



Комплексная система выявления, диагностики, сопровождения, поддержки и просвещения в области генетических аномалий у детей (далее система ДГАиС)

Я предлагаю внедрить в практику работы детских поликлиник систему распознавания лиц для выявления отклонений в развитии фенотипа ребенка и создать на этой основе региональную систему выявления, диагностики, сопровождения, поддержки и просвещения в области генетических аномалий у детей (далее система ДГАиС)

Направление: Медицина и генные технологии

Автор проекта: Лаптева Елизавета Олеговна

Куратор проекта: Кобякова Елена Ильинична





Краткое описание проекта: проблема

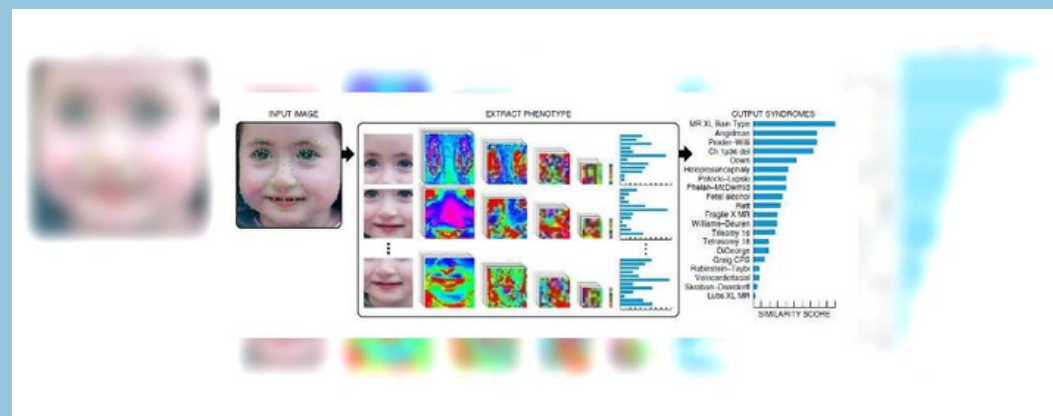
Я расскажу вам пример, который вдохновил меня на поиск решения проблемного вопроса. Однажды, моей сестре потребовалось вырвать молочный зуб. При посещении стоматолога, врач обратил внимание на особенности развития ее скелета и предложил пройти обследование. Он заподозрил, что у нее есть нарушение формирования скелета, являющееся признаком генетической аномалии. Часто следствием генетических аномалий являются патологии внутренних органов, задержка развития или умственная отсталость и врач проявил обеспокоенность. Этот случай можно считать рядовым, но недавно мне стало понятно, что этот врач был уникален и очень многие фенотипические признаки генетических аномалий просто не фиксируются на приеме у врача и дети, которые должны получить своевременное обследование и коррекционное лечение или поддерживающую терапию выпадают из их поля зрения, а родители не понимают, что можно сделать с неясными проблемами ребенка, которые они затрудняются описать и сформулировать.

Проблема, которую я хочу попробовать решить состоит в следующем:

- далеко не каждый врач на плановом приеме готов проявить настороженность и обратить внимание на неясные фенотипические признаки генетических отклонений, тем более, что анализировать такие данные необходимо в развитии и сравнении. Например к таким отклонениям можно отнести акродизостоз, мукополисахаридоз, синдром Корнелии де Ланге, синдром Ангельмана и другие, всего более двух сотен редких генетических отклонений, которые поддаются распознаванию по фотографии на сегодняшний день;
 - далеко не каждый родитель способен принять озабоченность врача и, руководствуясь направлениями, пройти все этапы обследований без поддержки как информационной, так и моральной;
 - общество не готово принять озабоченность врачей и проявить понимание и поддержку родителям, которые столкнулись с генетической аномалией у ребенка;
 - лекарственное снабжение таких детей необходимо улучшить.
-



Справочная информация по теме:



Акродизостоз - это редкое генетическое заболевание, которое характеризуется патологиями строения скелета, например, очень короткие неправильно сформированные кости рук и ног, также аномалии строения носа. Другие проявления данного заболевания: значительные задержки в росте, необычная форма лица и головы (патологии строения костей черепа).

У младенцев с акродизостозом неправильное строение костей рук и ног, слишком короткие пальцы на руках и ногах, аномальное развитие верхней челюсти, широко расставленные глаза и другие патологии строения лица.

Часто акродизостозу сопутствует умственная отсталость и трудности с обучением. Заболевание может передаваться по аутосомно-доминантному типу в некоторых случаях, однако ученым еще не удалось обнаружить ген, который бы ассоциировался с данным заболеванием. Часто это заболевание ассоциируется с возрастом родителей.

Синдром Хантера или мукополисахаридоз II типа — это редкое наследственное заболевание из группы лизосомных болезней накопления, поражающее преимущественно мальчиков.

Многие признаки и симптомы являются распространенными детскими заболеваниями, и только их комбинация может указывать на синдром Хантера. Симптомы синдрома Хантера различны у каждого ребенка, поэтому нет единого образа «типичного пациента».

На 2-3 году жизни происходит постепенное огрубление черт лица (наблюдается увеличенная окружность головы, плоская переносица, постепенное утолщение кончика носа и ноздрей, губ, выступающие брови), выявляется тугоподвижность суставов, нарушение осанки, изменение походки, увеличение живота, задержка психомоторного развития. Существует два варианта течения синдрома Хантера: «Нейропатический» (тяжелая форма). Болезнь протекает с нарушением когнитивной функции, т.е. присутствуют симптомы поражения центральной нервной системы, что отражается на поведении и развитии.

«Ненейропатический» (легкая форма) Протекает без нарушения когнитивной функции. Не выявляется отклонений в развитии и поведении ребенка.



Справочная информация по теме:

Синдром Корнелии де Ланге. Это наследственное заболевание, проявляющееся умственной отсталостью и множественными аномалиями развития. Частота заболевания — примерно 1 на 10000. Название болезнь получила по имени голландского педиатра Корнелии де Ланге (Cornelia de Lange), в 1933 году описавшей синдром на основе анализа пяти случаев заболевания.

Синдром проявляется в виде умственной отсталости и врожденных пороков ряда внутренних органов. Для того, чтобы проверить надежность идентификации заболевания, ученые использовали тысячи изображений людей, не страдающих синдромом. DeepGestalt удалось диагностировать его с точностью в 97%. Это очень высокий показатель, поскольку в других проектах точность не превышала 87%.

Синдром Ангельмана. Он проявляется как задержка психического развития, нарушения сна, припадки, хаотические движения (особенно рук), частый смех или улыбки. Также эту болезнь называют «синдромом Петрушки» или «синдромом счастливой куклы».

Синдром Нунан, который также проявляется в виде хорошо заметных черт лица и тела человека. Правда, это отклонение нейросеть распознает с низкой точностью — всего 64%.

Далее DeepGestalt обучали распознавать все новые и новые болезни, пока нейросеть не получила возможность диагностировать несколько сотен генетических заболеваний разной степени серьезности. Обучение проводилось на базе почти 20 тысяч фотографий. Общее число болезней, которые умеет диагностировать DeepGestalt достигает 216. Сейчас ученые проверяют работу нейросети, загружая в систему фотографии как больных людей (с диагностированными болезнями), так и абсолютно здоровых. Общая точность работы нейросети достигает 91%.

Разработчики открыли доступ к своему продукту для всех желающих. Сервис получил название Face2Gene, он служит помощником для врачей. Создатели проекта советуют относиться к диагнозу, который ставит система, с осторожностью, и использовать полученную информацию как совет, а не последнее слово.



Краткое описание проекта: решение

Я предлагаю создать комплексную систему выявления, диагностики, сопровождения, поддержки и просвещения в области генетических аномалий у детей (далее система ДГАиС).

Порядок работы:

- нейросеть (например программа Face2Gene (рабочее название DeepGestalt)) на плановом ежегодном приеме в обязательном порядке обследует и диагностирует наличие отклонений, предоставляет врачу результат диагностики;
 - врач направляет родителей для обследования и подтверждения диагноза;
 - если диагноз подтверждается, родители автоматически включаются в группу сопровождения и поддержки "Протягиваю руку" и получают программу реабилитации, лекарственное обеспечение и мониторинг состояния ребенка, бесплатное сопровождение психолога для родителей. В систему "Протягиваю руку" необходимо включить социальную сеть для общения родителей, которые прошли или проходят путь диагностики и реабилитации для осуществления взаимной поддержки родителей, модерировать сеть должен врач или психолог;
 - система лекарственного обеспечения должна быть оперативной и прозрачной, предлагаю разработать и внедрить систему присвоения QR-кодов каждому рецепту и гашение этих рецептов аптеками с отражением в сети клиники;
 - создать просветительский портал "Открытый разговор" для размещения информации по выявлению, диагностике, сопровождению, лечению, организации жизненного пространства детей с ГА.
-



Обоснование проекта

"Люди часто ошибаются — это касается как профессионалов, так и новичков практически в любой сфере. Особенно высока стоимость ошибки в медицине, где неправильно поставленный диагноз может привести к проблемам со здоровьем или даже смерти пациента. Наоборот, вовремя идентифицированное заболевание, верный диагноз позволяет назначить корректный курс лечения, который поможет вылечиться.

Все чаще в медицине используется искусственный интеллект. Он помогает выявлять слабые связи и обрабатывать огромные массивы данных — человек с этими задачами не справляется. Одна из новых разработок — проект объединенной группы специалистов из Германии, США и Израиля, который позволяет выявить наследственное заболевание по фотографии человека.

Авторы работы научили нейросеть распознавать генетическое заболевание с высокой степенью точности — свыше 91%. При этом сервис доступен в виде мобильного приложения, сложная аппаратура не нужна".

(подробно здесь:

<https://genetics-info.ru/blogs/prilozhenie-face2gene-dlya-diagnostiki-nasledstvennykh-bolezney-po-fotografii-opyt-rossiyskikh-genet/>)

Люди боятся узнать о болезни — поддержка и сопровождение, забота и внимание помогут родителям пройти трудный путь принятия проблемы своего ребенка, пройти диагностику, лечение и реабилитацию. Удачный пример, на мой взгляд, можно увидеть здесь: <https://www.huntersyndrome.ru/patient/>

Мой проект призван включить в себя множество инструментов, как показанные выше, так и нуждающиеся в разработке с нуля.



Конкурентный анализ

На данный момент мне неизвестно о конкурентах и аналогичных комплексных решениях в этой области



Востребованность и возможная МОДЕЛЬ МОНЕТИЗАЦИИ

Целевая аудитория:

Медицинские работники, население ХМАО

Это социальный проект. Если посредством данного проекта нам удастся не допустить инвалидности у детей - это будет огромная экономия средств и полноценная жизнь человека, которую невозможно оценить никакими деньгами.



Текущие результаты проекта и планы

Для эффективной реализации проекта необходима консультации специалистов, создание рабочей группы из среды профессионалов, заинтересованных в продвижении проекта.

План работ по проекту и описание того, как основные этапы работ будут реализованы:

1. Подробное изучение международного и отечественного опыта в этой сфере;
2. Создание рабочей группы для подробной разработки системы взаимодействия;
3. Поиски финансирования проекта;
4. Привлечение профессионалов;
5. Внедрение проекта.



Компетенции и команда

Мои компетенции: способность к сотрудничеству, к творчеству для достижения конкретных задач; умение управлять собой, анализировать и организовывать деятельность; принимать рациональные решения.

Члены команды: Лаптева Елизавета Олеговна, Кобякова Елена Ильинична (учитель биологии МБОУ СОШ №26, куратор проекта), Лаптева Юлия Александровна (учитель математики МБОУ СОШ №3), Петренко Елена Николаевна (учитель биологии МБОУ СОШ №3).

У меня сформированы компетенции, которые могут помочь получить нужные результаты. Необходимы партнеры в команду, договоренности, менторы проекта, а также стажировка.

