



تشخیص بیماری‌های ارثی شبکیه با اسکن چشم به وسیله هوش مصنوعی

یک پژوهش جدید نشان می‌دهد که هوش مصنوعی با اسکن چشم می‌تواند تعداد بی‌شماری از بیماران را از نابینا شدن نجات دهد.

یک پژوهش جدید نشان می‌دهد که هوش مصنوعی با اسکن چشم می‌تواند تعداد بی‌شماری از بیماران را از نابینا شدن نجات دهد.

به گزارش ایسنا و به نقل از استادی فایندز، یک گروه پژوهشی بین‌المللی، نوعی برنامه غربال‌گری مبتنی بر هوش مصنوعی ابداع کرده‌اند که بیماری‌های موسوم به «بیماری‌های ارثی شبکیه» (IRDS) را شناسایی می‌کند. این گروه پژوهشی می‌گویند که آزمایش جدید آنها می‌تواند به بررسی گسترده‌تر بیماری‌های چشمی و بهبود کارایی در تشخیص آنها کمک کند.

دکتر «نیکلاس پونتیکوس» (Nikolas Pontikos)، پژوهشگر «بیمارستان چشم مورفیلدز» (Moorfields Eye Hospital) در لندن و سرپرست این پژوهش انتظار دارد که این برنامه موسوم به «Eye2Gene» بتواند در ارائه درمان‌های شخصی‌سازی شده به بیماران کمک کند.

پونتیکوس با تأکید بر اینکه Eye2Gene علت ژنتیکی بسیاری از اختلالات را نشان می‌دهد، گفت: حتی اگر شناسایی ژن بیماری‌ها با کمک اسکن شبکیه توسط متخصصان انجام شود، باز هم بسیار چالش‌برانگیز است اما هوش مصنوعی می‌تواند با دقت بالاتری نسبت به بسیاری از متخصصان انسانی به این هدف دست یابد.

هر بیماری ارثی شبکیه، نتیجه حداقل یک ژن است که کارایی درستی ندارد. این بیماری‌ها می‌توانند افراد را در هر سنی تحت تأثیر قرار دهند و با سرعت‌های متفاوتی پیشروی کنند. با وجود این، بسیاری از این بیماری‌ها دژنراتیو هستند؛ به این معنی که علائم بیماری به مرور زمان بدتر می‌شوند.

اسکن شبکیه می‌تواند به پزشکان امکان دهد تا سال‌ها پیش از ظهور علائم کاهش بینایی، داروها و تغییرات سبک زندگی را تجویز کنند. اصلی‌ترین بیماری ارثی شبکیه، «ورم رنگیزه‌ای شبکیه» یا «رتینیت پیگمنتوزا» (Retinitis pigmentosa) است که از طریق خانواده منتقل می‌شود و علائمی شامل بروز مشکل برای خواندن و دیدن در نور ضعیف را در بر دارد.

از میان سایر بیماری‌های ارثی شبکیه می‌توان به موارد زیر اشاره کرد.

«لبر آموروزیس مادرزادی» (Leber congenital amaurosis)

«آکروماتوپسی» (Achromatopsia)

«بیماری اشتارگات» (Stargardt disease)

«دایستروفی کان راد» (CRD)

«کوروئیدرمی» (Choroideremia)

«رتینوشیزیس مرتبط با XLRS» (X)

«شب کوری ثابت مادرزادی» (CSNB)

پژوهشگران بریتانیایی و آلمانی از پایگاه داده گسترده بیمارستان چشم مورفیلدز برای کسب اطلاعات در مورد بیماری‌های ارثی شبکیه استفاده کردند که بیش از سه دهه پژوهش را در بر دارد. بیش از ۴۰۰۰ بیمار، تشخیص ژنتیکی و تصویربرداری دقیق از شبکیه را دریافت کرده‌اند و همین امر، این بیمارستان را به بزرگترین مرکز در نوع خود تبدیل کرده است.

روش‌های کنونی تشخیص بیماری‌های چشمی، مبتنی بر بیان ژن‌های فردی بیمار هستند که توسط «هستی‌شناسی فنوتیپ انسانی» (HPO) تعریف شده‌اند و از توصیف‌های استاندارد و ساختاریافته ویژگی‌های قابل مشاهده استفاده می‌کنند.

پونتیکوس گفت: اطلاعات هستی‌شناسی فنوتیپ انسانی اغلب توصیف‌های ناقصی از فنوتیپ‌های تصویربرداری شبکیه هستند. وعده Eye2Gene این است که می‌تواند تنها به واسطه تصویربرداری مستقیم از شبکیه، منبع اطلاعاتی بسیار غنی‌تری را نسبت به توصیف‌های هستی‌شناسی فنوتیپ انسانی فراهم کند.

در آزمایش های صورت گرفته، Eye2Gene در ۱۳۰ مورد شناسایی بیماری های ارثی شبکیه با تشخیص ژن شناخته شده توانست بهتر یا به همان خوبی عمل کند. این روش اسکن را در آینده می توان به راحتی در معاینات معمول چشم گنجانند. پونتیکوس افزود: در حالت ایده آل، نرم افزار Eye2Gene در دستگاه تصویربرداری شبکیه تعبیه خواهد شد.

برای استفاده گسترده از این روش باید تاییدیه های نظارتی برای نشان دادن ایمنی و اثربخشی آن دریافت شوند. پونتیکوس ادامه داد: ما به ارزیابی بیشتر Eye2Gene نیاز داریم تا عملکرد آن را در مورد افراد مبتلا به بیماری های ارثی شبکیه از قومیت های گوناگون، انواع متفاوت دستگاه های تصویربرداری و در انواع تنظیمات مانند مراقبت های اولیه و ثانویه بررسی کنیم. پیش از این که Eye2Gene به عنوان یک نرم افزار پزشکی در کلینیک ها مستقر شود، آزمایش های بالینی مورد نیاز خواهند بود.

وی افزود: همه ما می دانیم که یک تصویر، ارزش هزار واژه را دارد. بنابراین، ما انتظار داشتیم اسکن شبکیه که توسط هوش مصنوعی تفسیر می شود، بتواند بهتر از هستی شناسی فنوتیپ انسانی عمل کند اما باز هم از دیدن این که Eye2Gene می تواند به خوبی یا بهتر از هستی شناسی فنوتیپ انسانی عمل کند، شگفت زده شدیم. ما امیدواریم که هوش مصنوعی با کارآمدتر، در دسترس تر و عادلانه تر کردن مراقبت های تخصصی، به بیماران و خانواده های آنها کمک کند.

این پژوهش، در نشست سالانه «انجمن ژنتیک انسانی اروپا» (ESHG) ارائه شد.