

ОТЗЫВ

на автореферат диссертационной работы

Благосклонова Николая Алексеевича на тему:

«Диагностическая экспертная система по орфанным патологиям на модели наследственных лизосомных болезней накопления», представленной на соискание учёной степени кандидата медицинских наук по специальности

3.3.9. Медицинская информатика (медицинские науки)

Диссертационная работа Н.А. Благосклонова посвящена решению актуальной научной задачи – повышению точности и своевременности диагностики орфанных заболеваний, в частности лизосомных болезней накопления (ЛБН). Актуальность обусловлена высокой сложностью дифференциальной диагностики ЛБН на долабораторном этапе, что связано с их редкостью, клиническим полиморфизмом и схожестью симптоматики.

Научная новизна работы заключается в разработке оригинальных подходов к представлению знаний и принятию решений в условиях неопределенности: автором модифицирована модель представления экспертных знаний, разработана интегрированная модель заболевания, учитывающая динамику клинической картины в разных возрастных периодах, и создан алгоритм оценки сходства, способный ранжировать гипотезы при неполноте данных о пациенте.

Личный вклад автора состоит в разработке и программной реализации целостной экспертной системы «ГенДиЭС». Автором выполнен полный цикл инженерии знаний: от структурирования признаков из литературных источников (с помощью «текстологической карты») до извлечения и формализации знаний двух ведущих экспертов в предметной области.

Выбор методологии адекватен поставленной задаче. Использование матричной модели представления знаний, элементов нечеткой логики для разработки шкал, модифицированной стэнфордской модели факторов уверенности и мультипликативно-аддитивной интегральной модели позволило

эффективно формализовать нечеткие клинические проявления и построить работающий классификационный алгоритм.

Диссертационное исследование проведено на значительном объеме клинико-информационного материала. База знаний системы сформирована на основе анализа 45 медицинских литературных источников. Получено 12600 экспертных оценок для 35 признаков, отобранных специалистами для диагностики 30 клинических форм ЛБН в рамках выделенных 4 возрастных групп. Проверка работоспособности системы (тестирование, валидация и верификация) выполнена на совокупной выборке из 142 ретроспективных клинических случаев, включая 50 случаев из литературы и 92 деперсонифицированные выписки из электронных медицинских карт (ЭМК) пациентов из четырех медицинских организаций. Полученные показатели точности (0.84 на тесте, 0.87 на валидации и 0.90 на верификации) демонстрируют воспроизводимость и надежность решения.

Практическая значимость работы подтверждена созданием программного продукта – экспертной системы «ГенДиЭС». Важно, что система реализована в виде web-приложения и предусматривает различные варианты интеграции в существующие медицинские информационные системы (МИС). Результаты работы уже используются в клинической практике двух медицинских учреждений (ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского и ИП УК ФГБОУ ВО «ПИМУ») и внедрены в учебный процесс двух ведущих медицинских вузов.

Текст автореферата написан понятным и грамотным научным языком, хорошо структурирован и логичен. Материал изложен последовательно, от постановки задачи до описания методов, архитектуры системы и алгоритма работы. Выводы подробны, соответствуют поставленным задачам и полностью отражают содержание диссертации.

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, 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. Автор диссертации заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 3.3.9. Медицинская информатика (медицинские науки).

Заведующий лабораторией цифрового развития
ФГБУ «НМХЦ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России,
врач-кибернетик, к.м.н.

Пензин Олег Владимирович



Дата «14» ноября 2025 г.

Подпись Пензина О.В. «заверяю»

Заместитель генерального директора по научной
и образовательной деятельности

ФГБУ «НМХЦ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России

А.А. Пулин



федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медико-хирургический Центр имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, (ФГБУ «НМХЦ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России)

Адрес: 105203 г. Москва, ул. Нижняя Первомайская, д. 70

Тел.: +7 (499) 464-03-03. Электронная почта: info@pirogov-center.ru