

Горустович А. Г., Кухта Е. А.
**НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ
ТКАНИ: ШАГ К АВТОМАТИЗАЦИИ ДИАГНОСТИКИ
СИНДРОМА МАРФАНА**

*Научные руководители канд. мед. наук, проф. Заяц Р. Г.
Кафедра биологии*

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Синдром Марфана (СМ) — наиболее актуальное ауто-сомно-доминантное заболевание из группы наследственных нарушений соединительной ткани с классическим менделевским наследованием, характеризующееся вариабельной пенетрантностью (около 30%) и экспрессивностью. Проблема СМ представляется чрезвычайно актуальной и в Республике Беларусь, поскольку только в одном г. Минске пациентов с такой патологией может насчитываться порядка полутысячи человек ($\approx 1855000/5000$), а с учетом 30%-пенетрантности и т.н. Marfan-like синдромов цифра уже приближается к нескольким тысячам.

Материал и методы. Программное обеспечение системы разработано с использованием языка Delphi версии 7 и базы данных Microsoft SQL Server 2008 Express на основании разработанного нами алгоритма с использованием Пересмотренных Гентских критериев диагностики СМ. С помощью простых и доступных пошаговых приемов, с элементами комментариев и визуальных характеристик системного вовлечения соединительной ткани (СВСТ), врач любой специальности, сможет оценить признаки СВСТ.

Результаты и их обсуждение. АИС диагностики СМ предназначена для автоматизации рабочего места как врача общей практики, так и врача-специалиста посредством сбора и обработки данных на основе компьютерного ведения базы обследованных пациентов или медицинской карты амбулаторного больного. Необходимо помнить, что отсутствие полного набора «Гентских критериев» СМ, не снижает опасности развития осложнений, связанных с расслоением и разрывом аорты, хотя такие осложнения появляются у больных с неполным набором критериев в более позднем возрасте. Следовательно, все пациенты с марфаноидным габитусом имеют одинаковый риск развития вышеперечисленных осложнений.

Вывод: внедрение АИС диагностики СМ как и разрабатываемой единой АИС диагностики диспластических синдромов и фенотипов при электронном ведении медицинской документации (например, в рамках АИС «Врач общей практики») на рабочих местах врачей в учреждениях здравоохранения позволит не только улучшить диагностику фоновой патологии соединительной ткани, в частности СМ, а, следовательно, и тактику ведения указанных пациентов, но и с использованием ресурсов удаленного доступа создать базу пациентов с целью динамического наблюдения и обобщения полученных данных.