

АВТОМАТИЗАЦИЯ КЛИНИЧЕСКОЙ ИНТЕРПРЕТАЦИИ РЕЗУЛЬТАТОВ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ ДЛЯ ОЦЕНКИ АНТИБИОТИКОРЕЗИСТЕНТНОСТИ ПРИ ПЕРИИМПЛАНТИТУ НА ОСНОВЕ РЕЗУЛЬТАТОВ СЕКВЕНИРОВАНИЯ СЛЕДУЮЩЕГО ПОКОЛЕНИЯ (NGS)

Гук Никита Октавианович

Стоматологический факультет, 4 курс, 21 группа, *ООО «эксДжен Сайбернетикс»*

Научный руководитель: Доцент, к.м.н., Угаров Игорь Викторович

UTOMATION OF CLINICAL INTERPRETATION OF RESULTS GENETIC TESTING FOR EVALUATION ANTIBIOTIC RESISTANCE WITH PERIIMPLANTITIS BASED ON NEXT GENERATION SEQUENCING RESULTS (NGS)

Guk N.O.

To date, in addition to assessing the predisposition to peri-implantitis, antibiotic resistance of the microbiota and the state of host immunity, leading to such serious complications as sepsis, are a big problem. Purpose. Creation of a prototype system for clinical interpretation of genetic testing results and knowledge base on periimplantitis anti-bioresistance after dental implantation. The program was implemented on the basis of the platform for the development of diagnostic programs xGen IDS and xGenCloud service. The functional significance lies in the formed genetic panel, which includes 368 protein-coding genes. Created a prototype automatiseret clinical interpretation genetic testing for the evaluation of antibiotic resistance.

Актуальность. Периимплантит является распространенным осложнением после установки дентальных имплантатов. По данным различных авторов частота встречаемости от 14 до 30%. На сегодняшний день кроме оценки предрасположенности к периимплантиту большую проблему представляет антибиотикорезистентность микробиоты и состояние иммунитета хозяина, приводящие к таким тяжелым осложнениям как сепсис. Известны гены в геноме человека и бактерий, мутации в которых приводят к снижению эффективности антибиотикотерапии. Однако сложности в интерпретации, в научном и практическом использовании результатов полноэкзомного и полногеномного секвенирования для оценки антибиотикорезистентности требуют разработки и использования специализированных компьютерных программ, упрощающих использование накопленных знаний в практической стоматологии и челюстно-лицевой хирургии. Данное исследование выполнено в рамках научной работы по созданию систем поддержки принятия решения в ООО «эксДжен Сайбернетикс».

Ключевые слова: периимплантит, антибиотикорезистентность, генетическое тестирование.

Цель. Создание прототипа системы для клинической интерпретации результатов генетического тестирования и базы знаний по антибиотикорезистентности периимплантата после проведения дентальной имплантации.

Материал и методы. Для наполнения базы данных системы поддержки принятия решения (СППР) использованы доступные публичные источники сети ИНТЕРНЕТ, специализированные базы данных по публикациям Pubmed. Стандартизированное описание генов взято из базы данных Gene. Данные о патогенности мутаций взяты из базы данных с клинической аннотацией ClinVar (добавить базы данных из статьи). Программа была реализована на основе платформы для разработки диагностических программ xGen IDS и сервиса xGenCloud.

Результаты. Создан прототип системы клинической интерпретации при генетическом тестировании на антибиотикорезистентность к периимплантиту после проведения дентальной имплантации. Функциональное значение заключается в сформированной генетической панели, которая включает в себя 368 белок-кодирующих генов. База знаний генных комбинаций в виде точковых мутаций, изменяющих последовательность нуклеотидов в гене, содержит 19087 мутаций на январь 2019 года. Функциональность разработанного прототипа СППР обеспечивает следующие возможности: 1) ввод необходимых данных об обследуемом; 2) обеспечение заполнения информации о результатах генетического тестирования; 3) интерпретация в виде научного отчета, включающего сведения о выявленных патогенных мутациях у пациента, рисках заболеваний, списка публикаций по выявленным генетическим вариантам и перечня генетических тестов и негенетических лабораторно-инструментальных исследований и других рекомендаций, которые могут быть актуальны обследуемому пациенту в дальнейшем.

Вывод. Созданный прототип автоматизирует клиническую интерпретацию генетического тестирования для оценки антибиотикорезистентности. Доработка прототипа и обновление его данных после тестирования практикующими врачами создаст рабочую версию СППР которая позволит значительно оптимизировать работу врача, упрощая оценку факторов, предрасполагающих к сепсису и, следовательно, повысить эффективность дентальной имплантации.