

Novo algoritmo da FDNA ajuda a diagnosticar paciente com síndrome genética ultrarrara

Dr. Himanshu Goel utilizou a inteligência artificial da FDNA, que analisa semelhanças em retratos de pacientes de doenças raras com outros pacientes ao redor do mundo, permitindo que até mesmo as doenças genéticas mais raras sejam identificadas.

Boston, EUA, 7 de setembro de 2022 - [FDNA Inc](#), líder na detecção precoce de doenças genéticas raras, anunciou o primeiro caso de síndrome ultrarrara diagnosticado com a ajuda de sua tecnologia *GestaltMatcher*. Dr. Himanshu Goel, geneticista de Newcastle, Austrália, usou a tecnologia embarcada dentro do aplicativo [Face2Gene](#) para diagnosticar um paciente de 26 anos com a Síndrome *Chromosome 17q21.31 Duplication* – que como a maioria das condições ultrarraras, requer uma longa análise de correlação genótipo/fenótipo antes de ser diagnosticada. A inovadora solução da FDNA de inteligência artificial baseada em análise de fotos deu suporte para que o Dr. Goel realizasse um diagnóstico rápido.

"Meu paciente tem atraso no desenvolvimento e autismo e viveu a maior parte de sua vida em lares adotivos. Enquanto morava em um apartamento aos cuidados do Estado, ele conheceu sua agora esposa e os dois estão pensando em começar uma família", diz o Dr. Goel. "Ele veio até mim em busca de um diagnóstico para entender as chances de seu filho ter a mesma condição que ele tem".

Como parte desta investigação, foram pedidos análise de cromossomos *microarray*, bem como outros estudos bioquímicos e triagem metabólica. Os testes descobriram que ele tinha uma duplicação no cromossomo 17q21.31. "Eu coloquei a foto dele no *Face2Gene* – e quando cliquei na aba *ULTRA-RARE*, fiquei muito surpreso ao saber que combinava com uma síndrome reconhecida que se chama Síndrome *Chromosome 17q21.31 Duplication* (Duplicação do Cromossomo 17q21.31) – e dava *match* com 2 pacientes do banco de dados do *Face2Gene*".

Dr. Goel explica que ver a foto do paciente dando *match* no *Face2Gene* lhe deu mais confiança de que essa era a síndrome identificável. "Meu paciente agora sabe quais são as chances de seu filho herdar sua condição e que meninos e meninas são igualmente afetados".

GestaltMatcher é uma tecnologia de *deep learning* que combina fotos de pacientes de doenças raras com fotos de outros pacientes ao redor do mundo instantaneamente, potencialmente ajudando a acelerar o diagnóstico clínico por profissionais médicos de pacientes com distúrbios ultrarraros, bem como permitir a definição de novas síndromes. A tecnologia proprietária fortalece fenotipagem de última geração ([next-generation phenotyping - NGP](#)) que é a captura, estruturação e análise de dados fisiológicos humanos complexos — permitindo que profissionais médicos identifiquem centenas de transtornos apenas com análise facial.

O *Face2Gene* já usa sua tecnologia *DeepGestalt* – um algoritmo que processa uma imagem em regiões faciais. Cada região é alimentada em uma Rede Neural Convolutiva Profunda (*Deep Convolutional Neural Network*) para obter um vetor *softmax* indicando sua correspondência para cada síndrome no modelo.

Karen Gripp, CMO da FDNA, explica que esta é uma ferramenta muito poderosa, porém tem suas limitações: "para que cada síndrome rara, o sistema deve ser treinado para essa síndrome. Para esse treinamento, várias fotos de pacientes diagnosticados devem estar disponíveis – algo que muitas vezes não é possível quando estamos lidando com síndromes ultrarraras".

Para mitigar essa limitação, o *Face2Gene* desenvolveu a tecnologia *GestaltMatcher*: as fotos dos pacientes são combinadas com um diagnóstico molecular mesmo quando o transtorno não fazia parte do conjunto de treinamento. O *output* é exibido em duas listas paralelas, a primeira classifica os pacientes combinados, e a segunda classifica as síndromes desses pacientes combinados. Essa tecnologia está agora disponível na aba *ULTRA-RARE* do [Face2Gene CLINIC](#) e pode ajudar médicos a obter um diagnóstico mesmo quando há apenas poucos dados de pacientes diagnosticados no sistema.

"Ter um diagnóstico é muito importante – meu paciente agora pode se conectar com outros pacientes ao redor do mundo e ver como eles estão lidando com sua condição; podemos aprender mais sobre as causas de seus sintomas e iniciar um tratamento adequado. Ele e sua esposa podem analisar todos os cenários possíveis e se, como casal, decidirem que não é um grande problema para eles administrarem, eles podem ter um filho, e se ele ou ela tiver a mesma duplicação uma intervenção precoce pode ser iniciada", explica o Dr. Himanshu Goel.

Sobre a FDNA

A [FDNA](#) foi fundada em 2011 e liderada por especialistas de renome mundial em genômica clínica e identificação de doenças raras, desenvolvimento de medicamentos e tratamento. FDNA é o desenvolvedor do *Face2Gene*, um conjunto clínico de aplicações fenotipadas que facilita avaliações genéticas abrangentes e precisas. O *Face2Gene* usa análise facial, *deep learning* e inteligência artificial para transformar *big data* em insights genômicos acionáveis para melhorar e acelerar diagnósticos e terapêuticas.