



**GENOME**  
EXPERT

СТРАТЕГИЧЕСКАЯ СЕССИЯ


ИТОГИ 2019

ПЛАНЫ 2020





28 августа 2019



# ДЕНЬ РОЖДЕНИЯ КОМПАНИИ

# ЦЕЛИ

Познакомиться

Рассказать наши планы

Вдохновиться



# С чего все началось?



## 2014 ГОД

Покупка продукта  
«Система генетического регистра  
наследственной и врождённой патологии»

лет  
**>15**

В системе работали



Новосибирская  
область



Республика Саха  
(Якутия)



Республика  
Хакасия

**>167 000**

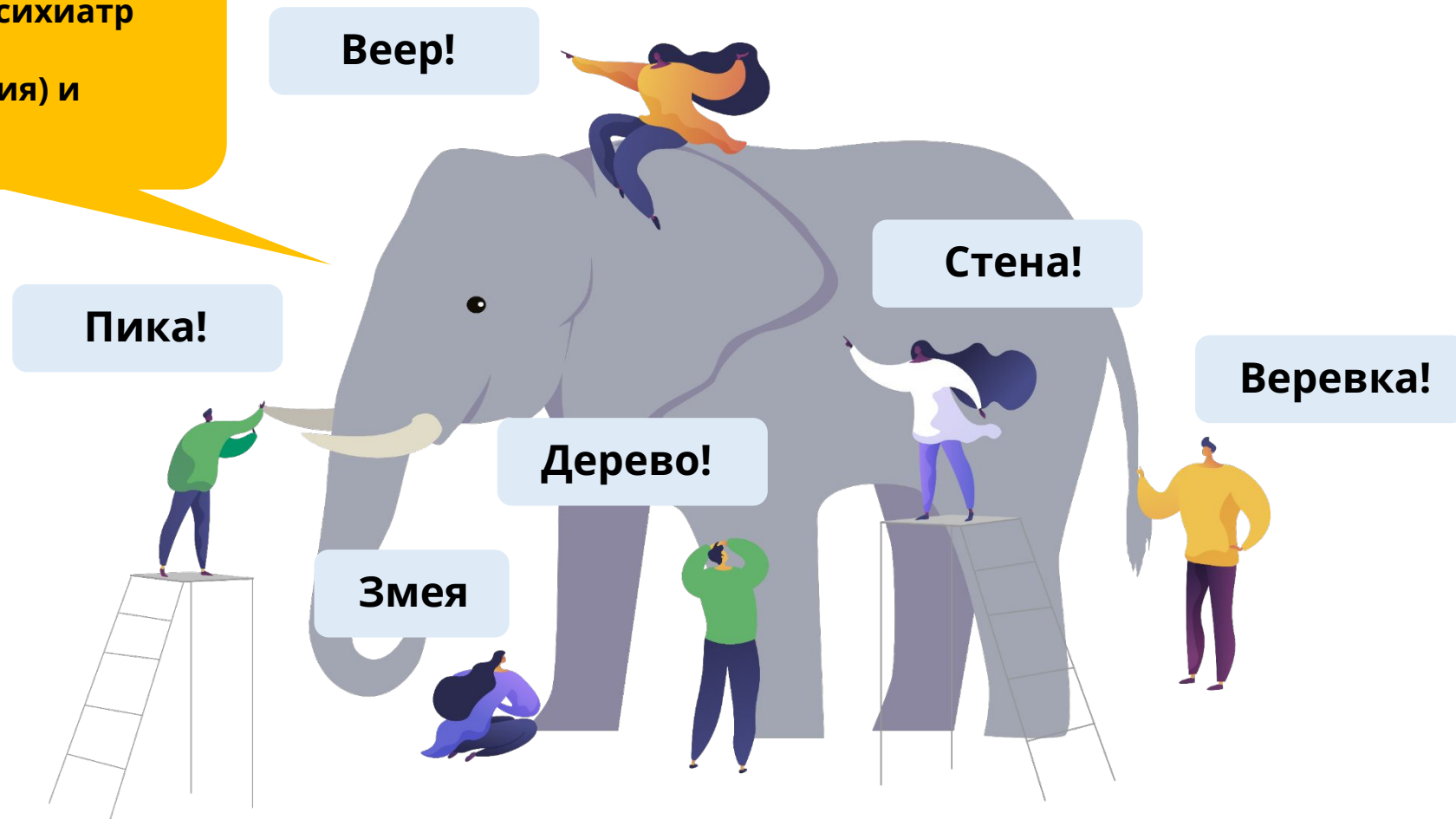
Родословных карт

**>170 000**

Исследованных  
генетических карт

# СЛОЖНО ПРИДУМАТЬ ГЕНИАЛЬНОЕ В РАЗНЫХ СИСТЕМАХ КООРДИНАТ!

Встретились как-то  
разработчик, психиатр  
(организатор  
здравоохранения) и  
биолог...



# КОМАНДА



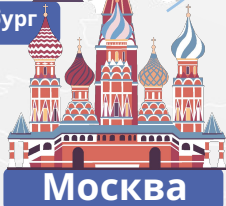
24 человека

Разработчики,  
врачи-генетики,  
аналитики,  
биоинформатики,  
лаборанты-генетики,  
продукт-менеджеры,  
руководители проекта,  
дизайнеры, маркетологи,  
продажники

4 города



Санкт-Петербург




Москва



Казань



Новосибирск



**НАША МИССИЯ — РАЗВИВАТЬ ...  
РОССИЙСКУЮ ГЕНЕТИКУ В МЕДИЦИНЕ  
И НАУКЕ**

---

**Генетика как новый драйвер  
здравоохранения!**

# ЦЕЛЬ

---

Создать цифровую платформу, которая объединит  
клиническую и лабораторную генетику





# ТРЕНДЫ ГОСУДАРСТВ А



Федеральная научно-техническая программа развития генетических технологий на 2019 – 2027 годы

**ПП РФ  
ОТ 26.12.2017 N 1640**

Первый центр геномных исследований мирового уровня для биомедицины на базе Института молекулярной биологии им. Энгельгардта РАН

**РАЗВИТИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
НА 2018-2025ГГ. ПОДПРОГРАММА 3:**

«Развитие и внедрение инновационных методов диагностики, профилактики и лечения, а также основ персонализированной медицины»

**УП РФ  
ОТ 11.03.2019 №97**

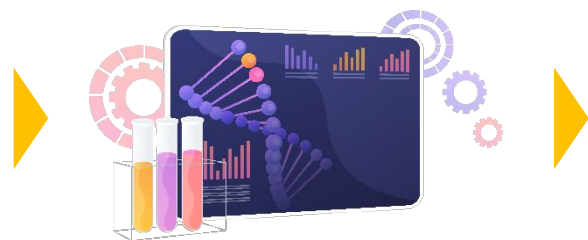
«Об Основах государственной политики Российской Федерации в области обеспечения химической и биологической безопасности на период до 2025 года и дальнейшую перспективу» (осуществление генетической паспортизации населения)

# Тренды фармацевтического рынка:

Быстрое включение в клинические исследования на базе геномных данных  
– пример Foundation medicine



Все особенности геномов пациентов в базе данных



Автоматизированная система поиска пациентов с геномными маркерами



Онкологи связываются с пациентами и дают информацию о клиническом исследовании



Заинтересованных пациентов связывают с ближайшим центром клинических исследований

---

Результат – беспрецедентная скорость набора пациентов в клинические испытания:

**1**

107 пациентов со специфическими изменения в генах NTRK, ROS1, or ALK обнаружены автоматизированной системой

**2**

35% выразили согласие на участие

**3**

Общее время от идентификации пациента до начала терапии – 7 дней

# КОНФЛИКТ РАЗВИТИЯ ФАРМАЦЕВТИЧЕСКОГО РЫНКА

Конец эпохи растущих бюджетов (финансы). Экономика даже ведущих стран не может позволить поддерживать экспоненциальный рост медицинских расходов

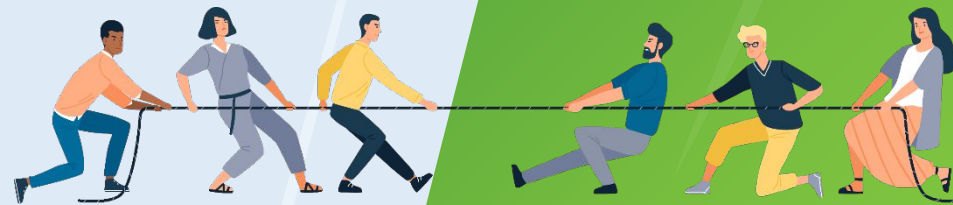
**Выход** – государственная политика снижения закупочных цен на препараты

**Последствия** – рост поддержки производства дженериков (в США), внедрение систем комплексной экономической оценки эффективности препаратов

Конец эпохи блокбастеров (технологии). Запрос на увеличение эффективности препаратов, предел эффективности «одного для всех» препарата достигнут

**Выход** – персонализация препаратов, сужение целевой группы пациентов (орфанные). Генетические и клеточные технологии

**Последствия** – рост стоимости разработки и стоимости препарата



# АТЛАС НОВЫХ ПРОФЕССИЙ



## ИТ-МЕДИК

Специалист с хорошим знанием ИТ, создает базы физиологических данных и управляет ими, создает программное обеспечение для лечебного и диагностического оборудования.



## АРХИТЕКТОР МЕДБОРУДОВАНИЯ

Специалист в области инженерной и компьютерной графики, материаловедения, сопромата, деталей машин, электротехники, обладает пространственным мышлением, понимает анатомию и физиологию человека, разбирается в биосовместимости материалов и приборов, является экспертом в области медицинской и технической безопасности.



## БИОЭТИК

Специалист, обеспечивающий нормативно-правовые и этические рамки деятельности медицинских, диагностических и биоинженерных центров, в которых осуществляется трансплантология и генетическое моделирование.



## ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОНСУЛЬТАНТ

Проводит первичный и плановый генетический анализ в диагностических центрах, обрабатывает данные с диагностических устройств и дает заключение и рекомендации по дальнейшей схеме лечения.



## СЕТЕВОЙ ВРАЧ

Высококласный диагност, владеющий информационными и коммуникационными технологиями и способный ставить диагнозы в онлайн-режиме.



## КОНСУЛЬТАНТ ПО ЗДОРОВОЙ СТАРОСТИ

Специалист медико-социальной сферы, разрабатывающий оптимальные решения для проблем стареющего населения.



## КЛИНИЧЕСКИЙ БИОИНФОРМАТИК

В случае нестандартного течения болезни строит компьютерную модель биохимических процессов болезни, чтобы понять первопричины заболевания (выявляет нарушения на клеточном и субклеточном уровнях).



[Подробнее](#)

ПРОФЕССИИ ПОЯВИТСЯ ДО 2020 Г.

# ГЕНОМ ЭКСПЕРТ СЕГОДНЯ



Мир узнал  
о «Геном эксперт»



Наши эксперты в главных рабочих  
группах Минздрава России и  
Миннауки России



Создается АНО  
«Лидер здоровья»



Разработан  
дизайн-интерфейс продукта



Разрабатывается  
MVP продукта




Сформирована  
команда

+



# ПЛАНЫ 2020



Формировать бренд «Геном эксперт» как компании – эксперта в разработке цифровых платформ и сервисов, в развитии биомедицинской генетики

Развивать команду «Геном эксперт»

Начать внедрение модуля «Биоинформатика» и «Интерпретация данных» на примере генетики репродуктивных технологий и онкогенетики

Разработать продукт

Завершить внедрение в 2-х региональных медико-генетических центрах

Защитить концепцию формирования единой цифровой платформы генетических данных Минздрава России

# ПЛАНЫ 2020



Развивать партнерское сотрудничество АНО «Лидер здоровья» с ведущими институтами страны в целях формирования «Базы знаний» и маркетплейса систем обработки и интерпретации генетических данных



Перейти от оцифровки процессов к большим данным и из данных извлекать знания

25

Достигнуть  
выручки компании  
в 250 млн руб.

0



+  
+ **Г** ЕНИАЛЬНЫЕ

**Е** ДИНЫЕ

**Н** ОВЫЕ

**О** ПТИМИСТИЧНЫЕ

**М** ОЛОДЫЕ







# СТРАТЕГИЧЕСКАЯ СЕССИЯ

Андрей Глотов  
Юрий Барбитов



Про концепцию продукта



# СОСТАВ КОМПОНЕНТ ПРОГРАММНОГО ПРОДУКТА «ГЕНОМ ЭКСПЕРТ»



## 2 БЛОК: ДНК-ДИАГНОСТИКА

### Забор и транспортировка биоматериала



#### Работа лаборанта



Забор биоматериала на исследование



В зависимости от метода исследования и типа биоматериала система предлагает СОП по забору биоматериала

Система контролирует качество образца



Разработка критериев качества биообразца совместно с экспертами НАСБИО

Фиксация в системе факта забора биоматериала



Процесс забора завершен, зафиксированы дата и время, идет проверка времени забора и др. параметров на соответствие СОПу

Подготовка образца к маршрутизации внутри медико-генетической службы/транспортировке в лабораторию



Система присваивает образцу штрих-код с уникальным номером, который заносится в биобанк данных, а также распечатывается для фиксации на пробирке

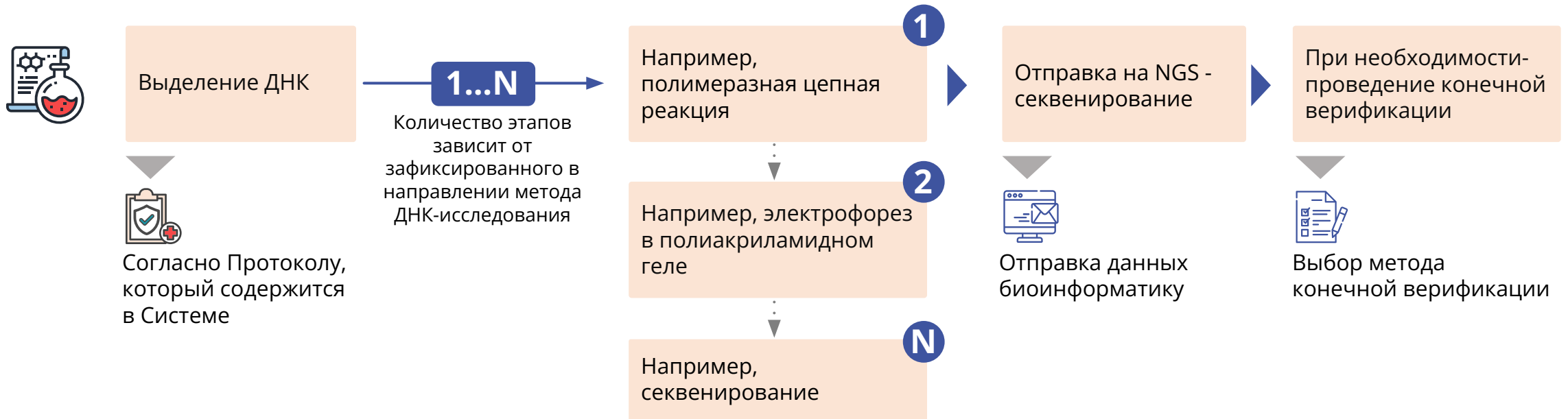


## 2 БЛОК: ДНК-ДИАГНОСТИКА

### Поэтапное ДНК-исследование



Работа лаборанта/лабораторного генетика



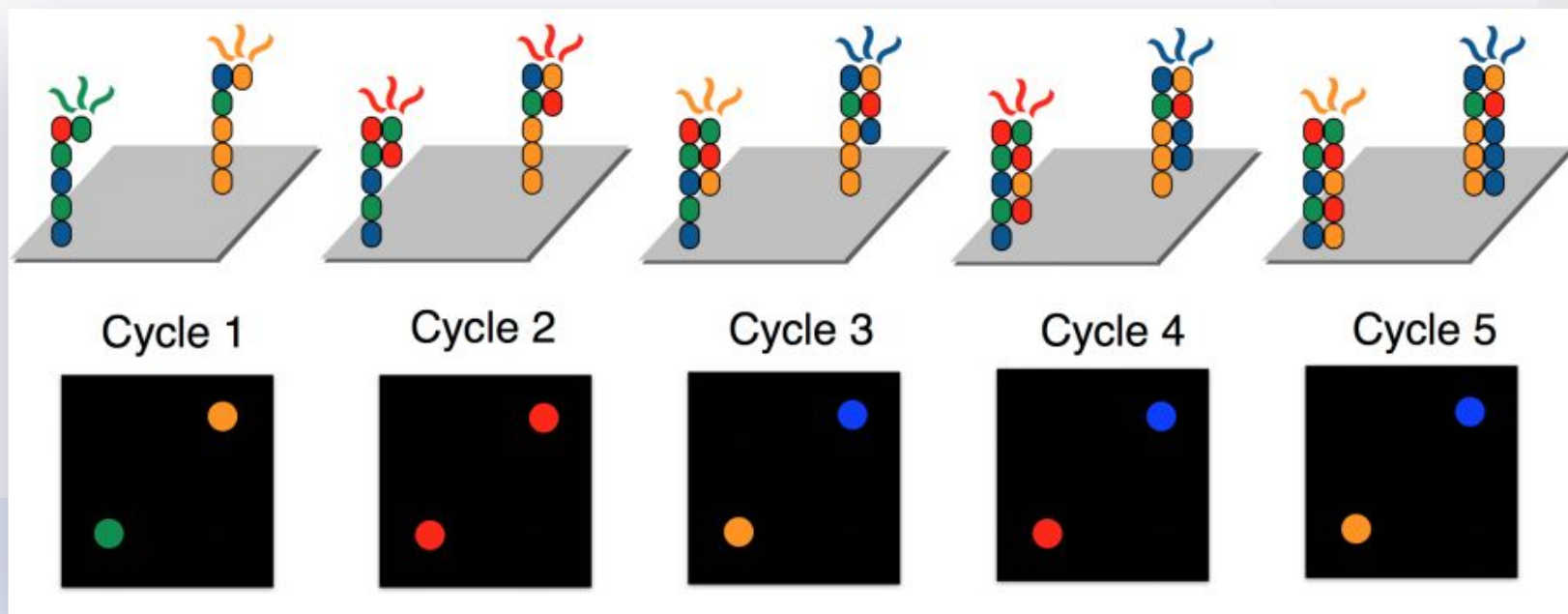
1

- Система фиксирует выполнение каждого этапа исследования: Лаборант, лабораторный генетик и его руководитель могут в любой момент посмотреть на каком этапе находится исследование;
- Врач-генетик, руководитель (и/или Заказчик) может в любой момент проконтролировать как проходят исследования.

2

- Контроль качества исследования, контроль качества образца на каждом этапе исследования

# СЕКВЕНИРОВАНИЕ НОВОГО ПОКОЛЕНИЯ И БОЛЬШИЕ ДАННЫЕ



Современные приборы для секвенирования ДНК позволяют прочитывать миллионы и миллиарды коротких фрагментов ДНК одновременно



Наиболее часто используемая технология — Illumina - использует меченые нуклеотиды для детекции сигнала с помощью флуоресценции



Каждая последовательность имеет длину 100-300 п.н



# ОБРАБОТКА ДАННЫХ СЕКВЕНИРОВАНИЯ

01

Variant calling - определение отличий последовательности от референса (вариантов)

02

Для определения вариантов необходимо выравнивание прочтений на референс

03

Процедура определения отличий имеет статистический характер

04

Конечным результатом использования NGS в медицинской генетике является постановка молекулярного диагноза

## Этап обработки данных

## Формат данных

Выравнивание

Сырые риды  
(FASTQ)

Определение вариантов

Выровненные  
риды (SAM | BAM)

Аннотация

Сырой набор  
вариантов (VCF)

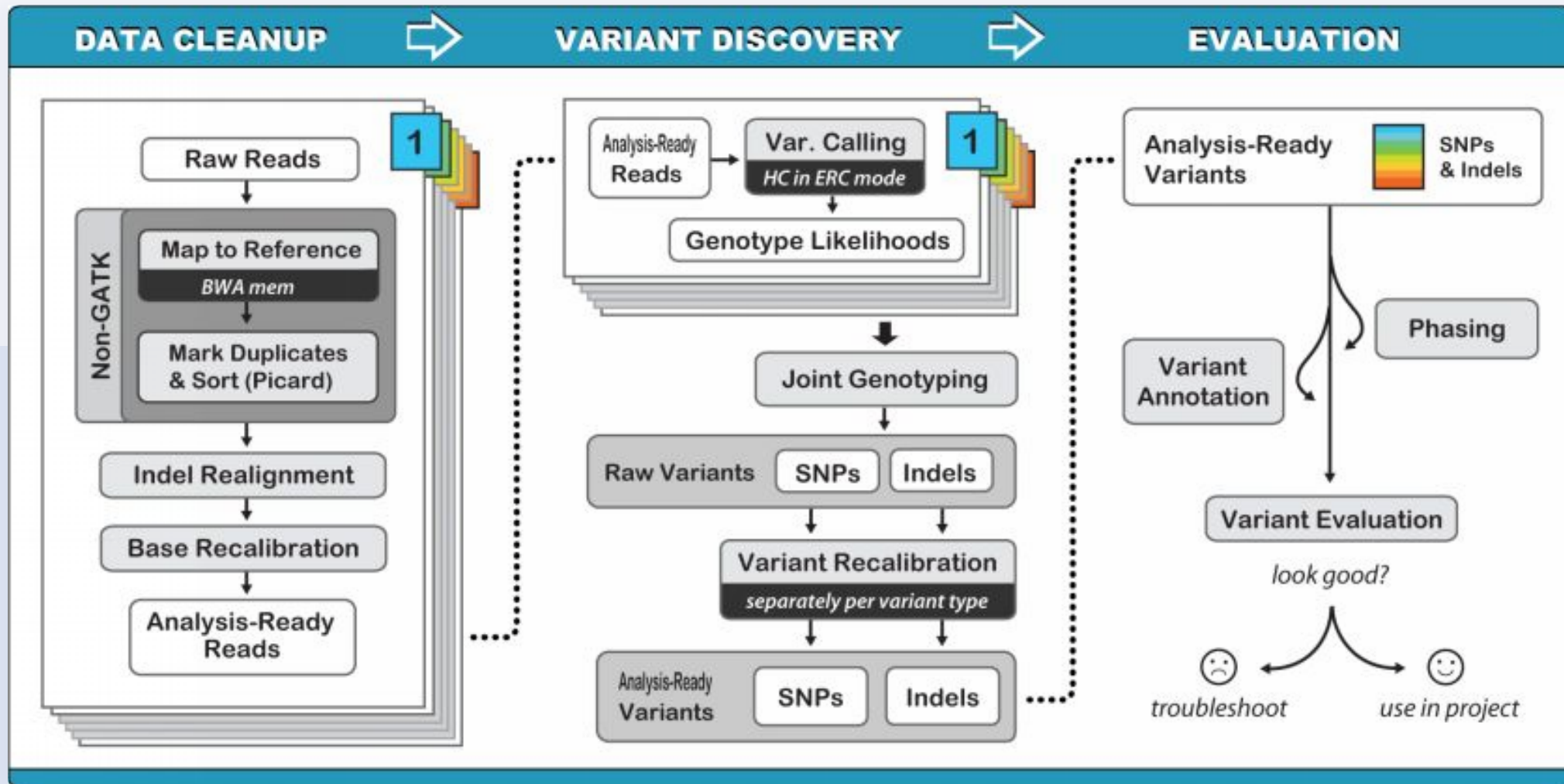
Интерпретация

Аннотированные  
варианты (VCF)

Диагноз



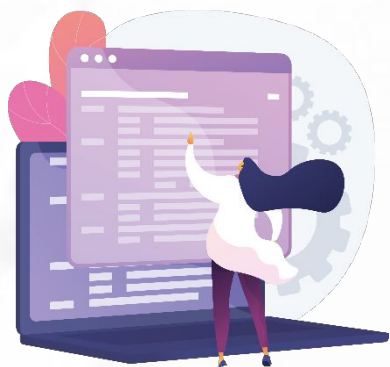
# ПРИМЕР БИОИНФОРМАТИЧЕСКОГО ПАЙПЛАЙНА



# ОСОБЕННОСТИ ПЛАТФОРМЫ “ГЕНОМ ЭКСПЕРТ”



Существует большое множество биоинформатических протоколов обработки данных, использующих свое ПО и заточенных под конкретные задачи (поиск герминальных/соматических мутаций)



В рамках нашей реализации предполагается использовать (практически) любые варианты пайплайна, способные взаимодействовать с остальными модулями



## Биоинформатика

Модуль принимает FastQ-файл и метаданные к нему

Пользователь загружает pipeline или разрабатывает новый, включая в pipeline источники, которые должны быть использованы при аннотировании

Pipeline формирует VCF-файл и соответствующие ему метаданные



Ограничения  
накладываемые на pipeline

### На обработку входных данных

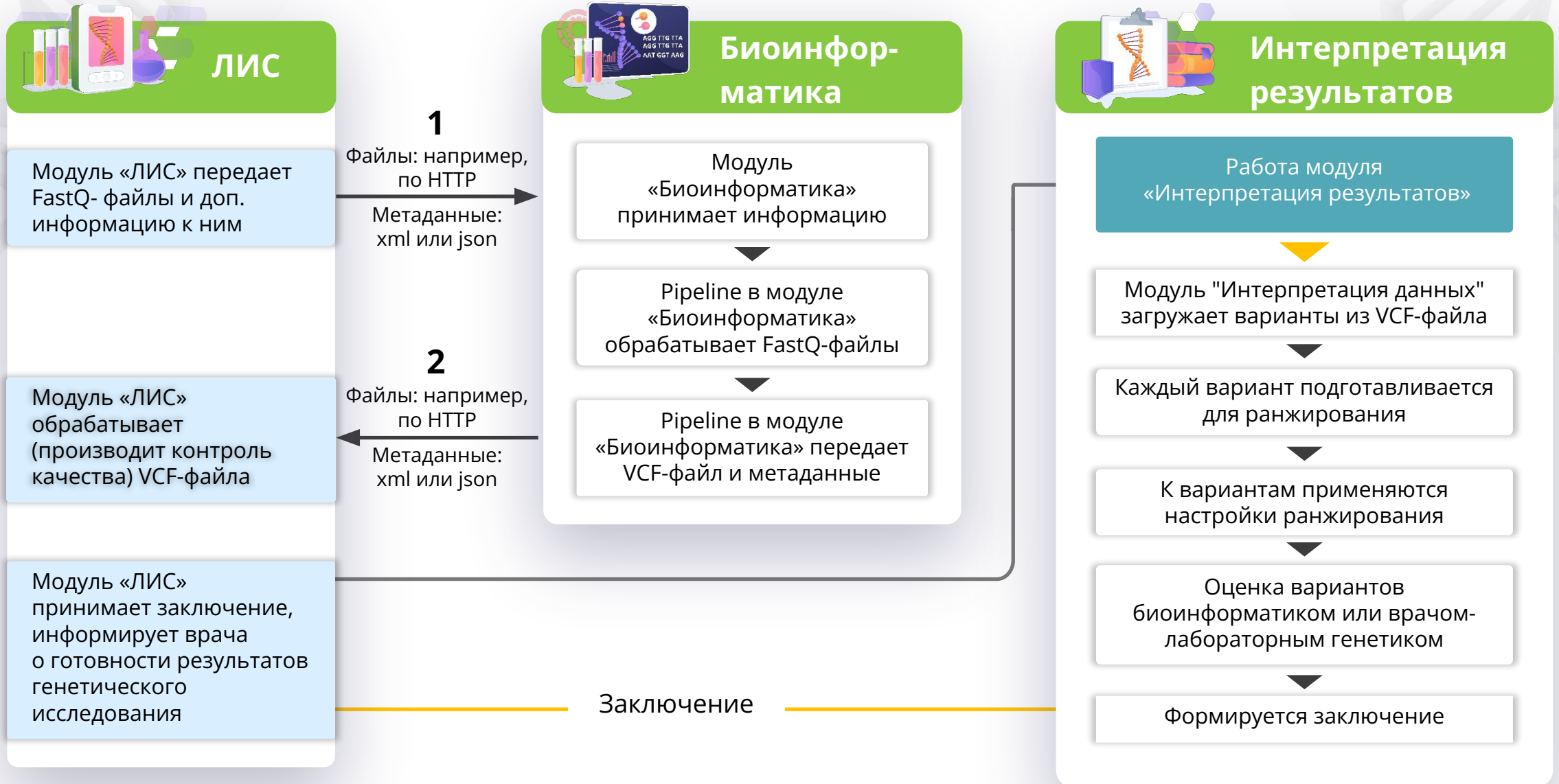
- Pipeline способен принимать FastQ-файлы
- Pipeline способен обрабатывать метаданные в заданном формате и с заданной структурой (например, в xml)

### На формирование выходных данных

- Pipeline способен отдавать VCF-файлы
- Pipeline способен формировать метаданные в заданном формате и с заданной структурой оценки качества (например, доля основания с покрытием 10 и 20 раз и более; количество вариантов; отношение гетерозиготных и гомозиготных генотипов; дол инсерций и делеций и т.д)



# ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ МОДУЛЕЙ СИСТЕМЫ



# ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ

Very strong

PVS1 null variant (nonsense, frameshift, canonical  $\pm 1$  or 2 splice sites, initiation codon, single or multiexon deletion) in a gene where LOF is a known mechanism of disease

Caveats:

- Beware of genes where LOF is not a known disease mechanism (e.g., *GFAP*, *MYH7*)
- Use caution interpreting LOF variants at the extreme 3' end of a gene
- Use caution with splice variants that are predicted to lead to exon skipping but leave the remainder of the protein intact
- Use caution in the presence of multiple transcripts



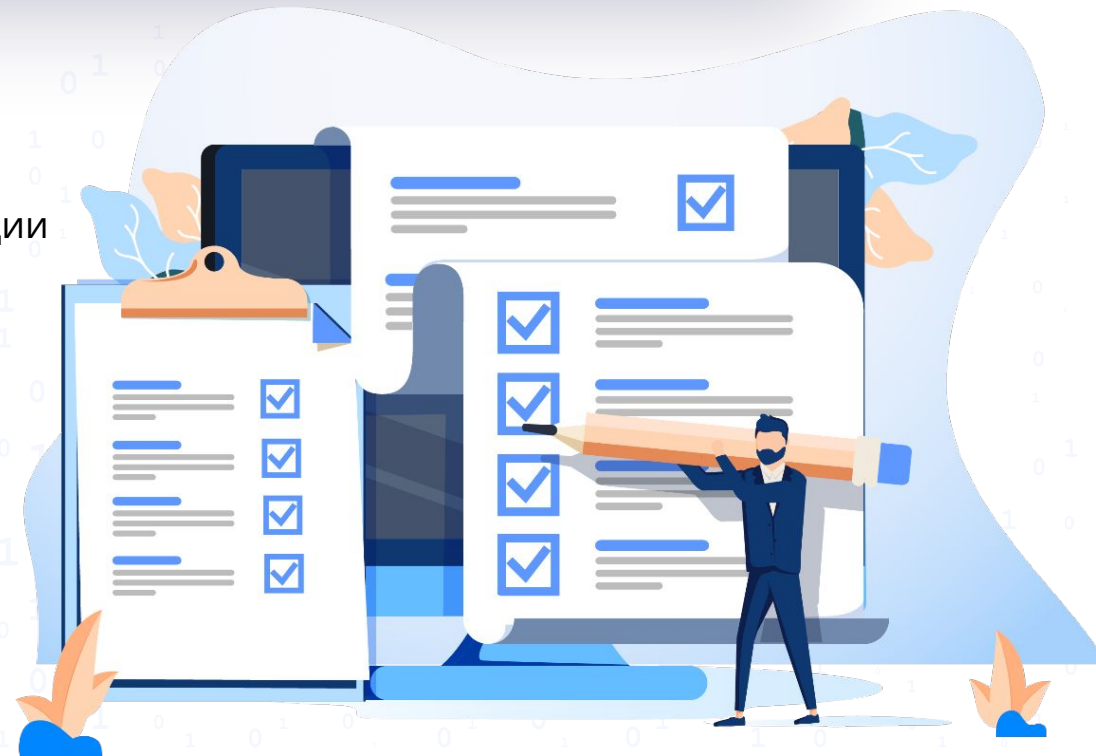
Интерпретация результатов секвенирования и обработки данных (вариантов) предполагает классификацию найденных отличий генома образца от референса с использованием строгой системы критериев классификации

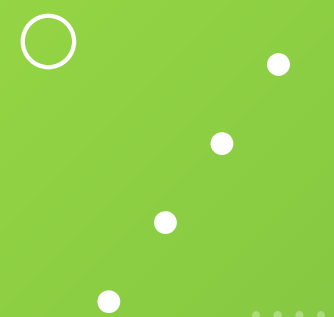


Такие критерии разработаны как за рубежом (ACMG, Sherlock), так и в РФ (МГНЦ)



Для эффективной интерпретации данных необходимо использовать умные алгоритмы ранжирования вариантов на основе поддерживающей информации





# СТРАТЕГИЧЕСКАЯ СЕССИЯ

Ирина Карпунина

О команде





Аккаунты  
Маркетинг  
Дизайн  
PR

Менеджер продукта  
Эксперт-аналитики  
Системные/бизнес  
аналитики  
Внешние эксперты

Архитекторы  
Разработчики БД  
Team Lead's  
Разработчики Full Stack  
Разработчики веб



# ТОП-МЕНЕДЖМЕНТ



**Алексей Мартынов**

Основатель

**Андрей Глотов**

Основатель

**Тимур Ахмеров**

Основатель

**Ирина Карпунина**

Генеральный директор

**Эльвира Гильманова**

Директор по развитию





# ВНЕШНИЕ ЭКСПЕРТЫ

## Мартынов Дмитрий Кимович

Эксперт

Врач-психиатр, эксперт судебной экспертизы, бывший сотрудник Минздрава СССР  
Эксперт в области производства и продвижения лекарственных средств и биомедицинских клеточных продуктов

## Лидов Пётр Игоревич

Эксперт

Кандидат медицинских наук с 1991 года является экспертом ФГБУ «Федеральный центр подготовки спортивного резерва» Минспорта России, ведущим экспертом по инновационным спортивным технологиям Фонда «Национальное интеллектуальное развитие» (Иннопрактика)

## Дмитрий Кацеров

Эксперт

Эксперт в области генетики, более 3 лет работает в области. Разработка собственных решений — методов геномной диагностики

## Асия Шорина

Врач-генетик

Стаж более 24 лет

## Юлия Насыхова

Руководитель  
лабораторной службы

Кандидат наук, работает в области генетической диагностики более 15 лет. Эксперт в области лабораторной диагностики

## Юрий Барбитов

Биоинформатик

Биоинформатик более 6 лет, разработчик собственных биоинформатических решений

## Зира Толян

генетик

Эксперт клинической и лабораторной генетики

## Анастасия Лобанская

эксперт

Эксперт в организации работы лабораторной и клинической генетики. Работает в области генетики более 5 лет

## Дмитрий Полев

Генетик

Опыт работы в генетике — около 20 лет. Эксперт в области сложных и передовых генетических методов



# АНАЛИТИКИ

## **Анастасия Мухина**

### **Менеджер продукта**

Опыт работы в бизнес-анализе и системном анализе более 5 лет, из которых 2,5 года — руководитель отдела аналитики, 7 лет работы по созданию и внедрению ИС в здравоохранении

## **Людмила Забарова**

### **Эксперт-аналитик**

Опыт в разработке программных продуктов >20 лет, из них - 15 лет в генетике

## **Саран Цыренжапова**

### **Системный/бизнес аналитик**

3 года в системном анализе, 1 год в бизнес анализе, 3 года работы по созданию государственных информационных систем

## **Анна Соколова**

### **Бизнес-аналитик**

3 года в бизнес-анализе, 2,5 года в системном анализе, 1 год работы по созданию ИС в здравоохранении

## **Данил Жуков**

### **Системный/бизнес аналитик**

4 года в анализе и внедрении корпоративных информационных систем

## **Мария Ручкина**

### **Системный аналитик**

Более 10 лет работы системным аналитиком и бизнес-аналитиком



# РАЗРАБОТЧИКИ

## Разработчики генетической платформы

### Александр Кварацхелия

Архитектор (МГЛ)

Разработка ПО: 17 лет;  
Архитектор ПО: 13 лет;  
Научная деятельность: 9 лет  
Искусственный интеллект и машинное обучение: 3 года

### Кирилл Сухорученко

Разработчик Full Stack

Разработка 8 лет,  
более 2 лет в сфере здравоохранения,  
более 2 лет руководитель разработки

### Иван Сорокин

Разработчик Full Stack

Разработка 12 лет,  
из них в автоматизации  
госсектора - 9 лет

**Вакансии:** +6 человек

Разработчик веб — +3 человека

Разработчик БД — +3 человека

## Разработчики платформы BARS.JS

### Дмитрий Бойков

Team Lead

Разработка 19 лет, больше 10 лет архитектор, больше 12 лет в сфере здравоохранения

### Андрей Максимов

Разработчик БД

7 лет работы разработчиком, 7 лет – архитектором, 10 лет – в здравоохранении

### Азат Ямалов

Разработчик веб

Ведущий разработчик, 7 лет опыта, 4 года ведущим, в медицине полгода

### Сергей Бехтер

Разработчик веб

Архитектор.  
В разработке более 12 лет, из которых 10 – в здравоохранении

### Артем Гусев

Разработчик веб

Junior –разработчик

### Илья Филимонов

Разработчик веб

Junior –разработчик

### Райхан Насихов

Специалист по тестированию

Junior –разработчик





# UX | UI



## **Андрей Матвеев**

**Руководитель отдела дизайна**  
Арт-директор, UX-дизайнер крупных информационных систем с 15-летним стажем

## **Герман Гришин**

**Ведущий специалист по юзабилити**  
Опыт в коммерческом дизайне более 5 лет. С нуля проработал UX | UI продукта «Геном эксперт»

# МАРКЕТИНГ



## **Никита Гомарник**

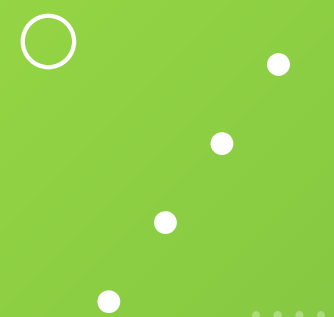
**Куратор маркетинг-стратегии  
«Геном эксперта»**

Опыт в маркетинге более 5 лет.  
На личном счету сотни  
маркетинговых материалов,  
исследований рынка и т.д.

## **Айгуль Валиуллина**

**Маркетолог**

Более 2-х лет в маркетинге области  
здравоохранения. Специализация  
на продуктах для федеральных  
и региональных органов  
исполнительной власти  
в сфере медицины



# СТРАТЕГИЧЕСКАЯ СЕССИЯ

**Анастасия Мухина**

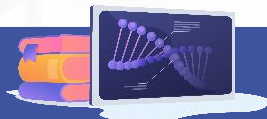
Рынок генетических платформ



# СОСТАВ КОМПОНЕНТ ПРОГРАММНОГО ПРОДУКТА «ГЕНОМ ЭКСПЕРТ»



# ОБЗОР КОНКУРЕНТОВ, СХОЖИХ ПО ФУНКЦИОНАЛЬНЫМ ВОЗМОЖНОСТЯМ



## База знаний



### Целевая аудитория:

Врач-генетик

•Каталог фенотипических признаков

•Каталог нозологических форм

•Каталог генов

•Справочник сопоставленных заболеваний и клин. признаков

•Справочник сопоставленных заболеваний и генов



### Целевая аудитория:

Лаборант, Врач-лабораторный генетик, Биоинформатик, Заведующий генетической лабораторией

•Справочник этапов методов

•Справочник уровней ген. исследования

•Справочник методов

•Справочник СОП (протоколов)

•Справочник методов анализа данных

•Справочник биоматериалов

## Аналоги

### МЕЖДУНАРОДНЫЕ ИСТОЧНИКИ

- ▶ Международный каталог наследственных заболеваний OMIM
- ▶ Онтология фенотипических признаков HPO (Human Phenotype Ontology)
- ▶ Международная номенклатура генов HGNC (HUGO Gene Nomenclature Committee)
- ▶ И т.д.

### LOINC



Используется в международных стандартах обмена медицинскими данными, например, HL7 FHIR



Не содержит информацию о методах, с помощью которых должны быть исследованы хромосомы, геном, кодирующая часть, ген(ы), патогенные варианты

Не отражает из каких этапов состоит каждый метод генетического исследования

# ОБЗОР КОНКУРЕНТОВ, СХОЖИХ ПО ФУНКЦИОНАЛЬНЫМ ВОЗМОЖНОСТЯМ

## Аналоги

## Phenotips

- **Компания-разработчик:** Gene42
- **Страна:** Торонто, Канада
- **Модель поставки:** Облачная

### Основные разделы

1. Анамнез пробанда
2. Конструктор родословной
3. Клинические симптомы (фенотип) по НРО
4. Гены, патогенные варианты, обнаруженные у пробанда
5. Диагноз по OMIM (заключительный), ORDO (клинический)



1. Подробная фиксация информации о каждом клиническом признаке
2. Просмотр отклонений антропометрических показателей от нормы
3. Информирование врача о гене, который связан с указанным фенотипом
4. Информирование врача о заболеваниях, которые связаны с указанным фенотипом



1. Неадаптированные для популяции РФ справочники (фенотип, заболевания)
2. Нет возможности направить в лабораторию



## Клиническая генетика

Физические лица (пациенты, члены семьи)

Генетическая карта

Родословная

Конструктор отчетных форм

## Аналоги

## GenoPro

- **Страна:** Канада
- **Модель поставки:** Desktop

### Основные разделы

1. Конструктор родословной
2. Общие сведения о члене семьи (этническая принадлежность, гражданство и т.д.)



1. Возможность массового редактирования объектов
2. Логическая проверка при добавлении связи между значками
3. Возможность добавления фотографий для члена семьи
4. Возможность отражения эмоциональных отношений между членами семьи
5. Генератор отчетов на основе данных, отраженных в родословной



1. Раскраска значков производится не по конкретным заболеваниям члена семьи, а по общим характеристикам (вероятно носитель)
2. Отсутствует генетическая карта
3. Нет возможности направить в лабораторию

# ОБЗОР КОНКУРЕНТОВ, СХОЖИХ ПО ФУНКЦИОНАЛЬНЫМ ВОЗМОЖНОСТЯМ

## Аналоги

PASS LIMS

- **Компания-разработчик:** PASS
- **Страна:** Рейсвейк, Нидерланды
- **Модель поставки:** Облачная

## Основные разделы

1. Взаимодействие с лабораторными приборами, включая ведение информации о тех. обслуживании прибора и инструкцию по калибровке прибора
2. Управление образцами, включая отслеживание местоположения образца
3. Управление методами испытаний
4. Управление рабочим процессом
5. Управление продуктами и спецификациями
6. Составление отчетов



1. Поддержка решений для диктовки, таких как MedialInterface
2. Возможность отслеживания жизненного цикла образца
3. Возможность конфигурирования значений для отслеживания качества продукта
4. Возможность конфигурирования рабочих процессов (шагов, которые необходимы для анализа образца)



1. Отсутствует обмен информацией с медико-генетическими консультациями
2. Отсутствует обмен информацией с биоинформатическими системами и системами, предназначенными для интерпретации данных



ЛИС

Журнал направлений

Журнал забора биоматериала

Работа с биоматериалом, пробоподготовка, детекция

Журнал постановки экспериментов

Журнал деперсонализации

Контроль качества этапов исследований

Конструктор отчетных форм

## Аналоги

Labstep

- **Компания-разработчик:** Gene42
- **Страна:** Торонто, Канада
- **Модель поставки:** Облачная

## Основные разделы

1. Настройка пользовательских протоколов (СОП) для выполнения эксперимента
2. Результаты выполнения шагов протокола в ходе выполнения эксперимента
3. Обмен знаниями с другими пользователями
4. Библиотека СОП
5. Управление складскими товарными позициями



1. Возможность отслеживания хода выполнения эксперимента
2. Возможность совместной работы пользователей над экспериментом
3. Возможность совместной работы нескольких исследователей по формированию библиотеки СОПов



1. Протоколы хранятся как заметки блокнота (в текстовом виде), не пригодно для разного рода статистики детального отслеживания хода выполнения протокола
2. Нет системы контроля качества выполненных шагов
3. Склад не имеет централизацию, то есть пользователь видит только «свой» склад

# ОБЗОР КОНКУРЕНТОВ, СХОЖИХ ПО ФУНКЦИОНАЛЬНЫМ ВОЗМОЖНОСТЯМ

## Аналоги

SeqOne  
Runner

- **Компания-разработчик:** SeqOne
- **Страна:** Монпелье, Франция
- **Модель поставки:** Desktop

### Основные разделы

1. Забирает данные из FastQ-файлов
2. Забирает SampleSheet Illumina
3. Создание проектов и образцов
4. Запуска анализа данных



1. Автоматически парсит (разбирает) данные из FastQ-файлов и SampleSheet Illumina
2. Автоматический запуск анализа данных



1. Принимает только FastQ-файлы (формат BCL не принимает)
2. Для анализа используются только наборы: GermlineVar, SomaVar и CNVCapture



Биоинформатика

Конфигурирование пайплайна

Обработчик файлов (FastQ)

Хранилище метаданных о качестве

Журнал действий, выполненных в пайплайне

## Аналоги

Cloud  
Pipeline

- **Компания-разработчик:** EPAM
- **Страна:** Ньютаун, Пенсильвания, США
- **Модель поставки:** Облачная

### Основные разделы

1. Создание и конфигурирование pipeline
2. Pipeline создается на python, shell, luigi, wdl, nextflow
3. Управление настройками (уведомлениями о системных событиях, добавление пользователя)
4. Управление хранилищем данных (работа с разными версиями файлов)



1. Возможность конфигурирования любого пайплайна с визуализацией компонент, которые взаимодействуют друг с другом



1. Pipeline может использовать только мощности: Amazon, Azure, Google



# ОБЗОР КОНКУРЕНТОВ, СХОЖИХ ПО ФУНКЦИОНАЛЬНЫМ ВОЗМОЖНОСТЯМ

## Аналоги

### PhenoVar

- **Финансирует:** Университет Шербрук
- **Страна:** Шербрук, Канада
- **Модель поставки:** Облачная

## Основные разделы

1. Клинически-значимая информация (фенотип, диагноз по OMIM, патогенные варианты, обнаруженные в гене (ax))
  2. Назначение весов (рангов) обнаруженным вариантам на основе фенотипа и генотипа пациента, также с учетом метаболического профиля
  3. Ранжирование возможных заболеваний по диагностическому весу
- .....
- +**
1. Алгоритм расчета диагностического веса сравнивает генотипы лиц со схожими фенотипическими признаками и учитывает "опыт" предыдущего ранжирования
  2. Фильтрация результатов ранжирования в соответствии с оценкой качества секвенирования (баллы QUAL и GQ)
- .....
- 
1. Для расчета фенотипического веса используется только OMIM и HPO
  2. Для расчета генотипического веса используются только базы ClinVar, HGMD. Не использует источники информации о частоте варианта и/или предсказаниях патогенности
  3. Отсутствует возможность конфигурирования рангов (добавление новых критериев, корректировка существующих)



## Интерпретация данных

Обработчик файлов (VCF)

Конфигурирование настроек ранжирования

Оценка вариантов

Экспертиза значимости вариантов и обмен информацией о находках

Статистика

Генерация и валидация заключений

## Аналоги

### ClinGen

- **Финансирует:** National Institutes of Health (NIH)
- **Страна:** США
- **Модель поставки:** Облачная

## Основные разделы

1. **Рабочее место эксперта:**
    - Определение критериев, необходимых для оценки клинической достоверности
    - Описывает доказательства, подтверждающие связь между геном и заболеванием
    - Позволяет кураторам использовать информацию для методической классификации достоверности данной пары ген-заболевание
    - Позволяет собирать доказательства, подтверждающие/опровергающие гаплонедостаточность и трипличувствительность генов и областей генома
  2. **Alelle Registry** – поиск вариантов в гене
  3. **Pathogenicity Calculator** – калькулятор патогенности вариантов по различным критериям
- .....
- +**
1. Рабочее место эксперта, позволяющее подробно описывать оценку патогенности вариантов по различным критериям
  2. Ведение информации о популяционных данных варианта
  3. Получение данных о вариантах из ClinVar, RefSeq
  4. Конфигурирование критериев доказательности
- .....
- 
1. Не используется структурированное описание фенотипа пациента
  2. К варианту возможно добавить заболевание только по MONDO (Monarch Disease Ontology)
  3. Отсутствует взаимодействие с лабораторией

# ИТОГОВОЕ ПОКРЫТИЕ КОМПОНЕНТ «ГЕНОМ ЭКСПЕРТ» КОНКУРЕНТНЫМИ ПО

## База знаний

**Целевая аудитория:**  
Врач-генетик

**OMIM, HPO, HGNC**

- Каталог фенотипических признаков
- Каталог нозологических форм
- Каталог генов
- Справочник сопоставленных заболеваний и клин. признаков
- Справочник сопоставленных заболеваний и генов

**Целевая аудитория:**  
Лаборант, Врач-лабораторный генетик, Биоинформатик, Заведующий генетической лабораторией

- Справочник этапов методов
- Справочник уровней ген. исследования
- Справочник методов
- Справочник СОП (протоколов)
- Справочник методов анализа данных
- Справочник методов
- Справочник биоматериалов

**LOINC**

## Клиническая генетика

**Phenotips**

- Физические лица (пациенты, члены семьи)
- Генетическая карта

**GenoPro**

- Родословная
- Конструктор отчетных форм

## ЛИС

**Labstep**

- Журнал постановки экспериментов
- Журнал деперсонализации
- Контроль качества этапов исследований
- Конструктор отчетных форм
- Журнал направлений
- Журнал забора биоматериала
- Работа с биоматериалом, пробоподготовка, детекция
- Хранилище изображений
- Биобанк

**PASS LIMS**

## Биоинформатика

- Хранилище метаданных о качестве
- Журнал действий, выполненных в пайплайне
- Обработчик файлов (FastQ)
- Конфигурирование пайплайна
- ДНК viewer

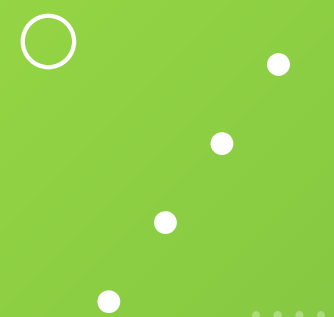
**CloudPipeline**

## Интерпретация данных

**PhenoVar**

- Обработчик файлов (VCF)
- Оценка вариантов
- Статистика
- Экспертиза значимости вариантов и обмен информацией о находках
- Конфигурирование настроек ранжирования
- Генерация и валидация заключений

**ClinGen**



# СТРАТЕГИЧЕСКАЯ СЕССИЯ

Людмила Забарова

База знаний



# ИНТЕГРАЦИЯ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ДАННЫХ С ПРИЛОЖЕНИЯМИ ПОДДЕРЖКИ ПРИНЯТИЯ КЛИНИЧЕСКИХ РЕШЕНИЙ (ЭС, ИППР)



## Уровни работы с генетической информацией

(пример модели интеграции генетических ресурсов в электронное здравоохранение, финансируется Intel)

<b>IV</b> уровень Заключения		<b>ЭКСПЕРТНОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ</b> (Treatment Decisions) <b>(ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Дифференциальная диагностика</li> <li>▪ Интерпретация результатов тестирования</li> <li>▪ Клинико-генеалогический анализ</li> <li>▪ Популяционно-статистический анализ</li> <li>▪ Оценка генетического риска</li> <li>▪ Экспертное заключение</li> </ul>
<b>III</b> уровень Аналитики	<b>БАЗА                      ЭКСПЕРТНЫХ                      ЗНАНИЙ</b> (knowledge repository)	<b>АНАЛИТИЧЕСКИЙ                      ИНСТРУМЕНТАРИЙ</b> (CDS tools)	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Каталог генетических заболеваний и генов, фотоальбомы</li> <li>▪ Протоколы Клинических рекомендаций (Clinical Guidelines)</li> <li>▪ Алгоритмы Оценки генетического риска (Risk Algorithms)</li> <li>▪ Алгоритмы интерпретации результатов тестирования</li> <li>▪ Алгоритмы поддержки мышления врача (виртуальный помощник «Электронный генетический консультант»)</li> </ul>
<b>II</b> уровень Тестирования	БД	<b>ТЕСТИРОВАНИЕ</b> (Genetic / genomic data repository)	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Клинические данные (Clinical Data, CDR)</li> <li>▪ Генетические лаборатории (Genetic Lab)</li> <li>▪ Генетическое (хромосомное, биохимическое, иммунологическое) тестирование (Genetic test Results)</li> <li>▪ Геномное тестирование (Genomic test Results)</li> </ul>
<b>I</b> Генеалогический уровень	БД	<b>РОДОСЛОВНЫЕ /                      ГЕНЕТИЧЕСКИЕ КАРТЫ</b> (Genealogic Repository)	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Родословные / семейные карты (Family Health history Data, FHH)</li> <li>▪ Картотека (фотоархив, фотоальбом)</li> </ul>



## РАЗДЕЛЫ БЗ «ГЕНОМ ЭКСПЕРТ»

Функциональная поддержка врача осуществляется по двум направлениям: диагностическому и справочному

	Уровень БЗ	Раздел БЗ	Назначение БЗ
I	Справочно-информационный (Библиотека)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Клиническая генетика</li> <li>Молекулярная генетика /</li> <li>Цитогенетика / Геномная медицина</li> <li>Метаболическая / биохимическая генетика</li> </ul>	<p>Клинико-диагностический раздел</p> <p>Содержит систематизированные клинические, молекулярно-генетические описания и диагностические критерии моногенных и хромосомных наследственных болезней, синдромов и врождённых пороков развития (НБ)</p>
II	Аналитический (ИСППР)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Онкогенетика</li> <li>Кардиогенетика</li> <li>Нейрогенетика</li> <li>Психогенетика</li> <li>Сурдогенетика</li> <li>Нутригенетика и другие направления генетики</li> </ul>	<p>Углублённые клинические и молекулярно-генетические алгоритмы дифференциальной диагностики моногенных и хромосомных болезней и синдромов.</p> <p>Диагностика наследственных заболеваний, генетических предрасположенностей и мутаций в генах. Геномные, хромосомные, генные мутации.</p> <p>Web-сервис дифференциальной диагностики для узких специалистов. Многодисциплинарный подход.</p> <p>Классификация и оценочные критерии физического развития и соматометрии (РФ / ВОЗ). Влияние вредных факторов на плод / ребёнка, репродуктивную функцию.</p>
III	Экспертный (ИСЭО)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Эпидемиологическая генетика</li> <li>Экологическая генетика</li> <li>Радиационная генетика</li> <li>Фармакогенетика/ фармакогеномика</li> <li>Репродуктивная генетика</li> <li>Мониторинг врожденных пороков развития</li> <li>Популяционная медицина</li> </ul>	<p>Протоколы интерпретации результатов генетического тестирования, выбор методов лечения.</p> <p>Клинико-генеалогический прогноз, расчёт генетического риска для семьи. Биоинформатика.</p> <p>Выводы с оценкой морфофункционального состояния, телосложения и соответствия паспортного возраста пациента уровню его биологического развития.</p> <p>Формализованные способы представления медико-генетических Заключений международного образца.</p> <p>Система медико-генетического мониторинга пренатального и репродуктивного здоровья.</p>

# БАЗА ЗНАНИЙ: ОБЗОР МАТЕРИАЛОВ ДЛЯ НАПОЛНЕНИЯ БЗ

- ▶ Международные системы для классификации заболеваний ВОЗ
- ▶ Международные стандарты для унификации генетической информации (International Knowledge Base)
- ▶ Обзор клинических онтологий (Normalizing Medical Ontologies)
- ▶ Обзор баз данных в области молекулярной медицины, Gene resources
- ▶ Международные кодификаторы для обмена медицинскими данными
- ▶ Специализированная отечественная и зарубежная литература и ресурсы, атласы



ПРИ ПОДДЕРЖКЕ  
ГРУППЫ ЭКСПЕРТОВ

**Назаренко Людмила Павловна** – Директор генетической клиники, профессор, д.м.н., заместитель директора НИИ медицинской генетики СО РАН по научной и лечебной работе, член экспертной проблемной комиссии № 29.01 «Генетика человека и наследственные болезни» Научного совета РАН и МЗ РФ по медицинской генетике, главный внештатный генетик МЗ РФ в Сибирском Федеральном округе

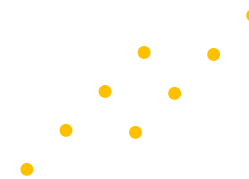
Эксперт-куратор: Курирование генетической системы.  
Ревизия Базы знаний

**Шорина Асия Ринатовна** – руководитель областного Центра мониторинга врождённых пороков развития Новосибирской области; Врач-генетик высшей категории областной медико-генетической службы Новосибирской области; Эксперт по разделу: Медико-генетическое консультирование. Клиника, диагностика и лечение наследственных заболеваний. Анализ родословной, расчёт риска наследственного заболевания и генетический прогноз для семьи. Регистр врождённой патологии. Пренатальная диагностика беременных

# БАЗА ЗНАНИЙ: ОТЧЁТ 2019.

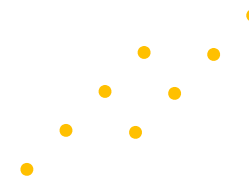
## ИТОГИ / МЕЖДУНАРОДНАЯ СТАТИСТИКА

### КАТАЛОГ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ



Основные таблицы БЗ	БЗ ГенЭксперт: Кол-во записей	Ресурс международной идентификации, external resource	Кол-во записей в идентификаторе
<b>НБ</b> - код OMIM Описан фенотип, молекулярная основа известна / не известна	7 729	<a href="#">OMIM knowledgebase of human genes and phenotypes</a> Phenotype MIM number	Более 8 000

# БАЗА ЗНАНИЙ: ОТЧЁТ 2019. КАТАЛОГ ГЕНОВ



Основные таблицы БЗ	БЗ ГенЭксперт: Кол-во записей	Ресурс международной идентификации, external resource	Кол-во записей в идентификаторе
		National Human Genome Research Institute (NHGRI)	Версии май- сентябрь 2019
Карты генов в номенклатуре HGNC, ссылка на ресурс	43 070 Демо табл БЗ	HGNC dataset Gene ID	43 278 Approved 41 527
Наименование англ. Символ гена (главный)	41 964 Демо табл БЗ	Gene map	
Карты с описанием генов в каталоге OMIM, ссылка на ресурс	16 395 Демо табл БЗ	MIM Gene/Locus <a href="https://omim.org/statistics/geneMap">https://omim.org/statistics/geneMap</a>	16 190 + 37
Межд. идентификаторы (индексы в номенклатурах)	16 376 15 884 985 Демо табл БЗ	Entrez Gene ID (NCBI) Ensembl Gene ID Enzyme Gene ID <a href="#">ENZYME EC accession number</a> UniProtKB	

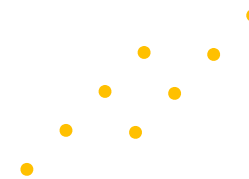


# БАЗА ЗНАНИЙ: ОТЧЁТ 2019.

## КАТАЛОГ ФЕНОТИПИЧЕСКИХ ПРИЗНАКОВ (ТЕРМИНЫ РУС, АНГЛ).

Основные таблицы БЗ	БЗ ГенЭксперт: Кол-во записей	Ресурс международной идентификации, external resource	Кол-во записей в идентификаторе
	<b>11 175</b> Демо табл БЗ	<b>Connections with terminologies</b>	
Наименования признака: главный термин	8 166 Демо табл БЗ		
Наименования признака: синонимы	3 010 Демо табл БЗ		
Код в международной онтологии фенотипических аномалий	7 796 Демо табл БЗ	<a href="#">Human Phenotype Ontology (HPO)</a>	14 831
Международные идентификаторы Дополнительные индексы в каталогах трансляционной медицины	21 153 Демо табл БЗ	MeSH, UMLS, MedDRA, GARD	
	21 153	ICD-10, SNOMED-CT, UMLS, MeSH	

# БАЗА ЗНАНИЙ: ОТЧЁТ 2019. КАРТЫ НБ (КЛИНИЧЕСКОЕ ОПИСАНИЕ)

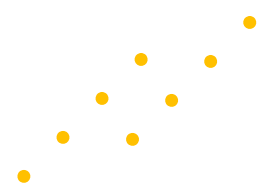


Основные таблицы БЗ	БЗ ГенЭксперт: Кол-во записей	Ресурс международной идентификации, external resource	Кол-во записей в идентификаторе
Карты моногенных НБ с молекулярной генетикой в каталоге OMIM Восприимчивость	5 398 Демо табл БЗ	<u>Phenotype MIM number – Gene/Locus MIM number</u> <a href="https://omim.org/statistics/geneMap">https://omim.org/statistics/geneMap</a> Human Genome (Morbid Map)	5 460 Single gene disorders and traits, Phenotype
Гены, которые участвуют в описании молекулярной генетики НБ. Общее количество генов с фенотип-вызывающей мутацией	4 137 Демо табл БЗ	OMIM Phen – HGNC ID <a href="#">OMIM Morbid Map Scorecard (Updated October 11th, 2019)</a>	4 163
НБ - Ген(ы), пары	6 208 Демо табл БЗ	Gene-Phenotype Relationships (OMIM Phen – OMIM Gene)	6 516

# БАЗА ЗНАНИЙ: ОТЧЁТ 2019. КАРТА НБ: СИМПТОМОКОМПЛЕКС

Основные таблицы БЗ	БЗ ГенЭксперт: Кол-во записей	Ресурс международной идентификации, external resource	Кол-во записей в идентификаторе
Карты НБ с клинико-генетической характеристикой	7 388 Демо табл БЗ	<a href="#">OMIM knowledgebase of human genes and phenotypes</a> <a href="#">Clinical Synopsis</a>	Около 7 000
Признаки в симптомокомплексах	198 828 Демо табл БЗ	<a href="#">185480</a> SUPRABULBAR PARESIS, CONGENITAL Clinical Synopsis	Около 1000 НБ (Clinical Synopsis не заполнен или кол-ва признаков недостаточно для диагностики, 2-5 признаков)
Признаки, с баллами для диагностики	132 906 Демо табл БЗ	<a href="#">210350</a> BIEMOND SYNDROME II	Не указаны

# БАЗА ЗНАНИЙ: ОТЧЁТ 2019. СРАВНИТЕЛЬНАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА КЛИНИЧЕСКИЙ ОПИСАНИЙ БЗ И ОМIM



The image shows two overlapping web browser windows. The left window is a Russian genetic database interface, and the right window is the OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) database.

**Left Window (Russian Database):**

Наследственные Заболевания

Наименование (рус)    Наименование (англ)    314500

Наследственные заболевания

<input checked="" type="checkbox"/>	Код	Наименование(рус)	<input type="checkbox"/>	Наименование(англ)
<input type="checkbox"/>	3508	Синдром Ван Ден Боша	<input type="checkbox"/>	VAN DEN BOSCH SYNDROME

по 10 записей на странице    перейти на страницу

Синонимы    Метаболические нарушения    Молекулярная генетика    Симптомокомплекс    МКБ    Тип наследования

<input checked="" type="checkbox"/>	Клинический признак	Диагностическая значимость, %	Дополнительно (описание, синонимы)	Система/Группа
<input type="checkbox"/>	ангидроз	85		Кожа / под
<input type="checkbox"/>	гипертермия	85		Особенност
<input type="checkbox"/>	липогидроз	85	сухая кожа	Кожа / под
<input type="checkbox"/>	задержка интеллектуального развития	85	задержка развития	Психическо
<input type="checkbox"/>	гипертермия злокачественная	85		Особенност
<input type="checkbox"/>	нанизм	85	(+)	Рост/Общи
<input type="checkbox"/>	прочие аномалии сетчатки	85		Органы зре
<input type="checkbox"/>	прочий кератоз	85	(+)	Кожа / под
<input type="checkbox"/>	тилоз	85	(+)	Кожа / под
<input type="checkbox"/>	умственная отсталость глубокая	85	(+)	Психически

по 10 записей на странице    перейти на страницу

OK    Отмена

Num Lock

**Right Window (OMIM):**

About    Statistics    Downloads    Contact Us    MIMmatch    Donate    Help

Search OMIM...    Options    Display:  Highlights     Change Bars     Feature IDs

ICD+

**%314500**    **% 314500**

Table of Contents    MIM Entry

## VAN DEN BOSCH SYNDROME

**SKEL**  
- Skeletal deformity

**EYES**  
- Choroideremia

**INHERITANCE**  
- X-linked. ? contiguous gene syndrome

**NEURO**  
- Mental deficiency

**SKIN**  
- Acrokeratosis verruciformis  
- Anhidrosis

Creation Date: Undefined  
Edit History: Undefined

**External Links**

Clinical Resources

- Clinical Trials
- EuroCentest
- Genetic Alliance
- GARD
- OrphaNet
- POSSUM

NOTE: OMIM is intended for use primarily by physicians and other professionals concerned with genetic disorders, by genetics researchers, and by advanced students in science and medicine. While the OMIM database is open to the public, users seeking information about a personal medical or genetic condition are urged to consult with a qualified physician for diagnosis and for answers to personal questions.

OMIM® and Online Mendelian Inheritance in Man® are registered trademarks of the Johns Hopkins University.  
Copyright© 1966-2019 Johns Hopkins University.

# БАЗА ЗНАНИЙ: СТРУКТУРА И НАЗНАЧЕНИЕ ТАБЛИЦ КЛАССИФИКАТОРЫ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Формализованные классификаторы, предназначенные для распределения заболеваний по отдельным классам/группам

Классификатор	Задача	Описание
Классификатор заболеваний по этиологическому принципу (генетический)	Класс – Группа(ы) мутации – Тип(ы) наследования	33 записи
Классификатор заболеваний по органно-системному принципу (клинический)	Классы патологии Orpha Группы патологии Orpha (3 уровня)	Выполнен анализ Orphanet classifications, поскольку ICD10, действующую в клинической практике, считают неудовлетворительной в части редких заболеваний (Консорциум Orphanet (из отчета EUROPLAN I «Кодекс Orpha»)
Классификатор заболеваний по характеру метаболических расстройств (биохимический)	Добавить Классификацию НБО «Группы метаболических нарушений» в раздел Orphanet classifications	Сделать 3х-уровневый классификатор по образцу ORPHA + справочник типа "Характеристика нарушений" Группы метаболических нарушений, НБО

# БАЗА ЗНАНИЙ: КАТАЛОГ НОЗОЛОГИЧЕСКИХ ФОРМ

Поле	Описание
Наименование	Главное, синонимы, рус, англ
Код OMIM	Международный код заболевания OMIM Phenotype, актуальность, прямая ссылка на каталог OMIM
Тип(ы) наследования заболевания	Группа классификатора
Генные карты	Молекулярная генетика заболевания
Индексы в международных номенклатурах	Дополнительные идентификаторы заболевания: ORPHA, UMLS, МКБ10, MeSH, UMLS
Возраст манифестации заболевания	Вкладка Манифестация: справочник медико-биологической периодизации
Распространённость заболевания	Доля больных в группе обследованных лиц или в популяции (уделить внимание показателям РФ)
Популяционная частота	Коэффициент заболеваемости (Россия!)
Этиология	Вкладка Этиология
Патогенез	Вкладка Патогенез
Клинические формы заболевания	Манифестация. Соотношение полов при данной патологии справочник Клиническая Форма НБ
С чем дифференцировать	Наименование синдрома, OMIM
Исключающие критерии для диагностики	Пол; Манифестация
Фотоархив НБ Дерматоглифика	Альбом иллюстративного материала синдрома; библиографические ссылки. Размещение кариограммы, хроматограмм, графиков и изображений из протоколов лабораторных анализаторов справочник Тип фотоматериала; окно НБ - вкладка Фотоальбом НБ: библиография; окно НБ - вкладка Фотоальбом НБ: пациенты
Схема обследования	Вкладка Обследование, справочник Генетические тесты. методы медико-генетического тестирования (генетические, хромосомные, биохимические тесты). Рекомендации по доп. обследованию (лабораторное, инструментальное, наблюдение специалистов), куда направить пациента для обследования
Принципы терапии	Вкладка Методы терапии
Практические рекомендации	Вкладка Рекомендации по наблюдению, профилактике
Прогноз	Данные о продолжительности жизни. Прогноз течения заболевания и развития осложнений в зависимости от возраста и метода лечения
Библиография	Библиографические ссылки на источники. Вкладка Библиография, справочник Библиография

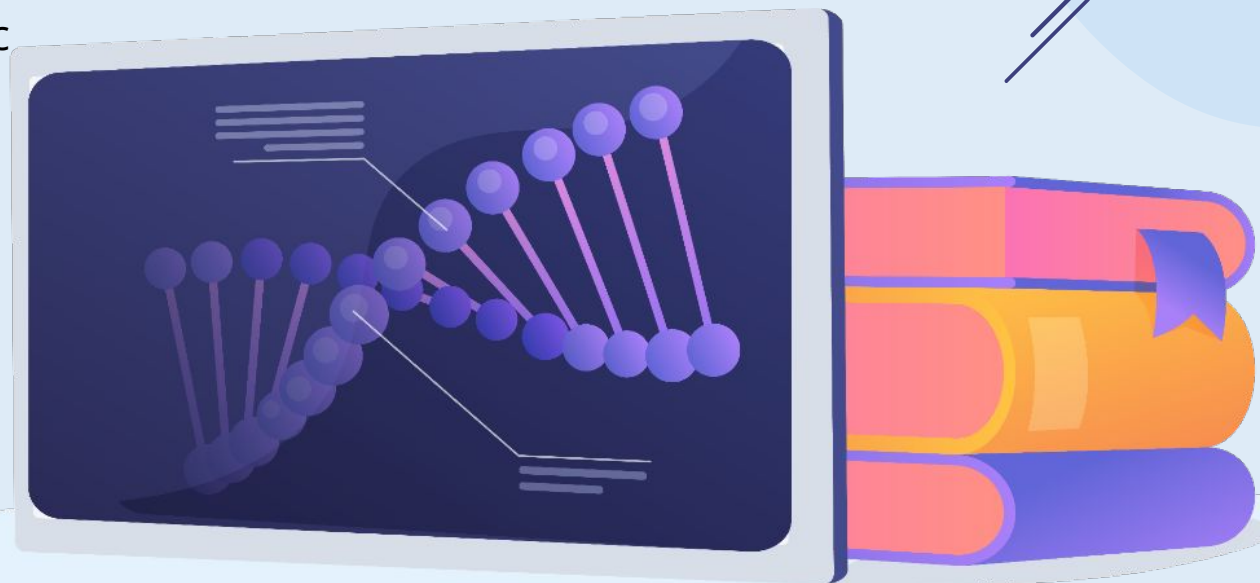
# БАЗА ЗНАНИЙ: СТРУКТУРА И НАЗНАЧЕНИЕ ТАБЛИЦ

## КАРТА НБ: МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА ЗАБОЛЕВАНИЯ. КАТАЛОГ ГЕНОВ



Символ гена (главный, синонимы)

- ✓ Наименование (главное, синонимы) русский, английский.
- ✓ Код MIM Gene/Locus в каталоге OMIM, ссылка на ресурс
- ✓ Gene ID в номенклатуре HGNC, ссылка на ресурс
- ✓ Международные идентификаторы (индексы в номенклатурах)
  - Entrez Gene ID (NCBI)
  - Ensembl Gene ID
  - Enzyme Gene ID
  - UniProtKB
- ✓ Локализация молекулярных изменений



# БАЗА ЗНАНИЙ: СТРУКТУРА И НАЗНАЧЕНИЕ ТАБЛИЦ

## КЛАССИФИКАТОР ФЕНОТИПИЧЕСКИХ ПРИЗНАКОВ СИСТЕМНО-ОРГАНИЧНЫЙ

Формализованный классификатор предназначен для распределения признаков по отдельным классам/группам

- Структура дерева систем: Класс / группа / подгруппа (3 уровня, 275 записей)
- Применяется при наполнении БЗ, в разделах клинического осмотра, дифференциальной диагностики и статистической отчётности

## КАТАЛОГ ФЕНОТИПИЧЕСКИХ ПРИЗНАКОВ

Подменю содержит описание клинических, параклинических, молекулярно-генетических показателей специального и дополнительного обследования (лабораторных, функциональных, инструментальных методов)

- Применение: клинический фенотип; биохимический фенотип

Наименования признака	Клинические признаки, главный термин, синонимы, рус, англ.
описание	Примечание признака
Индекс в международной номенклатуре НРО	Код в международной онтологии фенотипических аномалий
Идентификаторы	Межд идентификаторы и дополнительные индексы в каталогах трансляционной медицины MeSH, SNOMED-CT, UMLS, LOINC,
ICD-10 признака	ФНСИ: МКБ-10(11)
Комплекс	Ассоциативные связи признаков
Фотоархив	Хранение ссылок для иллюстративного материала + библиографические ссылки на фото



# БАЗА ЗНАНИЙ: СТРУКТУРА И НАЗНАЧЕНИЕ ТАБЛИЦ

## КАРТА НБ: СИМПТОМОКОМПЛЕКС, КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА ЗАБОЛЕВАНИЯ

- Таблица для хранения клинических, диагностических описаний болезней и синдромов
- Применяется при наполнении БЗ, в разделах клинического осмотра, дифференциальной диагностики и статистической отчётности

Клинические признаки заболевания	Вкладка Симптомокомплекс
Диагностическая значимость	Вес признака в дифференциальной диагностике (баллы, %)
Возраст манифестации признака	
Степень тяжести признака	Справочник Степень тяжести (признак)
Характер течения	Справочник Характер течения (признак)
Частота признака	
Соответствие полу	Особенности клинических проявлений в зависимости от пола и клинической формы заболевания
Соответствие клинической формы заболевания	
Исключающие признаки для диагностики	
Библиография	Библиографические ссылки на источник



**План расширения справочника:** Добавить характеристику порядка развития патологического процесса и формирования симптомов; дополнительно указать нетипичные клинические варианты течения заболевания; клинический полиморфизм симптоматики:

# БАЗА ЗНАНИЙ: ПЛАН СОПРОВОЖДЕНИЯ

1

Сопровождение БЗ /версионное обновление  
Поддержание актуальной информации в Картах заболеваний,  
подготовка материала для пополнения БЗ

- Систематизированный обзор литературы, международных каталогов, онтологий
- Экспертиза материалов с генотипической / фенотипической и др. информацией
- Определение, модификация знаний
- При необходимости, перевод с английского на русский язык

2

Актуализация данных в БЗ.  
Объём для версионного обновления

- АРМ эксперта: регистрация / обновление информации в специальных таблицах
- Контроль ответственного аналитика





# СТРАТЕГИЧЕСКАЯ СЕССИЯ

**Эльвира Гильманова**

Рынок, перспективы, маркетинг и продажи





## СТРАТЕГИЯ ГОЛУБОГО ОКЕАНА

Единственный способ победить конкуренцию — это перестать пытаться победить.

**Выйти за пределы** известных участков рынка и парадигмы жесткой конкуренции алого океана и **сконцентрировать свои усилия на нетронутых** областях, так называемых голубых океанах, где нет конкурентов, но есть огромный потенциал для развития компании.



Ким Чан и Рене Моборн





“

«..Эльвира, мы даже не знаем,  
что сказать...  
У вас такие амбициозные  
цели!»

**Наше основное  
преимущество:**

Мы видим процесс целиком,  
широко и объемно

# Наш рынок

## Федеральные ведомства:

- ✓ Минздрав России (подведомственные учреждения)
- ✓ Миннауки России (подведомственные учреждения)

## Региональные учреждения:

- ✓ Медико-генетические центры и генетические лаборатории (на базе научных институтов)
- ✓ Частные центры и лаборатории (крупные инвестиционные проекты)

В перспективе:

зарубежные центры  
и лаборатории



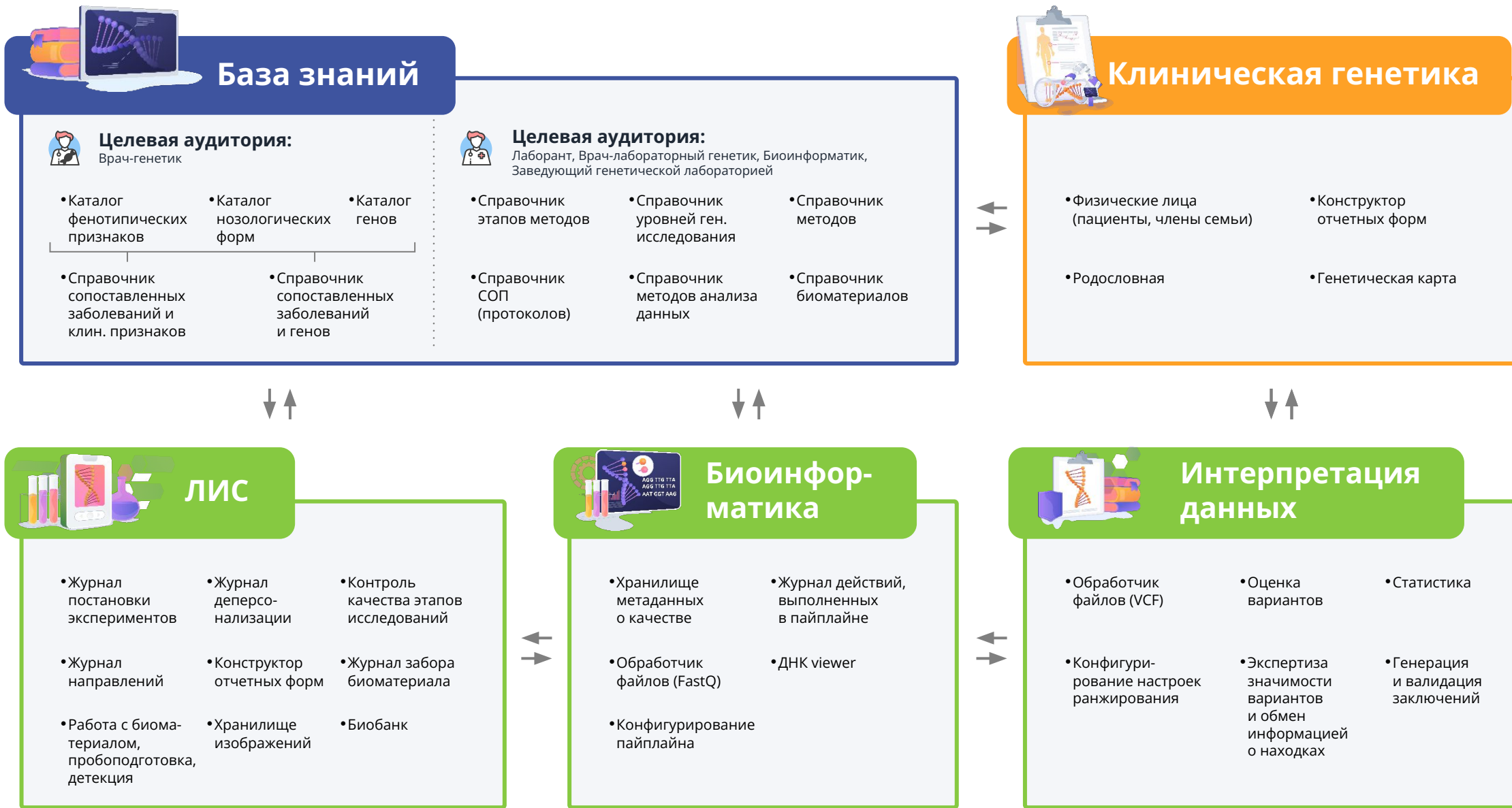
# Кто наш клиент?

1 Верхнеуровневый руководитель  
(держатель бюджета)

2 Эксперт отрасли

+ 3 Люди из науки: доктора медицинских и биологических наук

# СОСТАВ КОМПОНЕНТОВ ПРОГРАММНОГО ПРОДУКТА «ГЕНОМ ЭКСПЕРТ»







## Клиническая генетика

- Физические лица (пациенты, члены семьи)
- Конструктор отчетных форм
- Родословная
- Генетическая карта



### Интерпретация данных

- Обработчик файлов (VCF)
- Оценка вариантов
- Статистика
- Конфигурирование настроек ранжирования
- Экспертиза значимости вариантов и обмен информацией о находках
- Генерация и валидация заключений



### Биоинформатика

- Конфигурирование пайплайна
- Обработчик файлов (FastQ)
- Хранилище метаданных о качестве
- Журнал действий, выполненных в пайплайне
- ДНК viewer



### ЛИС

- Журнал постановки экспериментов
- Журнал деперсонализации
- Контроль качества этапов исследований
- Журнал направлений
- Хранилище изображений
- Журнал забора биоматериала
- Биобанк
- Конструктор отчетных форм
- Работа с биоматериалом, пробоподготовка, детекция

## База знаний



### Целевая аудитория:

Врач-генетик

- Каталог фенотипических признаков
- Каталог нозологических форм
- Каталог генов
- Справочник сопоставленных заболеваний и клин. признаков
- Справочник сопоставленных заболеваний и генов



### Целевая аудитория:

Лаборант, Врач-лабораторный генетик, Биоинформатик, Заведующий генетической лабораторией

- Справочник этапов методов
- Справочник уровней ген. исследования
- Справочник методов
- Справочник СОП (протоколов)
- Справочник методов анализа данных
- Справочник биоматериалов

## Создание Единой информационной платформы всех медико-генетических служб России



МИНИСТЕРСТВО  
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ВСЕ  
**345**

врачей-генетиков в России будут обеспечены инструментом для:

- ✓ Ведения электронной медицинской генетической карты и базы пациентов
- ✓ Построения родословной пациентов
- ✓ Дифференциальной диагностики наследственной патологии, выбора лечения и клинико-генетическом прогнозе

База знаний

Клиническая  
генетика





# База знаний



## Целевая аудитория:

Врач-генетик

- Каталог фенотипических признаков
- Каталог нозологических форм
- Каталог генов
- Справочник сопоставленных заболеваний и клин. признаков
- Справочник сопоставленных заболеваний и генов



## Целевая аудитория:

Лаборант, Врач-лабораторный генетик, Биоинформатик, Заведующий генетической лабораторией

- Справочник этапов методов
- Справочник уровней ген. исследования
- Справочник методов
- Справочник СОП (протоколов)
- Справочник методов анализа данных
- Справочник биоматериалов



## Клиническая генетика

- Физические лица (пациенты, члены семьи)
- Конструктор отчетных форм
- Родословная
- Генетическая карта



## ЛИС

- Журнал постановки экспериментов
- Журнал деперсонализации
- Контроль качества этапов исследований
- Журнал направлений
- Хранилище изображений
- Журнал забора биоматериала
- Биобанк
- Конструктор отчетных форм
- Работа с биоматериалом, пробоподготовка, детекция



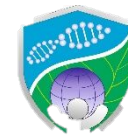
## Биоинформатика

- Конфигурирование пайплайна
- Обработчик файлов (FastQ)
- Хранилище метаданных о качестве
- Журнал действий, выполненных в пайплайне
- ДНК viewer



## Интерпретация данных

- Обработчик файлов (VCF)
- Оценка вариантов
- Статистика
- Конфигурирование настроек ранжирования
- Экспертиза значимости вариантов и обмен информацией о находках
- Генерация и валидация заключений



## База знаний



### Целевая аудитория:

Врач-генетик

- Каталог фенотипических признаков
- Каталог нозологических форм
- Каталог генов
- Справочник сопоставленных заболеваний и клин. признаков
- Справочник сопоставленных заболеваний и генов



### Целевая аудитория:

Лаборант, Врач-лабораторный генетик, Биоинформатик, Заведующий генетической лабораторией

- Справочник этапов методов
- Справочник уровней ген. исследования
- Справочник методов
- Справочник СОП (протоколов)
- Справочник методов анализа данных
- Справочник биоматериалов

## Клиническая генетика



Физические лица  
(пациенты, члены семьи)

Конструктор  
отчетных форм

Родословная

Генетическая карта

## ЛИС

- Журнал постановки экспериментов
- Журнал деперсонализации
- Контроль качества этапов исследований
- Журнал направлений
- Хранилище изображений
- Журнал забора биоматериала
- Биобанк
- Конструктор отчетных форм
- Работа с биоматериалом, пробоподготовка, детекция

## Биоинформатика

- ДНК viewer
- Обработчик файлов (FastQ)
- Хранилище метаданных о качестве
- Журнал действий, выполненных в пайплайне
- Конфигурирование пайплайна

## Интерпретация данных

- Обработчик файлов (VCF)
- Оценка вариантов
- Статистика
- Конфигурирование настроек ранжирования
- Экспертиза значимости вариантов и обмен информацией о находках
- Генерация и валидация заключений



## Клиническая генетика

- Физические лица (пациенты, члены семьи)
- Конструктор отчетных форм
- Родословная
- Генетическая карта



## База знаний



### Целевая аудитория:

Врач-генетик

- Каталог фенотипических признаков
- Каталог нозологических форм
- Каталог генов
- Справочник сопоставленных заболеваний и клин. признаков
- Справочник сопоставленных заболеваний и генов



### Целевая аудитория:

Лаборант, Врач-лабораторный генетик, Биоинформатик, Заведующий генетической лабораторией

- Справочник этапов методов
- Справочник уровней ген. исследования
- Справочник методов
- Справочник СОП (протоколов)
- Справочник методов анализа данных
- Справочник биоматериалов



## ЛИС

- Журнал постановки экспериментов
- Журнал деперсонализации
- Контроль качества этапов исследований
- Журнал направлений
- Хранилище изображений
- Журнал забора биоматериала
- Биобанк
- Конструктор отчетных форм
- Работа с биоматериалом, пробоподготовка, детекция



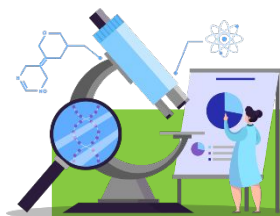
## Биоинформатика

- ДНК viewer
- Обработчик файлов (FastQ)
- Хранилище метаданных о качестве
- Журнал действий, выполненных в пайплайне
- Конфигурирование пайплайна



## Интерпретация данных

- Обработчик файлов (VCF)
- Оценка вариантов
- Статистика
- Конфигурирование настроек ранжирования
- Экспертиза значимости вариантов и обмен информацией о находках
- Генерация и валидация заключений



# Два заказчика внутри одного региона:

## Минздрав ХМАО

Клиническая  
генетика

Информатизация медико-генетической  
службы региона



Ханты-Мансийский  
автономный округ

Перинатальный  
клинический центр  
г. Сургут

База знаний

Клиническая  
генетика

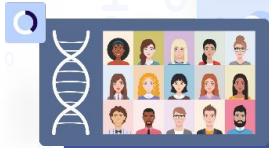
Интерпретация  
данных

ЛИС

Биоинформатика

Цифровая платформа охраны репродуктивного  
здоровья и безопасного материнства

10,9 млрд.₽  
бюджет создания  
центра



## База знаний



### Целевая аудитория:

Врач-генетик

- Каталог фенотипических признаков
- Каталог нозологических форм
- Каталог генов
- Справочник сопоставленных заболеваний и клин. признаков
- Справочник сопоставленных заболеваний и генов



### Целевая аудитория:

Лаборант, Врач-лабораторный генетик, Биоинформатик, Заведующий генетической лабораторией

- Справочник этапов методов
- Справочник уровней ген. исследования
- Справочник методов
- Справочник СОП (протоколов)
- Справочник методов анализа данных
- Справочник биоматериалов



## Клиническая генетика

- Физические лица (пациенты, члены семьи)
- Родословная
- Конструктор отчетных форм
- Генетическая карта



## ЛИС

- Журнал постановки экспериментов
- Журнал деперсонализации
- Контроль качества этапов исследований
- Журнал направлений
- Хранилище изображений
- Журнал забора биоматериала
- Биобанк
- Конструктор отчетных форм
- Работа с биоматериалом, пробоподготовка, детекция



## Биоинформатика

- Конфигурирование пайплайна
- Обработчик файлов (FastQ)
- Хранилище метаданных о качестве
- Журнал действий, выполненных в пайплайне
- ДНК viewer



## Интерпретация данных

- Обработчик файлов (VCF)
- Оценка вариантов
- Статистика
- Конфигурирование настроек ранжирования
- Экспертиза значимости вариантов и обмен информацией о находках
- Генерация и валидация заключений

# Информатизация медико-генетической службы региона



Республика Саха  
(Якутия)



Клиническая  
генетика

База знаний

ЛИС

Перевод в систему  
накопленной  
за 15 лет базы данных:

76 592

Родословных  
карт

77 585

Исследованных  
генетических карт





## Клиническая генетика

- Физические лица (пациенты, члены семьи)
- Конструктор отчетных форм
- Родословная
- Генетическая карта



## База знаний



### Целевая аудитория:

Врач-генетик

- Каталог фенотипических признаков
- Каталог нозологических форм
- Каталог генов
- Справочник сопоставленных заболеваний и клин. признаков
- Справочник сопоставленных заболеваний и генов



### Целевая аудитория:

Лаборант, Врач-лабораторный генетик, Биоинформатик, Заведующий генетической лабораторией

- Справочник этапов методов
- Справочник уровней ген. исследования
- Справочник методов
- Справочник СОП (протоколов)
- Справочник методов анализа данных
- Справочник биоматериалов



## ЛИС

- Журнал постановки экспериментов
- Журнал деперсонализации
- Контроль качества этапов исследований
- Журнал направлений
- Хранилище изображений
- Журнал забора биоматериала
- Биобанк
- Конструктор отчетных форм
- Работа с биоматериалом, пробоподготовка, детекция



## Биоинформатика

- ДНК viewer
- Обработчик файлов (FastQ)
- Хранилище метаданных о качестве
- Журнал действий, выполненных в пайплайне
- Конфигурирование пайплайна



## Интерпретация данных

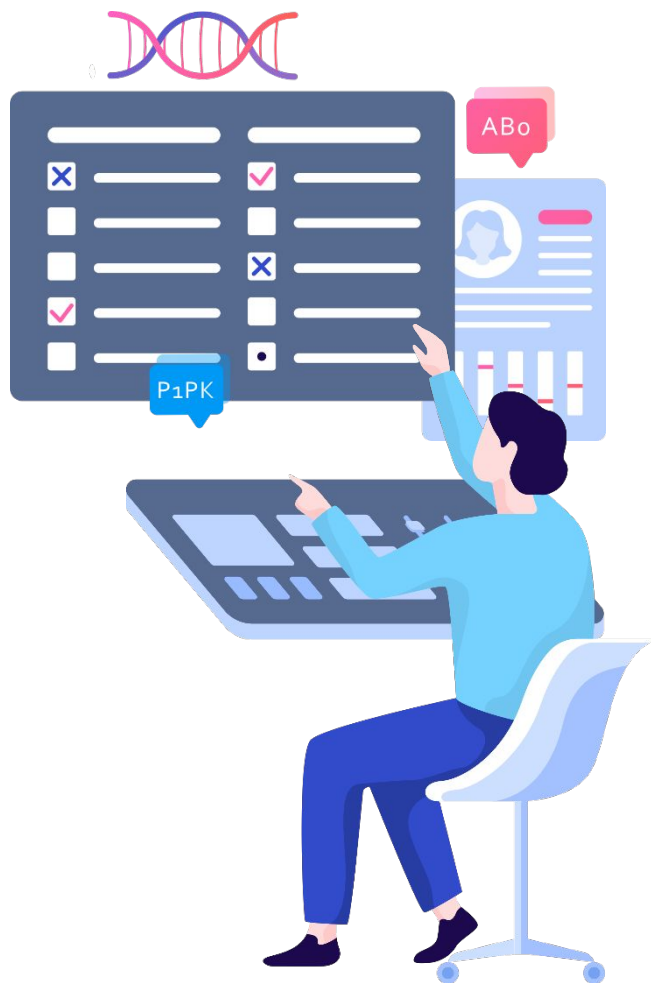
- Обработчик файлов (VCF)
- Оценка вариантов
- Статистика
- Конфигурирование настроек ранжирования
- Экспертиза значимости вариантов и обмен информацией о находках
- Генерация и валидация заключений



# Информатизация медико-генетической службы региона



Республика  
Татарстан



Забор биоматериалов опухоли



Клиническая  
генетика

ЛИС

Интерпретация  
данных

Биоинформатика

Анализ  
биоматериала,  
выявление  
онкомаркеров

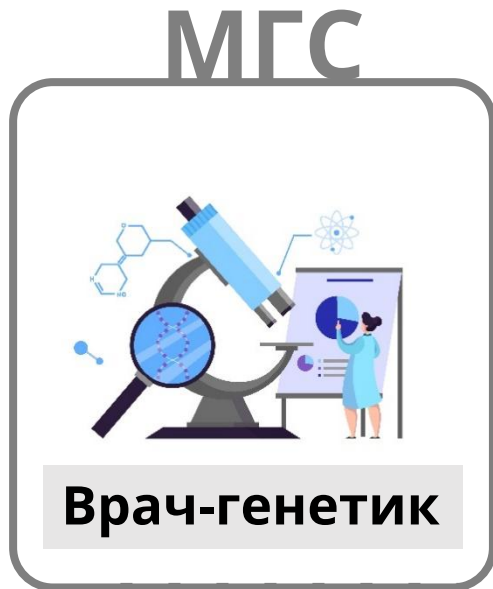
Назначение таргетной терапии



**Бесшовный процесс  
внутри МГС**



**ПАЦИЕНТ**



**МГС**

Выявление генетической  
предрасположенности



**Лаборатория МГС**



**Интерпретация данных**



**Взаимодействие  
различных учреждений в  
конуре «Геном эксперт»  
вне зависимости от  
географического  
местоположения**

**Различные лаборатории**



Частные  
лаборатории



Научные учреждения  
генетического профиля



НМИЦ им. Петрова



НМИЦ им. Кулакова



КФУ

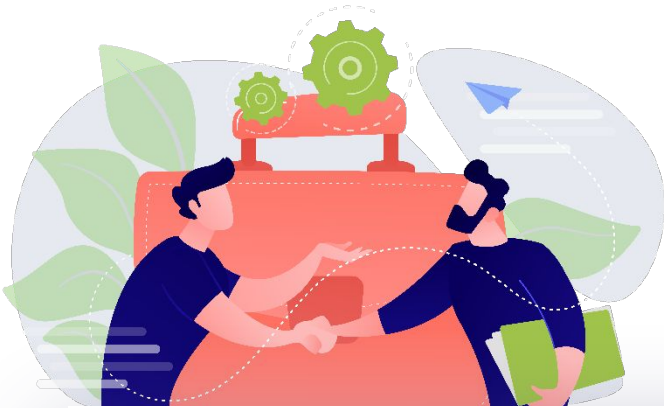


НИИ им. Отта

Результаты интерпретации

**Интерпретация  
данных**





# Маркетинг

Создан сайт «Геном эксперт»,  
разработан брендбук

Ссылка на сайт



## Участие в мероприятиях:

- 19 сентября БИОТЕХМЕД 2019 «Генетика как новый драйвер здравоохранения!»
- 28.10 – конференция по развитию фармацевтического рынка стран ЕАЭС: «Генетика XXI века, пути развития в странах ЕАЭС. Фармакогенетика, как эффективный инструмент персонализированной медицины»
- 7-8.11 – Life sciences invest. «Современное состояние и вектор развития геномных технологий в России. Перспективы создания отечественных биомедицинских клеточных продуктов и препаратов для геномной терапии»
- 12-14.02 – Российский инвестиционный форум. «Генетика XXI века. Наука или практическая медицина?»

## Планируем участие:



ВОСТОЧНЫЙ  
ЭКОНОМИЧЕСКИЙ  
ФОРУМ

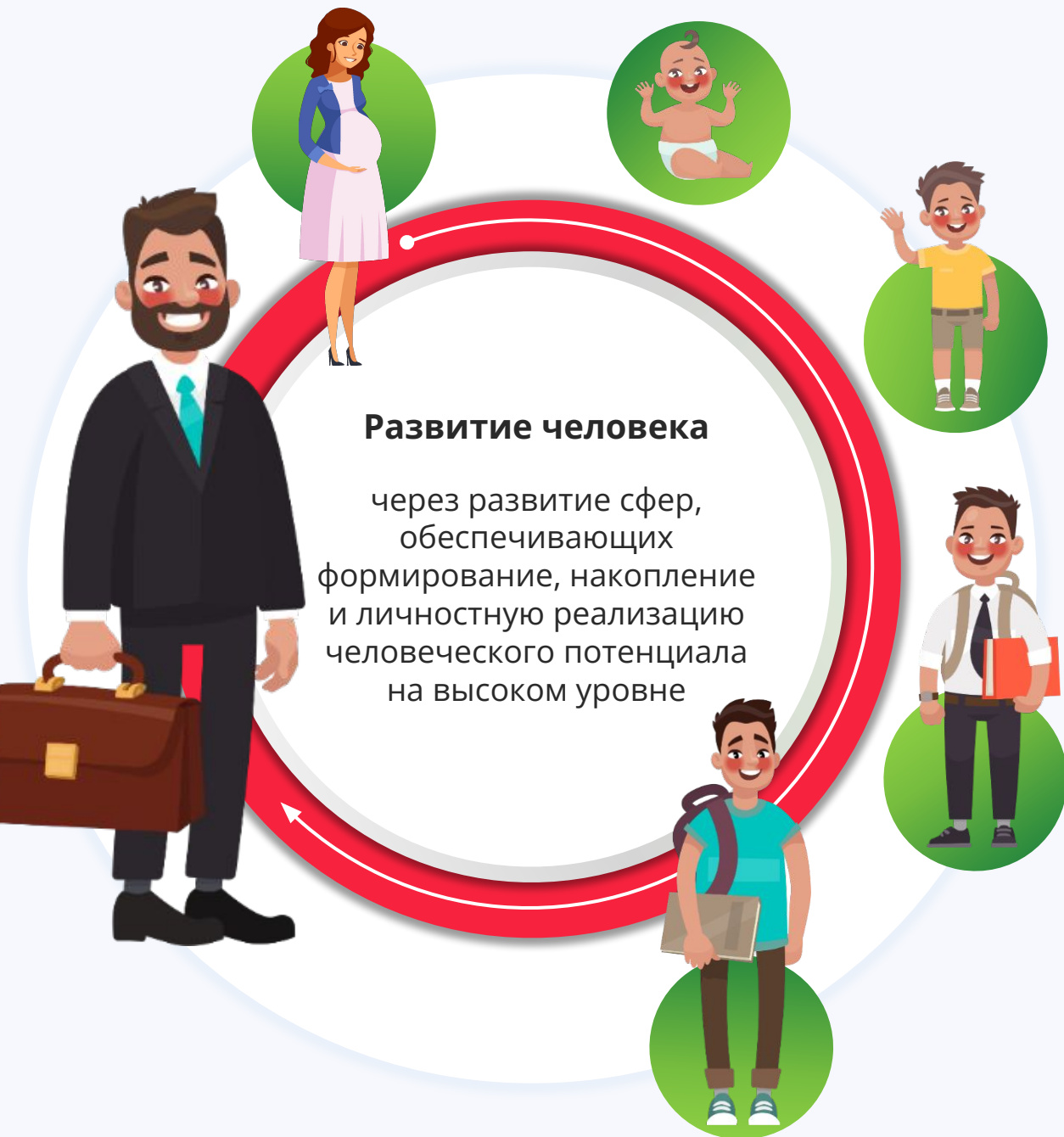


**ПМЭФ'20**  
ПЕТЕРБУРГСКИЙ  
МЕЖДУНАРОДНЫЙ  
ЭКОНОМИЧЕСКИЙ  
ФОРУМ

# Какие дополнительные рынки мы видим?

Модуль управления образовательным процессом и оценка квалификации кадров

- 1 Кафедры генетики в медицинских университетах
- 2 Обучающие курсы повышения квалификации врачей
- 3 Циклы профессиональной переподготовки
- 4 Кафедры неврологии с курсом медицинской генетики
- 5 Дистанционные курсы / Генетика
- 6 Школы для генетиков



**Рождение**

**Генетика**  
Отрасль «Медицина»

**Здоровье**

**Поддержка  
спорта**

**Спортивная  
генетика**  
Отрасль «Спорт»

**Воспитание**

**Образование**

**Психогенетика**  
Отрасль «Образование»



# Стань тем, кто создает будущее

“

«..Большинство важнейших технологий, которые будут определять нашу жизнь в ближайшие тридцать лет, еще не изобретены, поэтому они будут новыми для человека. Именно на это мгновение начнут оглядываться люди в будущем и вздыхать:

«Эх, оказаться бы сейчас там!»..»

Мысли из книги Кевина Келли  
«Неизбежно. 12 технологических трендов,  
которые определяют наше будущее»



**GENOME**  
EXPERT

СТРАТЕГИЧЕСКАЯ СЕССИЯ

ИТОГИ 2019

ПЛАНЫ 2020

