевания, включающая структурированное детальное описание симптоматики, позволяющей максимально четко охарактеризовать отдельные стадии патологического процесса. Подход, основанный на методах инженерии знаний, позволяет представить основные признаки, характеризующие каждую стадию болезни, что важно не только во врачебной практике, но и для создания интеллектуальной системы поддержки принятия своевременных диагностических решений.

1. Формирование признакового пространства ПМД Дюшенна

Многостадийный процесс прогрессирования ПМД Дюшенна, характеризующийся нарастающими изменениями, следует рассматривать в четких формулировках проявлений каждого этапа. В то же время в части случаев сложно определить связь отдельных признаков с той или иной стадией заболевания. Это является характерной чертой континуального процесса болезни Дюшенна, при котором наблюдается поступательное развитие, своего рода «марш признаков». Однако этот процесс может тормозиться и даже частично регрессировать при своевременном применении патогенетической терапии.

Основываясь на многолетнем опыте клинического наблюдения за больными с прогрессирующей мышечной дистрофией Дюшенна, был определен предварительный перечень из 14 признаков, позволяющих охарактеризовать 7 стадий болезни из 8, исключая терминальную. Первично отобранные признаки в последующем уточнялись, переименовывались, дополнялись, некоторые исключались. Так признак «возраст» был исключен

после рассмотрения вопроса об однозначности соответствия возрастных интервалов и стадий болезни. Это объясняется тем, что в последние годы появляется все больше публикаций о наличии явных клинических проявлений ПМД Дюшенна до 4 лет жизни [7, 8]. Ранее это считалось практически невозможным.

В отношении исходного множества признаков, характеризующих динамику изменений по стадиям болезни, было необходимо: 1) определить характеристики признаков, вербальные описания которых были недостаточно различимы или практически совпадали; 2) провести критическое рассмотрение неоднозначных формулировок; 3) осуществить трансформацию признаков в четкую, структурированную форму. Для уточнения признаков и характера их проявлений был проведен многотуровый цикл совместного обсуждения экспертом-неврологом и когнитологом характера изменений клинических симптомов заболевания, соответствующих каждой стадии болезни. При этом решались вопросы уточнения, объединения, исключения отдельных признаков. Их нечеткий характер, при наличии субъективности в оценках, является причиной увеличения неопределенности при рассмотрении переходных стадий болезни. Признаки, которые невозможно однозначно оценивать в практике, исключались из рассмотрения.

Уточнение и переименование признаков было направлено на снижение неполноты и недоопределенности в их описаниях на разных стадиях ПМД Дюшенна в тех случаях, когда первоначальные варианты не давали четкого различия стадий ввиду близких или совпадающих формулировок. В качестве примера можно назвать признак «подпрыгивание вверх на 2-х ногах», первоначально представленный всего в двух формулировках. Последующее обсуждение позволило дать поэтапные описания всех вариантов попыток выполнения или изображения прыжка (табл. 1).

Табл. 1

Варианты описаний признака «подпрыгивание вверх на 2-х ногах» в соответствии со стадиями ПМД Дюшенна

Стадия	Клинические проявления
1	Прыжок с отрывом двух ног от поверхности пола
2	Прыжок с отрывом двух ног от поверхности пола
3	Потеря способности к прыжкам при сохранении вставания на носки
4	Переминается, пытается подняться на носки
5	Невозможность изобразить попытку прыжка

При объединении некоторых признаков, одновременно были уточнены их характеристики (свойства), соответствующие разным стадиям.

В частности, понятие «мобильность пациента» (Табл. 2) включает «возможность самостоятельно ходить» и «бег». В результате объединенный признак позволил отразить последовательность процесса убывания моторных возможностей пациента.

Табл. 2

Вариант объединенного признака «Мобильность»

Признак	Характеристика признака	Стадия
Мобильность пациента	Бег с отрывом 2 ног от земли, присутствует фаза полета	1
	Бег с отрывом 2 ног от земли, но без фазы полета	2
	Способность к бегу по типу «Duchenne jog» (напоминает спортивную ходьбу)	3
	Невозможность бега при сохранении ходьбы	4
	Способность к ходьбе на 10 м и более, с затруднениями и без возможности ускоряться	5
	Невозможность самостоятельно пройти 10 м	6 7

Решение об удалении признаков принималось в связи с критическим пересмотром имеющихся знаний, с позиции оценки убедительности и однозначности, объективности и достаточности в отношении соответствия определенной стадии болезни. Одновременно исключались признаки, нечетко характеризующие стадии и излишне усложняющие описание клинической картины.

Уточнение и структуризация осуществлялись в диалоге с экспертом-неврологом и при его консультациях с ортопедом, кардиологом и пульмонологом-функционалистом, что позволило осуществить дальнейшую корректировку формулировок признаков.

Ремоделирование признаков и извлечение (обособление) из них новых признаков осуществлялось в некоторых случаях, к примеру, в рамках признака «контрактуры» требовалось выделить описание функциональных последствий формирования тугоподвижности и сгибательных установок суставов. Поэтому было решено ввести понятие «вынужденная поза (обусловленная контрактурами и мышечной слабостью)».

2. Структура знаний

Следующим важным шагом в представлении признакового пространства явилась трансформация в структурированную форму, включающую концепт как понятийную структуру, атрибут (признак), характеристику и значение атрибута как более строгое и точное описание стадии болезни.

Табл. 3

Концептуальное постадийное представление знаний о ПМД Дюшенна на примере концепта «вынужденная поза»

Концепт	Атрибут (признак)	Характеристика / Значения атрибута	Стадия
Вынужденная поза (обусловленная контрактурами и мышечной слабостью)	Функциональность нарушений верхней конечности	Пациент может поднять руки выше уровня плеч	1
			2
			3
			4
			5
		Пациент может поднять руки не выше уровня плеч	6
		Пациент не может поднять руки	7
	Положение пациента	Пациент в позе «сидя» (коленные суставы под углом более 90 градусов)	6
		Пациент в позе «лежа» (коленные суставы под углом менее 90 градусов)	7
		Сидящий пациент может быть поставлен на ноги с помощью опоры для стояния	6
		Пациента невозможно поставить в вертикальное положение	7

Так, в концепте «вынужденная поза» были выделены 2 атрибута (табл. 3), что позволило уточнить границу между неамбулаторными стадиями 6 и 7. Характеристики признаков были упорядочены с помощью лингвистической ранговой шкалы.

В процессе уточнения клинической картины знания были подвергнуты анализу с позиций нечеткости, неоднозначности, недоопределенности [12].

Модальность признаков, характеризующая их диагностическую значимость для оценки определенной стадии, были представлена тремя градациями: основные (определяющие), важные и второстепенные (дополнительные, уточняющие). Это послужило основанием для выделения понятия опорных признаков, включающих первые две градации, при определенной уточняющей роли дополнительных.

Динамика изменения признаков, характеризующих процесс поступательного ухудшения моторных возможностей при переходе от одной стадии к другой, демонстрирует квазиконтинуальный характер прогрессирования мышечной дистрофии ПМД Дюшенна [11]. Поэтому крайне важно было максимально точно представить точки постадийного перехода патологического процесса, т.е. уточнить формулировки признаков, демонстрирующие поэтапные изменения в клинической картине болезни. Результатом этого было повышение четкости в описаниях стадий, выявление и исправление скрытых недостатков. Это способствовало

повышению постадийной различимости течения болезни.

В результате было сформировано поле знаний [13], в котором представлены: (а) 11 концептов, (б) 16 атрибутов (признаков) и 76 характеристик/значений атрибутов.

3. Экспертная оценка признаков

В конкретных ситуациях важно учитывать трудность выполнения диагностических тестов пациентами (например, попытка подняться на носки, когда пациент переминается, что может имитировать элемент вставания на носки) и трудность для врача однозначно оценить характер проявления признака, а также частоту встречаемости признака при той или иной стадии заболевания. В связи с этим требовалось определить уровень уверенности эксперта в отношении различных аспектов рассматриваемого признака. Для этого фактор уверенности выставлялся экспертом к каждой характеристике признака – лингвистической переменной [14]. Эти меры доверия, характеризующие представление эксперта о значимости признаков, можно считать интуитивно-интервальными. Интуитивное истолкование позволяет интерпретировать ситуацию для разных вариантов проявления заболевания. Интерпретация мнения эксперта, характеризующая нечеткость его представления о наблюдаемом явлении, в нечеткой логике понимается как отображение каждой переменной во

Табл. 4

Фрагмент концептуального постадийного описания стадий ПМД Дюшенна с экспертными оценками

Концепт	Атрибут (признак)	Характеристика / Значение атрибутов	Оценка частоты встречаемости	Оценка трудности выявления	Оценка трудности исполнения	Стадия
Тест с шестиминутной ходьбой	Пройденное за 6 минут расстояние	> 500 м	0,8	-	0,2	1
		от 350 м до 500 м	0,8	-	0,4	2
		от 150 м до 350 м	0,8	-	0,6	3
		от 10 м до 150 м	0,8	-	0,8	4
		< 10 м	1	-	1	5
Применение миопатических приемов Говерса при вставании с пола	Использование перекатов	Подъем с пола без переката	0,4	-	0,2	1
		Подъем с пола с перекатом	0,4	-	0,2	1
			0,5	-	0,4	2
		Подъем с пола с переворотом на живот	0,5	-	0,4	3
			0,5	-	0,4	4

множество значений истинности в интервале от 0 до 1 [15]. Примеры экспертных оценок частоты встречаемости, трудности выявления и трудности исполнения в описаниях признаков ПМД Дюшенна по стадиям можно видеть в Табл. 4.

Концептуальное описание клинической картины ПМД Дюшенна, сопровождаемое экспертными оценками для отдельных характеристик каждого признака, позволяет более эффективно отражать нечеткие переходы между стадиями болезни в динамическом многостадийном патологическом процессе.

Заключение

1. Концептуализация знаний о прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна позволила в процессе структуризации исходной информации уточнить формулировки, объединить или, наоборот, подразделить признаки.
2. Достигнуто снижение недоопределенности описаний отдельных стадий болезни, что позволило уточнить границы переходов между ними. Одновременно была установлена значимость (статус, модальность) признаков. Результатом явилось более четкое описание клинической картины прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна.
3. Полученные факторы уверенности, указывающие на меру доверия эксперта к особенностям проявлений (характеристикам) признаков,

являются основой для повышения точности стадийной диагностики мышечной дистрофии Дюшенна при построении базы знаний интеллектуальной системы поддержки принятия врачебных решений.

Литература

1. Анисимова И.В., Артемьева С.Б., Белоусова Е.Д., Вашакмадзе Н.Д., Влодавец Д.В., Гремякова Т.А., Грознова О.С., Гузева В.И., Гусакова Е.В., Кузенкова Л.М., Куренков А.Л., Куцев С.И., Михайлова С.В., Назаренко Л.П., Никитин С.С., Новиков А.Ю., Подклетнова Т.В., Полевиченко Е.В., Поляков А.В., Прокопьев Г.Г., Руденко Д.И., Репина С.А., Романенко Е.В., Рябых С.О., Сакбаева Г.Е., Сапего Е.Ю., Селимзянова Л.Р., Степанов А.А., Субботин Д.М., Суслов В.М., Тозлиян Е.В., Феклистов Д.А., Шаховская Н.И., Шредер Е.В. Мышечная дистрофия Дюшенна: современные подходы к ведению и лечению пациентов // Педиатрическая фармакология. 2023. Т. 20. № 5. С. 427-453. EDN: MWNWUG. <https://doi.org/10.15690/pf.v20i5.2615>
2. Bushby K., Finkel R., Birnkrant D.J., Case L.E., Clemens P.R., Cripe L., Kaul A., Kinnett K., McDonald C., Pandya S., Poysky J., Shapiro F., Tomezsko J., Constantin C. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care

- // Lancet Neurol. 2010. Vol. 9. No. 2. P. 177-189. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(09\)70272-8](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(09)70272-8)
3. Riguzzi P., Sabbatini D., Fusto A., Vianello S., Merlo B., Zangaro V., Capece G., Gorgoglione D., Sorarù G., Bariani R., Calore C., Baucè B., Martini M., Mutterle A., Bello L., Pegoraro E. Deep characterization of females with heterozygous Duchenne muscular dystrophy mutations // J Neurol. 2025. Vol. 272. No. 3. Article number 244. <https://doi.org/10.1007/s00415-025-12987-4>
4. Salari N., Fatahi B., Valipour E., Kazeminia M., Fatahian R., Kiaei A., Shohaimi S., Mohammadi M. Global prevalence of Duchenne and Becker muscular dystrophy: a systematic review and meta-analysis // J Orthop Surg Res. 2022. Vol. 17. No. 1. Article number 96. <https://doi.org/10.1186/s13018-022-02996-8>
5. Гремякова Т.А., Артемьева С.Б., Байбарина Е.Н., Вашакмадзе Н.Д., Гузева В.И., Гусакова Е.В., Кузенкова Л.М., Лаврова А.Е., Львова О.А., Михайлова С.В., Назаренко Л.П., Никитин С.С., Поляков А.В., Дадали Е.Л., Румянцев А.Г., Сакбаева Г.Е., Суслов В.М., Гремякова О.И., Степанов А.А., Шаховская Н.И. Консенсус по концепции современной эффективной терапии мышечной дистрофии Дюшенна // Нервно-мышечные болезни. 2023. Т. 13. № 2. С. 10-19. EDN: RLIPTP. <https://doi.org/10.17650/2222-8721-2023-13-2-10-19>
6. Kariyawasam D., D'Silva A., Mowat D., Russell J., Sampaio H., Jones K., Taylor P., Farrar M. Incidence of Duchenne muscular dystrophy in the modern era; an Australian study // Eur J Hum Genet. 2022. Vol. 30. No. 12. P. 1398-1404. <https://doi.org/10.1038/s41431-022-01138-2>
7. Quinlivan R.M. Age at diagnosis for Duchenne muscular dystrophy: Why we must do better // Muscle & Nerve. 2022. Vol. 66. No. 2. P. 116-117. <https://doi.org/10.1002/mus.27574>
8. Mercuri E., Pane M., Cicala G., Brogna C., Ciafaloni E. Detecting early signs in Duchenne muscular dystrophy: comprehensive review and diagnostic implications // Front Pediatr. 2023. Vol. 11. Article number 1276144. <https://doi.org/10.3389/fped.2023.1276144>
9. Стерликов С.А., Зеленова О.В., Стародубов В.И., Витковская И.П., Абрамов С.И., Оськов Ю.И., Кучерявая Д.А., Голубев Н.А., Камынина Н.Н. Эпидемиология мышечной дистрофии Дюшенна в Российской Федерации // Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины. 2024. Т. 32. Спецвыпуск 2. С. 1170-1175. EDN: XSBOOM. <https://doi.org/10.32687/0869-866X-2024-32-s2-1170-1175>
10. Ciafaloni E., Fox D.J., Pandya S., Westfield C.P., Puzhankara S., Romitti P.A., Mathews K.D., Miller T.M., Matthews D.J., Miller L.A., Cuniff C., Druschel C.M., Moxley R.T. Delayed diagnosis in duchenne muscular dystrophy: data from the Muscular Dystrophy Surveillance, Tracking, and Research Network (MD STARnet) // J Pediatr. 2009. Vol. 155. No. 3. P. 380-385. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2009.02.007>
11. Влодавец Д.В., Кобринский Б.А. Континуум прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна: модифицированная классификация стадийности заболевания // Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. 2025. Т. 125. №9. С. 60-70. EDN: OPUYRP. <https://doi.org/10.17116/jnevro202512509160>
12. Нариньяни А.С. Не-факторы: краткое введение // Новости искусственного интеллекта. 2004. №2. С. 52-63. URL: https://raai.robobob.ru/library/ainews/2004/2004_02/ain_02_2004.djvu (дата обращения: 26.01.2026).
13. Гаврилова Т.А. Управление знаниями: что делать? // Экономика, статистика и информатика. Вестник УМО. 2005. №2. С. 23-27. URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/upravlenie-znaniyami-chto-delat> (дата обращения: 26.01.2026).
14. Кобринский Б.А. Триединство факторов уверенности в задачах медицинской диагностики // Искусственный интеллект и принятие решений. 2018. №2. С.62-72. EDN: XQXXFX. <https://doi.org/10.14357/20718594180205>
15. Zadeh L.A. Is There a Need for Fuzzy Logic? // Information Sciences. 2008. Vol. 178. No. 13. P. 2751-2779. EDN: YAQTUZ. <https://doi.org/10.1016/j.ins.2008.02.012>

Кобринский Борис Аркадьевич. Федеральный исследовательский центр «Информатика и управление» Российской академии наук», г. Москва, Россия. Заведующий отделом. Федеральное государственное автономное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва, Россия. Профессор. Доктор медицинских наук. Область научных интересов: инженерия знаний, нечеткая логика, объяснимый искусственный интеллект, экспертные системы, гибридные интеллектуальные системы, прикладные медицинские системы. E-mail: kba_05@mail.ru (Ответственный за переписку)

Влодавец Дмитрий Владимирович. Обособленное структурное подразделение Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии им. академика Ю. Е. Вельтищева Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва, Россия. Ведущий научный сотрудник. Федеральное государственное автономное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва, Россия. Доцент. Кандидат медицинских наук. Область научных интересов: нервно-мышечные заболевания, электронейромиография, нейро- и мио-визуализация, патоморфология, клинические исследования в области нервно-мышечных заболеваний. E-mail: mityaus@gmail.com

Коробкин Георгий Анатольевич. Федеральное государственное автономное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва, Россия. Аспирант. Федеральный исследовательский центр «Информатика и управление» Российской академии наук», г. Москва, Россия. Специалист отдела систем интеллектуальной поддержки принятия решений. Область научных интересов: инженерия знаний, нечеткая логика, объяснимый искусственный интеллект, экспертные системы, гибридные интеллектуальные системы, прикладные медицинские системы. E-mail: korobkin726@gmail.com

Николаев Артем Александрович. Федеральный исследовательский центр «Информатика и управление» Российской академии наук», г. Москва, Россия. Аспирант. Ведущий программист. Область научных интересов: объяснимый искусственный интеллект, гибридные интеллектуальные системы, экспертные системы, анализ сходства. E-mail: nicepeopleproject@gmail.com

Knowledge conceptualization and expert evaluation of the features of progressing Duchenne muscle dystrophy

B.A. Kobrinskii^{I,II}, D.V. Vlodavets^{II,III}, G.A. Korobkin^{I,II}, A.A. Nikolaev^I

^I Federal State Institution «Federal Research Center “Computer Science and Control” of the Russian Academy of Sciences», Moscow, Russia.

^{II} Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education “N.I. Pirogov Russian National Research Medical University” of the Ministry of Health of the Russian Federation, Moscow, Russia

^{III} The Research Clinical Institute of Pediatrics and Pediatric Surgery named after Academician Yuri Veltischev of Pirogov Russian National Research Medical University of the Russian Ministry of Health (Veltischev Institute), Moscow, Russia

Abstract. The aim of the study was to conceptualize the feature space characterizing the clinical features of the progressing Duchenne muscular dystrophy. The research material consisted of descriptions of the clinical picture of the disease at various stages of its progression, the analysis, correction, and structuring of which were conducted through sequential discussions between an expert and cognitologist. Knowledge engineering and fuzzy logic were used as methods. This resulted in refined descriptions of features characterizing individual disease stages. Certainty factors for features reflect the expert’s degree of trust in the frequency of occurrence of features at different stages of the disease, the difficulty of assessing the severity of a feature by a neurologist, and the difficulty of performing tests by the child. Conclusions: Structured descriptions of features characterize uniqueness of each stage of the pathological process. Certainty factors, which enable the objectification of fuzzy manifestations of features, can be used in constructing a knowledge base for a intelligent diagnostic staging system for Duchenne disease.

Keywords: *knowledge extraction, knowledge structuring, field of knowledge, certainty factors, fuzzy logic, staging of progressing Duchenne muscular dystrophy.*

DOI: 10.14357/20790279260203 **EDN:** HDICMI

References

1. Anisimova I.V., Artemyeva S.B., Belousova E.D., Vashakmadze N.D., Vlodavets D.V., Gremyakova T.A., et al. Duchenne Muscular Dystrophy: Modern Approaches in Patient Management. *Pediatric pharmacology*. 2023;20(5):427-453. (In Russ.). EDN: MWNWUG. <https://doi.org/10.15690/pf.v20i5.2615>
2. Bushby K., Finkel R., Birnkrant D.J., Case L.E., Clemens P.R., Cripe L., et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol*. 2010;9(2):177-189. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(09\)70272-8](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(09)70272-8)
3. Riguzzi P., Sabbatini D., Fusto A., Vianello S., Merlo B., Zangaro V., et al. Deep characterization of females with heterozygous Duchenne muscular dystrophy mutations. *J Neurol*. 2025;272(3):244. <https://doi.org/10.1007/s00415-025-12987-4>
4. Salari N., Fatahi B., Valipour E., Kazeminia M., Fatahian R., Kiaei A., et al. Global prevalence of Duchenne and Becker muscular dystrophy: a systematic review and meta-analysis. *J Orthop Surg Res*. 2022;17(1):96. <https://doi.org/10.1186/s13018-022-02996-8>
5. Gremyakova T.A., Artemyeva S.B., Baybarina E.N., Vashakmadze N.D., Guzeva V.I., Gusakova E.V., et al. Consensus concept of modern effective therapy for Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Diseases*. 2023;13(2):10-19. (In Russ.). EDN: RLIPTP. <https://doi.org/10.17650/2222-8721-2023-13-2-10-19>
6. Kariyawasam D., D’Silva A., Mowat D., Russell J., Sampaio H., Jones K., et al. Incidence of Duchenne muscular dystrophy in the modern era; an Australian study. *Eur J Hum Genet*. 2022;30(12):1398-1404. <https://doi.org/10.1038/s41431-022-01138-2>
7. Quinlivan R.M. Age at diagnosis for Duchenne muscular dystrophy: Why we must do better. *Muscle & Nerve*. 2022;66(2):116-117. <https://doi.org/10.1002/mus.27574>
8. Mercuri E., Pane M., Cicala G., Brogna C., Ciafaloni E. Detecting early signs in Duchenne muscular dystrophy: comprehensive review and diagnostic implications. *Front Pediatr*. 2023;11:1276144. <https://doi.org/10.3389/fped.2023.1276144>
9. Sterlikov S.A., Zelenova O.V., Starodubov V.I., Vitkovskaya I.P., Abramov S.I., Eskov Yu.I., et al. Epidemiology of Duchenne muscular dystrophy in the Russian Federation. *Probl Sotsialnoi Gig Zdravookhranennii i Istor Med*. 2024;32(Special Issue 2):1170–1175. (In Russ.). EDN: XSBOOM. <https://doi.org/10.32687/0869-866X-2024-32-s2-1170-1175>

10. Ciafaloni E., Fox D.J., Pandya S., Westfield C.P., Puzhankara S., Romitti P.A., et al. Delayed diagnosis in duchenne muscular dystrophy: data from the Muscular Dystrophy Surveillance, Tracking, and Research Network (MD STARnet). *J Pediatr.* 2009;155(3):380-5. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2009.02.007>
11. Vlodavets D.V., Kobrinskii B.A. The Duchenne muscular dystrophy continuum: a modified staging classification. *S.S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry.* 2025;125(9):60-70. (In Russ.). EDN: OPUYRP. <https://doi.org/10.17116/jnevro202512509160>
12. Narinyani A.S. Non-Factors (Im-In-Un's): Short Introduction. *Novosti iskusstvennogo intellekta.* 2004;2:52-63. (In Russ). Available from: https://raai.robobob.ru/library/ainews/2004/2004_02/ain_02_2004.djvu [Accessed: 26 January 2026].
13. Gavrilova T.A. Upravleniye znaniyami: chto delat'? *Ekonomika, statistika i informatika. Vestnik UMO.* 2005;(2):23-27. (In Russ). Available from: <https://cyberleninka.ru/article/n/upravlenie-znaniyami-chto-delat> [Accessed 26 January 2026].
14. Kobrinskii B.A. Certainty factors triunity in the medical diagnostics tasks. *Artificial Intelligence and Decision Making.* 2018;(2):62-72. (In Russ.). EDN: XQXXXF. <https://doi.org/10.14357/20718594180205>
15. Zadeh L.A. Is There a Need for Fuzzy Logic? *Information Sciences.* 2008;178(13):2751-2779. EDN: YAQTUZ. <https://doi.org/10.1016/j.ins.2008.02.012>

Kobrinskii Boris A. Doctor of Medicine, Professor. Federal State Institution «Federal Research Center “Computer Science and Control” of the Russian Academy of Sciences», 44/2, Vavilova str., 119333, Moscow, Russia. Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education “N.I. Pirogov Russian National Research Medical University” of the Ministry of Health of the Russian Federation, 1, Ostrovityanova str., 117513, Moscow, Russia. Scientific interests: knowledge engineering, fuzzy logic, explainable artificial intelligence, expert systems, hybrid intelligent systems, applied medical systems. E-mail: kba_05@mail.ru

Vlodavets Dmitry V. Candidate of Medicine, Associate Professor. The Research Clinical Institute of Pediatrics and Pediatric Surgery named after Academician Yuri Veltischev of Pirogov Russian National Research Medical University of the Russian Ministry of Health (Veltischev Institute), 2, Taldomskaya str., 125412, Moscow, Russia. Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education “N. I. Pirogov Russian National Research Medical University” of the Ministry of Health of the Russian Federation, 1, Ostrovityanova str., 117513, Moscow, Russia. Scientific interests: neuromuscular diseases, electroneuromyography, neuro- and myo-imaging, pathomorphology, clinical research in the field of neuromuscular diseases. E-mail: mityaus@gmail.com

Korobkin Georgii A. Postgraduate Student. Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education “N.I. Pirogov Russian National Research Medical University” of the Ministry of Health of the Russian Federation, 1, Ostrovityanova str., 117513, Moscow, Russia. Federal State Institution «Federal Research Center “Computer Science and Control” of the Russian Academy of Sciences», 44/2, Vavilova str., 119333, Moscow, Russia. Scientific interests: knowledge engineering, fuzzy logic, explainable artificial intelligence, expert systems, hybrid intelligent systems, applied medical systems. E-mail: korobkin726@gmail.com

Nikolaev Artem A. Postgraduate Student. Federal State Institution «Federal Research Center “Computer Science and Control” of the Russian Academy of Sciences», 44/2, Vavilova str., 119333, Moscow, Russia. Scientific interests: explainable artificial intelligence, hybrid intelligent systems, expert systems, assessment of similarity. E-mail: nicepeopleproject@gmail.com