

С. Г. Геворкян, М. В. Рыжов, С. П. Саакян (Обнинск, ИАТЭ НИЯУ МИФИ). **Анализ и обработка данных медико-генетического консультирования.**

Медико-генетическое консультирование — вид медицинской помощи тем, кто обеспокоен, что заболевание или врожденное уродство явно или предположительно наследственного характера может возникнуть у каких-то членов семьи. Задача генетического консультанта — количественно оценить вероятность такого события, ознакомить с возможными предупредительными мерами лиц, которым оно угрожает, и, не оказывая психологического давления, помочь им принять наилучшее решение. Однако для такой оценки необходима система, автоматизирующая процесс сбора и анализа данных медико-генетического консультирования.

Таким образом, целью работы, представленной данным докладом, является анализ и обработка данных медико-генетического консультирования. Мысль о том, что генетический аппарат может играть роль в возникновении опухоли, высказывалась еще в начале 20 века. Успешное развитие генетики доказало правоту этой гипотезы. В настоящее время открыто уже более двух десятков генов, мутации (изменения) в которых могут приводить к опухолевому перерождению нормальной клетки человека. Врачи-генетики изучают первичную структуру генов и занимаются поиском мутации, чтобы иметь возможность вовремя ее приостановить. Радиоактивное излучение, достигающее тела человека через органы дыхания или по пищевой цепочке, повреждает в нем структуру дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК) в клетке, две молекулярные цепочки клеточного ядра, которые содержат полную «программу» клетки, отвечающую за ее деление, жизнедеятельность и функции. Такая трансформация ДНК может вызвать рак и изменения генофонда. Ученые не пришли пока к единому мнению в вопросе о том, достаточно ли небольшого количества измененных клеток либо незначительных доз радиации для того, чтобы вызвать рост злокачественных опухолей. Когда человек в течение короткого промежутка времени подвержен сильному радиоактивному излучению, наступают первичные последствия влияния радиации. Их отличают от так называемых отдаленных последствий, таких как опухоли или изменения в наследственном материале, которые зачастую появляются лишь спустя десятилетия. Такая ситуация сложилась после аварии на Чернобыльской АЭС. Эта авария привела к наибольшей техногенно-экологической катастрофе современности, создав ситуацию, влияние которой будет сказываться на жизни не одного поколения. Ключевой проблемой остается установление возможной связи между состоянием здоровья нынешнего и будущего поколений с дозами облучения населения. Основой для прогнозирования заболеваний являются теоретические расчеты с использованием методов генетического анализа и вариационной статистики или таблиц эмпирического риска. Все это входит в функции врача-генетика.

Разрабатываемая система максимально облегчит все описанные процессы для врача, тем самым ускорив его работу и повысив эффективность лечения.

На данный момент создан удобный интерфейс для ведения постоянно истории болезни (анамнез болезни и жизни, промежуточные диагнозы, клинические испытания и т. п.), автоматическое построение генеалогического древа, генерация стандартных печатных бланков, многокритериальные выборки данных, необходимые для их анализа, автоматизированы процессы анализа данных.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Шевченко В. А., Топорнина Н. А., Стволинская Н. С. Генетика человека. М.: ВЛАДОС, 2002, 240 с.
2. Геворкян С. Г., Рыжов М. В. Создание баз данных медико-генетической информации онкологических больных и построение генеалогического древа пациента на основе полученных данных. — Обозрение прикл. и промышл. матем., 2010, т. 17, в. 2, с. 258–259.