

СОЗДАНИЕ ЦИФРОВОГО ФЕНОТИПИЧЕСКОГО ПОРТРЕТА РЕБЁНКА С РАССТРОЙСТВОМ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА. РЕГИОНАЛЬНЫЙ АСПЕКТ

Лобанов М.Е.

Научные руководители: канд. мед. наук, доцент
О.И. Гуменюк, доктор мед. наук, проф.
Ю.В. Черненко

Саратовский государственный медицинский университет
имени В.И. Разумовского Минздрава России, Саратов,
Россия

Ключевые слова: дети; расстройства аутистического спектра; цифровой фенотипический портрет

Актуальность. Создание цифрового фенотипического портрета ребёнка с расстройством аутистического спектра (РАС) обусловлено несколькими значимыми факторами. Увеличение заболеваемости РАС определяет необходимость точной диагностики и индивидуального подхода к лечению. Искусственный интеллект и анализ больших данных открывают новые возможности для создания фенотипических портретов, которые могут учитывать различные проявления РАС у детей, включая региональные особенности. Эти технологии помогают разрабатывать эффективные стратегии вмешательства при РАС у детей.

Цель работы: разработать цифровой фенотипический портрет ребёнка с РАС, который учитывает региональные особенности.

Материалы и методы. В работе участвовали 30 больных (21 мальчик и 9 девочек) в возрасте 3–18 лет (средний возраст $6,9 \pm 3,6$ года) с диагнозом РАС. Проведён анализ данных 30 историй болезни детей с РАС, выполнено клиническое обследование для выявления малых аномалий развития и фенотипических особенностей.

Результаты. У всех больных выявлены малые аномалии развития. Чаще всего встречались аномалии развития глаз ($n = 28$), включая эпикант ($n = 5$) и гипертелоризм ($n = 7$). В области носа выявлены 14 аномалий, из которых широкий нос был у 8 детей. Аномалии области рта составили 19 случаев, включая широкий фильтр ($n = 5$) и микрогнатию ($n = 4$). Аномалии области ушей были зарегистрированы у 18 больных, чаще всего оттопыренные уши ($n = 8$) и тугоухость ($n = 4$). Также выявлено 35 аномалий нижних конечностей, включая сандалевидную щель ($n = 15$) и симптом «трезубца» ($n = 8$). Дети, у которых было обнаружено 5 и более стигм, составили 67%.

Заключение. Выявлены малые аномалии развития у всех больных с РАС, что подчёркивает важность использования фенотипических данных для диагностики и индивидуализации лечения. В рамках работы создан цифровой фенотипический портрет пациента, который способствует улучшению диагностики с учётом региональных особенностей. Этот шаг особенно значим в условиях ограниченных ресурсов здравоохранения.

* * *