

Az autizmus korai diagnózisával kapcsolatos MI-fejlesztés – cikkismertetés

FALUS ANDRÁS

Ezúttal egy olyan 2024. őszi közleményt szemlélünk – Buba PPK, et al. *Validation of a Mobile App for Remote Autism Screening in Toddlers. NEJM AI* 2024;1(10). –, amely a bemutatott autizmuszindróma miatt széles körű érdeklődésre tarthat számot. A cikket a teljesség igénye nélkül mutatjuk be, de megfelelő részletekkel ahhoz, hogy ennek révén betekinthessünk a mesterséges intelligencia (MI) orvosi hasznosításának perspektívájába.

Az autizmus spektrum betegség korai felismerésének fontossága

Az autizmus spektrum betegség (ASD) időben történő felismerése kritikus kihívás a gyermekgyógyaszatban. A korai beavatkozás jól bevált előnyei ellenére sok, ASD-vel küzdő gyermeket csak akkor diagnosztizálnak, ha jóval túlvan az alkalmazott viselkedéselemzés optimális időzítésén.

Az autizmus korai viselkedési jelei 9 és 18 hónapos kor közötti gyermekeknél jelentkeznek. A jelek között szerepelhet a csökkent figyelem másokra, a nevéen szólításra adott válasz hiánya, a motoros késések, az arckifejezések különbségei, beleértve az arckifejezések korlátozott használatát a kommunikációhoz. Az ellátás és a követés jelenlegi nemzetközi standardja 18–24 hónapos korban kezdődik, gondozói/szülői kérdőív és egyéb ellenőrző listák segítségével, valamint további nyomon követéssel.

A kutatás kérdésfeltevése az volt, hogy az MI segítségével a hagyományos ASD diagnózissal összehasonlítva milyen korrelációt lehet elérni. Az eredmény nagyon ígéretesnek bizonyult, hiszen az érzékenysége 83,0%, specificitása 93,3%, pozitív prediktív értéke 84,3%, a negatív prediktív értéke pedig 92,6% volt.

Az ASD szindróma távoli diagnózisa és követése MI segítségével

A publikáció általánosságban is rámutat a digitális fenotipizálás (azaz a mesterséges intelligenciával végzett fenotipizálás) növekvő fontosságára az orvosi kutatásban és a klinikai gyakorlatban.

Emellett a közlemény ígéretes eredményeket produkáló új mobilalkalmazást (*SenseToKnow*) mutat be, amelyet kisgyermekek (16–40 hónapos) autizmusának távoli (remote) szűrésére terveztek, és ami a „hagyományos” diagnosztikai eljárással azonosított ASD-s és neurotipikus (kontroll-) gyermekek egyes spontán és kiváltott, vizuálisan detektálható reakcióinak gépi tanulással (ML) történő rögzítésén alapul.

Ez az MI-rendszer lehetővé teszi a gyermek otthoni, távoli megfigyelését, diagnosztikai és követési célból. A *SenseToKnow* segíthet leküzdeni a közvetlen hozzáférés akadályait, különösen a rosszul ellátott területeken élő családok számára, vagy azoknak, akiknek logisztikai nehézségeket kellene áthidalni a klinikai találkozón való részvétel érdekében. Emellett a vizsgált gyermekek reakciói otthoni, megszokott környezetükben kerülnek megfigyelésre.

A *SenseToKnow*-hoz a fejlesztők részletes és folyamatos alkalmazási utasításokat adhatnak online YouTube-on vagy Zoomon keresztül, és a mesterséges intelligenciával kapott eredmények alapján szabványosított telemedicinális értékeléseket végezhetnek. A szerzők közleményükben bizonyítják, hogy számítógépes látás- (CV-) és gépi tanulás- (ML-) alapú alkalmazásuk nagy diagnosztikai pontosságot ér el az autizmus korai kimutatásában.

Vizsgálati személyek

A 2020 szeptemberétől 2023 decemberéig tartó vizsgálatba 756, 16 és 40 hónapos kor közötti kisgyermeket vontak be. A kizárási kritériumok a vizsgálati beállítást megakadályozó nem ASD eredetű szenzoros vagy motoros károsodások voltak, amelyek például akadályozták volna a gyermek nyugodt ülő helyzetét. A kutatásban végül összesen 620 kisgyermek fejezte be az összes vizsgálati eljárást. A nemzetközileg validált úgynevezett „hagyományos” ASD-diagnosztika alapján (a részleteket itt nem bemutatva) 188 gyermek bizonyult ASD-ben érintettnek, míg 401 gyermek volt neurotipikus, azaz ők a további vizsgálatok számára kontrollkórházként szerepeltek.

A minta demográfiája változatos volt, körülbelül 15% fekete vagy afroamerikai és 16% spanyol/latin származású gyermek szerepelt mindkét csoportban.

A gépi tanulással (ML) „betanított” eszköz használata

A SenseToKnow egy okostelefonon vagy táblagépen működő mobil autizmuszűrő alkalmazás (app), amely objektív és kvantitatív értékelést nyújt az autizmus korai viselkedési jeleiről számítógépes látás (CV) és gépi tanulás (ML) alapján. A szülők/gondozók otthonról letöltik és kezelik a rendszert.

Az alkalmazás stratégiaileg megtervezett filmeket és játékokat jelenít meg iPhone-on vagy iPaden, miközben rögzíti a gyermek viselkedési reakcióit az eszköz előlapi kameráján és érintési érzékelőin keresztül. A SenseToKnow érzékeli és számszerűsíti a következő paramétereket:

- szociális figyelem/pillantás mintázatai,
- fejmozgások,
- az arckifejezések összetettsége,
- pislogási gyakoriság,
- a nevéen szólításra adott válasz,
- a motoros viselkedés,
- a buborékpattogtató játék esetében a képernyő megérintésének gyorsasága és találati eredményessége.

A gyermek viselkedéséről készült felvételeket, egyes viselkedési fenotípusokat a SenseToKnow rendszer számszerűsíti, és az anamnézissel kiegészítve az ML-algoritmus automatikusan elemzi. A SenseToKnow magas szintű diagnosztikai pontosságot mutat: a jellevő működési jelleggörbe alatti terület (ROC) 0,92,

érzékenysége 83,0%, specificitása 93,3%, pozitív prediktív értéke 84,3%, negatív prediktív értéke 92,6%.

A vizsgálat menete

A gondozók/szülők azt az utasítást kapják, hogy tartsák az ölékben a gyermeket, miközben a gyermek iPhone-on vagy iPaden nézi a filmeket. A készülék látómagasságban, a gyermektől körülbelül 60 cm-re van egy asztalon. Az alkalmazás használata mintegy 10 percet vesz igénybe, és 11 rövid, fejlesztői szempontból megfelelő filmből és egy buborékpattogtató játékból áll. A készülék előlapi kamerája rögzíti a kisgyermek viselkedési reakcióit, miközben nézik a filmeket; ezt követően a (buborékpattogtató) játék során a gondozók egy asztalra fektetik a készüléket, majd rövid bemutató után a gyerekek az érintőképernyő segítségével lebegő buborékokat pattogatnak, miközben az app rögzíti az érintési adatokat.

A filmeket 30 képkocka/másodperc sebességgel vetítik, miközben elemzik a gyermek arcának nyomon követését. 49 arcpontra bontanak ki, megméri a fej pozícióját szögét az eszközhöz képest. A videóból a tekintet jellemzőit mély neurális hálózat (deep learning, DL) segítségével nyerik ki.

A CV-elemzés érvényességének ellenőrzése

A CV-elemzés érvényességi algoritmus minden videóklipet értékel. Annak biztosítására, hogy elegendő használható keretük legyen a viselkedési jellemzők megbízható becsléséhez, az algoritmus csak azokat a képkockákat foglalja magában, amelyekben a rendszer automatikusan észleli a gyermek arcának kijelölt pontjait, azokat a képkockákat, amelyek a fejtartás kívánt szögtartományán belül vannak.

Statisztikai elemzés

Tekintettel arra, hogy az életkor befolyásolja a viselkedési fenotípusokat a szociális-kommunikációs és szenzoros-motoros területeken, ezt a kisgyermekkor korai szakaszában lineáris regresszió illesztésével normalizálják. Ötszörös beágyazott keresztellenőrzést használtak a robusztus/elfogulatlan osztályozási teljesítmény értékelésére. A 95%-os konfidenciaintervallumokat a

Hanley–McNeil-módszerrel, minden statisztikát Python 3.8.10-eljárással értékelték.

A SenseToKnow távoli adminisztrációjának diagnosztikai pontossága hasonló a különböző eszközökön. Az alkalmazás diagnosztikai pontossága 30 hónaposnál fiatalabb gyermekeknél $0,90 \pm 0,03$, a szenzitivitás $78,0 \pm 7,6\%$ -osnak, a specificitás $94,8 \pm 2,1\%$ -osnak bizonyul.

A diagnosztikai pontosság összehasonlítható fiúk és lányok, fehér és fekete gyerekek esetében, valamint a spanyol/latin és nem spanyol/latin gyerekek körében.

Konklúzió

A jelen tanulmány eredményei azt mutatják, hogy a SenseToKnow MI-rendszer mobilalkalmazás formájában pontosan képes észlelni a korai autizmus jeleit, a gondozók által otthon használt saját eszközeiken.

Az autizmus otthoni szűrésére szolgáló mobilalkalmazás, valamint a telemedicinális diagnosztikai felmérések csökkentik a szolgáltatásokhoz való hozzáférés akadályait azon családok számára, akik távol élnek a gyermekorvosi rendelőtől, vagy akiknek munkabeosztása vagy anyagi körülményei megnehezítik a klinikára utazást. A szűréseknek a gyermek megszokott környezetben történő elvégzése, ahol és amikor a gyermek kevésbé fáradt vagy stresszes, reprezentatívabb képet nyújthat a gyermek viselkedéséről. Az alkalmazással végzett longitudinális megfigyelés távolról követheti nyomon a gyermek viselkedésének előrehaladását az idő múlásával.

A tanulmánynak a szerzők által is hangsúlyozott korlátja a felmerülő lehetséges mintaelefogultság. Minthogy az alapellátáson keresztül felvett gyermekek etnikai háttere és életkora heterogén volt, a szerzők véleménye szerint továbbra is alapvető szükség van a különböző oktatási,

etnikai háttérű gyerekekkel végzett nyomon követési vizsgálatokra. Így hosszabb távon retrospektívan is figyelembe lehet venni olyan viselkedési jellemzőket, amelyek manifesztálódnak vagy megváltozhatnak idősebb korban. Mint sok más vizsgálatban is, az elektronikus betegportálon és a szolgáltatói beutalón keresztül toborzott résztvevők mintája nem feltétlen tükrözi arányosan a szűrésre megcélzott általános populációt. A jövőbeni tanulmányoknak meg kell vizsgálniuk, hogy vannak-e etnikai különbségek a gondozói attitűdökben a mobilalkalmazások használata során, és az együtt előforduló állapotok, mint például a figyelemhiányos/hiperaktivitási zavar és az értelmi fogyatékoság milyen hatással vannak az ASD MI-értékelésére.

A jövőt tekintve még kifinomultabb diagnosztikai eszközökkel és mesterségesintelligencia-programokkal számolhatunk, amelyek átfogó betegadatokhoz – köztük genomikához, részletes klinikai előzményekhez és még eltérő környezeti expozíciókhoz – is hozzáférhetnek, amelyek továbbfinomíthatják és gyorsíthatják az autizmus diagnózist MI-vel. Az ilyen eszközök potenciálisan azonosíthatnak különböző ASD-alcsoportokat, amelyek mindegyike saját optimális beavatkozási stratégiával rendelkezik.

Emellett számolni kell az ilyen technológiákat kísérő etikai megfontolásokkal is. Az adatvédelem biztosítása, az MI-algoritmusok lehetséges torzításainak kezelése, valamint a klinikai megítélés kulcsfontosságú szerepének megőrzése a diagnózisban kiemelkedően fontos, mivel ezek az eszközök a későbbiekben a napi gyakorlatba is integrálhatóak.

Az autizmus távoli szűrése potenciálisan csökkenti az autizmus szűrés előtt álló akadályokat, ami csökkentheti a szolgáltatásokhoz és a támogatáshoz való korai hozzáférésben mutatkozó különbségeket, valamint javíthatja az ASD korai diagnózisának eredményességét.