



УКРАЇНА

(19) UA (11) 34952 (13) A

(51) 6 A61B5/00

МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ
І НАУКИ УКРАЇНИДЕРЖАВНИЙ ДЕПАРТАМЕНТ
ІНТЕЛЕКТУАЛЬНОЇ
ВЛАСНОСТІОПИС
ДО ДЕКЛАРАЦІЙНОГО ПАТЕНТУ
НА ВИНАХІДвидається під
відповідальність
власника
патенту

(54) МОДУЛЬ ЗБОРУ ТА ДИНАМІЧНОЇ ОБРОБКИ ІНФОРМАЦІЇ ДЛЯ ПРОГНОЗУВАННЯ ГЕНЕТИЧНИХ ПРОЦЕСІВ У ПОПУЛЯЦІЇ ЛЮДИНИ

(21) 99074230

(22) 21 07 1999

(24) 15 03 2001

(46) 15 03 2001, Бюл № 2, 2001 р

(72) Галаган Віра Олексівна, Бужівська Тамара Іванівна, Шейко Лариса Павлівна

(73) ГАЛАГАН ВІРА ОЛЕКСІВНА, БУЖІВСЬКА ТАМАРА ІВАНІВНА, ШЕЙКО ЛАРИСА ПАВЛІВНА

(57) 1 Модуль збору та динамічної обробки інформації для прогнозування генетичних процесів у популяції людини, який містить акушерсько-гінекологічний блок, до якого введено пологовий будинок, педіатричний блок, вузол бази даних, вузол аналізу та прийняття рішень, учбово-методичний вузол, який містить навчальну методичну, редакційно-видавничу служби, блок виходу на міжнародну інформаційну систему, блок управлінських рішень який відрізняється тим, що до модулю додатково введено поліклінічно-стаціонарний блок, блок спеціалізованої медичної, спеціалізованої учбової та науково-дослідної служб, епідеміологічно-гігієнічний блок, блок консультативних служб планування сім'ї, патолого-анатомічний блок та блок реєстру генетичних синдромів та хвороб, крім того акушерсько-гінекологічний блок, педіатричний блок, поліклінічно-стаціонарний блок, блок спеціалізованої медичної, спеціалізованої учбової та науково-дослідної служб, епідеміологічно-гігієнічний блок, блок консультативних служб планування сім'ї та патолого-анатомічний блок взаємопов'язані між собою та з вузлом аналізу та прийняття рішень, який в свою чергу взаємопов'язаний з вузлом бази даних, учбово-методичним вузлом та блоком реєстру генетичних синдромів та хвороб, а останній взаємопов'язаний з блоком виходу на міжнародну інформаційну систему та з блоком управлінських рішень, при цьому вузол бази даних, вузол аналізу та прийняття рішень, учбово-методичний вузол об'єднані у блок медико-генетичної служби

2 Модуль по п 1, який відрізняється тим, що акушерсько-гінекологічний блок додатково містить жіночу консультацію та відділення пренатальної діагностики

3 Модуль по п 1, який відрізняється тим, що педіатричний блок містить неонатологічну службу, поліклінічну та стаціонарну службу для дітей

4 Модуль по п 1, який відрізняється тим, що поліклінічно-стаціонарний блок містить поліклінічно-стаціонарну службу для дорослого населення

5 Модуль по п 1, який відрізняється тим, що блок спеціалізованої медичної, спеціалізованої учбової та науково-дослідної служб містить вузькопрофільні профілактично-лікувальні, спеціалізовані учбові та науково-дослідні заклади

6 Модуль по п 1, який відрізняється тим, що епідеміологічно-гігієнічний блок містить санітарно-епідеміологічну та гігієнічну службу

7 Модуль по п 1 який відрізняється тим, що блок консультативних служб планування сім'ї містить мережу консультацій з проблем шлюбу та репродуктивної функції сім'ї

8 Модуль по п 1, який відрізняється тим, що патолого-анатомічний блок містить патолого-анатомічну лабораторію

9 Модуль по п 1, який відрізняється тим, що вузол бази даних містить пристрої збереження та обробки уніфікованих показників пацієнта

10 Модуль по п 1, який відрізняється тим, що вузол аналізу та прийняття рішень містить мережу медико-генетичних консультацій

11 Модуль по п 1, який відрізняється тим, що блок реєстру генетичних синдромів та хвороб містить систему обліку вродженої та спадкової патології населення регіону

12 Модуль по п 1, який відрізняється тим, що блок управлінських рішень містить інформаційні служби для забезпечення відповідною інформацією керівництва різних рівнів та галузей

Винахід відноситься до медицини, зокрема, до медичної генетики та може використовуватись для діагностики, профілактики та прогнозування вродже-

ної і спадкової патології серед населення, медико-соціальної адаптації та реабілітації таких хворих, а також в організаційно-методичних, управлінських структурах

(19) UA (11) 34952 (13) A

Відома система (Б.А.Кобринський, І.Б.Тестер, Н.С.Демикова і др. «Концепция и реализация федеральной компьютерной системы для семей с наследственными заболеваниями». «Медицинская техника» - 1997.-№3. - С. 37-39), завдяки якій збирається, зберігається та аналізується інформація про спадкову патологію серед населення. Таке рішення фактично являє собою алгоритм функціонування медико-генетичного реєстру і не забезпечує проведення динамічного слідування за генетичним процесом серед населення, що є недоліком цього рішення.

Також відомий реєстр вроджених вад розвитку людини (Е.Г.Ильина «Регистр врожденной патологии человека». Автореф. дис. д-ра мед наук - М., 1994), який створений на підставі добровільної участі лікарів-генетиків і який тому не є цілісною системою динамічного стеження за мутаційним процесом у популяції, що є недоліком цього рішення.

За прототип обрано «Інтегрований модуль оцінки здоров'я сім'ї» (п. РФ № 2125829, А 61 В 5/00, БІ №4, 10.02 99), який вміщує блоки досліджуваного контингенту, акушерсько-гінекологічний, педіатричний, імунно-реабілітаційний, лабораторної діагностики, стоматологічний, комп'ютерний банк даних, блоки аналізу, прийняття рішень та навчально-методичний. Кожний блок охоплює різні медичні заклади та зв'язаний з іншими блоками. Така схема дозволяє забезпечити діагностику, профілактику, лікування різних хвороб матері і дитини. Прототип вирішує проблему вдосконалення надання медичної допомоги окремій сім'ї, яка її потребує. Однак перелічена наявність блоків та взаємозв'язків між ними не дозволяють здійснювати динамічне стеження за генетичними процесами у популяції людини.

В основу винаходу поставлено задачу створення модулю, в якому шляхом введення спеціальних блоків та зв'язків між ними буде здійснюватись збір, обробка інформації щодо генетичних синдромів та хвороб в динамічному режимі та прогнозування генетичних процесів серед населення регіону.

Задача вирішується тим, що модуль збору та динамічної обробки інформації для прогнозування генетичних процесів у популяції людини, який містить акушерсько-гінекологічний блок, до якого введено пологовий будинок, педіатричний блок, вузол бази даних, вузол аналізу та прийняття рішень, учбово-методичний вузол, який містить навчальну, методичну, редакційно-видавничу служби, блок виходу на міжнародну інформаційну систему, блок управлінських рішень, згідно з винаходом, до модулю додатково введено поліклінічно-стаціонарний блок, блок спеціалізованої медичної, спеціалізованої учбової та науково-дослідної служб, епідеміологічно-гігієнічний блок, блок консультативних служб планування сім'ї, паталого-анатомічний блок та блок реєстру генетичних синдромів та хвороб, крім того акушерсько-гінекологічний блок, педіатричний блок, поліклінічно-стаціонарний блок, блок спеціалізованої медичної, спеціалізованої учбової та науково-дослідної служб, епідеміологічно-гігієнічний блок, блок консультативних служб планування сім'ї та паталого-анатомічний блок взаємопов'язані між собою та з вуз-

лом аналізу та прийняття рішень, який в свою чергу взаємопов'язаний з вузлом бази даних, учбово-методичним вузлом та блоком реєстру генетичних синдромів та хвороб, а останній взаємопов'язаний з блоком виходу на міжнародну інформаційну систему та з блоком управлінських рішень, при цьому вузол бази даних, вузол аналізу та прийняття рішень, учбово-методичний вузол об'єднані у блок медико-генетичної служби.

Крім того акушерсько-гінекологічний блок додатково містить жіночу консультацію та відділення пренатальної діагностики; педіатричний блок містить неонатологічну службу, поліклінічну та стаціонарну службу для дітей; поліклінічно-стаціонарний блок містить поліклінічно-стаціонарну службу для дорослого населення; блок спеціалізованої медичної, спеціалізованої учбової та науково-дослідної служб містить вузькопрофільні профілактично-лікувальні, спеціалізовані учбові та науково-дослідні заклади; епідеміологічно-гігієнічний блок містить санітарно-епідеміологічну та гігієнічну службу; блок консультативних служб планування сім'ї містить мережу консультацій з проблем шлюбу та репродуктивної функції сім'ї, паталого-анатомічний блок містить паталого-анатомічні лабораторії, вузол бази даних містить пристрої збереження та обробки уніфікованих показників пацієнта; вузол аналізу та прийняття рішень містить мережу медико-генетичних консультацій; блок реєстру генетичних синдромів та хвороб містить систему обліку вродженої та спадкової патології населення регіону; блок управлінських рішень містить інформаційні служби для забезпечення відповідною інформацією керівництва різних рівнів та галузей.

Такі блоки як акушерсько-гінекологічний, до якого введено пологовий будинок, педіатричний, поліклінічно-стаціонарний, спеціалізованої медичної, спеціалізованої учбової та науково-дослідної служб, епідеміологічно-гігієнічний, консультативних-служб планування сім'ї, паталого-анатомічний та взаємний зв'язок між ними дозволяє сформувати з потоку населення регіону групи пацієнтів з вродженою та спадковою патологією тобто групи ризику. Перелічені блоки надають можливість охопити популяцію найбільш повно (подрозні пари, вагітні жінки, новонароджені та діти різного віку, окремі пацієнти тощо).

Пов'язані між собою вузол бази даних, вузол аналізу та прийняття рішень, учбово-методичний вузол, який містить навчальну, методичну, редакційно-видавничу служби, і, які об'єднані у блок медико-генетичної служби, та зв'язок між вузлом аналізу та прийняття рішень, акушерсько-гінекологічним, педіатричним, поліклінічно-стаціонарним, блоком спеціалізованої медичної, спеціалізованої учбової та науково-дослідної служб, епідеміологічно-гігієнічним, паталого-анатомічним блоками та блоком консультативних служб планування сім'ї дозволяє провести уніфікований опит пацієнтів, аналіз одержаної первинної інформації та наступне формування бази даних. Крім того забезпечується одержання адекватної інформації щодо подальшого ведення пацієнта, інформаційна підтримка лікарів різного профілю під час проведення диспансерної роботи.

Об'єднані у блок медико-генетичної служби вузол бази даних та вузол аналізу та прийняття рі-

шень дозволяє сконцентрувати вирішення питань надання медико-генетичної допомоги населенню в межах мережі медико-генетичних служб та, зокрема, створити робоче місце лікаря-генетика

Вузол аналізу та прийняття рішень, пов'язаний з вузлом бази даних, забезпечує проведення медико-генетичного консультування сім'ї, яке передбачає діагностику, встановлення генезу генетичної патології з наступним розрахунком генетичного ризику для пацієнта та членів його родини. Учбово-методичний вузол, зв'язаний з ним, забезпечує проведення учбово-методичної та редакційно-видавничої діяльності в процесі медико-генетичного консультування

Блок реєстру генетичних синдромів та хвороб і його взаємозв'язок із вузлом аналізу та прийняття рішень забезпечує одержання даних щодо частоти та структури вроджених і спадкових хвороб серед дитячого контингенту регіону, оцінку розповсюдженості генетичної патології в популяції, розроблення перспективного консультування дітей та родин з ризиком розвитку генетичної патології; проведення розрахунку рекурентного ризику для членів родин із спадковою патологією, формування контингенту для динамічного диспансерного спостереження; визначення рівня сегрегаційних форм та нових мутацій в обстежених родинах, підвищення ефективності профілактики спадкової та вродженої патології за рахунок своєчасного виявлення родин високого генетичного ризику, які потребують адекватного прогнозування та індивідуальної допологової діагностики, створення географічної карти регіону.

Блок виходу на міжнародну інформаційну систему та відповідний зв'язок в обох напрямках з блоком реєстру генетичних синдромів та хвороб забезпечує єдиність кодування діагнозів моногенних і хромосомних хвороб та відповідність аналогічним зарубіжним системам на основі використання міжнародної класифікації хвороб.

Блок управлінських рішень та взаємозв'язок з блоком реєстру генетичних синдромів та хвороб дозволяє організувати інформаційну підтримку керівникам різних рівнів та галузей.

Таким чином сукупність перелічених ознак дозволяє здійснити визначення рівня спадкової та вродженої патології та динамічного стеження за темпами мутаційного процесу в популяції.

Ілюстративний матеріал у вигляді блок-схеми модуля пояснює суть винаходу (див. фіг). Модуль збору та динамічної обробки інформації для прогнозування генетичних процесів у популяції людини містить акушерсько-гінекологічний блок 1, педіатричний блок 2, поліклінічно-стаціонарний блок 3, блок спеціалізованої медичної, спеціалізованої учбової та науково-дослідної служб 4, епідеміологічно-гігієнічний блок 5, блок консультативних служб планування сім'ї 6, патолого-анатомічний блок 7, вузол аналізу та прийняття рішень 8, вузол бази даних 9, блок медико-генетичної служби 10, блок реєстру генетичних синдромів та хвороб 11, блок виходу на міжнародну інформаційну систему 12, блок управлінських рішень 13, учбово-методичний вузол 14.

Модуль за винаходом функціонує таким чином. Потік населення регіону, який звертається до будь-якого медичного закладу, потрапляє до одно-

го або декількох з блоків 1-7, які формують групи ризику (тобто пацієнти з попереднім діагнозом або з підозрою на вроджену та/або спадкову патологію), інформація про які подається з блоків 1-7 до вузла аналізу та прийняття рішень 8. Контингент, виявлений блоками 1-7, потрапляє на медико-генетичну консультацію також до вузла 8. У вузлі 8 здійснюється уніфіковане опитування та обстеження пацієнта та членів його родини, аналізується одержана інформація з блоків 1-7, встановлюється діагноз та розраховується генетичний ризик для родини. Одночасно усі дані передаються до вузла бази даних 9, а діагноз та розрахунок генетичного ризику зворотним зв'язком передається до блоків 1-7.

Інформація про встановлений діагноз та генез патології (сегрегація, мутація, тератогенез) з вузла 8, який разом з вузлом 9 входить до складу блока медико-генетичної служби 10, передається до блоку реєстру генетичних синдромів та хвороб 11 зворотним зв'язком до вузла 8 передаються дані щодо частоти та структури генетичних синдромів та хвороб серед дитячого контингенту в регіоні.

Інформація з блоку реєстру генетичних синдромів та хвороб 11 в разі необхідності може передаватися до блоку виходу на міжнародну інформаційну систему 12, а аналогічний зв'язок може здійснюватися у зворотному напрямі, що дозволяє користуватись міжнародною класифікацією хвороб та міжнародними кодами а також використовувати сучасні можливості телемедицини.

З блоку реєстру генетичних синдромів та хвороб 11 необхідна інформація потрапляє до блоку управлінських рішень 13. В свою чергу можливий запит на необхідну інформацію поступає зворотним зв'язком з блоку 13 до блоку 11.

Інформація, яка одержується з вузла аналізу та прийняття рішень 8, передається до учбово-методичного блоку 14, який також є складовою частиною блока медико-генетичної служби 10, та використовується в учбово-методичному та редакційно-видавничому процесах.

Щодо конкретного виконання винаходу, то акушерсько-гінекологічний блок, до якого включено пологовий будинок, складається з жіночої консультації та відділення пренатальної діагностики;

- педіатричний блок утворюється з неонатологічної служби, поліклінічної та стаціонарної служби для дітей;

- поліклінічно-стаціонарний блок утворюється з поліклінічно-стаціонарної служби для дорослого населення;

- блок спеціалізованої медичної, спеціалізованої учбової та науково-дослідної служб утворюється з вузькопрофільних профілактично-лікувальних, спеціалізованих учбових та науково-дослідних закладів;

- епідеміологічно-гігієнічний блок складається з санітарно-епідеміологічної та гігієнічної служби;

- блок консультативних служб планування сім'ї складається з мережі консультацій з проблем шлюбу та репродуктивної функції сім'ї;

- патолого-анатомічний блок утворюється з патолого-анатомічних лабораторій;

- вузол бази даних містить пристрої збереження та обробки уніфікованих показників пацієнта;

- вузол аналізу та прийняття рішень базується на мережі медико-генетичних консультацій;

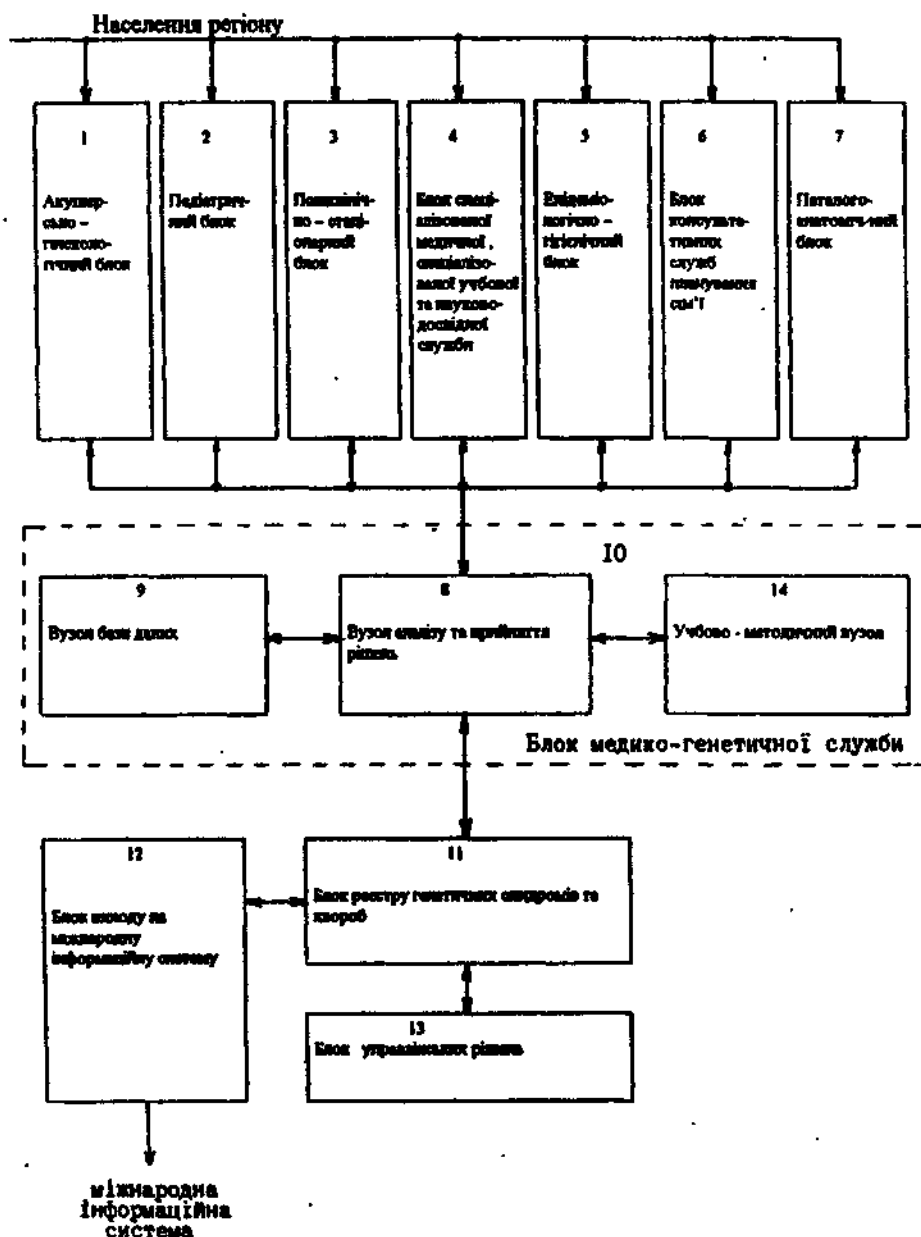
- блок реєстру генетичних синдромів та хвороб містить систему обліку вродженої та спадкової патології населення регіону;

- блок управлінських рішень охоплює інформаційні служби для забезпечення відповід-

ною інформацією керівництва різних рівней та галузей.

- блок виходу на міжнародну інформаційну систему являє собою технічні засоби для обробки та передачі інформації

Таким чином наведене рішення дозволяє здійснити збір, обробку та аналіз інформації щодо генетичних синдромів та хвороб в динамічному режимі, а також прогнозування генетичних процесів населення регіону



Тираж 50 екз.

Відкрите акціонерне товариство «Патент»

Україна, 88000, м. Ужгород, вул. Гагаріна, 101

(03122) 3 - 72 - 89 (03122) 2 - 57 - 03