

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ НАКОПЛЕНИЯ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ ОНТОЛОГИЧЕСКОЙ БАЗЫ ЗНАНИЙ

Н. А. Благосклонов



ЛИЗОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ

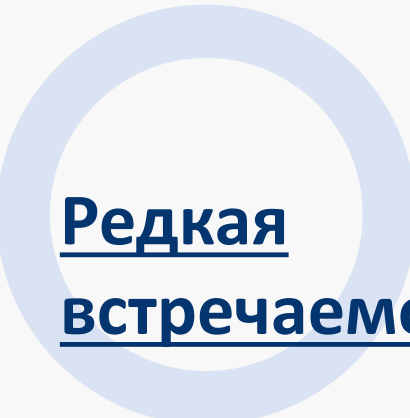
“

Лизосомные болезни накопления – группа орфанных заболеваний, включающая мукополисахаридозы, муколипидозы, ганглиозидозы, сфинголипидозы, лейкодистрофии и болезни накопления гликопротеинов

”

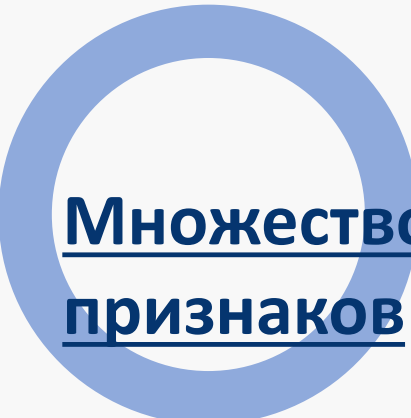
В крупнейшей мировой базе наследственных болезней OMIM содержится информация более, чем о 7000 заболеваний

ОСОБЕННОСТИ ДИАГНОСТИКИ



Редкая
встречаемость

от 1:10 000 до
1:300 000



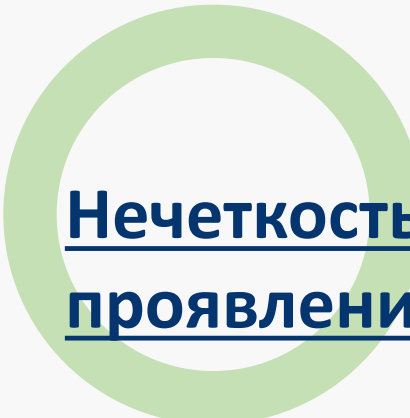
Множество
признаков

вариативность
клинических
проявлений



Фенотипический
полиморфизм

сходство
клинических
проявлений



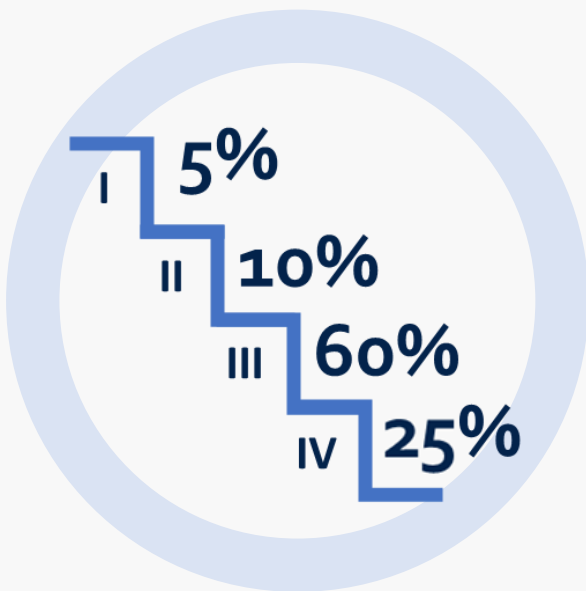
Нечеткость
проявлений

- возраст манифестации
- этническая принадлежность
- накопительный эффект

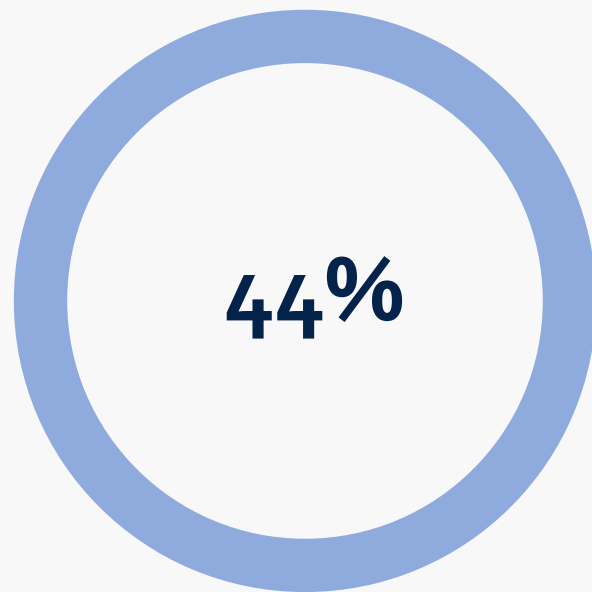
ТАКТИКА ВЕДЕНИЯ ПАЦИЕНТА



ОШИБКИ РАСПОЗНАВАНИЯ



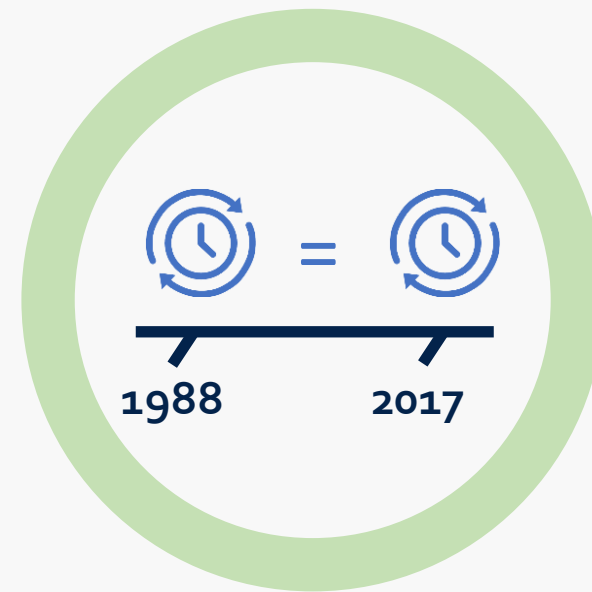
редких заболеваний
на разных стадиях
диагностируются в
Российской
Федерации



среди опрошенных
пациентов в Бельгии
первоначально был
поставлен
неверный диагноз



среднее время
правильной постановки
диагноза
в США и
Великобритании



время постановки
диагноза
не изменилось между
1988 и 2017 годами в
Нидерландах

КРИТЕРИИ ПРИМЕНЕНИЯ СИСТЕМЫ



0-18 лет

**Дети в возрасте с
рождения до
восемнадцати лет**



Обоих полов



**Наличие характерных
фенотипических
проявлений**



**Направленные на
консультацию
врача-генетику**

СИСТЕМА «ГенДиЭС»

“

Редкость орфанных болезней не позволяет использовать статистические методы в создании диагностических систем компьютерной поддержки врачебных решений



Подход к созданию системы поддержки принятия решений на основе экспертных знаний

”

НАПОЛНЕНИЕ БАЗЫ ЗНАНИЙ СИСТЕМЫ

4 возрастные группы
30 клинических форм



Модальность

диагностическая важность признака
(с учетом возрастного периода)

Манифестация

экспертная оценка уверенности
в дебюте признака в конкретном
возрастном периоде

Выраженность

экспертная оценка величины
проявления признака в
конкретном возрастном периоде

ФОРМАЛИЗОВАННОЕ ПРЕДСТАВЛЕНИЕ «ЭТАЛОНА»

	ЗАБОЛЕВАНИЕ 1											
	до 1 года			1-3 года			4-6 лет			7 лет и старше		
Признак 1	M_1	m_1	s_1	M_2	m_2	s_2	M_3	m_3	s_3	M_4	m_4	s_4
...												
...												
*Короткая шея	5	0,1	2	5	0,1	3	5	0,3	7	5	0,4	9



Модальность (***M***)



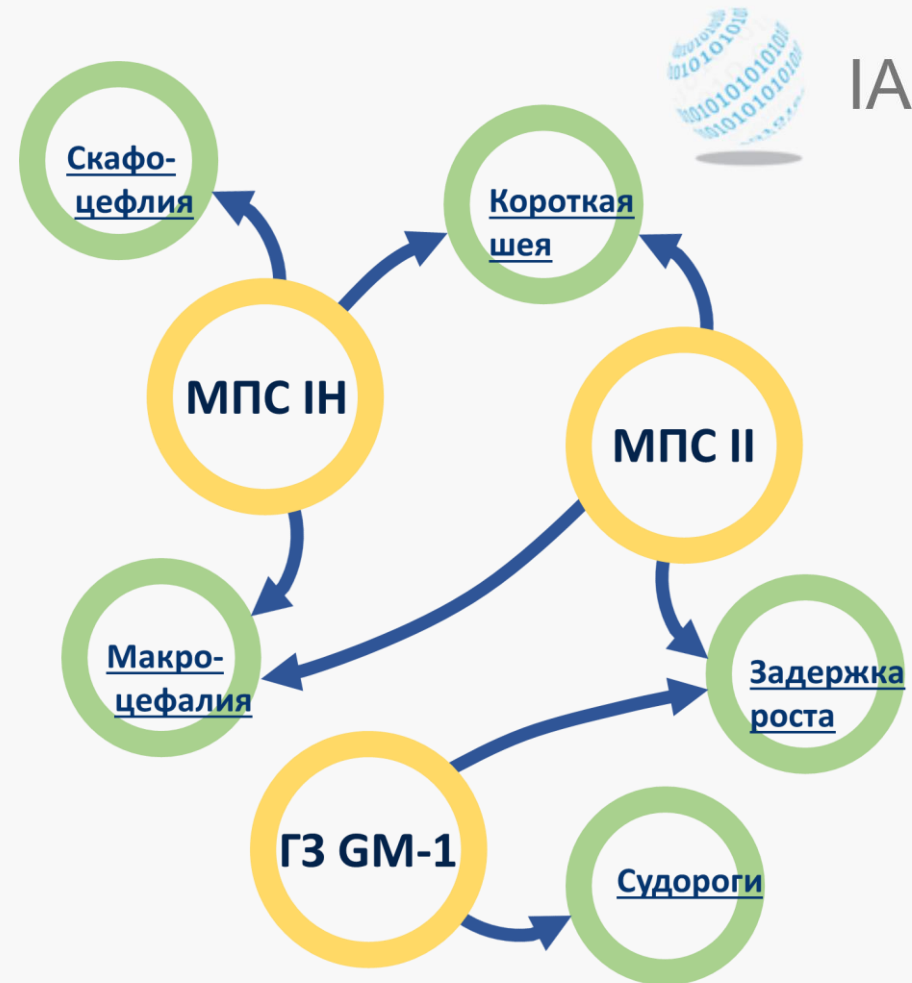
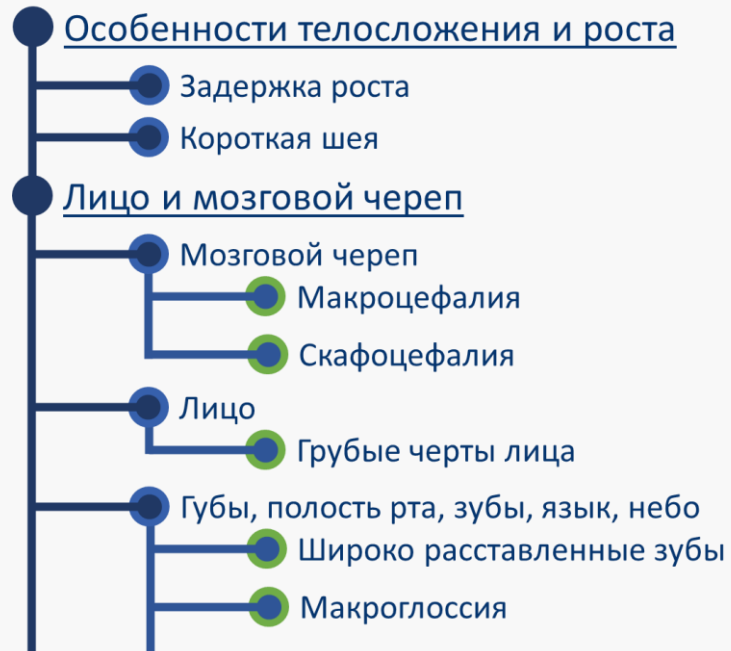
Экспертная оценка манифестации (***m***)



Экспертная оценка выраженности (***s***)

ОНТОЛОГИИ

ТЕЗАУРУС



ОНТОЛОГИЧЕСКОЕ ПРЕДСТАВЛЕНИЕ ЭТАЛОНА



ОНТОЛОГИЧЕСКОЕ ПРЕДСТАВЛЕНИЕ ПАЦИЕНТА



АЛГОРИТМ СРАВНЕНИЯ



ТЕСТИРОВАНИЕ СИСТЕМЫ «ГенДиЭС»

Параметр	Данные из литературы 	Данные из клиник 	Данные общие
Количество случаев	35	75	110
Возраст (средний)	4,95	6,29	5,87
Пол (М) – n / %	22 / 62,86%	55 / 73,33%	77 / 70,00%
Кол-во МПС	27	64	91
Кол-во МЛП	3	7	10
Кол-во ГЗ	5	4	9

РЕЗУЛЬТАТЫ ТЕСТИРОВАНИЯ «ГенДиЭС»

- 35 случаев из литературных источников (первая выборка)
 - Точность – **91,42%** (32 случая из 35)
- 75 случаев из специализированной клиники (вторая выборка)
 - Точность – **86,66%** (65 случаев из 75)
- Точность на двух выборках – **88,18%** (97 случаев из 110)
- При выдаче системой 10 гипотез – точность **98,18%**

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

“ Система ГенДиЭС обеспечивает формирование ранжированного перечня гипотез с объяснением роли признаков, отмеченных у пациента.

Система позволит уменьшить ошибки диагностики и будет содействовать раннему выявлению заболеваний на долабораторном этапе обследования.

”

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!

nblagosklonov@frccsc.ru

