新型AI模型可预测哪些基因突变会提升疾病风险

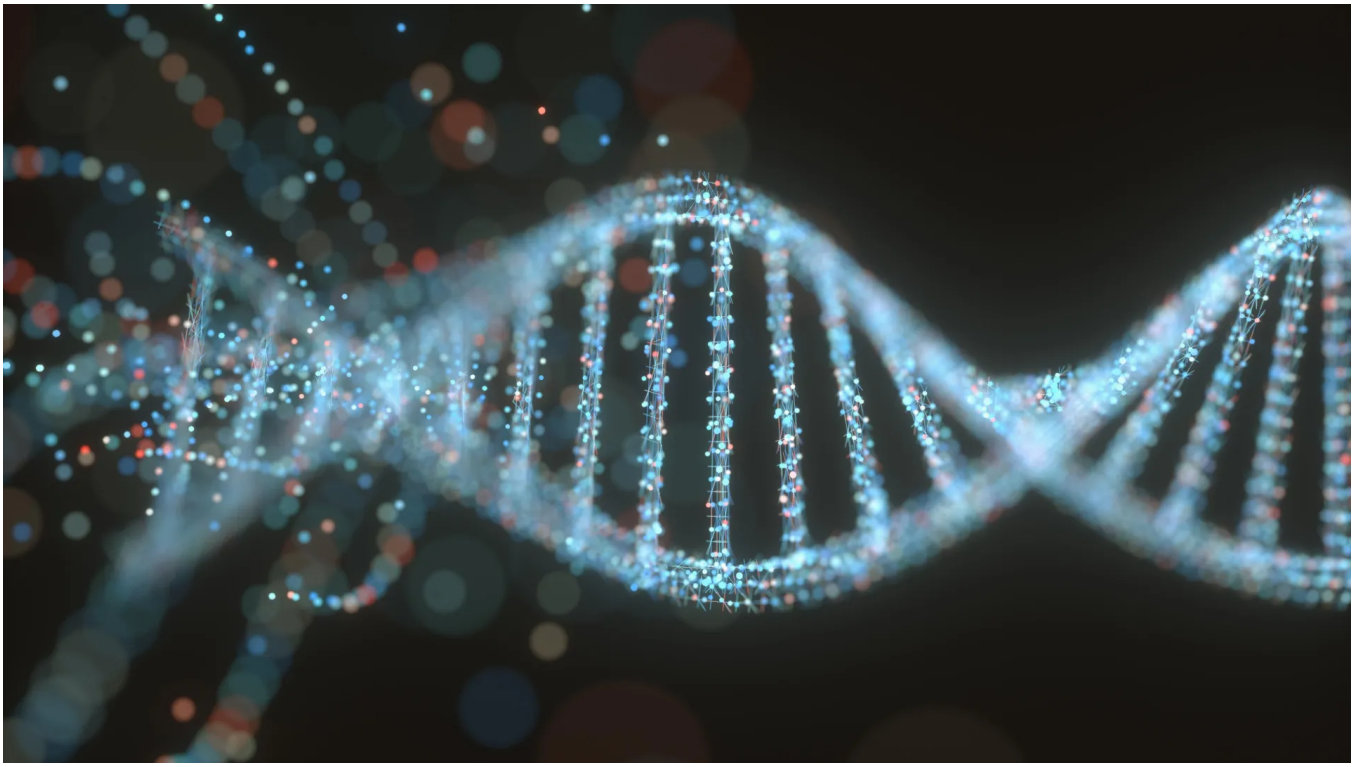
作者：writer 来源：科学网

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/35421.html

本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

新型AI模型可预测哪些基因突变会提升疾病风险。当基因检测发现罕见DNA突变时，医生往往对其形成机制一无所知。如今，美国西奈山伊坎医学院的研究人员开发出一种新方法，用于确定携带基因突变的患者是否可能真正发病，这一概念在遗传学中被称为外显率。

研究团队利用人工智能（AI）和常规实验室检测（如胆固醇、血细胞计数和肾功能检测）着手解决这一问题。8月28日，相关研究结果发表在《科学》上。这种新方法将机器学习与电子健康记录相结合，为遗传风险提供更准确、数据驱动的评估。



西奈山伊坎医学院的研究人员开发出一款人工智能工具，能准确辨析哪些变异真正会增加疾病风险。图源：Shutterstock

?

传统遗传学研究通常依赖简单的是/否诊断对患者进行分类。但许多疾病（如高血压、糖尿病或癌症）并不能简单归入二元类别。西奈山伊坎医学院研究人员将AI模型在疾病谱系上进行量化，

为疾病风险在现实生活中的表现提供更细致的解读。

该论文通讯作者、西奈山伊坎医学院教授Ron Do表示：我们希望突破非黑即白的答案模式，这种模式常常让患者和医生对基因检测结果的实际意义感到困惑。通过使用人工智能和真实世界的实验室数据（如已纳入大多数医疗记录的胆固醇水平或血细胞计数），我们现在能更好地评估携带特定基因变异的个体发病可能性。这是一种更细致、可扩展且易于实施的精准医学支持方式，特别适用于罕见或意义不明的检测结果。

研究人员利用超过100万份电子健康记录，为10种常见疾病构建了AI模型。随后将这些模型应用于已知携带罕见基因变异的人群，生成0到1之间的评分，反映个体患病可能性。

评分越高（接近1）表明该变异更可能导致疾病，而较低评分则显示最小或无风险。团队为超过1600种基因变异计算了机器学习外显率评分。

该研究第一作者、西奈山伊坎医学院博士Iain S. Forrest表示：虽然我们的AI模型并非要取代临床判断，但它可能成为重要的指导工具，特别是在检测结果不明确时。医生未来或可参考机器学习外显率评分，决定患者是否应接受早期筛查或采取预防措施，若变异风险较低则可避免不必要的担忧或干预。

研究团队正致力于扩展模型覆盖范围，纳入更多疾病类型、更广泛的基因变异群体以及更多样化的人群。他们还计划追踪这些预测随时间推移的准确性，验证携带高风险变异的个体是否真正发病，以及早期干预是否能改变疾病进程。（来源：中国科学报 张晴丹）

相关论文信息：https://doi.org/10.1126/science.adm7066

作者：Iain S. Forrest 来源：《科学》

更多 科学进展 请访问 https://www.iikx.com/news/progress/

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，爱科学iikx.com转发