



Опыт работы медико-генетической консультации в информационной системе «Геном.Эксперт»

Касьянова Елена Владимировна
Заместитель директора Депздрава Югры

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ СЛУЖБА ЮГРЫ



ДЕПАРТАМЕНТ
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
ХАНТЫ-МАНСИЙКОГО
АВТОНОМНОГО ОКРУГА – ЮГРЫ



Функционирует
с 1990 года



В штат МГК входят
7 врачей генетиков



Проводится
17 000 консультаций
врача-генетика в год



Определяется
500 случаев
врожденной и наследственной патологии (в
т.ч. **120-150 наследственных заболеваний**)



**С 1 апреля 2022 года входит в состав
КДЦ БУ «Сургутский окружной
клинический центр охраны
материнства и детства»**



ОСНОВНЫЕ ГРУППЫ ПАЦИЕНТОВ, КОТОРЫХ ВЕДЕТ МЕДИКО- ГЕНЕТИЧЕСКАЯ СЛУЖБА ЮГРЫ:

- Здоровые супруги, имеющие больного ребенка
- Больные с наследственной / врождённой патологией
- Здоровые лица, имеющие больных родственников
- Супружеские пары с диагнозом бесплодие
- Беременные с отягощённым семейным анамнезом и др.

ОСНОВНЫЕ ГРУППЫ ПАТОЛОГИЙ, КОТОРЫЕ ВЕДЕТ МЕДИКО- ГЕНЕТИЧЕСКАЯ СЛУЖБА ЮГРЫ:

- Врожденные аномалии, деформации и хромосомные нарушения
- Наследственные нервно-психические болезни и синдромы (психические расстройства и расстройства поведения)
- Болезни нервной системы
- Невынашивание беременности и бесплодие
- и др.

ГЕНОМ ЭКСПЕРТ

РЕШЕНИЕ: УНИКАЛЬНЫЙ ИТ-ПРОДУКТ «ГЕНОМ ЭКСПЕРТ. КЛИНИКА»



ДЕПАРТАМЕНТ
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
ХАНТЫ-МАНСИЙСКОГО
АВТОНОМНОГО ОКРУГА – ЮГРЫ

– цифровая система, предназначенная для автоматизации деятельности медико-генетической консультации (МГК), обеспечивающая экспертную поддержку врача в области генетических заболеваний. Проект цифровизации медицинско-генетической службы запущен с 2019 года.

ОСНОВНЫЕ ВОЗМОЖНОСТИ



описание
пациента и его
фенотипа



генеалогический
анализ с
помощью
построения
родословной
пробанда



проведение
дифференциальной
диагностики
с использованием
уникальной Базы
знаний



сервис
поддержки
принятия
врачебных
решений (СППВР)



ведение
генетических
карт пациентов и
членов семьи

ГЕНОМ ЭКСПЕРТ

БАЗА ЗНАНИЙ ПО ГЕНЕТИКЕ В «ГЕНОМ ЭКСПЕРТ.КЛИНИКА»



ДЕПАРТАМЕНТ
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
ХАНТЫ-МАНСИЙСКОГО
АВТОНОМНОГО ОКРУГА – ЮГРЫ

7 700+

Наследственных
заболеваний

3 044

Генетических болезней
имеют

20+

клинических признаков,
в том числе 1000
генетических болезней
имеет

50+

клинических признаков

01

Наследственные
заболевания

02

Клинические
признаки

03

Типы
наследования

04

Каталог генов

05

Справочник
периодов
манифестации

06

Справочник МКБ

07

Справочник видов
и типов
наследования

08

Справочник
международных
классификаторов

09

Справочник групп
периодов
манифестации

Из списка НБ:

3 877

Орфанные

935

Онкология

Перечень НБ:

36

ВЗН

Неонатальный
скрининг

14

ВЗН

17

ВЗН

Круг добра

Хромосомный и др.

Вся база переведена на русский язык и постоянно пополняется

СЕРВИС СППВР

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ В СИСТЕМЕ ЗА 3 ШАГА



ДЕПАРТАМЕНТ
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
ХАНТЫ-МАНСИЙСКОГО
АВТОНОМНОГО ОКРУГА – ЮГРЫ

01



Врач заполняет
клинические признаки в
системе по пациенту

Набор клинических признаков

- Астеническое телосложение
- Высокий рост
- Длинное лицо
- Кахексия
- Микрогнатия
- Ретрогнатия
- Стрии натяжения
- Узкое туловище
- Уменьшение подкожно-жировой ткани

02



Система анализирует
внесенные признаки
на основе Базы знаний



Анализ

03

Система предоставляет врачу
список потенциальных
диагнозов

Список потенциальных диагнозов

- Синдром Марфана
- Синдром Видемана-Раутенштрауха
- Синдром Секкеля, тип 4

Представление в системе списка
потенциальных диагнозов

РЕЗУЛЬТАТЫ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ БАЗЫ ЗНАНИЙ

Снижение временных затрат врача-генетика на поиск необходимой для постановки диагноза и назначения лечения информации в международных источниках



Сокращение затрат на исследования за счет назначения исследований на заболевания, имеющих более высокую вероятность



Решение проблемы недоступности международных баз данных, в которых собирается информация об известных генетических заболеваниях и генах



Создание структурированных баз данных о пациентах с генетическими заболеваниями в интересах науки



Облегчение процесса дифференциальной диагностики



Регулярное обновление Базы знаний с учетом потребностей современной медицины



ГЕНОМ ЭКСПЕРТ

ОБЩИЕ ЭФФЕКТЫ ОПЫТНОГО ВНЕДРЕНИЯ



ДЕПАРТАМЕНТ
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
ХАНТЫ-МАНСИЙСКОГО
АВТОНОМНОГО ОКРУГА – ЮГРЫ

С момента реорганизации проведена комплексная работа с **120 пациентами** и их семьями (среди них: дети – 84, взрослые – 36)

На ранних стадиях выявлено **15 моногенных синдромов** (среди них – синдром Вильямса, СМА 3 типа, гемохроматоз, дефицит фактора Хагемана, гипергомоци-стеинемия и др.)

Система стала базой данных для раннее обследованных пациентов в МГК за 10 лет в объеме **65 513 пациентов**

По прогнозу потомства **подтверждено носительство СМА у родителей пациента** (гетерозиготной делеции гена SMN1), что позволит избежать в последующем рождения ребенка с заболеванием у данной пары

ГЕНОМ ЭКСПЕРТ

ПЛАНЫ НА 2024 ГОД

В 2024 году планируется полноценное взаимодействие медико-генетической лаборатории со всеми медицинскими организациями региона через локальный СЭМД, региональную интеграционную шину.

ОЖИДАЕМЫЕ ЭФФЕКТЫ

Сокращение до 80% необоснованных направлений в МГК

Сокращение расходов на проведение генетических лабораторных исследований

Увеличение доли раннего выявления болезней, связанных с геномными нарушениями



БЛАГОДАРЮ ЗА ВНИМАНИЕ!

