

**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 диссертации Благосклонова Николая Алексеевича представляет собой содержательное структурированное изложение научной работы, посвящённой разработке интеллектуальной системы поддержки принятия врачебных решений в области диагностики редких наследственных заболеваний.

Соискатель обоснованно акцентирует внимание на проблеме диагностики орфанных заболеваний, которые характеризуются низкой распространенностью, вариативностью клинических проявлений и сложностью распознавания даже для опытных врачей-генетиков. В работе последовательно решаются задачи извлечения, структуризации и формализации экспертных знаний и их интеграции в компьютерную систему, способную ассистировать врачу в постановке предварительного диагноза на долабораторном этапе обследования пациента.

Принципиально важным результатом исследовательской работы является демонстрация того, что предложенная модель заболевания, основанная на трех экспертных оценках признаков – модальности, манифестации и выраженности, позволяет эффективно сравнивать клиническую картину конкретного пациента с эталонными описаниями болезней. Разработанный автором алгоритм принятия решений обеспечивает ранжирование выдаваемых системой диагностических гипотез. Необходимо отметить высокую точность системы, подтвержденную на реальных клинических данных в ходе валидации и верификации.

Вклад автора в проведенное исследование представляется значительным. Благосклоновым Н.А. предложена и реализована «текстологическая карта» для структурированного описания клинических проявлений заболеваний, путем введения модальности признаков модифицирована модель факторов уверенности, что способствовало более точному отражению диагностической значимости симптомов.

Научная новизна работы заключается в комплексе предложенных решений, обеспечивших разработку оригинальной системы для поддержки диагностики орфанных заболеваний. Среди них необходимо отметить разработку возрастно-ориентированной модели заболевания, включающей модификацию факторов уверенности, и функционирующей даже при неполноте данных.

Практическая значимость работы подтверждается ролью системы для клинической практики российской медико-генетической службы. Высокие показатели результатов апробации на реальных данных на долабораторном этапе свидетельствуют о готовности системы к применению. Кроме того, система используется и как образовательный ресурс в учебном процессе повышения квалификации врачей.

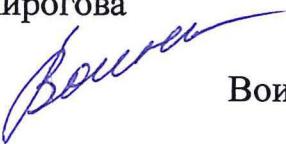
**Заключение.** Диссертационная работа Благосклонова Николая Алексеевича «Диагностическая экспертная система по орфанной патологии на модели наследственных лизосомных болезней накопления», является законченной научно-квалификационной работой, выполненной под руководством доктора медицинских наук, профессора, Кобринского Бориса Аркадьевича, в которой содержится новое решение актуальной научной и практической задачи в области компьютерной поддержки дифференциальной диагностики наследственных заболеваний у детей методами 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 учеными степенями работах, в которых изложены основные научные результаты диссертации. Автор диссертации заслуживает присуждения учёной степени кандидата медицинских наук по специальности 3.3.9. Медицинская информатика (медицинские науки).

07.11.2025

Руководитель отдела клинической генетики,  
главный научный сотрудник  
ОСП НИКИ педиатрии и детской хирургии  
им. академика Ю. Е. Вельтищева  
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова  
Минздрава России,  
доктор медицинских наук

 Воинова Виктория Юрьевна

Подпись Воиновой В.Ю. заверяю:

Ученый секретарь

Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, кандидат медицинских наук, доцент

 Демина Ольга Михайловна

Обособленное структурное подразделение Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Адрес: 125412, Российская Федерация, г. Москва, ул. Талдомская, д. 2, телефон: +7 (499) 489-71-18, e-mail: director@pedklin.ru