

Новый ИИ будет выявлять редкие генетические заболевания на ранних стадиях

Врачи часто пропускают редкие болезни, путая их с более распространенными. Это приводит к задержкам в диагностике и лечении, что может иметь серьезные последствия. Новый ИИ-инструмент призван решить эту проблему.

Разработка получила название Project Zebra («Проект Зебра») по аналогии с медицинской поговоркой «услышать топот копыт, подумай о лошадях, а не о зебрах». То есть, врачи обычно рассматривают наиболее вероятные варианты, а не экзотические.

Алгоритм Project Zebra обучается на обезличенных медицинских записях, выявляя закономерности в данных пациентов с редкими болезнями. Он анализирует не только симптомы, но и результаты анализов, назначения лекарств и другие факторы.

В ходе исследования ученые проверили работу алгоритма на диагностике острой печеночной порфирии (ОПП) — редкого заболевания, вызывающего сильные боли в животе, тошноту и рвоту.

ИИ смог предсказать направление пациентов на анализ крови для диагностики ОПП на 1,2 года раньше, чем им был поставлен реальный диагноз.

В будущем Project Zebra планируют обучить диагностике еще 350 редких заболеваний.