

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение

высшего образования

«УЛЬЯНОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ТЕХНИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»

Факультет информационных систем и технологий

Кафедра Измерительно-вычислительные комплексы

Дисциплина Моделирование информационных систем

КУРСОВАЯ РАБОТА

Тема Моделирование информационной системы центра

генетических исследований

Выполнил студент _____ / А.М. Шиле /
подпись инициалы, фамилия

Курс 4 Группа ИСТбд-42

Направление 09.03.02 «Информационные системы и технологии»

Руководитель доцент кафедры ИВК, к.т.н., доцент
должность, учёная степень, учёное звание

Родионов Виктор Викторович
фамилия, имя, отчество

Дата сдачи:

« ____ » _____ 20__ г.

Дата защиты:

« ____ » _____ 20__ г.

Оценка: _____

Ульяновск
2025

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение

высшего образования

«УЛЬЯНОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ТЕХНИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»

Факультет информационных систем и технологий

Кафедра Измерительно-вычислительные комплексы

Дисциплина Моделирование информационных систем

ЗАДАНИЕ НА КУРСОВУЮ РАБОТУ

студенту гр. ИСТбд-32

группа

Шиле А.М.

фамилия, инициалы

Тема работы Моделирование информационной системы центра

генетических исследований

Срок сдачи законченной работы «___» _____ 20__ г.

Исходные данные к работе методические указания к выполнению курсовой

(базовое предприятие, характер курсовой работы:

работы и проведению практических занятий для студентов направления

задание кафедры, инициативная НИР, рекомендуемая литература, материалы практики)

09.03.03 «Информационные системы и технологии» по дисциплине

«Моделирование информационных систем» Родионова В.В.

Содержание пояснительной записки введение, техническое задание,
информационное обеспечение системы, алгоритмическое обеспечение системы,
прикладное программное обеспечение системы, руководство пользователя,
список использованных источников.

Перечень графического материала _____

Руководитель доцент каф. ИВК

должность

подпись

/ В.В. Родионов /

инициалы, фамилия

«___» _____ 20__ г.

Студент _____

подпись

/ А.М. Шиле /

инициалы, фамилия

«___» _____ 20__ г.

Содержание

| | |
|---|----|
| Введение | 5 |
| 1 ФУНКЦИОНАЛЬНАЯ МОДЕЛЬ, МОДЕЛЬ ПОТОКОВ РАБОТ И МОДЕЛЬ ПОТОКОВ ДАННЫХ..... | 8 |
| 1.1 Исходная модель | 8 |
| 1.1.1 Контекстная диаграмма А-0 «Провести генетическое исследование и выдать заключение» | 8 |
| 1.1.2 Диаграмма декомпозиции А0 «Провести генетическое исследование и выдать заключение» | 10 |
| 1.1.3 Диаграмма декомпозиции А1 «Зарегистрировать пациента и принять образец»..... | 13 |
| 1.1.3.1 IDEF3 Диаграмма А1 «Зарегистрировать пациента и принять образец» | 14 |
| 1.1.4 Диаграмма декомпозиции А2 «Провести лабораторный анализ»..... | 17 |
| 1.1.4.1 IDEF3 Диаграмма А21 «Подготовить образец, днк» | 19 |
| 1.1.5 Диаграмма декомпозиции А3 «Обработать и интерпретировать результаты» | 20 |
| 1.1.5.1 DFD Диаграмма А32 «Оценить клиническую значимость» | 22 |
| 1.1.6 Диаграмма декомпозиции А4 «Сформировать и выдать заключение» | 25 |

| | | | | | | | | | |
|--------------------------|----------|---|--|--|--|----------|--------|------|--------|
| | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | |
| | | № | | | | | | | |
| Разраб. | | | | | | | Литера | Лист | Листов |
| Пров. | Родионов | | | | | | У | 3 | 46 |
| Реценз. | | | | | | | | | |
| Н. | Родионов | | | | | | | | |
| Утв. | | | | | | | | | |
| Пояснительная записка | | | | | | ИСТ6д-42 | | | |
| | | | | | | | | | |

| | |
|--|----|
| 1.2 Полученная модель | 27 |
| 1.2.1 Контекстная диаграмма A-0 «Провести генетическое исследование и выдать заключение» | 27 |
| 1.2.2 Диаграмма декомпозиции A0 «Провести генетическое исследование и выдать заключение» | 28 |
| 1.2.3 Диаграмма декомпозиции A1 «Зарегистрировать пациента и принять образец»..... | 29 |
| 1.2.4 Диаграмма декомпозиции A2 «Провести лабораторный анализ»..... | 30 |
| 1.2.5 Диаграмма декомпозиции A3 «Провести биоинформатический анализ» | 31 |
| 1.2.6 Диаграмма декомпозиции A4 «Обработать и интерпретировать результаты» | 33 |
| 1.2.6.1 DFD Диаграмма A43 «Оценить клиническую значимость» | 35 |
| 1.2.7 Диаграмма декомпозиции A5 «Сформировать и выдать заключение» | 37 |
| 1.3 Сравнительный анализ исходной и полученной моделей..... | 37 |
| 2 ИНФОРМАЦИОННАЯ МОДЕЛЬ | 40 |
| 2.1 Концептуальная схема базы данных | 40 |
| 2.1.1 Модель «сущность-связь» | 40 |
| 2.1.2 Сущности и их атрибуты | 40 |
| 2.1.3 Связи между сущностями | 41 |
| Список использованных источников..... | 43 |

Введение

Современный центр генетических исследований (ЦГИ) представляет собой высокотехнологичный научно-практический комплекс, интегрирующий передовые достижения молекулярной биологии, медицины и информационных технологий. Его основная миссия заключается в переводе фундаментальных генетических знаний в практическую плоскость для решения конкретных медицинских задач. Деятельность ЦГИ является краеугольным камнем в развитии персонализированной медицины, поскольку позволяет не только диагностировать наследственные патологии, но и оценивать индивидуальные генетические риски, подбирая тем самым наиболее эффективные стратегии лечения и профилактики для каждого пациента. В условиях растущего спроса на превентивный подход к здоровью такие центры становятся критически важным звеном, связывающим научные открытия с реальной клинической практикой.

Основу деятельности ЦГИ составляют несколько ключевых направлений: молекулярно-генетическая диагностика, цитогенетические исследования, полногеномное секвенирование и обязательное медико-генетическое консультирование. Однако ценность центра определяется не только перечнем услуг, но и строго регламентированными внутренними процессами. Работа с каждым пациентом начинается с консультации врача-генетика, который формирует клиническую задачу. Далее происходит забор, регистрация и обработка биологического материала (кровь, слюна, тканевые образцы). На этом этапе крайне важна безупречная организация учета и маркировки, так как даже минимальная ошибка может привести к фатальным последствиям для диагноза.

Эффективность работы ЦГИ напрямую зависит от слаженного взаимодействия мультидисциплинарной команды, в которую входят врачи-генетики, молекулярные биологи, лаборанты, биоинформатики и административный персонал. Каждый специалист выполняет строго

определенные функции, а их совместная работа обеспечивает сквозной цикл — от приема пациента до выдачи итогового заключения.

Важнейшим активом ЦГИ является управление огромными массивами разнородной информации. Это включает в себя:

1. Медицинские данные пациентов: личная информация, история болезни, семейный анамнез, результаты всех проведенных исследований.
2. Данные биологических образцов: тип материала, дата забора, условия хранения (температура, местоположение в хранилище), статус обработки.
3. Данные генетических тестов: протоколы исследований, первичные данные секвенирования, результаты интерпретации.

Управление этими потоками данных требует мощной информационной системы, которая обеспечивает не только надежное хранение, но и целостность данных, их взаимосвязь и безопасность. Таким образом, современный ЦГИ — это не просто лаборатория, а сложная биоинформационная система, где корректная работа с данными является залогом качества всей медицинской деятельности.

При изучении данной предметной области и нотации построения диаграмм для выполнения работы были использованы следующие источники:

1. Методика функционального моделирования IDEF0 и программный продукт Ramus : Данный источник был использован для формализации и графического описания ключевых бизнес-процессов центра. На основе этого инструментария были построены функциональные модели, отражающие последовательность действий при приеме пациента, проведении генетического тестирования и выдаче заключения.
2. ГОСТ Р.50.1.028-2001 «Информационные технологии поддержки жизненного цикла продукции. Методология функционального

моделирования» был изучен для более углубленного понимания особенностей работы с методологией IDEF0 и правильного оформления диаграмм данного типа.

3. Сайт компании «Генотек» (genotek.ru): Изучение материалов данного ведущего российского ЦГИ предоставило актуальные сведения о современных тенденциях в области генетического тестирования .
4. Д. С. Кулябов «Описание бизнес – процессов», подробная информация о нотации с графическими примерами. Простые примеры реализации диаграмм в требуемых нотациях. Подробное объяснение всех тонкостей при проектировании информационной системы.
5. Статья «Современные подходы к организации работы генетической лаборатории» (журнал «Лабораторная медицина»): Научная публикация была полезна для понимания строгих регламентов и стандартов (включая ГОСТ ISO 15189), которым должна соответствовать деятельность лаборатории ЦГИ.

1. ФУНКЦИОНАЛЬНАЯ МОДЕЛЬ, МОДЕЛЬ ПОТОКОВ РАБОТ И МОДЕЛЬ ПОТОКОВ ДАННЫХ

1.1 Исходная модель

1.1.1 Контекстная диаграмма А-0 «Провести генетическое исследование и выдать заключение»

В основе методологии IDEF0, которая является основной в системе Ramus, лежит принцип структурного моделирования. Модель строится из двух ключевых элементов: функциональных блоков (работ) и интерфейсных дуг (стрелок). Функциональные блоки, изображаемые в виде прямоугольников, представляют собой конкретные действия или процессы. Связи между этими процессами, а также их взаимодействие с внешней средой показываются с помощью стрелок, которые отображают потоки информации, материалов или управляющих воздействий. Значение каждой стрелки определяется ее расположением относительно функционального блока:

- Входные стрелки (подходят слева): Обозначают ресурсы или данные, которые преобразуются или потребляются в процессе работы для получения результата.
- Управляющие стрелки (подходят сверху): Определяют условия, правила, стандарты или нормативы, которые регламентируют выполнение работы. Они задают, как должна быть выполнена функция.
- Выходящие стрелки (выходят справа): Представляют собой итог, продукт или результат выполнения процесса.
- Стрелки механизмов (подходят снизу): Указывают на ресурсы, которые обеспечивают выполнение работы, но сами при этом не преобразуются (например, персонал, оборудование, программное обеспечение).
- Стрелки вызова (выходят снизу): Служат для связи разных диаграмм, указывая, что данный функциональный блок детализирован на другой, более нижней уровне модели.

Для центра генетических исследований *входящей* информацией будет биоматериал пациента, информация о пациенте.

К механизму *управления* относятся: инструменты для проведения анализа; сотрудники(врач-генетик, лаборант, врач, медсестра и т.д)

Генетическое заключение и архивированные образцы являются *исходящим* потоком данных.

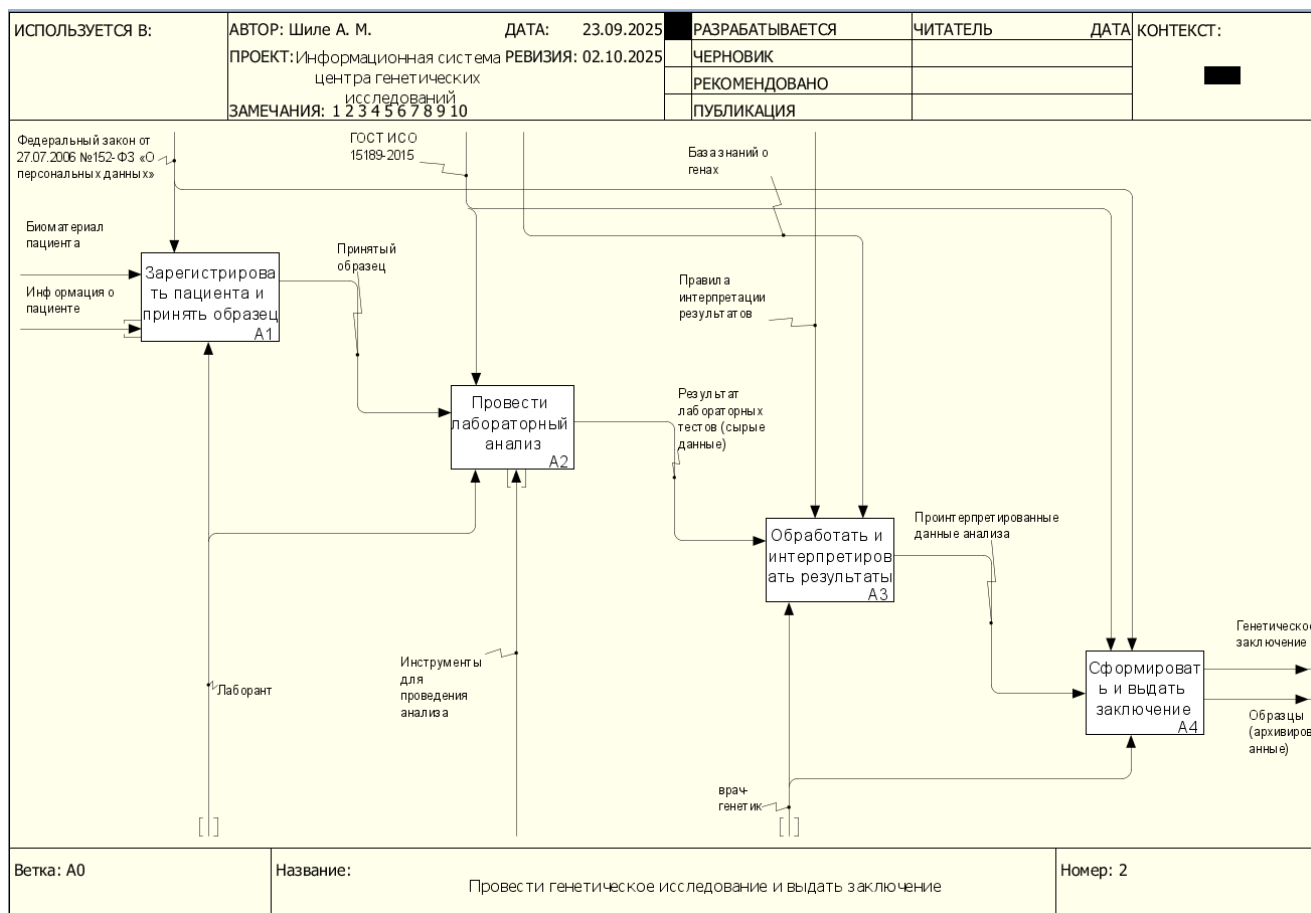


Рис. 2 – Декомпозиция контекстной диаграммы «Провести генетическое исследование и выдать заключение» в IDEF0.

Организация генетического исследования происходит после успешного прохождения четырёх этапов. Ограничивает в действиях медицинские стандарты и протоколы, федеральное законодательство и технические возможности лаборатории.

На первом этапе нам требуется проделать регистрацию пациента и приём биоматериала для дальнейшей работы с ним.

На втором этапе мы продолжим работу уже с зарегистрированным образцом, который был принят. Проводится лабораторный анализ для получения генетических данных с нужной точностью.

На третьем этапе производим интерпретацию полученных результатов на основе клинической базы знаний. Правильная интерпретация может предотвратить ошибочные диагнозы.

На четвертом этапе, когда все данные проверены. Заключение можно формировать и выдавать пациенту. Исследование считается завершенным.

Бизнес-процессы:

- Зарегистрировать пациента и принять образец
 - Входная информация: Биоматериал пациента, информация о пациенте.
 - Выходная информация: Принятый образец.
 - Управление: ФЗ, правила проведения анализов.
 - Механизм управления: Лаборант.
- Провести лабораторный анализ
 - Входная информация: Принятый образец.
 - Выходная информация: Результат лабораторных тестов.
 - Управление: Правила проведения анализов, база знаний о генах.
 - Механизм управления: Лаборант, инструменты для проведения анализа.
- Обработать и интерпретировать результаты
 - Входная информация: Результат лабораторных тестов.
 - Выходная информация: Проинтерпретированные данные анализа.
 - Управление: База знаний о генах, Правила проведения анализов, Правила интерпретации результатов.
 - Механизм управления: Врач-генетик.
- Сформировать и выдать заключение
 - Входная информация: Проинтерпретированные данные анализа.
 - Выходная информация: Генетическое заключение, Образцы(архивированные).
 - Управление: ФЗ, Правила проведения анализов.
 - Механизм управления: Врач-генетик.

1.1.3 Диаграмма декомпозиции A1 «Зарегистрировать пациента и принять образец»

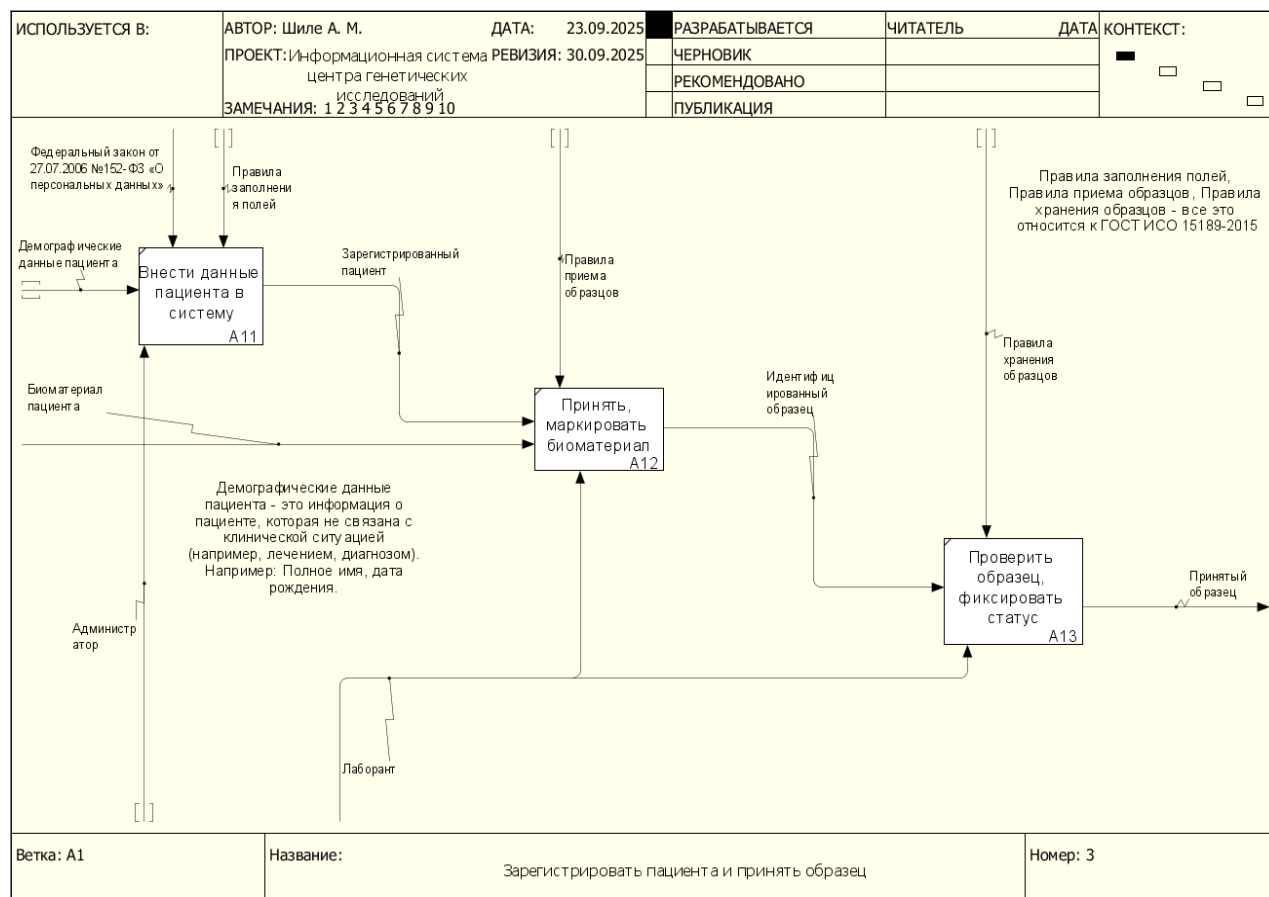


Рис. 3 – Декомпозиция процесса «Зарегистрировать пациента и принять образец» в IDEF0.

Рассмотрим подробнее, как происходит Регистрация пациента и приём образца. За каждым пациентом стоит ответственное лицо, в нашем случае это сотрудник-администратор, который проверяет документы и вносит данные о пациенте.

На следующем этапе необходимо зарегистрировать физический биоматериал, присвоив ему уникальный идентификатор, и связать его с записью пациента. Нужно гарантировать, что образец не будет утерян или перепутан.

На последующем этапе, если образец соответствует всем критериям, производится его проверка на пригодность для анализа (целостность, правильность хранения и транспортировки).

На конечном этапе, когда все формальности соблюдены и образец соответствует медицинским стандартам и протоколам, то в данном случае он передается в лабораторию для проведения анализа.

Бизнес-процессы:

- Внести данные пациента в систему
 - Входная информация: Демографические данные пациента.
 - Выходная информация: Зарегистрированный пациент.
 - Управление: ФЗ, Правила заполнения полей.
 - Механизм управления: Администратор.
- Принять, маркировать биоматериал
 - Входная информация: Зарегистрированный пациент,. Биоматериал пациента.
 - Выходная информация: Идентифицированный образец.
 - Управление: Правила приема образцов.
 - Механизм управления: Лаборант.
- Проверить образец, фиксировать статус
 - Входная информация: Идентифицированный образец.
 - Выходная информация: Принятый образец.
 - Управление: Правила хранения образцов.
 - Механизм управления: Лаборант.

1.1.3.1 IDEF3 Диаграмма A11 «Зарегистрировать пациента и принять образец»

IDEF3 — это методология графического описания процессов, которая фокусируется на их последовательности, взаимодействии и связи с ключевыми объектами, участвующими в этих процессах.

Модель, построенная в IDEF3, может включать следующие элементы:

1. Рабочие единицы (Unit of Work)

| | | | | | | | | | |
|--|--|---|--|--|--|--|--|--|------|
| | | | | | | | | | Лист |
| | | | | | | | | | 14 |
| | | № | | | | | | | |

Основные элементы диаграммы, аналогичные функциям в IDEF0. Они обозначают действия или этапы процесса.

2. Связи (Links)

Стрелки, отображающие взаимозависимости между работами. В IDEF3 выделяют три типа связей:

3. Связь предшествования (Precedence)

Указывает, что работа-приёмник может начаться только после завершения работы-источника. Обозначается сплошной линией со стрелкой.

4. Связь отношения (Relational)

Показывает логическую или информационную связь между двумя работами или между работой и ссылочным объектом. Изображается пунктирной линией.

5. Поток объектов (Object Flow)

Отображает перемещение объекта между работами: например, когда объект создаётся в одной работе и используется в другой. Обозначается двунаправленной стрелкой.

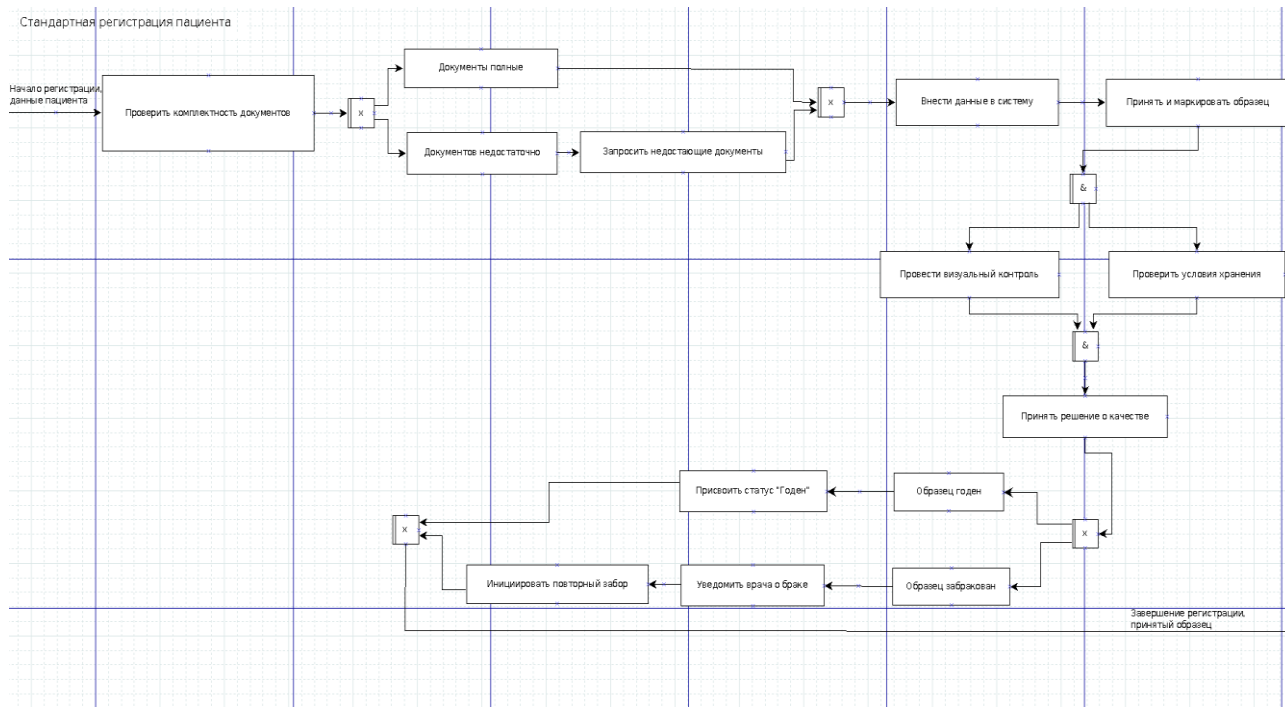


Рис. 4 – Диаграмма для описания логики взаимодействия информационных потоков
«Зарегистрировать пациента и принять образец» в IDEF3.

Процесс регистрации пациента происходит следующим образом:

На начальном этапе сотрудник регистратуры (администратор) принимает демографические данные пациента и проводит первичную проверку комплектности предоставленных медицинских документов.

На следующем этапе проверяется полнота документации. Если выявляется, что документы представлены в полном объеме и соответствуют требованиям, процесс регистрации продолжается стандартным путем. Однако если устанавливается недостаточность документов, инициируется процедура запроса недостающих документов у пациента. После успешной проверки документов администратор вносит полные данные пациента в журнал центра генетических исследований. При этом присваивается уникальный идентификатор пациента, который будет использоваться на всех последующих этапах работы с его биоматериалами и результатами анализов.

Параллельно с регистрацией данных лаборант принимает биологический образец от пациента и проводит его первичную обработку - маркирует образец, который однозначно связывает физический образец с пациентом. Для обеспечения качества проводится комплексный контроль образца, включающий визуальную оценку целостности контейнера, соответствия типа образца заявленному, а также проверку соблюдения температурного режима хранения и транспортировки.

По результатам контроля качества принимается ключевое решение о пригодности образца для генетического исследования. Если образец соответствует всем установленным критериям, ему присваивается статус "Годен", и он передается в лабораторию для дальнейшего анализа. Процесс регистрации считается успешно завершенным. В случае выявления несоответствий, когда образец признается забракованным, инициируется процедура повторного забора биоматериала.

1.1.4 Диаграмма декомпозиции A2 «Провести лабораторный анализ»

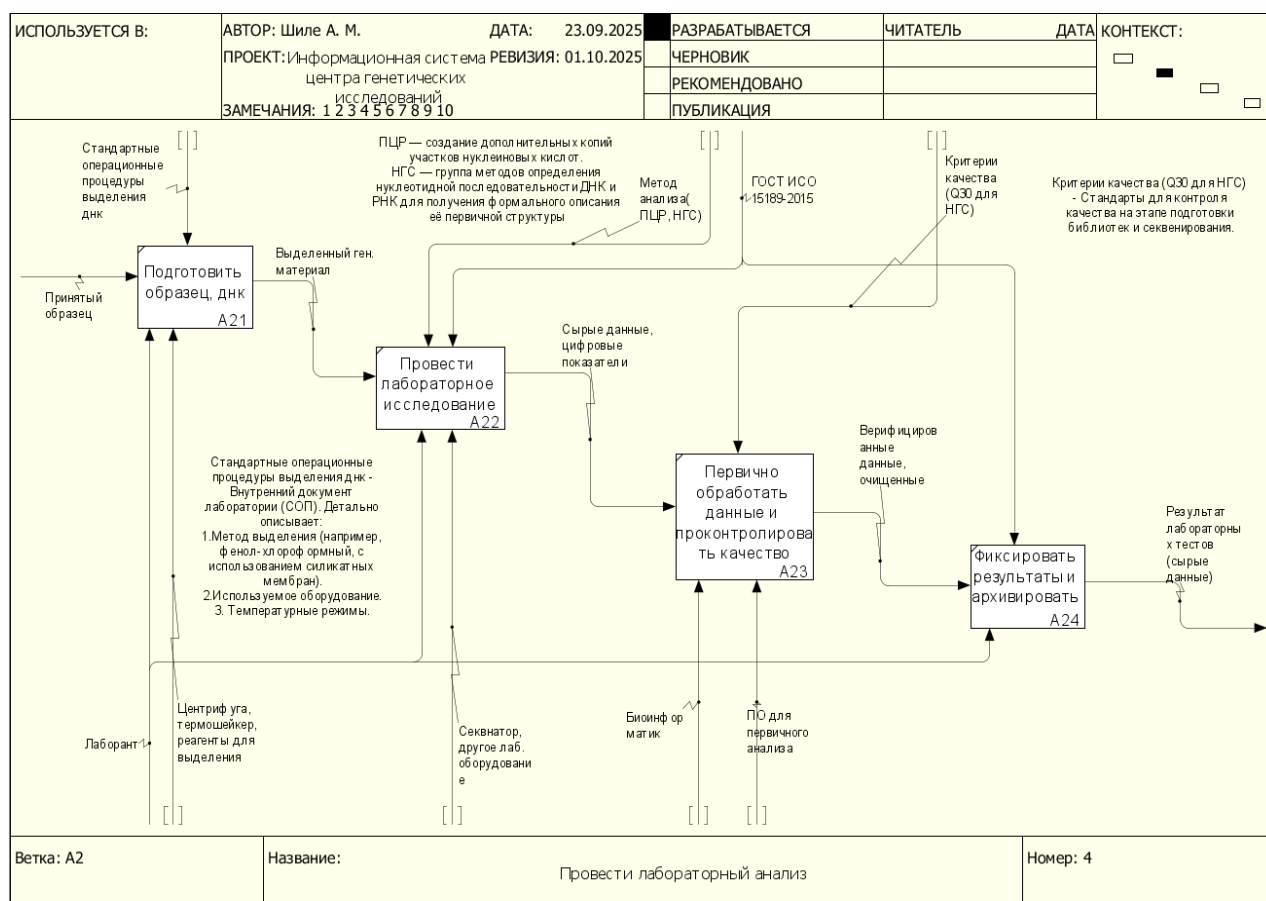


Рис. 5 – Декомпозиция процесса «Провести лабораторный анализ» в IDEF0.

Рассмотрим подробнее, как происходит генетический анализ, за каждым анализом стоит ответственное лицо, в нашем случае это врач-лаборант или биолог.

На первом этапе данное должностное лицо должно подготовить оборудование и выделить генетический материал из полученного образца.

На следующем этапе необходимо провести целевое исследование выделенной ДНК с помощью специализированного лабораторного оборудования, строго следуя утверждённым методикам.

На последующем этапе, если лабораторный эксперимент выполнен корректно и получены сырые данные, производится их первичная обработка и контроль качества для подтверждения достоверности.

На конечном этапе, когда все данные верифицированы и соответствуют протоколам контроля качества, сырые результаты вносятся в систему и образец передается на хранение, а данные — на этап интерпретации.

Бизнес-процессы:

- Подготовить образец, днк
 - Входная информация: Принятый образец.
 - Выходная информация: Выделенный ген. Материал.
 - Управление: Стандартные операционные процедуры выделения днк.
 - Механизм управления: Лаборант, Центрифуга, термошейкер, реагенты для выделения.
- Провести лабораторное исследование
 - Входная информация: Выделенный ген. Материал.
 - Выходная информация: Сырые данные, цифровые показатели.
 - Управление: Метод анализа(ПЦР, NGS), Правила проведения анализов.
 - Механизм управления: Лаборант, Секвнатор, другое лаб. Оборудование.
- Первично обработать данные и проконтролировать качество
 - Входная информация: Сырые данные, цифровые показатели.
 - Выходная информация: Верифицированные данные, очищенные.
 - Управление: Критерии качества (Q30 для NGS).
 - Механизм управления: Биоинформатик, ПО для первичного анализа.
- Фиксировать результаты и архивировать образцы
 - Входная информация: Верифицированные данные, очищенные.
 - Выходная информация: Результат лабораторных тестов (сырые данные).
 - Управление: Правила проведения анализов.
 - Механизм управления: Лаборант.

1.1.4.1 IDEF3 Диаграмма A21 «Подготовить образец, днк»

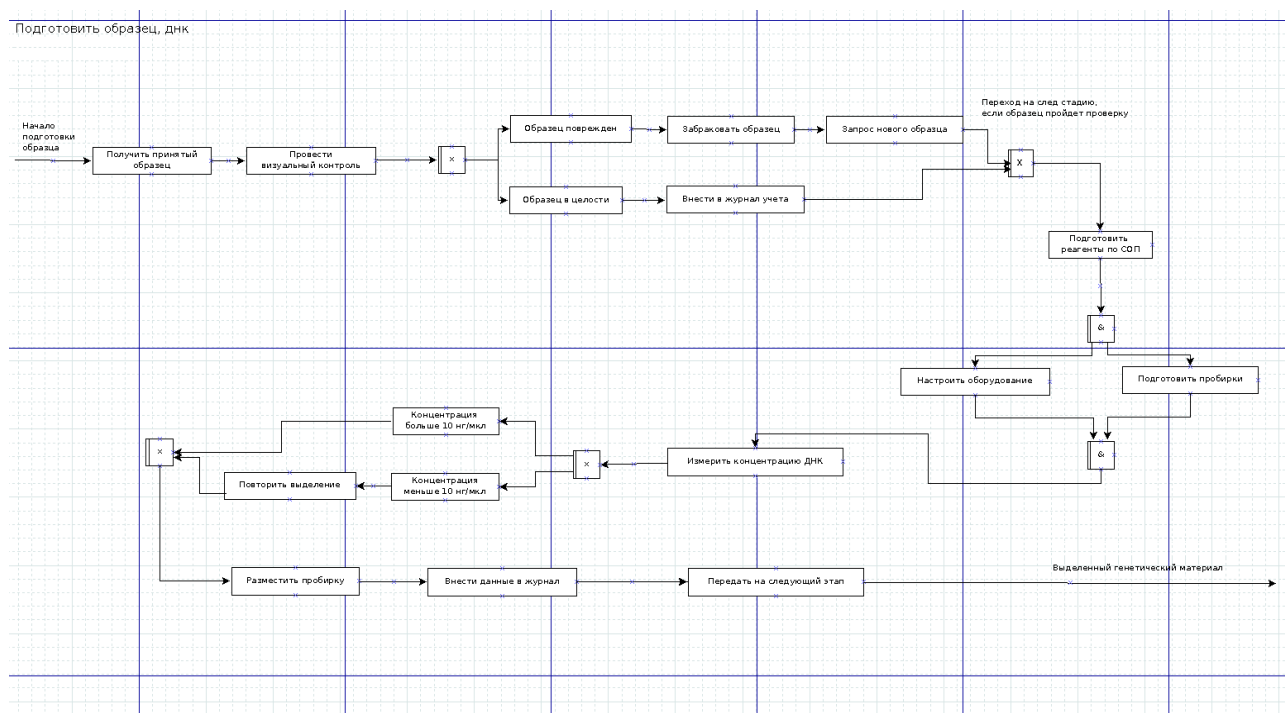


Рис. 6 – Диаграмма для описания логики взаимодействия информационных потоков «Подготовить образец, днк» в IDEF3.

Процесс подготовки образца происходит следующим образом:

На начальном этапе лаборант получает принятый образец, прошедший предыдущие этапы контроля, и проводит дополнительный визуальный контроль целостности упаковки и соответствия маркировки. Параллельно с этим осуществляется подготовка лабораторной посуды и расходных материалов для обеспечения бесперебойной работы.

После успешного визуального контроля образец вносится в журнал лабораторного учета, где фиксируются все параметры поступившего биоматериала. Критическим моментом процесса является измерение концентрации полученной ДНК. Если концентрация соответствует установленному стандарту (не менее 10 нг/мкл), образец признается качественным и процесс продолжается. Однако если концентрация не достигает требуемых значений, инициируется процедура повторного выделения генетического материала с корректировкой параметров обработки.

1.1.5 Диаграмма декомпозиции АЗ «Обработать и интерпретировать результаты»



Лист
20

выявленных генетических вариантов с клиническими базами знаний. Ответственный за сравнение — врач-генетик или биоинформатик.

На втором этапе должны убедиться, что выявленные варианты имеют клиническую значимость для конкретного пациента, дабы избежать постановки ошибочного диагноза или назначения неверного лечения.

На третьем этапе должны структурировать полученные выводы в соответствии с клиническим запросом и стандартами отчетности. Четкая структура данных играет огромную роль в формировании итогового заключения, и она должна быть понятной для лечащего врача.

На четвертом этапе, когда все данные верифицированы и медицинские стандарты не нарушены, мы можем спокойно передать проинтерпретированные и структурированные данные на этап формирования заключения.

Бизнес-процессы:

- Сравнить с генетической базой знаний
 - Входная информация: Результат лабораторных тестов (сырые данные).
 - Выходная информация: Найденный соответствия/несоответствия.
 - Управление: База знаний о генах.
 - Механизм управления: врач-генетик.
- Оценить клиническую значимость
 - Входная информация: Найденный соответствия/несоответствия.
 - Выходная информация: Оценка рисков и аномалий.
 - Управление: Правила интерпретации результатов, фенотип.
 - Механизм управления: врач-генетик, Критерии сравнения.
- Подготовить данных для заключения
 - Входная информация: Оценка рисков и аномалий.
 - Выходная информация: Проинтерпретированные данные анализа.
 - Управление: Стандарты оформления медицинской документации.
 - Механизм управления: врач-генетик.

1.1.5.1 DFD Диаграмма A32 «Оценить клиническую значимость»

Диаграммы потоков данных (DFD) применяются для описания движения и преобразования информации в рамках анализируемой системы. Они служат дополнением к моделям бизнес-процессов, построенным в нотации IDEF0.

Основные компоненты DFD включают четыре типа элементов:

1. Процессы (функции)

Обозначают действия, выполняемые над данными: их преобразование, обработку или изменение. На диаграмме изображаются в виде прямоугольников со скруглёнными углами.

2. Потоки данных

Показывают направленное движение информации от источника к получателю. Изображаются стрелками, вдоль которых указывается название передаваемых данных.

3. Внешние сущности

Определяют объекты, находящиеся за пределами рассматриваемой системы, но участвующие в информационном обмене (например, пользователи, смежные системы или организации).

4. Хранилище данных

Символизируют данные, хранящиеся в системе и доступные для использования, создания или модификации процессами. Одно хранилище может быть показано на диаграмме несколько раз для удобства визуализации связей.

Совместное использование этих символов позволяет наглядно отобразить, какие функции выполняются в системе, какие данные используются, как информация передаётся между участниками и где она сохраняется.

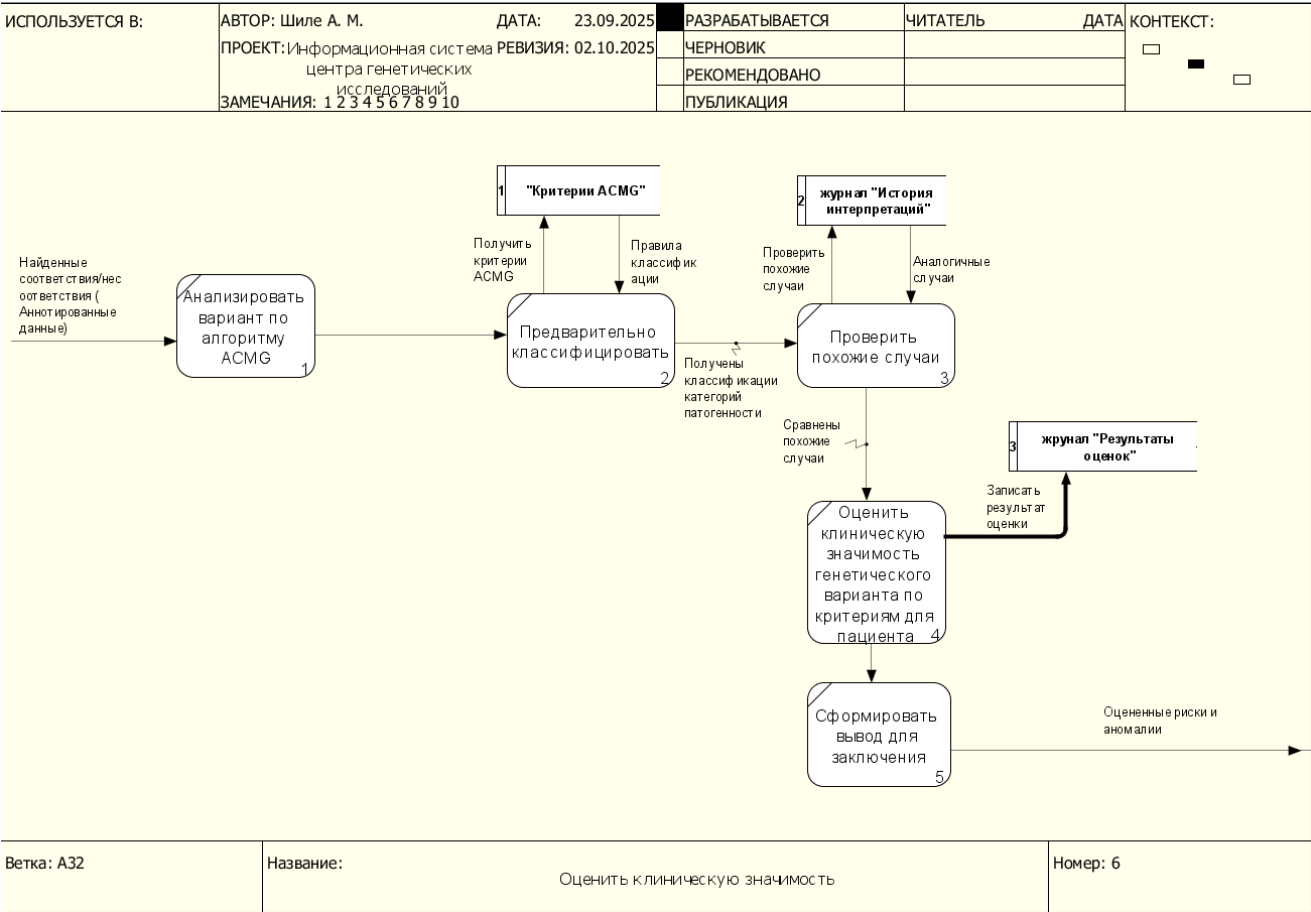


Рис. 8 – Диаграмма потоков данных «Оценить клиническую значимость» в DFD.

Описание потоков данных диаграммы A32:

Это неавтоматическая система всем управляет человек, в данном случае врач-генетик.

Потоки данных формируются следующим образом: Процесс A31 "Сравнить с генетической базой знаний" после успешного анализа генетического материала передает аннотированные данные в виде найденных соответствий/несоответствий для оценки клинической значимости.

Полученные аннотированные данные обрабатываются врачом-генетиком или биоинформатиком: при этом сначала выполняется анализ варианта по алгоритму ACMG, для чего врач-генетик обращается к хранилищу "Критерии ACMG" из интернета, получая актуальные правила классификации генетических вариантов. На основе этих критериев формируется предварительная классификация каждого генетического варианта.

После предварительной классификации врач-генетик проверяет похожие случаи в хранилище "История интерпретаций" - журнал, осуществляя поиск

аналогичных генетических вариантов, которые уже были оценены ранее в медицинской практике. Если находятся релевантные случаи из медицинской истории, их данные используются для сравнения и уточнения значимости текущего варианта.

На следующем этапе происходит оценка врачом-генетиком клинической значимости генетического варианта по критериям для конкретного пациента, где учитываются не только характеристики самого варианта, но и индивидуальные особенности пациента - возраст, клиническая картина, семейный анамнез и другие релевантные факторы. После комплексной оценки результаты записываются в журнал, в хранилище "Результаты оценок" для дальнейшего использования в статистике, а также формируются окончательные оцененные риски и аномалии.

После успешного анализа всех генетических вариантов, и только после полного завершения клинической оценки, врач-генетик формирует вывод для заключения в виде структурированных данных, которые передаются в процесс А33 "Подготовить данных для заключения" для создания итогового медицинского документа.

1.1.6 Диаграмма декомпозиции A4 «Сформировать и выдать заключение»

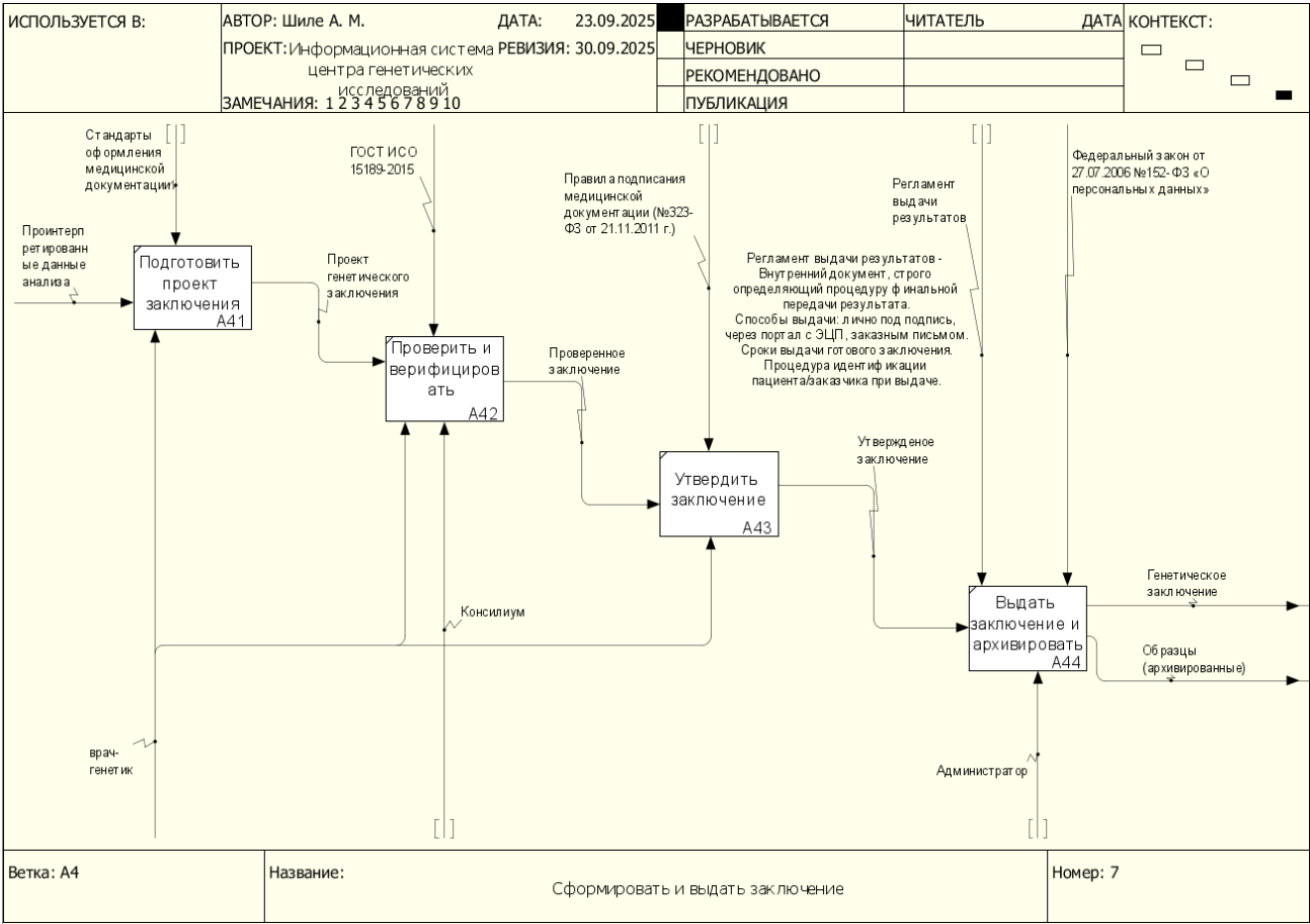


Рис. 9 – Декомпозиция процесса «Сформировать и выдать заключение» в IDEF0.

Рассмотрим процесс формирования заключения более детально. В самом начале для создания итогового документа необходимо подготовить проект заключения на основе всех полученных данных. Ответственный за подготовку — врач-генетик.

На втором этапе должны проверить проект заключения на соответствие медицинским стандартам и клиническому случаю, дабы избежать ошибок в диагностике и рекомендациях.

На третьем этапе должны утвердить окончательную версию заключения у ответственного лица. Согласование играет огромную роль в легальности документа, и оно должно быть обязательным.

Бизнес-процессы:

1.2.1 Контекстная диаграмма А-0 «Провести генетическое исследование и выдать заключение»

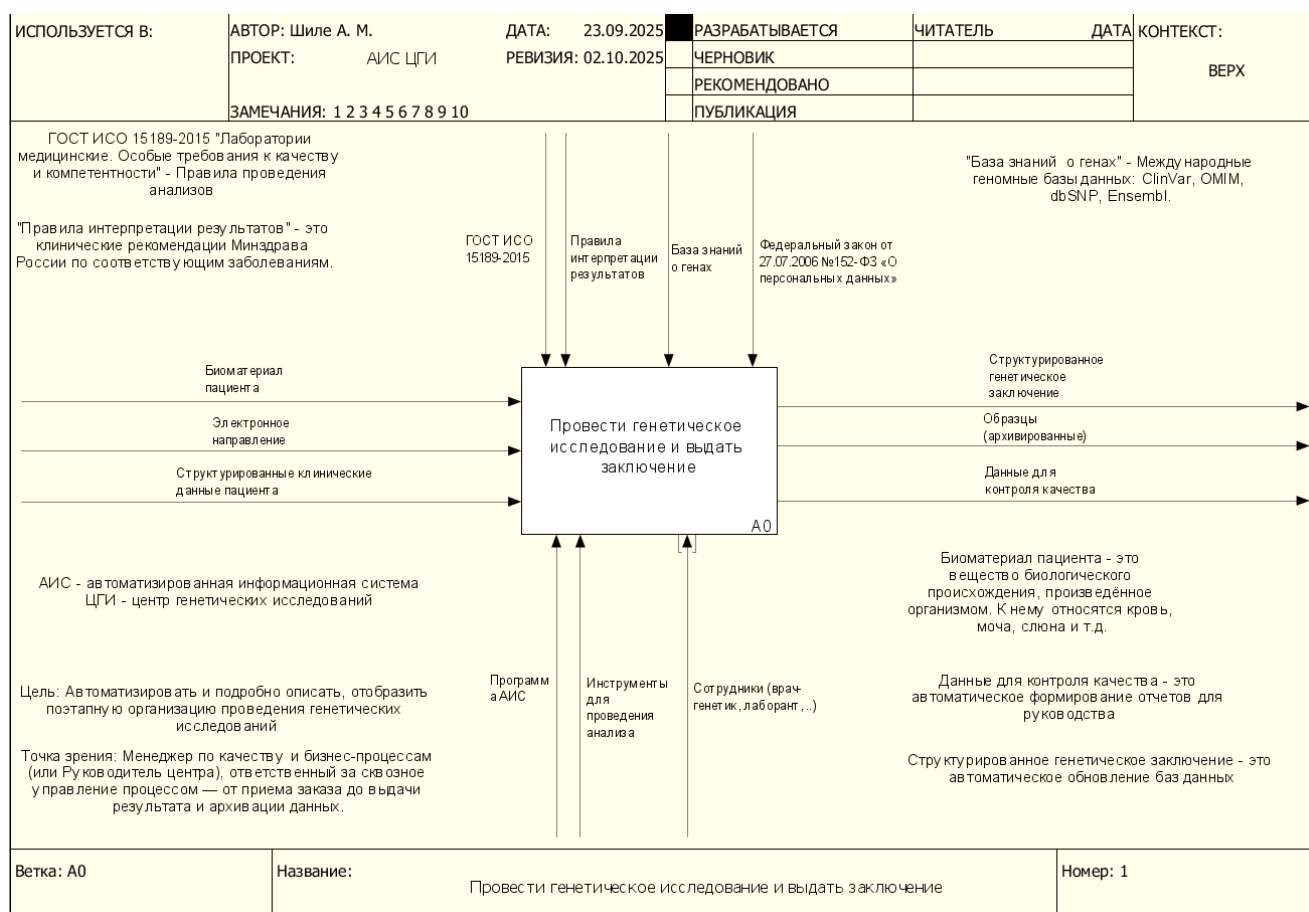


Рис. 10 - Диаграмма IDEF0, ветка А-0

Изменения диаграммы на рисунке 10 по сравнению с соответствующей диаграммой на рисунке 1 исходной модели:

1. Обновлена цель: Автоматизировать и подробно описать, отобразить поэтапную организацию проведения генетических исследований
2. Входные данные: Информация о пациенте заменена на: Электронное направление и Структурированные клинические данные пациента.
3. Выходные данные: Добавлен поток данных «Данные для контроля качества»
4. Механизмы: Добавлена Программа АИС.

1.2.2 Диаграмма декомпозиции А0 «Провести генетическое исследование и выдать заключение»

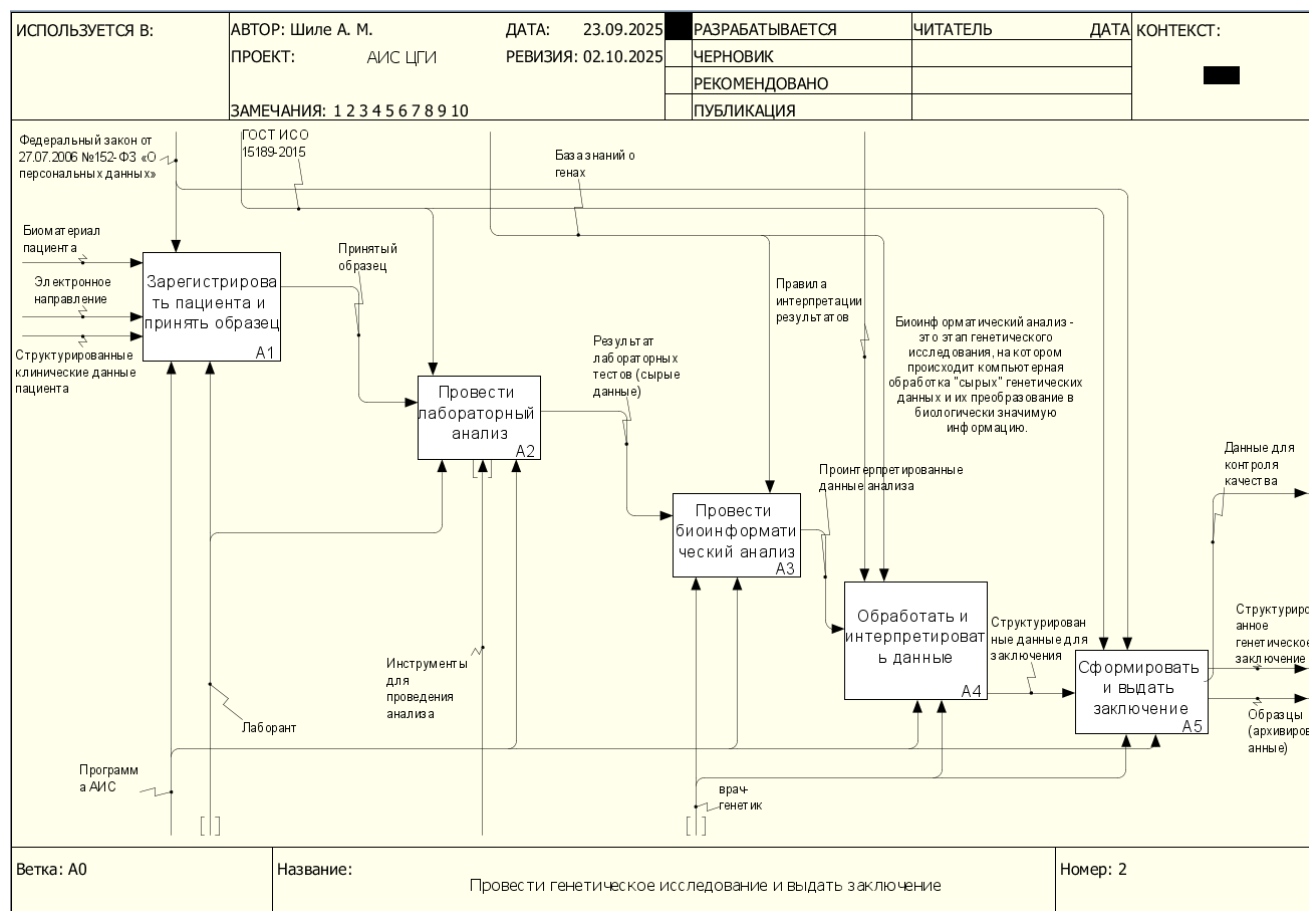


Рис. 11 - Декомпозиция контекстной диаграммы «Провести генетическое исследование и выдать заключение» в IDEF0.

Изменения диаграммы на рисунке 11 по сравнению с соответствующей диаграммой на рисунке 2 исходной модели:

Процесс А3 из исходной модели был заменен, на 2 новых процесса: «Провести биоинформатический анализ» и «Обработать и интерпретировать данные». Новый поток данных от процесса «Обработать и интерпретировать данные» - Структурированные данные для заключения.

1.2.3 Диаграмма декомпозиции A1 «Зарегистрировать пациента и принять образец»

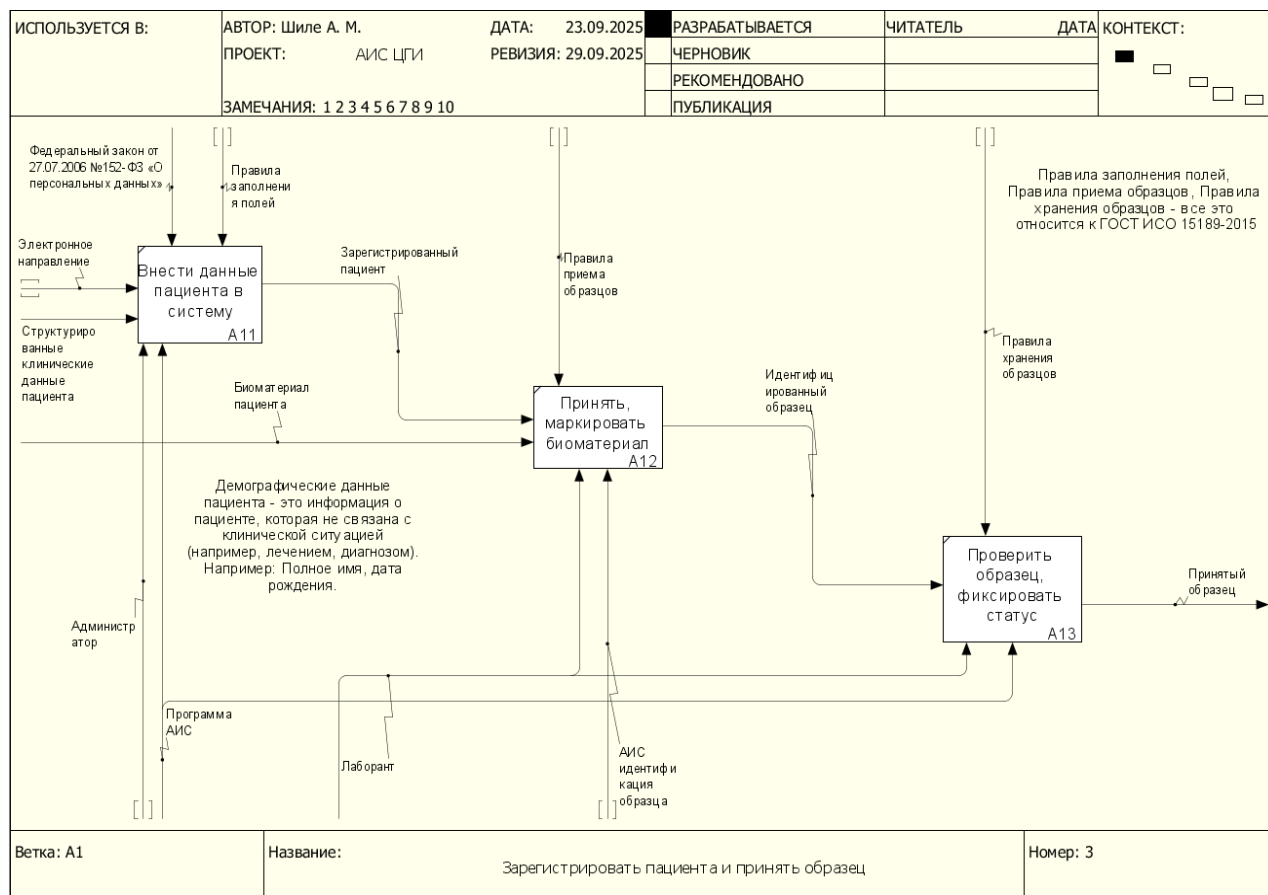


Рис. 12 - Диаграмма потоков данных «Зарегистрировать пациента и принять образец» в IDEF0.

Изменения диаграммы на рис. 12 по сравнению с соответствующей диаграммой на рис. 3 исходной модели:

Сам процесс практически проходит автоматически, вместо того, что все данные пациента заносил сам Администратор и лаборант, вносятся структурированно автоматически, лаборанту остается только проверить данные.

1.2.4 Диаграмма декомпозиции A2 «Провести лабораторный анализ»

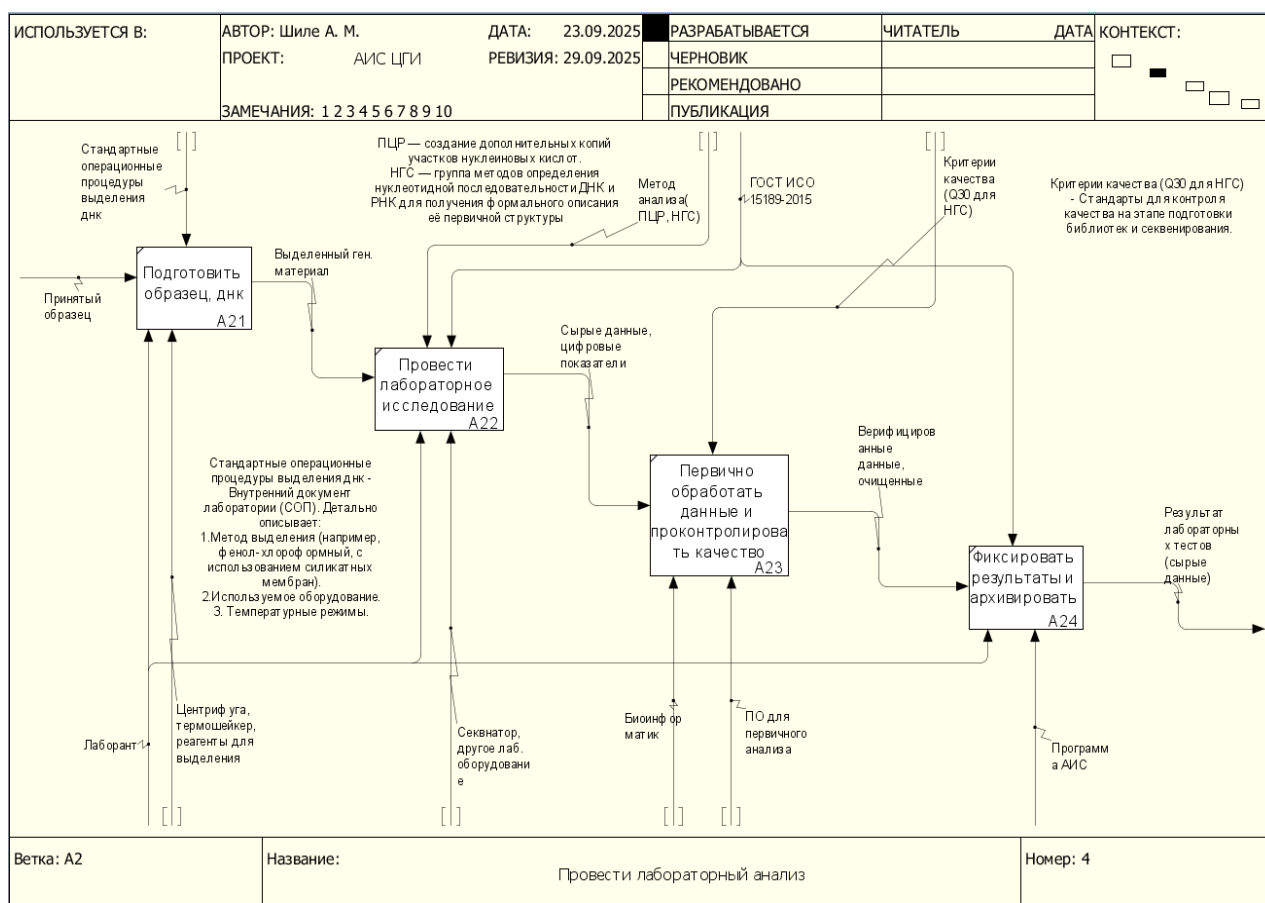


Рис. 13 - Декомпозиция процесса «Провести лабораторный анализ» в IDEF0.

Изменение диаграммы рис.13 по сравнению с диаграммой рис.5 Исходной модели:

Появилась программа АИС которая заполняет результаты тестирования автоматически.

1.2.5 Диаграмма декомпозиции АЗ «Провести биоинформатический анализ»

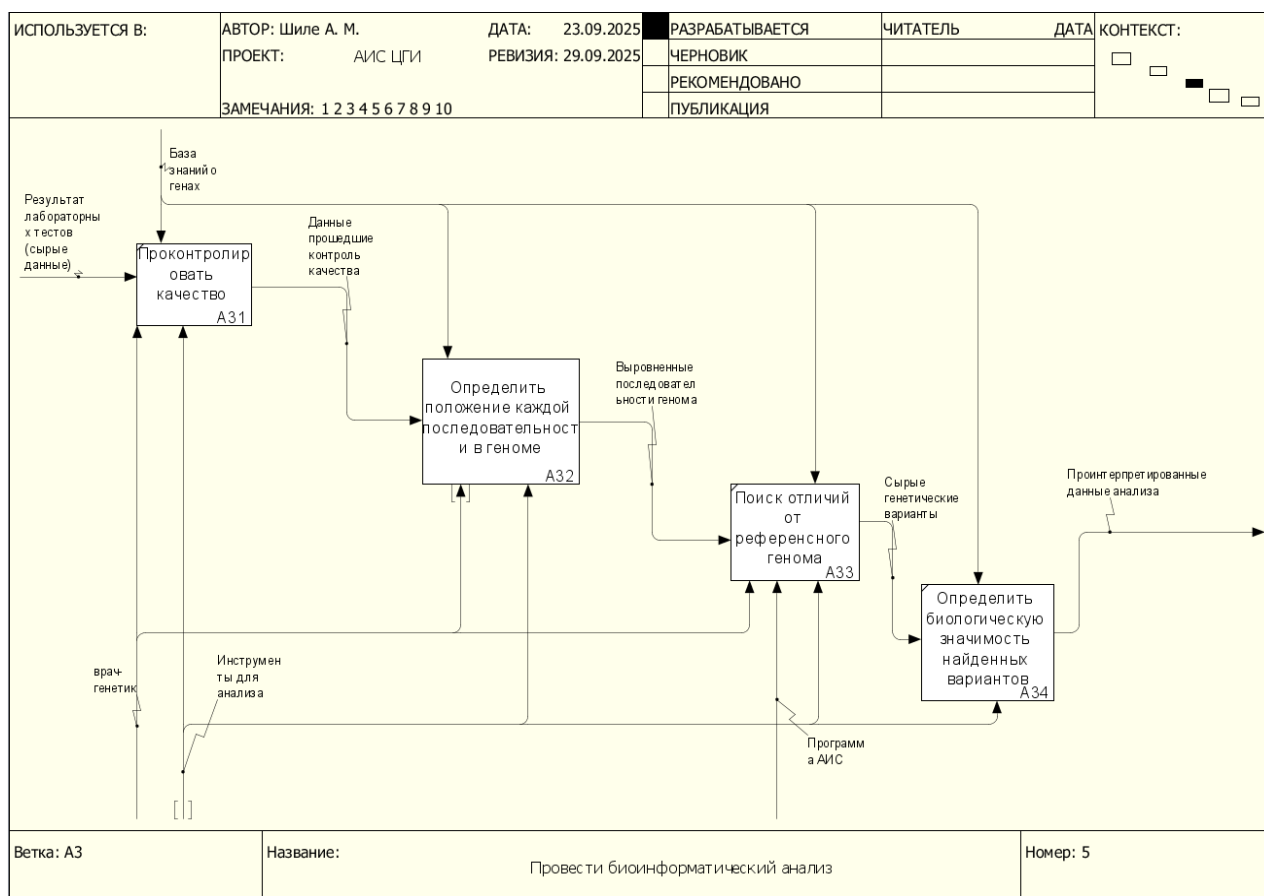


Рис. 14 - Декомпозиция процесса «Провести биоинформатический анализ» в IDEF0.

Добавлен новый процесс для автоматизации, этап компьютерной обработки генетических данных — биоинформатический анализ.

Сначала в процессе «Проконтролировать качество данных» система проверяет, что сырые данные пригодны для анализа - оценивает количество ошибок секвенирования, длину прочтений и другие параметры качества.

1. Далее в процессе «Определить положение в каждой последовательности в геноме» система определяет положение каждой генетической последовательности в референсном геноме, создавая карту расположения всех фрагментов ДНК.
2. Затем в процессе «Поиск отличий от референсного генома» система сравнивает выровненные последовательности с референсным геномом и

находит все отличия - однонуклеотидные полиморфизмы, индели и другие генетические варианты.

3. В завершение в процессе «Определить биологическую значимость найденных вариантов» система обогащает найденные варианты информацией из международных баз данных - определяет, известен ли вариант ранее, какую функцию белка он изменяет, и связан ли он с заболеваниями.

Бизнес-процессы:

- Проконтролировать качество данных
 - Входная информация: Результат лабораторных тестов (сырые данные)
 - Выходная информация: Данные прошедшие контроль качества
 - Управление: База знаний о генах
 - Механизм управления: врач-генетик, Инструменты для анализа
- Определить положение каждой последовательности в геноме
 - Входная информация: Данные прошедшие контроль качества
 - Выходная информация: Выровненные последовательности генома
 - Управление: База знаний о генах
 - Механизм управления: Инструменты для анализа, врач-генетик
- Поиск отличий от референсного генома
 - Входная информация: Выровненные последовательности генома
 - Выходная информация: Сырые генетические варианты
 - Управление: База знаний о генах
 - Механизм управления: Инструменты для анализа, врач-генетик, Программа АИС
- Определить биологическую значимость найденных вариантов
 - Входная информация: Сырые генетические варианты
 - Выходная информация: Проинтерпретированные данные анализа
 - Управление: База знаний о генах
 - Механизм управления: Инструменты для анализа

1.2.6 Диаграмма декомпозиции А4 «Обработать и интерпретировать данные»

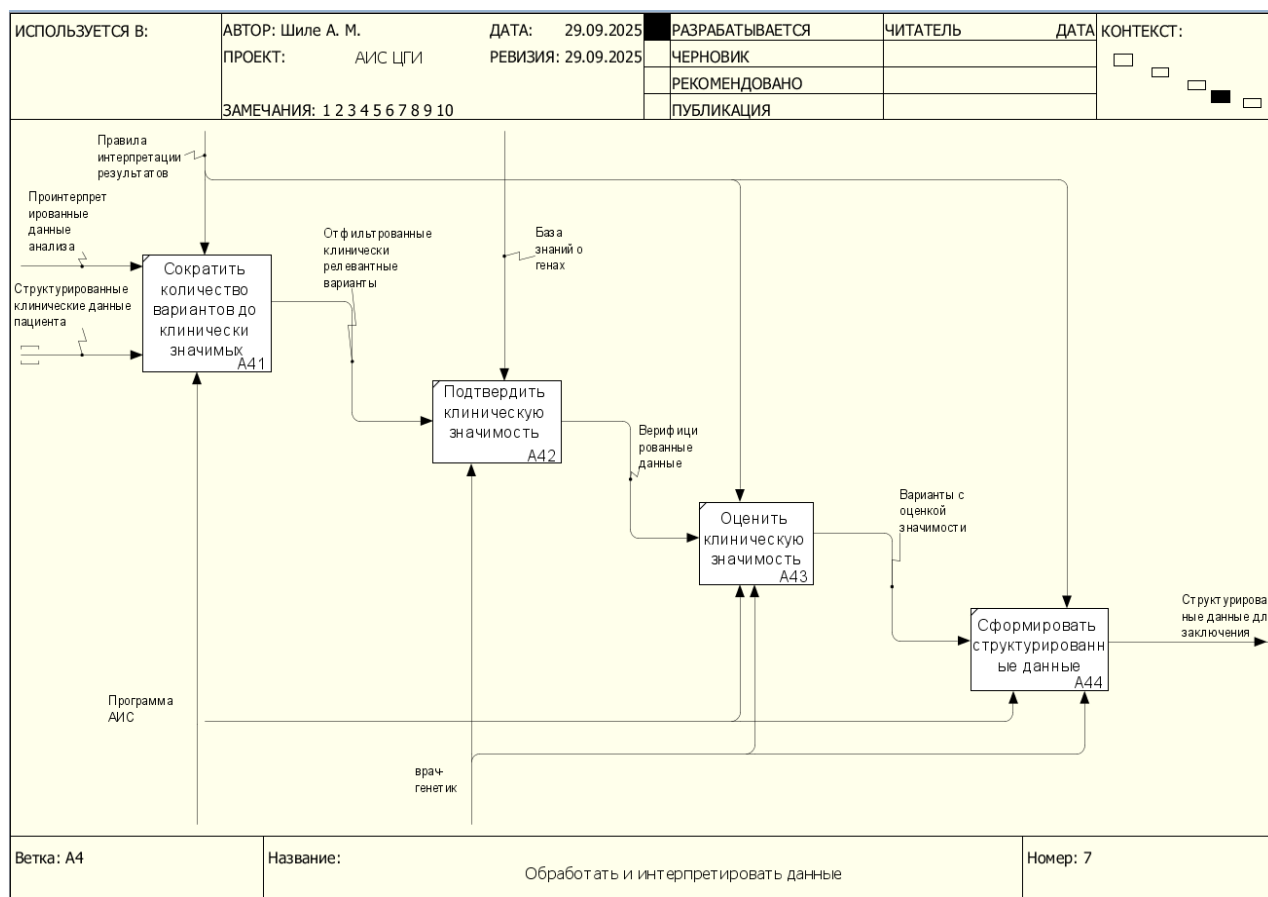


Рис. 15 - Декомпозиция процесса «Обработать и интерпретировать данные» в IDEF0.

Сначала в процессе «Сократить количество вариантов до клинически значимых» система автоматически отбирает из тысяч найденных вариантов только те, которые могут быть связаны с заболеванием пациента, используя клинически данные и правила интерпретации.

1. Далее в процессе «Подтвердить клиническую значимость» врач-генетик проверяет каждый отобранный вариант в международных клинических базах данных, подтверждая или опровергая его связь с заболеваниями.
2. Затем в процессе «Оценка клинической значимости» врач-генетик присваивает каждому варианту класс значимости согласно

международным критериям ACMG, определяя его патогенность и диагностическую ценность.

3. В завершение в процессе «Сформировать структурированные данные» система организует проверенную и оцененную информацию в стандартизированный формат, готовый для автоматического формирования генетического заключения.

Бизнес-процессы:

- Сократить количество вариантов до клинически значимых
 - Входная информация: Проинтерпретированные данные анализа, Структурированные клинические данные пациента.
 - Выходная информация: Отфильтрованные клинически релевантные варианты
 - Управление: Правила интерпретации результатов
 - Механизм управления: Программа АИС
- Подтвердить клиническую значимость вариантов
 - Входная информация: Отфильтрованные клинически релевантные варианты
 - Выходная информация: Верифицированные данные
 - Управление: Правила интерпретации результатов, База знаний о генах
 - Механизм управления: врач-генетик
- Оценка клинической значимости
 - Входная информация: Верифицированные данные
 - Выходная информация: Варианты с оценкой значимости
 - Управление: Правила интерпретации результатов
 - Механизм управления: Программа АИС, врач-генетик
- Сформировать структурированные данные
 - Входная информация: Варианты с оценкой значимости
 - Выходная информация: Структурированные данные для заключения
 - Управление: Правила интерпретации результатов

- Механизм управления: Программа АИС, врач-генетик

1.2.6.1 DFD Диаграмма A43 «Оценить клиническую значимость»

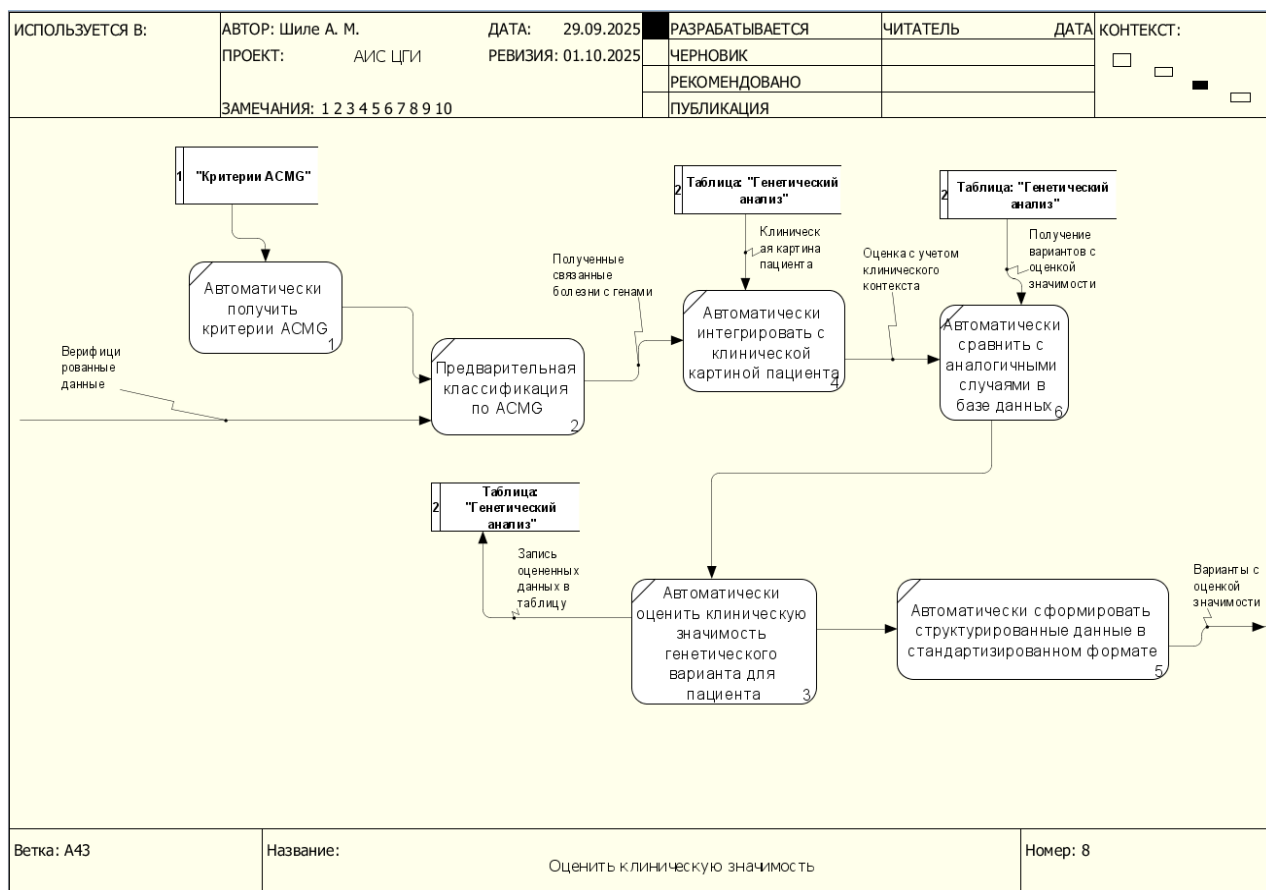


Рис. 16 – Диаграмма потоков данных «Оценить клиническую значимость» в DFD.

Описание потоков данных диаграммы A43:

Это автоматизированная система, где основную роль выполняет программа АИС ЦГИ при контроле врача-генетика.

Потоки данных формируются следующим образом: Процесс A42 "Подтвердить клиническую значимость" передает верифицированные варианты для автоматической оценки клинической значимости.

Полученные верифицированные данные обрабатываются системой автоматически: сначала выполняется автоматическое получение критериев ACMG из базы знаний "Критерии ACMГ", где система загружает актуальные

правила классификации генетических вариантов в структурированном формате. На основе этих критериев программа формирует предварительную классификацию каждого генетического варианта без вмешательства человека.

После предварительной классификации система автоматически интегрирует данные с клинической картиной конкретного пациента, извлекая информацию из таблицы "Генетический анализ" и электронной медицинской карты. Учитываются возраст пациента, симптомы, семейный анамнез и другие клинические параметры для контекстной оценки.

На следующем этапе программа автоматически сравнивает текущий случай с аналогичными случаями в базе данных, осуществляя поиск в таблице "Генетический анализ" по схожим генетическим вариантам и клиническим проявлениям. Система анализирует историю предыдущих интерпретаций и выявляет закономерности.

После комплексного анализа программа автоматически оценивает клиническую значимость генетического варианта для конкретного пациента, формируя варианты с оценкой значимости (Pathogenic, VUS, Benign). Все результаты автоматически записываются в таблицу "Генетический анализ" для последующего аудита.

После успешного завершения автоматической оценки система формирует структурированные данные для заключения в стандартизированном формате, которые передаются в процесс A44 "Сформировать структурированные данные" для генерации итогового медицинского заключения. Врач-генетик осуществляет контроль качества и при необходимости корректирует автоматически полученные результаты.

При проведении генетического анализа лаборанты вручную записывают результаты секвенирования, что занимает значительное время и повышает риск ошибок. Если в данных обнаруживаются артефакты или технические погрешности, их приходится вычеркивать из журналов или делать пометки на полях, что нарушает аккуратность ведения документации.

Полученная модель: Автоматизированная система АИС ЦГИ

В полученной модели на диаграмме процесса «Провести биоинформатический анализ» (блок А3) присутствуют процессы «Проконтролировать качество данных» и «Поиск отличий от референсного генома», которых нет в исходной модели. Эти процессы выполняются программными инструментами и позволяют за часы обработать объем данных, который в ручном режиме занял бы недели, при этом обеспечивая стандартизацию и воспроизводимость результатов.

Также в процессе «Верификация и интерпретация» (блок А4) добавлены процессы «Сократить количество вариантов до клинически значимых» и

«Подтвердить клиническую значимость вариантов», появившиеся на замену соответствующим ручным процессам поиска в справочниках и каталогах в исходной модели. Эти процессы позволяют мгновенно получить доступ к актуальным данным из ClinVar, OMIM и других международных баз, что значительно повышает точность диагностики.

Ключевые преимущества автоматизированной системы:

1. Скорость обработки - биоинформатический анализ занимает часы вместо недель
2. Точность данных - минимизация человеческих ошибок при обработке
3. Интеграция с мировыми ресурсами - автоматический доступ к актуальным генетическим базам
4. Стандартизация - единые протоколы обработки для всех исследований
5. Масштабируемость - возможность обработки растущего объема данных

Недостатки автоматизированной системы:

Однако у такой системы есть свои ограничения: биоинформатические анализы требуют значительных вычислительных ресурсов и квалифицированного администрирования; зависимость от внешних баз данных может привести к сбоям при отсутствии интернет-соединения; необходимость регулярного обновления программного обеспечения и референсных геномов требует постоянного технического сопровождения.

Сущность «Контроль качества» содержит метрики для оценки качества проведения генетических исследований. Атрибут «Метрика» описывает контролируемый параметр качества (например, "точность секвенирования", "время выполнения анализа", "полнота данных"). Атрибут «Значение» содержит фактическое числовое значение метрики. Атрибут «Целевой показатель» определяет плановое или нормативное значение метрики. Атрибут «Отклонение» вычисляет разницу между фактическим и целевым значением. Атрибут «Теста ID» связывает запись контроля качества с конкретным генетическим анализом.

Отношение «имеет/принадлежит» типа один-ко-многим связывает сущности «Пациент» и «Электронное направление». Один пациент может быть направлен по многим электронным направлениям, но каждое электронное направление относится к одному конкретному пациенту. Сущность «Пациент» имеет минимальное кардинальное число, равное нулю, т.к. пациент может быть зарегистрирован в системе без направления (например, для планового обследования), а максимальное кардинальное число равно N, т.к. на одного пациента может быть оформлено несколько направлений в разное время. Сущность «Электронное направление» имеет минимальное и максимальное кардинальные числа, равные единице, т.к. каждое направление однозначно относится к одному конкретному пациенту.

| | | | | | | |
|--|--|---|--|--|--|------|
| | | | | | | Лист |
| | | | | | | 41 |
| | | № | | | | |

равное нулю, т.к. анализ может находиться на начальной стадии и еще не иметь записей контроля качества, а максимальное кардинальное число равно N , т.к. для одного анализа может вестись несколько метрик контроля качества (точность, сроки, полнота данных). Сущность «Контроль качества» имеет минимальное и максимальное кардинальные числа, равные единице, т.к. каждая метрика контроля качества однозначно относится к одному конкретному генетическому анализу.

Отношение «содержится/содержит» типа один-ко-многим связывает сущности «Ген» и «База знаний о генах». Один ген может содержать многие варианты в базе знаний, но каждый вариант в базе знаний относится к одному конкретному гену. Сущность «Ген» имеет минимальное кардинальное число, равное одному, т.к. занесенный ген в систему, уже имеет описанные варианты в базе знаний, а максимальное кардинальное число равно N, т.к. для одного гена может быть известно множество генетических вариантов. Сущность «База знаний о генах» имеет минимальное и максимальное кардинальные числа, равные единице, т.к. каждый генетический вариант однозначно относится к одному конкретному гену.

Отношение «Участвует в/проводится для» типа один-ко-многим связывает сущности «Пациент» и «Генетический анализ». Один пациент может проходить многие генетические анализы, но каждый генетический анализ проводится для одного конкретного пациента. Сущность «Пациент» имеет минимальное кардинальное число, равное нулю, т.к. пациент может быть зарегистрирован в системе, но еще не иметь назначенных генетических анализов (например, при первичной консультации), а максимальное кардинальное число равно N, т.к. один пациент может проходить много генетических анализов в течение времени (например, разные панели генов или повторные исследования). Сущность «Генетический анализ» имеет минимальное и максимальное кардинальные числа, равные единице, т.к. каждый генетический анализ однозначно проводится для одного конкретного пациента и не может быть анонимным или обезличенным.

Список использованных источников

1. Генокарта: генетическая энциклопедия: официальный сайт. – URL: <https://www.genokarta.ru/> (дата обращения: 20.09.2025). – Текст: электронный.
2. Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова: официальный сайт. – URL: <https://www.med-gen.ru/> (дата обращения: 21.09.2025). – Текст: электронный.
3. Профессия: генетик. Foxford: официальный сайт. – URL: <https://media.foxford.ru/articles/geneticist> (дата обращения: 20.09.2025). – Текст: электронный.
4. ГОСТ Р 50.1.028-2001 Информационные технологии поддержки жизненного цикла продукции. Методология функционального моделирования: национальный стандарт Российской Федерации: издание официальное: утвержден и введен в действие Постановлением Госстандарта России от 2 июля 2001 г. №256-ст: введен впервые / разработан Научно-исследовательским центром CALS-технологий «Прикладная Логистика» при участии Всероссийского научно-исследовательского института стандартизации (ВНИИСтандарт). – Москва: ИПК «Издательство стандартов», 2001. – URL: https://ohranatruda.ru/ot_biblio/norma/246503/ (дата обращения: 23.09.2025). – Текст: электронный.
5. Кулябов, Д. С. Введение в формальные методы описания бизнес процессов: учебное пособие / Кулябов Д. С., Королькова А. В. – Москва: РУДН, 2008. – URL: https://docviewer.yandex.ru/view/1065013388/?*=HlszMGIbX6FkXPbXeIcIRP38qw17InVybCI6Imh0dHBzOi8vcmlzZW50dG9yeS5ydWRuLnJlL2VuL3JlY29yZHMvbWVudWFsL2Rvd25sb2FkZmlsZS81ZTg5YzJmMy0yMTUzLWVhMTEtOD-

[BjYi0zMGUxNzE1ZDFkYTcvliwidGI0bGUiOiI1ZTg5YzJmMy0yMTUzLWVhMTEtODBi](#) (дата обращения: 23.09.2025). – Текст: электронный.

6. Современные подходы к организации работы генетической лаборатории // Лабораторная медицина. URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/sovremennye-podhody-k-organizatsii-kliniko-diagnosticheskoy-laboratorii> (дата обращения: 25.09.2025). – Текст: электронный.
7. Методика функционального моделирования IDEF0 и программный продукт Ramus: официальная документация. URL: https://study.urfu.ru/Aid/Publication/13928/1/Капа-Ушанов_Ramus.pdf (дата обращения: 24.09.2025). – Текст: электронный.
8. Компания «Генотек»: официальный сайт. URL: <https://genotek.ru/> (дата обращения: 20.09.2025). – Текст: электронный.