

ОТЗЫВ

официального оппонента доктора медицинских наук, доцента Караса Сергея Иосифовича на диссертационную работу Благосклонова Николая Алексеевича «Диагностическая экспертная система по орфанной патологии на модели наследственных лизосомных болезней накопления», представленную на соискание учёной степени кандидата медицинских наук по специальности 3.3.9. Медицинская информатика (медицинские науки)

Актуальность темы исследования

Актуальность исследования заключается в ориентированности работы на решении важной и социально значимой проблемы – диагностике орфанных заболеваний. Редкость этой патологии, разнообразие и неспецифичность начальных симптомов создают серьезные трудности для врачей, приводящие к длительному поиску правильного диагноза и отсрочке начала необходимого лечения. Согласно различным мировым исследованиям, средний срок постановки диагноза достигает 5–7 лет, а в некоторых случаях может быть и больше. Это подчёркивает необходимость эффективных инструментов поддержки принятия врачебных решений, способных ускорить и упростить процесс диагностики.

В настоящее время в России отсутствуют отечественные системы поддержки принятия решений для долабораторного этапа диагностики наследственных заболеваний, что усиливает потребность в разработке подобных инструментов.

В связи с этим, цель диссертационной работы Благосклонова Николая Алексеевича – повышение точности и своевременности идентификации генетических болезней на основе интеллектуальной (экспертной) системы поддержки принятий решений, формирующей узкий дифференциально-диагностический ряд на долабораторном этапе обследования пациентов представляется актуальной и значимой.

Степень обоснованности научных положений, выводов и рекомендаций, сформулированных в диссертации

Научные положения, выводы и практические рекомендации, сформулированные в диссертационном исследовании Благосклонова Н.А., обоснованы следующим образом:

- В исследовании применены методы инженерии знаний, нечёткой логики и системного анализа. В качестве формализма при построении базы знаний

использована матричная модель, что позволило осуществить одновременный учёт трёх экспертных оценок при принятии решений системой.

- Проанализировано большое количество отечественных и зарубежных литературных источников, но не только для подготовки обзора литературы. Источники впоследствии были скорректированы экспертами-генетиками, дополнены тремя факторами уверенности по четырём возрастным периодам развития детей, использованы для извлечения и структуризации знаний для разрабатываемой интеллектуальной системы поддержки принятия решений. Кроме того, публикации были источниками информации о реальных кейсах лизосомных болезней накопления, на основе которых сформирована тестовая выборка случаев.
- Предложены модель заболевания и алгоритм принятия решений, которые логически вытекают из поставленных задач и базируются на математических подходах.

Выводы исследования следуют из поставленных задач и подтверждены полученными результатами, которые опубликованы в рецензируемых научных журналах и были представлены на конференциях.

Достоверность и новизна научных положений, выводов и рекомендаций, сформулированных в диссертации

Научная новизна работы заключается в предложенной концепции интегрированной оценки признаков, уникальном алгоритме принятия решений и разработанной модели заболевания, учитывающей возрастные особенности пациентов. Введённое понятие «текстологической карты» как способа структурирования знаний из литературных источников также представляет собой оригинальную разработку.

Благосклонов Н.А. модернизировал разработанный ранее подход к представлению экспертных знаний, введя понятие модальность. Экспертам может показаться непонятным использование этого термина вместо частоты встречаемости, что вряд ли способствует повышению точности работы системы. Кроме того, считаю «Манифестацию» избыточной характеристикой, во многом дублирующей семантику «Выраженности» признака. Если выраженность нулевая, то нулевая манифестация. Не взирая на эти замечания, в результате была создана вполне функциональная отечественная экспертная система диагностики редких заболеваний, способная учитывать индивидуальные особенности пациентов и с

высокой специфичностью диагностики.

Достоверность представленных в диссертационной работе Благосклонова Николая Алексеевича результатов, обоснованность научных положений, выводов и рекомендаций не вызывают сомнений, что подтверждается результатами трёхэтапной проверки системы на различных наборах данных. Тестирование на литературных описаниях, валидация и верификация на реальных клинических случаях показали высокую и стабильную точность системы в интервале от 0,84 до 0,90. Заслуживает отдельного внимания повышение точности работы системы от тестовой к валидационной и верификационной выборкам.

Для разработанной системы понятие «истинное решение» было расширено – в случае присутствия подтвержденного заболевания среди пяти патологий узкого дифференциально-диагностического ряда вывод системы считался истинным. Считаю это удачным решением, которое повышает чувствительность системы и позволяет дорабатывать ее для использования в программах скрининга. Не часто используемым подходом является мультипликация экспертных оценок. Подход возражений не вызывает, но предположение о равноценности экспертных оценок априори не очевидно.

Основные результаты работы внедрены и используются в клинической практике медико-генетического центра ГБУЗ Московской области Московского областного научно-исследовательского клинического института им. М.Ф. Владимирского, Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации. Результаты диссертационного исследования внедрены в учебный процесс на кафедре медицинской кибернетики и информатики им. С.А. Гаспаряна Института биомедицины (МБФ) ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации для студентов, обучающихся по специальности «медицинская кибернетика» и на кафедре медицинской генетики ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Министерства здравоохранения Российской Федерации для слушателей курсов повышения квалификации.

Значимость полученных результатов для науки и практики

Результаты исследования имеют существенное значение как для науки, так и для практики. Теоретически они способствуют развитию медицинской

информатики, предлагая новые подходы к обработке и анализу медицинских данных. Практически система уже показала свою эффективность и востребованность в нескольких медицинских организациях Российской Федерации, что подтверждено полученными актами. Кроме того, значимость полученных результатов заключается в создании не только действующего программного продукта, но и методологической основы для построения подобных систем в других областях медицины.

Использование системы способствует сокращению времени диагностики, оптимизации назначения лабораторных исследований и повышению качества подготовки кадров, что положительно сказывается на качестве медицинской помощи. Выводы работы, на мой вкус, избыточно объемны – но это дело вкуса.

Оценка содержания диссертации: структура и объем диссертации

Структура работы является логичной и последовательной. Диссертация изложена на 158 страницах печатного текста и состоит из введения, трёх глав, заключения, выводов, практических рекомендаций, списка сокращений и условных обозначений, списка литературы (81 источник, из них 31 отечественный и 50 иностранных) и пяти приложений. Изложение материала соответствует поставленным задачам и отражает этапы разработки системы: от анализа предметной области до апробации и внедрения. Графические материалы и таблицы помогают наглядно представить архитектуру системы, структуру базы знаний и результаты тестирования.

Заключение

Таким образом, 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 по развитию методов искусственного интеллекта в области обработки экспертных знаний для разработки компьютерной системы, обеспечивающей повышение эффективности диагностики редких наследственных заболеваний по фенотипическим проявлениям на долабораторном этапе, имеющей существенное значение для специальности 3.3.9. Медицинская информатика.

Диссертационная работа полностью соответствует требованиям п.9, 10 Положения о присуждении ученых степеней, утвержденного 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).

Официальный оппонент:

Доктор медицинских наук (05.13.01 – Системный анализ, управление и обработка информации), доцент, специалист отдела координации научной и образовательной деятельности Научно-исследовательского института кардиологии – филиала Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»

 С.И.Карась

« 05 » 11 2025 г.

Подпись д.м.н., доцента Караса С.И. заверяю:

*ученый секретарь
Томского
науч. цетр.
И.Ю. Кир*



[Handwritten signature]