Разработка концепции информатизации в клинической и лабораторной генетике

Глотов А.С.¹, Мухина А.И.², Забарова Л.В.^{2,3}, Цыренжапова С.Б.², Жуков Д.М.^{2,3}, Ручкина М.В.², Барбитов Ю.А.^{1,2}

1 — ФГБНУ «Научно-исследовательский институт акушерства, гинекологии и репродуктологии имени Д.О. Отта»
199034, г. Санкт-Петербург, Менделеевская линия, 3

2 — ООО «Геном Эксперт»
115054, г. Москва, ул. Дубининская, д. 57, стр. 2

3 — АО «Барс Групп»
420012, Республика Татарстан, г. Казань, ул. Некрасова, д. 9, оф. 11

Представлена концепция создания централизованной платформы для клинической и лабораторной генетики, а также произведен анализ конкурентных продуктов, обеспечивающих выполнение различных функций.

Ключевые слова: информатизация, клиническая генетика, лабораторная генетика, базы знаний

Для цитирования: Глотов А.С., Мухина А.И., Забарова Л.В., Цыренжапова С.Б., Жуков Д.М.: Ручкина М.В., Барбитов Ю.А. Разработка концепции информатизации в клинической и лабораторной генетике. *Медицинская генетика* 2020; 19(8): 12-14

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.08.12-14

Автор для корреспонденции: Глотов А.С.; e-mail: anglotov@mail.ru

Финансирование. Министерство науки и высшего образования РФ, проект № АААА-А19-119021290033-1.

Конфликт интересов. Авторы декларируют отсутствие конфликта интересов.

Поступила: 20.05.2020

Development of informatization conception in clinical and laboratory genetics

Glotov A.S.¹, Mukhina A.I.², Zabarova L.V.^{2,3}, Tsyrenzhapova S.B.², Zhukov D.M.^{2,3}, Ruchkina M.V.², Barbitoff Y.A.^{1,2}

1 — D.O. Ott Research Institute for Obstetrics, Gynaecology and Reproductology
Mendeleev line 3, St. Petersburg, 199034 Russia,

2 — Genom Expert, Ltd
Dubininskaya str.t, bld. 57, 2, Moscow, 115054, Russia

3 — Joint-stock company "Bars Group"
Nekrasova str., 9, office 11, Kazan, 420012, Republic Tatarstan, Russia

The concept of creating a centralized platform for clinical and laboratory genetics is presented, as well as an analysis of competitive products that provide various functions.

Keywords: informatization, clinical genetics, laboratory genetics, knowledge bases

For citation: Glotov A.S., Mukhina A.I., Zabarova L.V., Tsyrenzhapova S.B., Zhukov D.M., Ruchkina M.V., Barbitoff Y.A. Development of informatization conception in clinical and laboratory genetics. *Medical genetics*. 2020; 19(8): 12-14 (In Rus)

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.08.12-14

Corresponding author: Glotov A.S.; e-mail: anglotov@mail.ru

Funding: Ministry of Science and Higher Education of the Russian Federation, project number АААА-А19-119021290033-1.

Conflict of Interest. The authors declare no conflict of interest.

Accepted: 20.05.2020

В настоящее время информатизация в клинической и лабораторной генетике, а также автоматизированное взаимодействие со специалистами других профилей оказания медицинской помощи находится на низком уровне. На ИТ-рынке отсутствуют программные продукты, которые автоматизировали бы полностью все процессы в клинической и лабораторной диагностике. Отсутствие единого программного решения замедляет переход к предиктивной, превентивной, персонализированной медицине,

(Приказ МЗ РФ от 24.04.2018г. № 186 «Об утверждении Концепции предиктивной, превентивной и персонализированной медицины» [1]), а также развитие генетических технологий (Указ Президента РФ от 28.11.2018г. № 680 «О развитии генетических технологий в РФ»). Поставленные в этих документах задачи могут быть достигнуты, в том числе, и за счет ретроспективного анализа данных, накопленных в ходе автоматизации деятельности медико-генетической службы (далее, МГС). Таким образом, для решения этих за-

дач должна быть создана централизованная платформа с высоким уровнем безопасности информации для совместного использования генетических данных клиницистами и исследователями, а также для обмена значимой информацией с другими специалистами, использующими генетические технологии (например, онкология; акушерство и гинекология; неонатология и т.д.) [2].

Цель работы: 1) разработка концепции централизованной платформы для повышения качества и эффективности оказания медицинской помощи в рамках МГС, а также развития генетических технологий; 2) сравнение основных положений концепции с имеющимися мировыми аналогами.

Для достижения поставленной цели были сформулированы следующие задачи: 1) обеспечение единого цифрового пространства для врачей-генетиков, врачей-лабораторных генетиков, лаборантов, биоинформатиков с целью накопления генетических данных о популяции РФ и повышения прозрачности сведений о МГС; 2) поддержка принятия врачебных решений по формированию плана обследования пациента, семьи с применением генетических технологий; 3) обеспечение единого инструмента для ведения, консолидации экспертных знаний (далее, база знаний), в том числе и с учетом сопоставления, агрегации с международными экспертными знаниями, такими как OMIM, HPO, Orphanet Rare Disease Ontology, HGNC и т.д.; 4) централизованный учет пациентов с подозрением на врожденное и (или) наследственное заболевание; 5) обеспечение непрерывности процесса профилактики, диагностики, лечения, реабилитации и абилитации, паллиативной помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; 6) обеспечение прозрачности процессов цитогенетических, молекулярно-генетических, молекулярно-цитогенетических исследований, селективного и неонатального скринингов, а также преемственности сведений, накопленных клиницистами и обмена необходимыми данными с биоинформатиками; 7) обеспечение ведения деперсонифицированных электронных медицинских баз данных с целью проведения научных исследований, накопления, расширения медицинских знаний в области генетики.

Материалы и методы

В процессе формирования концепции были изучены функциональные возможности конкурентных программных продуктов по аналогичным компонентам централизованной платформы: LOINC, Федеральный справочник лабораторных исследований; Phenotips,

GenoPro; PASS LIMS, Labstep; SeqOne Runner, Cloud-Pipeline; PhenoVar, ClinGen.

Результаты

Для обеспечения выполнения указанных задач был сформирован следующий набор компонент централизованной платформы: **база знаний** — обеспечивает ведение справочников и классификаторов, составляющих совокупность накопленных экспертных знаний, необходимых для поддержки работы пользователей; **клиническая генетика** — позволяет построить родословную с учетом ранее указанных родственных отношений семьи пробанда, применить клинико-генеалогический метод, зафиксировать анамнестические данные и клинические признаки (на основе справочника клинических признаков компоненты «база знаний»), провести автоматическую дифференциальную диагностику на основе описанного фенотипа (например, информировать о том, какое заболевание связано с указанными клиническими признаками), сформировать направления в генетическую лабораторию на основе указанного дифференциального диагноза; **лаборатория** — позволяет работать с направлениями в генетическую лабораторию, информировать лаборанта о том, какой биоматериал должен быть забран в соответствии с анализом, который необходимо выполнить для пациента, зарегистрировать взятый биоматериал и направить его на необходимый этап (на краткосрочное или долгосрочное хранение или на этап выполнения анализа, например, выделение ДНК), отражать и хранить результаты выполнения этапа анализа (как вручную, так и путём автоматического получения результатов с роботизированных станций (например, получение концентрации ДНК), осуществлять контроль качества выполнения этапа анализа (например, является полученная концентрация ДНК достаточной для проведения исследования); **Биоинформатика, Интерпретация данных** — компоненты предназначены для автоматизации анализа данных секвенирования с целью идентификации патогенных мутаций и прогностических маркеров заболеваний, а также аннотации, ранжирования и дальнейшего анализа этих маркеров [3]. Изучив конкурентные программные продукты, можно сделать вывод об отсутствии централизованной системы, позволяющей автоматизировать деятельность участников процессов в клинической и лабораторной генетике, а также обмен данными между различными профилями оказания медицинской помощи.

В заключении следует отметить, что ожидаемый социально-экономический эффект от создания централизованной платформы позволяет достичь следу-

ющие показатели: создание единой генетической базы в РФ за счет использования экспертных знаний по генетическим заболеваниям, а также повышения компетенций врачей; повышение качества оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; снижение затрат на лечение несвоевременно диагностированных заболеваний; ускоренный переход к предиктивной, превентивной и персонализированной медицине.

Литература

1. Приказ Минздрава России от 15.11.2012 г. № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями». <https://minzdrav.gov.ru/documents/9135-prikaz-ministerstva-zdravoohraneniya-rossiyskoy-federatsii-ot-15-noyabrya-2012-g-917n-ob-utverzhdenii-poryadka-okazaniya-meditsinskoy-pomoschi-bolnym-s-vrozhdennymi-i-ili-nasledstvennymi-zabolevaniyami>. Дата обращения 2.03.2020
2. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика. *ГЭОТАР-Медиа* 2006; (4): 479.
3. Richards C.S., Bale S., Bellissimo D.B., Das S., Grody W.W., Hegde M.R., Lyon E., Ward B.E.; Molecular Subcommittee of the ACMG

Laboratory Quality Assurance Committee. ACMG recommendations for standards for interpretation and reporting of sequence variations: Revisions 2007. *Genet Med.* 2008 Apr;10(4):294–300. doi: 10.1097/GIM.0b013e31816b5cae.

References

1. Prikaz Minzdrava Rossii ot 15.11.2012 g. №917n “Ob utverzhdenii Poryadka okazaniya meditsinskoy pomoshchi bol’nym s vrozhdennymi i (ili) nasledstvennymi zabolevaniyami”. Order of the Ministry of Health of Russia dated November 15, 2012 No. 917n “On approval of the Procedure for the provision of medical care to patients with congenital and (or) hereditary diseases.” <https://minzdrav.gov.ru/documents/9135-prikaz-ministerstva-zdravoohraneniya-rossiyskoy-federatsii-ot-15-noyabrya-2012-g-917n-ob-utverzhdenii-poryadka-okazaniya-meditsinskoy-pomoschi-bolnym-s-vrozhdennymi-i-ili-nasledstvennymi-zabolevaniyami>. Date 2.03.2020 (In Russ.)
2. Bochkov N.P., Puzyrev V.P., Smirnikhina S.A. Klinicheskaya genetika [Clinical Genetics]. *GEOTAR-Media* 2006; (4): 479. (In Russ.)
3. Richards C.S., Bale S., Bellissimo D.B., Das S., Grody W.W., Hegde M.R., Lyon E., Ward B.E.; Molecular Subcommittee of the ACMG Laboratory Quality Assurance Committee. ACMG recommendations for standards for interpretation and reporting of sequence variations: Revisions 2007. *Genet Med.* 2008 Apr;10(4):294–300. doi: 10.1097/GIM.0b013e31816b5cae.