

Se diagnosticó el primer paciente con un síndrome genético ultra raro con la ayuda de algoritmo de Inteligencia Artificial

El Dr. Himanshu Goel utilizó la inteligencia artificial de FDNA que instantáneamente compara las fotos de los pacientes con enfermedades raras con las fotos de otros pacientes en todo el mundo que permite identificar las enfermedades genéticas más inusuales.

Boston, EE. UU., 7 de septiembre de 2022: [FDNA Inc.](#), líder en la detección temprana de enfermedades genéticas raras, anunció el primer caso de síndrome ultra raro diagnosticado con la ayuda de su tecnología GestaltMatcher basada en fotografías. El Dr. Himanshu Goel, un genetista clínico en Newcastle, Australia, usó la tecnología dentro de la aplicación [Face2Gene](#) para diagnosticar a un paciente de 26 años con el Síndrome de Duplicación del Cromosoma 17q21.31, que como la mayoría de las condiciones ultra raras, requiere un largo análisis de correlación genotipo/fenotipo antes de que pueda ser diagnosticado. La innovadora IA basada en fotografías de FDNA pudo ayudar al Dr. Goel a hacer el diagnóstico rápidamente, aunque hay muy pocas fotos disponibles de pacientes de referencia diagnosticados.

“Mi paciente tiene retraso en el desarrollo y autismo y vivió la mayor parte de su vida en un hogar transitorio. Mientras vivía en un departamento al cuidado del estado, conoció a su ahora esposa y están pensando en formar una familia”, dice el Dr. Goel. “Él vino a mí en busca de un diagnóstico de su condición para entender las posibilidades de que su hijo tuviera la misma condición que él tenía”.

Como parte de esta investigación, se ordenó una matriz de cromosomas, así como otros estudios bioquímicos y pruebas metabólicas. Las pruebas determinaron que tenía una duplicación en el cromosoma 17q21.31. “Puse su foto en Face2Gene, y cuando hice clic en la pestaña ULTRA-RARO, me sorprendió mucho saber que coincidía con un síndrome reconocido que en realidad se llama Síndrome de Duplicación del Cromosoma 17q21.31, y coincidía con 2 pacientes en su base de datos. .”

El Dr. Goel continúa diciendo que ver la foto del paciente en Face2Gene le dio más confianza de que se trataba de un síndrome reconocible. “Mi paciente ahora sabe cuáles son las posibilidades de que su hijo herede su condición y que los niños y las niñas se ven afectados por igual”.

GestaltMatcher es una tecnología de aprendizaje profundo que compara fotos de pacientes con enfermedades raras con fotos de otros pacientes en todo el mundo de manera instantánea, lo que podría ayudar a acelerar el diagnóstico clínico por parte de los profesionales médicos de pacientes con trastornos ultra raros y permitir la definición de nuevos síndromes. La tecnología patentada fortalece el [fenotipado de próxima generación \(NGP\)](#), la captura, estructuración y análisis de datos fisiológicos humanos complejos, al permitir que los profesionales médicos identifiquen cientos de trastornos adicionales solo con el análisis facial.

Face2Gene ya utiliza su tecnología DeepGestalt, un algoritmo que procesa una imagen de entrada en regiones faciales. Cada región alimenta a una red neuronal convolucional profunda

para obtener un vector softmax que indica su correspondencia con cada síndrome en el modelo.

La Dra. Karen Gripp, CMO de FDNA, explica que esta es una herramienta muy poderosa, sin embargo, tiene sus limitaciones: “para que todos los síndromes raros sean útiles, el sistema debe estar capacitado para este síndrome. Para esta formación, se debe disponer de varias fotos de pacientes diagnosticados, algo que muchas veces no es posible cuando se trata de síndromes ultra raros”.

Para mitigar esta limitación, Face2Gene desarrolló la tecnología GestaltMatcher: las fotos de los pacientes se comparan con un diagnóstico molecular incluso cuando el trastorno no formaba parte del conjunto de entrenamiento. El resultado se muestra en dos listas paralelas, la primera clasifica a los pacientes coincidentes y la segunda a los síndromes de estos pacientes coincidentes. Esta tecnología ahora está disponible en la pestaña ULTRA-RARE de [Face2Gene CLINIC](#) y puede ayudar a los médicos a lograr un diagnóstico incluso cuando solo hay un puñado de datos de pacientes diagnosticados en el sistema.

“Tener un diagnóstico es muy importante: mi paciente ahora puede conectarse con otros pacientes de todo el mundo y ver cómo lo tratan; podemos aprender más sobre las causas de sus síntomas e iniciar un tratamiento adecuado. Él y su esposa pueden analizar todos los escenarios posibles y si, como pareja, deciden que no es un gran problema para manejar, pueden tener un hijo, y si él o ella tiene la misma duplicación, se puede enfocar una intervención temprana.” explica el Dr. Himanshu Goel.

Acerca de la FDNA

[FDNA](#) fue fundada en 2011 y dirigida por expertos de renombre mundial en genómica clínica e identificación de enfermedades raras, desarrollo de fármacos y tratamiento. FDNA es el desarrollador de Face2Gene, un conjunto clínico de aplicaciones de fenotipado que facilita evaluaciones genéticas completas y precisas. Face2Gene utiliza el análisis facial, el aprendizaje profundo y la inteligencia artificial para transformar grandes datos en conocimientos genómicos procesables para mejorar y acelerar el diagnóstico y la terapia.