

ОТЗЫВ

на автореферат диссертационной работы Благосклонова Николая Алексеевича на тему: «Диагностическая экспертная система по орфанной патологии на модели наследственных лизосомных болезней накопления», представленной на соискание учёной степени кандидата медицинских наук по специальности 3.3.9. Медицинская информатика (медицинские науки)

Автореферат Н.А. Благосклонова раскрывает актуальную и социально значимую тему – создание экспертной системы поддержки принятия врачебных решений для диагностики орфанных заболеваний на примере лизосомных болезней накопления. Проблема своевременного распознавания этих заболеваний обусловлена их крайней редкостью, отсутствием личного опыта у большинства врачей и необходимостью назначения для подтверждения диагноза дорогостоящих молекулярно-генетических тестов. Это во всем мире приводит к значительной задержке в постановке диагноза (до 5–7 лет), что отрицательно влияет на своевременный выбор лечения.

Основная идея работы заключается в разработке интеллектуальной системы, которая уже на долабораторном этапе может обеспечить точную и своевременную дифференциальную диагностику.

Важным результатом исследования является учет возрастных особенностей проявлений болезни в оригинальной модели представления экспертных знаний. На этой основе обеспечивается индивидуальный подход в распознавании заболевания. Существенным элементом в оценке проявления болезни является введение понятия модальность в модель единства факторов уверенности экспертов, что позволило точнее оценивать диагностическую значимость симптомов.

Научная новизна работы заключается в построении комплексной модели заболевания, на основе которой осуществляется оценка сходства клинических проявлений и поиск диагностических гипотез. Гибкое представление клинической картины заболевания, адаптация к индивидуальным особенностям пациентов различного возраста повышают качество диагностики и указывают на практическую значимость предложенной системы.

Благосклонов Н.А. внес существенный вклад в разработку автоматизированного подхода к диагностике редких болезней с объяснительным компонентом выдаваемого врачу решения. Разработанная система демонстрирует высокие показатели точности (0,84–0,90), подтвержденные результатами валидации и верификации на реальных клинических данных. Это свидетельствует о надежности и эффективности

предложенного подхода. Система ГенДиЭС используется также в образовательных программах медицинских вузов.

Заключение. Диссертационная работа Благосклонова Николая Алексеевича «Диагностическая экспертная система по орфанной патологии на модели наследственных лизосомных болезней накопления», является законченной научно-квалификационной работой, выполненной под руководством доктора медицинских наук, профессора, Кобринского Бориса Аркадьевича, в которой содержится новое решение актуальной научно-практической задачи повышения эффективности диагностики редких наследственных заболеваний по фенотипическим проявлениям на долабораторном этапе на основе использования искусственного интеллекта.

Диссертационная работа полностью соответствует требованиям п.9, 10 Положения о присуждении ученых степеней, утверждённого постановлением Правительства Российской Федерации №842 от 24.09.2013г. (с изменениями в действующей редакции), предъявляемым к диссертациям на соискание учёной степени кандидата медицинских наук. В диссертации отсутствуют недостоверные сведения об опубликованных соискателем ученой степени работах, в которых изложены основные научные результаты диссертации. Автор диссертации заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 3.3.9. Медицинская информатика (медицинские науки).

Профессор кафедры медицинской генетики и постгеномных технологий Института клинической медицины им. Н.В. Склифосовского Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Министерства здравоохранения Российской Федерации (Сеченовский Университет)
д.м.н., профессор

 Асанов Алий Юрьевич

01 ноября 2025 г.

Личную подпись Асанова А.Ю. заверяю.

Ученый секретарь Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Министерства здравоохранения Российской Федерации (Сеченовский Университет)
д.м.н., профессор



 Воскресенская Ольга Николаевна

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Министерства здравоохранения Российской Федерации (Сеченовский Университет)

119991, г. Москва, ул. Трубецкая, д.8, стр.2, Тел.: +7 (495) 609-14-00.

E-mail.: rectorat@staff.sechenov.ru, сайт организации: <https://www.sechenov.ru/>