

Διάγνωση κληρονομικών παθήσεων από το άλμπουμ οικογενειακών φωτογραφιών

/ [Επιστήμες, Τέχνες & Πολιτισμός](#)



Οι γιατροί του μέλλοντος, κυρίως οι παιδίατροι, θα ζητούν από τους ασθενείς και τους γονείς των παιδιών να προσκομίσουν στο ιατρείο κάτι μάλλον ασυνήθιστο: ένα άλμπουμ με οικογενειακές φωτογραφίες.

Ένα καινοτόμο πρόγραμμα λογισμικού, που ανέπτυξαν Βρετανοί ερευνητές, μπορεί να «διαβάσει» τα πορτρέτα των γονιών και προγόνων ενός ανθρώπου και να διαγνώσει τη γενετική προδιάθεσή του για σπάνιες κληρονομικές παθήσεις.

Οι ερευνητές Κρίστοφερ Νέλακερ και Αντριου Ζίσερμαν του Πανεπιστημίου της Οξφόρδης, που έκαναν τη σχετική δημοσίευση στο περιοδικό «eLife», σύμφωνα με το «New Scientist», ευελπιστούν ότι το λογισμικό τους θα βοηθήσει τους γιατρούς, ιδίως τους παιδίατρους, να κάνουν προκαταρκτικές διαγνώσεις, οι οποίες θα πρέπει να επιβεβαιωθούν με περαιτέρω διαγνωστικές εξετάσεις.

Στην πραγματικότητα, οι γονείς δεν χρειάζεται καν να μεταφέρουν το άλμπουμ στο ιατρείο. Μπορούν να «σκανάρουν» στο σπίτι τους τις οικογενειακές φωτογραφίες, ώστε να τις κάνουν ψηφιακές, και στη συνέχεια να τις στείλουν με ηλεκτρονικό ταχυδρομείο στον γιατρό, ο οποίος απλώς θα τις εισάγει στον υπολογιστή του.

Το ειδικό λογισμικό θα αναλάβει τα υπόλοιπα, κάνοντας ανάλυση των

χαρακτηριστικών του προσώπου των γονιών, παπούδων, γιαγιάδων και λοιπών συγγενών.

Σχετικά σπάνιες γενετικές παθήσεις εμφανίζονται σχεδόν στο 6% των παιδιών. Γενετικές εξετάσεις υπάρχουν για τις πιο γνωστές, όπως το σύνδρομο Ντάουν, όμως οι περισσότεροι άνθρωποι ποτέ δεν παίρνουν τη σωστή διάγνωση για την περίπτωση τους, ή αυτό συμβαίνει με πολυετή καθυστέρηση.

Εξάλλου, γενετικά τεστ δεν είναι διαθέσιμα για πολλές παθήσεις, καθώς ακόμη δεν έχουν ανιχνευθεί τα υπεύθυνα γονίδια. Για να δημιουργήσουν το λογισμικό, οι ερευνητές τροφοδότησαν αρχικά έναν αλγόριθμο υπολογιστικής όρασης με σχεδόν 1.400 φωτογραφίες ανθρώπων που είχαν οκτώ γενετικές παθήσεις.

Ο υπολογιστής έμαθε έτσι να “διαβάζει” κάθε πάθηση στα χαρακτηριστικά του προσώπου ενός ανθρώπου (σχήμα ματιών, χειλιών, φρυδιών, μύτης κ.α.).

Με όσες περισσότερες φωτογραφίες ατόμων με γενετικές παθήσεις τροφοδοτείται το πρόγραμμα, τόσο πιο «έξυπνο» γίνεται στις διαγνώσεις του, βελτιώνοντας την ακρίβειά του. Για τις οκτώ γενετικές διαταραχές, το ποσοστό επιτυχίας του στη φωτογραφική διάγνωση φθάνει το 93%.

Σταδιακά το πρόγραμμα λογισμικού «γέρασε διδασκόμενο» (καταβροχθίζοντας στην πορεία μια σωρεία φωτογραφιών) και μπορεί πια να αναγνωρίσει τουλάχιστον 90 κληρονομικές παθήσεις, αν και δεν μπορεί πάντα να κάνει τη σωστή διάγνωση.

Όμως, σύμφωνα με τους ερευνητές, το σύστημα έχει 30% περισσότερες πιθανότητες να κάνει σωστή διάγνωση, από ό,τι αν την έκανε στην τύχη. «Δεν είναι τόσο ακριβές, ώστε να κάνει απολύτως σίγουρες διαγνώσεις, όμως βοηθά στο να μειωθεί η γκάμα των πιθανών περιπτώσεων», δήλωσε ο Νέλακερ. Όπως είπε, το λογισμικό θα μπορούσε να αξιοποιηθεί μελλοντικά στον έλεγχο των νεογέννητων για τυχόν σπάνιες γενετικές διαταραχές, αν και πιο πιθανό είναι να χρησιμοποιηθεί σε μικρά παιδιά, των οποίων οι γονείς ανησυχούν ότι κάτι δεν πάει καλά.

Οι ερευνητές επισήμαναν ότι το σύστημά τους θα είναι πιο χρήσιμο σε περιοχές και χώρες, όπου δεν υπάρχει πρόσβαση σε κλινικές γενετικές εξετάσεις.

Οι Βρετανοί επιστήμονες προσπαθούν να βελτιώσουν το λογισμικό τους, ώστε να μπορεί να «διαβάσει» κάθε είδους φωτογραφίες, που έχουν τραβηχτεί από διάφορες οπτικές γωνίες. Θέλουν, επίσης, να συνδυάσουν το πρόγραμμά τους με άλλα προγράμματα λογισμικού, τα οποία αναλύουν το DNA για την εύρεση μεταλλάξεων, έτσι ώστε το ίδιο λογισμικό στο μέλλον να αναλύει ταυτόχρονα και

τα φυσιολογικά και τα γενετικά χαρακτηριστικά ενός ανθρώπου, πράγμα που θα αυξήσει την ακρίβεια μιας διάγνωσης.

Πηγή: ikypros.com