

Разработка прототипа системы поддержки принятия решения для рекомендаций по генетическому тестированию при моногенных синдромах с орофациальными расщелинами

Научный руководитель – Угаров Игорь Викторович

Бударова Светлана Алексеевна

Студент (специалист)

Московский государственный медико-стоматологический университет имени А.И.

Евдокимова, Москва, Россия

E-mail: budarova-svetochka@yandex.ru

Орофациальные расщелины - одни из самых распространенных гетерогенных по этиологии заболеваний, встречающихся в практике любого стоматолога и пародонтолога с удельным весом среди всех врожденных пороков развития более 87%. Оптимизация генетического тестирования требует разработки и использования специализированных компьютерных программ, упрощающих подтверждение диагноза путем рекомендаций по выбору генов для тестирования с учетом клинической картины пациента. Исследование выполнено в рамках научной работы по созданию систем поддержки принятия решения в ООО «эксДжен Сайбернетикс».

Целью исследования являлось создание прототипа системы поддержки принятия решения для рекомендаций по генетическому тестированию и базы знаний при моногенных синдромах с орофациальными расщелинами.

Для наполнения базы знаний системы поддержки принятия решения (СППР) использованы доступные публичные источники сети ИНТЕРНЕТ. Для формирования каталога синдромальных форм использовали информацию из каталога менделирующих состояний OMIM и ORPHANET. Описание клинической картины по литературным данным проводили на основе доработанной и расширенной онтологии НРО. Программа была реализована на основе платформы для разработки диагностических программ xGen IDS и сервиса xGenCloud.

В качестве основного алгоритма дифференциальной диагностики, реализованного в СППР алгоритма автоматизированного поиска диагноза, составляет известный в теории принятия решений метод детерминированной классификации с линейной решающей функцией.

Разработан прототип системы поддержки принятия решения для рекомендаций по генетическому тестированию орофациальных расщелин. В процессе систематизации знаний по моногенным болезням в основу положены синдромальные формы, описанные в международных каталогах OMIM и ORPHANET. База знаний включает 551 ген, проводящие к развитию данной группы заболеваний. База знаний заболеваний с орофациальными расщелинами включает 811 нозологических форм. Из представленных форм для 811 синдромов характерны аномалии головы и шеи. Из 811 форм для 636 единиц характерны аномалии глаз, для 690 форм характерны нарушения нервной системы, 591 - с поражением слуха и аномалиями ушей, 387 - с аномалиями мышц, 384 - имеют аномалии бронхолегочной системы, 464 - желудочно-кишечного-тракта, 535 - с проявлениями в урогенитальной системе (из них 418 с поражением мужской урогенитальной системы, а 264 - женской), при 313 синдромах описаны поражения почек, 286 синдромов с аномалиями эндокринной системы, 497 - с аномалиями сердечно-сосудистой системы, аномалии роста описаны при 533 синдромах, аномалии глоса описаны при 102 синдромах, аномалии крови и кроветворных тканей 107, поражение лимфатической системы при 43 синдромах, иммунной системы

при 167 синдромах, дефекты соединительной ткани при 321, а аномалии покровов при 518 синдромах.

По типам наследования моногенные формы этой группы заболеваний распределяются следующим образом: 278 с аутосомно-доминантным типом наследования, 345 - с аутосомно-рецессивным типом наследования, 17 форм - с Х-сцепленным типом наследования, 46 форм - с Х-сцепленным рецессивным типом наследования, 19 формы - с Х-сцепленным доминантным типом наследования и 4 - с митохондриальным типом наследования.

Функционал прототипа СППР обеспечивает следующие функции: 1) ввод данных об обследуемом (о фенотипе, семейном анамнезе, условиям среды проживания и негативных профессиональных факторах) в виде формализованной информации; 2) формирование ранжированного перечня генов; 3) вывод заключения с рекомендациями по генетическому тестированию. Структура заключения включает перечень введенных параметров по пациенту и рекомендации по генетическому тестированию с перечнем генов.

Созданный прототип автоматизирует рекомендации по генетическому тестированию при орофациальных расщелинах. Доработка прототипа позволит значительно оптимизировать работу врача, упрощая дифференциальную диагностику.