Секция «Клиническая медицина»

Разработка прототипа информационно-диагностической программы для наследственных болезней, сопровождающихся пародонтитом

Научный руководитель – Угаров Игорь Викторович

Яковлева Оксана Серъеевна
Студент (специалист)
Московский государственный медико-стоматологический университет имени А.И. Евдокимова, Москва, Россия
E-mail: yakovlevaos@bk.ru

Пародонтит - одно из самых распространенных заболеваний, встречающихся в практике любого стоматолога и пародонтолога. К настоящему времени известно 33 моногенных синдрома, сопровождающихся пародонтитом. Отечественная пародонтология и медицинская генетика практически полностью разобщены со значительными успехами, достигнутыми в области изучения этиологии большого числа заболеваний этой группы. Неточный диагноз влечет за собой ошибки при проведении медико-генетического консультирования в отягощенных семьях. Одним из способов ликвидации этого разрыва может быть разработка и внедрение в практику пародонтологов автоматизированной информационно-диагностической программы. Исследование выполнено в рамках научной работы по созданию систем поддержки принятия решения в ООО «эксДжен Сайбернетикс»

Цель: создание прототипа информационно-диагностической системы для наследственных синдромов, сопровождающихся пародонтитом.

Материалы и методы: 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, ORPHANET. Описание клинической картины по литературным данным проводили на основе доработанной и расширенной онтологии HPO. 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.

Результаты: Нами разработана информационно-диагностическая система наследственных синдромов, сопровождающихся пародонтитом. В процессе систематизации знаний по моногенным болезням в основу положены синдромальные формы, описанные в международных каталогах OMIM и ORPHANET. База знаний включает 33 нозологических форм. По данным литературы для 29 нозологических форм картированы гены и определены патогенные мутации, приводящие к развитию наследственных синдромов, сопровождающихся проявлениями пародонтита Для большинства из представленных форм этой группы заболеваний описано специфическое сочетание его с особенностями развития и функционирования других органов и систем.

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 заболеваний; 3) диалоговый режим для дифференциальной диагностики.

Выводы: Созданный прототип автоматизирует дифференциальную диагностику при моногенных синдромах, сопровождающихся пародонтитом.