

Diagnoza choroby genetycznej ze zdjęcia

26 czerwca 2014

Na University of Oxford powstaje oprogramowanie, które na podstawie wyglądu twarzy ma rozpoznawać rzadkie choroby genetyczne. Choroby takie dotyczą około 6% populacji, ale w większości przypadków pozostają nierozpoznane. Istnieją testy genetyczne pozwalające zdiagnozować częściej występujące schorzenia, takie jak np. zespół Downa. Jednak dla wielu chorób testy nie zostały opracowane, gdyż nie zidentyfikowano genów, które je powodują.

W przypadku 30-40 procent osób cierpiących na schorzenia genetyczne pewne charakterystyczne cechy są widoczne na twarzach. I właśnie na tej podstawie lekarz może postawić diagnozę. Problem w tym, że niewielu medyków ma odpowiednie przygotowanie pozwalające na rozpoznanie chorób genetycznych na podstawie wyglądu twarzy. Z tego też powodu wiele osób nie ma przez całe lata postawionej prawidłowej diagnozy.

Dlatego też Christoffer Nellaker i Andrew Zisserman z Oxfordu postanowili stworzyć oprogramowanie, które na podstawie zdjęcia będzie pomagało we wstępnej diagnostyce.

Obaj naukowcy wykorzystali w swojej pracy 1363 publicznie dostępne zdjęcia osób cierpiących na osiem schorzeń genetycznych. Znalazły się wśród nich fotografie chorych na zespół Downa, zespół łamliwego chromosomu X czy progerię. Komputer uczył się identyfikować każdą z chorób na podstawie zestawu 36 cech twarzy, takich jak kształt oczu, ust, nosa czy brwi. „Automatycznie analizuje zdjęcie i skupia się na głównych cechach, z których tworzy opis twarzy podkreślając cechy odróżniające” – mówi Nellaker. Później opis taki jest przez komputer porównywany ze zdjęciami osób ze zdiagnozowanymi schorzeniami. Na tej podstawie maszyna wydaje

swoją opinię i określa prawdopodobieństwo, z jaki dana osoba może cierpieć na któreś ze schorzeń.

Skuteczność algorytmu zwiększa się wraz z wielkością bazy danych fotografii referencyjnych. W przypadku ośmiu schorzeń genetycznych, którymi obecnie się zajęto, baza danych dla każdej z nich wynosiła od 100 do 283 zdjęć osób ze zdiagnozowanymi chorobami. Testy wykazały, że maszyna rozpoznaje choroby z 93-procentową trafnością.

Tak obiecujące wyniki skłoniły naukowców do rozszerzenia zestawu diagnozowanych chorób do 91. W bazie danych znajdują się obecnie 2754 zdjęcia osób, u których rozpoznano jedną z tych chorób. Na razie system nie podaje dokładnej diagnozy, jednak naukowcy szacują, że już w tej chwili ich algorytm potrafi właściwie rozpoznać chorobę z 30-krotnie większym prawdopodobieństwem niż przy losowym zgadywaniu. Na przykład na podstawie zdjęcia Abrahama Lincolna system uznał, że cierpiał on na zespół Marfana. Niektórzy historycy twierdzą, że prezydent rzeczywiście na to chorował. Zespół Marfana jest siódmą najczęściej występującym schorzeniem spośród 91, którymi zajmuje się algorytm.

Nellaker przyznaje, że algorytm nie podaje 100-procentowo pewnych odpowiedzi, ale pozwala na znaczne zawężenie możliwości wyboru. Teoretycznie może być on używany do diagnozowania noworodków, jednak jego twórcy uważają, że będzie używany głównie do diagnozowania rodziców, którzy martwią się, iż mogliby swoim dzieciom przekazać jakieś schorzenia. Główną zaletą systemu będzie jego łatwa dostępność. Szczególnie przyda się on tam, gdzie testy genetyczne są niedostępne.

Ma on też olbrzymią przewagę nad stworzonymi wcześniej systemami korzystającymi z obrazów 3D. Tworzenie takich obrazów jest trudne i kosztowne, a pacjent musi odwiedzić szpital, w którym obraz zostanie wykonany. System Nellakera i Zissermana potrzebuje jedynie cyfrowego zdjęcia twarzy.

Autor: Mariusz Błoński

Na podstawie: New Scientist

Źródło: [Kopalnia Wiedzy](#)