

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)

Лизосомные болезни накопления (ЛБН) представляют собой группу редких наследственных состояний с выраженной фенотипической вариабельностью и постепенным прогрессированием, что затрудняет определение предварительного диагностического ряда до проведения дорогостоящих молекулярно-генетических исследований. В этой связи разработка инструментов, позволяющих структурировать фенотипическую информацию и формировать узкий набор клинически оправданных гипотез, имеет прикладную ценность.

В автореферате представлена работа, включающая систематизацию фенотипических проявлений 30 клинических форм ЛБН, разработку шкал экспертных оценок (модальность, манифестация, выраженность) и построение матрицы «болезни – признаки», содержащей 12 600 экспертных значений. Создан алгоритм дифференциальной диагностики, который сопоставляет признаки нового случая с эталонными моделями в четырёх возрастных периодах и формирует ранжированный диагностический ряд.

С научной точки зрения значимыми являются следующие положения.

Во-первых, реализовано формализованное представление экспертных знаний, позволяющее количественно описывать вариабельность фенотипов прогрессирующих заболеваний.

Во-вторых, предложена модель оценки признаков, использующая произведение трёх экспертных характеристик и обеспечивающая сопоставимость клинических картин между возрастными группами.

В-третьих, двухэтапный алгоритм отбора и ранжирования гипотез обеспечивает устойчивость работы в условиях неполных либо условно избыточных данных, что отражает реальную клиническую практику.

Практическая значимость работы выражается в разработке функционирующей экспертной системы ГенДиЭС, реализованной в виде web-приложения. Результаты её проверки на трёх выборках (50, 54 и 38 случаев) демонстрируют воспроизводимую точность 0,84-0,90, а наличие блока объяснений повышает степень доверия клиницистов. Возможность локального или удалённого развертывания может сделать систему технологически совместимой с существующей инфраструктурой медицинских организаций.

Методологическая часть автореферата изложена последовательно: определены возрастные группы, указаны критерии отбора, описаны источники знаний (45 публикаций и международные базы данных), формы экспертных шкал, методы формирования матрицы признаков и подходы к валидации. Структура текста выдержана, ключевые этапы разработки и проверки системы представлены в достаточном объёме.

Публикационная активность соответствует требованиям: представлены 16 работ, включая статьи в журналах из перечня ВАК, материалы международных конференций, а также зарегистрированные база данных и программа для ЭВМ. Замечаний по существу автореферата нет.

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 научной задачи

в области искусственного интеллекта в медицине. 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. Автор диссертации заслуживает присуждения учёной степени кандидата медицинских наук по специальности 3.3.9. Медицинская информатика (медицинские науки).

Заместитель руководителя по инновациям

НИИ реабилитологии им. проф.

Пряникова И.В. ФНКЦ РР, к.м.н.

13.11.2025

Ядгаров Михаил Яковлевич

Подпись Ядгарова М.Я. «заверяю»

Заместитель директора-руководитель

НИИ общей реаниматологии

им. В.А. Неговского ФНКЦ РР,

д.м.н., профессор

18.11.2025



Кузовлев Артем Николаевич

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Федеральный научно-клинический центр реаниматологии и реабилитологии» (ФНКЦ РР)

Адрес: 107031, г. Москва, ул. Петровка, д. 25, стр. 2,

Телефон: +7 (495) 641-30-06

Адрес электронной почты: fnkcrr@fnkcrr.ru