

Руководство пользователя

О системе ГенДиЭС

Экспертная система ГенДиЭС по поддержке принятия врачебных решений при лизосомных болезнях накопления. Система assisteрует врачу при дифференциальной диагностике на долабораторном этапе по фенотипическим проявлениям пациента. Система ориентирована на работу с пациентами в возрасте с рождения до восемнадцати лет.

Результатом работы системы является ряд гипотез, которые соответствуют предварительным долабораторным диагнозам. Полученный дифференциально-диагностический ряд сопровождается объяснениями.

Введённые данные пациентов не сохраняются в системе.

Система работает с обезличенными данными пациентов, для чего предусмотрено поле ввода идентификатора пациента (из медицинской информационной системы или любого иного понятного только врачу кодификатора).

Внесение данных пациента

ГенДиЭС

Главная Руководство Дифференциальная диагностика Контакты

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА - НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Экспертная система ГенДиЭС
Дифференциальная диагностика
лизосомных болезней накопления
на долабораторном этапе

Дифдиагностика

Руководство



Для перехода к дифференциальной диагностике нажмите на главной странице кнопку «Дифдиагностика» или перейдите на эту страницу, нажав на ссылку «Дифференциальная диагностика» в правом верхнем углу страницы.

Дифференциальная диагностика

Идентификатор пациента: ID##

Укажите дату рождения: 01.01.2020

Укажите дату осмотра: 01.09.2024

Мужской пол

- Особенности телосложения и роста
 - ☒ Задержка роста
 - ☒ Короткая шея
- Лицо и мозговой череп
 - Мозговой череп
 - ☒ Макроцефалия
 - ☐ Скафоцефалия
 - Лицо
 - ☐ Грубые черты лица
 - Губы, полость рта, зубы, язык, небо
 - ☐ Макроглоссия
 - ☐ Широко расставленные зубы
- Кожа и придатки кожи
 - ☐ Гипертрихоз
 - ☒ Утолщенная кожа
- Верхние и нижние конечности

Для проведения системой ГенДиЭС дифференциальной диагностики необходимо заполнить информацию о пациенте:

- идентификатор из медицинской информационной системы
- дату рождения пациента
- дату осмотра
- пол

Данная информация является **обязательной** для заполнения. Разница между датой рождения и датой осмотра не должна превышать 18 лет.

После этого необходимо выбрать признаки, которые были обнаружены у пациента при осмотре и по результатам проведенных исследований. Признаки, используемые в системе ГенДиЭС организованы по системам организма, в соответствии с протоколом общего осмотра пациента.

◦ Суставы

☐ Тугоподвижность крупных суставов

• Мышечная система

Ощущение скованности в суставе или связках при попытке пошевелить. Со временем переходит в ограничение пассивного диапазона движений в суставе. В дальнейшем препятствует движению соответствующей части тела. Включает термин "Контрактуры крупных суставов".

Около признаков расположены символы "i", при наведении курсора на которые появляется всплывающая подсказка.

☐ Килевидная грудная клетка ⓘ

• **Позвоночник**

☒ Кифосколиоз ⓘ

☐ Поясничный гиперлордоз ⓘ

• **Нервная система**

☒ Задержка психического развития / Умственная отсталость ⓘ

☐ Судороги ⓘ

☐ Гиперрефлексия ⓘ

☐ Гемиплегия/тетрапарез ⓘ

• **Органы слуха**

☐ Снижение слуха ⓘ

• **Органы зрения**

☒ Помутнение роговицы ⓘ

☐ Ретинопатия ⓘ

☐ Снижение зрения ⓘ

☐ "Вишневая косточка" на сетчатке ⓘ

• **Сердечно-сосудистая система**

☒ Кардиопатия ⓘ

• **Печень**

☒ Гепатомегалия ⓘ

• **Селезёнка**

☒ Спленомегалия ⓘ

• **Грыжи**

☒ Грыжи ⓘ

[Запустить дифференциальную диагностику](#)

По окончании ввода признаков необходимо нажать на кнопку «Запустить дифференциальную диагностику», расположенную внизу страницы.

Если обязательные поля не были заполнены должным образом, то появится сообщение об ошибке.

После нажатия на кнопку "Запустить дифференциальную диагностику" Вы будете перенаправлены на страницу с результатами работы системы.

Результат дифференциальной диагностики

ГенДиЭС

ГлавнаяРуководствоДифференциальная диагностикаКонтакты

Результаты дифференциальной диагностики

Информация о пациенте

Идентификатор пациента: ID###
Пол: Мужской
Возраст: 4 лет 8 месяцев
Дата осмотра: 01.09.2024

Диагностические гипотезы и признаки

	Мукополисахаридоз VI типа (Марото-Лами) быстро прогрессирующий	Мукополисахаридоз IV типа A (синдром Маркио A) быстро прогрессирующий	Мукополисахаридоз I типа H5 (синдром Гурлер-Шейе)	Мукополисахаридоз I типа H (синдром Гурлер)	Мукополисахаридоз II типа (болезнь Хантера) тяжелая форма
Задержка роста	✓	✓	✓	✓	✓
Короткая шея	✓	✓	✓	✓	✓
Макроцефалия	✓	✓	✓	✓	✓
Утолщенная кожа	✓	✓	✓	✓	✓
Кифосколиоз	✓	✓	✓	✓	✓
Множественный дизостоз	✓	✓	✓	✓	✓
Помутнение роговицы	✓	✓	✓	✓	—
Задержка психического развития / Умственная отсталость	✓	✓	✓	✓	✓
Гепатомегалия	✓	✓	✓	✓	✓
Спленомегалия	✓	✓	✓	✓	✓
Грыжи	✓	✓	✓	✓	✓
Кардиопатия	✓	✓	✓	✓	✓

На странице с результатами работы системы дублируется анкетная часть внесённой информации о пациенте.

Далее расположена таблица, в первом столбце которой перечислены указанные у пациента признаки. В остальных столбцах представлены диагностические гипотезы по мере уменьшения уверенности системы. На пересечении признаков и гипотез символ «✓» означает, что признак характерен для заболевания, а символ «—» - что признак не характерен.

Объяснение гипотез

По представленным клиническим данным наиболее вероятным диагнозом является:

Мукополисахаридоз VI типа (Марото-Лами) быстро прогрессирующий. Диагноз объясняется тем, что у пациента есть диагностически-значимые признаки: Короткая шея, Кифосколиоз, Множественный аристократический нос, Спленомегалия, Гониты. Также пациент имеет второстепенные признаки, подтверждающие данную гипотезу: Задержка роста, Макроцефалия, Утолщенная кожа, Помутнение роговицы, Задержка психического развития / Умственная отсталость, Гепатомегалия, Кардиопатия. В случае наличия у пациента следующих неотмеченных признаков, вероятность диагноза **МПС VI 6/н** может повыситься: Снижение слуха.

Накапливаемый субстрат: дерматансульфат

Дефицит фермента: N-ацетилгалактозамин-4-сульфатаза

Мутация в гене: ARSB

Локализация гена: 5q14.1

Код OMIM: #253200

Код МКБ-10: E76.2

Кроме того, дифференциальный ряд включает следующие гипотезы:

Мукополисахаридоз IV типа А (синдром Морико А) быстро прогрессирующий. Диагноз объясняется тем, что у пациента есть диагностически-значимые признаки: Задержка роста, Короткая шея, Кифосколиоз, Множественный аристократический нос, Помутнение роговицы, Гониты. Также пациент имеет второстепенные признаки, подтверждающие данную гипотезу: Макроцефалия, Утолщенная кожа, Задержка психического развития / Умственная отсталость, Гепатомегалия, Спленомегалия, Кардиопатия. В случае наличия у пациента следующих неотмеченных признаков, вероятность диагноза **МПС IVA 6/н** может повыситься: Снижение слуха.

Накапливаемый субстрат: гепарансульфат

Дефицит фермента: галактозамин-6-сульфатаза

Мутация в гене: GALNS

Локализация гена: 16q24/3

Код OMIM: #253000

Код МКБ-10: E76.2

Мукополисахаридоз I типа H5 (синдром Гурлер-Шейе). Диагноз объясняется тем, что у пациента есть диагностически-значимые признаки: Задержка роста, Множественный аристократический нос, Помутнение роговицы, Гепатомегалия, Спленомегалия. Также пациент имеет второстепенные признаки, подтверждающие данную гипотезу: Короткая шея, Макроцефалия, Утолщенная кожа, Кифосколиоз, Задержка психического развития / Умственная отсталость, Гониты, Кардиопатия. В случае наличия у пациента следующих неотмеченных признаков, вероятность диагноза **МПС IH/5** может повыситься: Снижение слуха.

Накапливаемый субстрат: гепарансульфат и дерматансульфат

Дефицит фермента: альфа-L-идуронидаза

Мутация в гене: IDUA

Локализация гена: 4p16.3

Код OMIM: #607015

Код МКБ-10: E76.0

Мукополисахаридоз I типа H (синдром Гурлер). Диагноз объясняется тем, что у пациента есть диагностически-значимые признаки: Задержка роста, Короткая шея, Множественный аристократический нос, Помутнение роговицы, Задержка психического развития / Умственная отсталость, Гепатомегалия, Спленомегалия, Гониты, Кардиопатия. Также пациент имеет второстепенные признаки, подтверждающие данную гипотезу: Макроцефалия, Утолщенная кожа, Кифосколиоз. В случае наличия у пациента следующих неотмеченных признаков, вероятность диагноза **МПС IH** может повыситься: Снижение слуха.

Накапливаемый субстрат: гепарансульфат и дерматансульфат

Дефицит фермента: альфа-L-идуронидаза

Мутация в гене: IDUA

Локализация гена: 4p16.3

Код OMIM: #607014

Код МКБ-10: E76.0

Мукополисахаридоз II типа (болезнь Хантера) тяжелая форма. Диагноз объясняется тем, что у пациента есть диагностически-значимые признаки: Задержка роста, Короткая шея, Макроцефалия, Утолщенная кожа, Множественный аристократический нос, Задержка психического развития / Умственная отсталость, Спленомегалия, Гониты, Кардиопатия. Также пациент имеет второстепенные признаки, подтверждающие данную гипотезу: Кифосколиоз, Гепатомегалия. Обращаем внимание, что у пациента присутствуют признаки, которые не используются системой для диагностики данного заболевания (но не противоречат выдвинутой гипотезе): Помутнение роговицы. В случае наличия у пациента следующих неотмеченных признаков, вероятность диагноза **МПС II 4/н** может повыситься: Воспаление слезных желез.

Накапливаемый субстрат: гепарансульфат и дерматансульфат

Дефицит фермента: идронат-2-сульфатаза

Мутация в гене: IDS

Локализация гена: Xq28

Код OMIM: #309900

Код МКБ-10: E76.1

Под таблицей расположено подробное объяснение для каждой гипотезы, которое включает:

- Признаки пациента, подтверждающие гипотезу:
 - диагностически-значимые признаки – проявления заболевания, которые в высокой степени характерны для гипотезы
 - второстепенные признаки – проявления заболевания, которые могут встречаться, но не являются специфичными для гипотезы
 - редкие признаки – проявления заболевания, которые описаны лишь в некоторых литературных источниках на уровне случайной находки для гипотезы
- Признаки пациента, не подтверждающие, но и не отвергающие гипотезу – проявления заболевания, отсутствующие в эталонных описаниях заболевания системы; могут являться индивидуальной особенностью пациента или характеризовать нетипичность клинического случая или быть проявлением сопутствующей болезни
- Признаки, которые не были отмечены у пациента, но их наличие могло бы повысить уверенность в данной гипотезе

Каждая гипотеза сопровождается справочной информацией, которая включает:

- Накапливаемый субстрат
- Дефицит фермента
- Ген, в котором произошла мутация
- Локализация гена
- Код OMIM
- Код МКБ-10

диагностики данного заболевания (но не противоречит выданной гипотезе): Подушечки, сосиски. В случае наличия у пациента следующих неотмеченных признаков, вероятность диагноза МПС II типа может повыситься: Восковицеобразная голая клетка
Накапливаемый субстрат: гепарансульфат и дерматансульфат
Дефицит фермента: идуонат-2-сульфатаза
Мутация в гене: IDS
Локализация гена: Xq28
Код OMIM: #309900
Код МКБ-10: E76.1

Сохранить результат в PDF

Результат дифференциальной диагностики может быть сохранён на компьютер в виде файла с расширением *.pdf. Для этого необходимо нажать на кнопку «Сохранить результат в PDF», расположенную внизу страницы.