

پزشک و دکتری تخصصی ژنتیک

پیشرفت‌های شگرف در تعیین توالی ژنوم با سرعت و هزینه کمتر، و نیز الگوریتم‌های هوش مصنوعی کارآمدتر، نویدبخش عصر جدیدی در پزشکی فرد محور هستند.

علم ژنومیکس و هوش مصنوعی از طریق ارائه درمان‌های مقرون به صرفه‌تر، مؤثرتر و متناسب با ویژگی‌های فردی، به ارتقای خدمات بهداشتی و درمانی کمک می‌کنند. این مقاله به بررسی تلاقی این دو فناوری می‌پردازد و ملاحظات مهم در پیمایش این عصر هیجان‌انگیز پزشکی دقیق را پوشش می‌دهد.

پیشرفت‌ها در ژنومیکس

تنها 30 سال پیش، چشم‌انداز تعیین توالی کل ژنوم (WGS) تعیین پیکربندی منحصر به فرد بیش از 6 میلیارد نوکلئوتید در یک ژنوم از نظر هزینه، زمان و تلاش، غیرممکن به نظر می‌رسید. پروژه ژنوم انسان، که اولین توالی و یک مرجع ارزشمند ژنوم انسان را ارائه داد، به طرز حیرت‌آوری 13 سال (اکتبر 1990 - آوریل 2003) به طول انجامید و هزینه‌های نهایی آن به 2.7 میلیارد دلار رسید. هزینه فوق‌العاده بالای این پروژه عمدتاً به دلیل اتکا به روش Sanger با توان عملیاتی پایین بود که در هر بار، تنها یک قطعه DNA را تعیین توالی می‌کند. با جهشی به سال 2024، تعیین توالی ژنومی به مراتب در دسترس‌تر و مقرون به صرفه‌تر شده است. روش‌های بهبودیافته‌ای مانند تعیین توالی نسل جدید (NGS)، امکان توان عملیاتی و کارایی بسیار بالاتری را فراهم کرده‌اند. برخلاف تعیین توالی Sanger، روش NGS میلیون‌ها قطعه را به صورت موازی تعیین توالی می‌کند و هزینه‌های WGS را به کمترین میزان ممکن، یعنی 200 دلار کاهش می‌دهد. این دستاورد

باورنکردنی، ادغام آزمایش‌های ژنومی در جریان کار بالینی را تسهیل می‌کند و امکان پروفایلینگ ژنتیکی دقیق، تشخیص زودهنگام‌تر و برنامه‌های درمانی شخصی‌سازی‌شده را برای بیماری‌های مختلف، از جمله اختلالات ژنتیکی نادر، فراهم می‌آورد. با پیشرفت سریع هوش مصنوعی (AI)، مؤسسات مراقبت‌های بهداشتی فرصتی بی‌سابقه برای مهار داده‌های ژنومی به منظور پزشکی دقیق دارند.

نقش هوش مصنوعی در پزشکی

با کاهش هزینه‌های تعیین توالی ژنومی، حجم داده‌ها به طور چشمگیری افزایش می‌یابد. به گفته مؤسسه ملی تحقیقات ژنوم انسان، یک آزمایش WGS منفرد حدود 200 گیگابایت داده خام تولید می‌کند. هوش مصنوعی می‌تواند به استخراج بینش‌های معنادار از این حجم عظیم داده‌های ژنومی برای بهبود مراقبت از بیمار کمک کند. هوش مصنوعی به آسانی از عهده وظایفی مانند حاشیه‌نویسی ژنوم، فراخوانی و طبقه‌بندی واریانت‌ها، و تطابق فنوتیپ به ژنوتیپ برمی‌آید. این وظایف اغلب هنگام استفاده از روش‌های آماری استاندارد، با خطا همراه هستند. به علاوه، انجام آن‌ها با استفاده از هوش انسانی غیرعملی است، که هوش مصنوعی را به انتخابی منطقی تبدیل می‌کند. یادگیری ماشین (ML) و یادگیری عمیق (DL) رایج‌ترین اشکال هوش مصنوعی در ژنومیکس بالینی هستند. یادگیری ماشین سنتی شامل نظارت است، به این معنی که شما یک مجموعه داده آموزشی (ورودی) به خوبی تعریف شده را در اختیار سیستم قرار می‌دهید تا از آن یاد بگیرد، که سپس از آن برای پیش‌بینی در مورد یک مجموعه داده آزمایشی جداگانه (خروجی) استفاده می‌کند. در مقابل، یادگیری عمیق بدون نظارت است و الگوریتم‌ها به طور مستقل الگوهای موجود در داده‌ها را تشخیص می‌دهند و با تقلید از نحوه عملکرد مغز انسان، پیش‌بینی می‌کنند. این تکنیک‌های هوش

مصنوعی در ژنومیکس بالینی ارزشمند هستند، زیرا می‌توانند همبستگی‌های پنهان را پیدا کرده و پروتکل‌های درمانی را تعیین کنند که بر اساس زمینه‌های درمانی و ویژگی‌های ژنتیکی منحصربه‌فرد بیماران، احتمال موفقیت بیشتری دارند. یک شریک مشاور فناوری اطلاعات معتبر در حوزه مراقبت‌های بهداشتی می‌تواند به شما در استفاده مؤثر از آن‌ها کمک کند.

توسعه درمان‌های شاخص

پاسخ بیماران به درمان‌ها منحصربه‌فرد است و این موضوع محدودیت‌های رویکردهای سنتی مبتنی بر علائم را برجسته می‌کند. ارائه‌دهندگان مراقبت‌های سلامتی می‌توانند با ادغام هوش مصنوعی با ژنومیکس، از نشانگرهای ژنتیکی و سایر عوامل علیتی برای ایجاد برنامه‌های درمانی شخصی‌سازی‌شده و مؤثر استفاده کنند. این رویکرد نوآورانه، اثربخشی درمان را افزایش می‌دهد و در عین حال خطر عوارض جانبی را کاهش می‌دهد و راه را برای تجربه‌ای متمایز در مراقبت‌های سلامتی هموار می‌کند. به عنوان مثال، مطالعات نشان می‌دهند که بیماران چینی تبار Han که دارای ال‌های HLA-B*57:01 هستند، به احتمال زیاد در اثر مصرف داروی ضد تشنج کاربامازپین، دچار نکروز اپیدرمی سمی و سندرم استیونز-جانسون می‌شوند. با این حال، این عوارض جانبی نامطلوب می‌تواند بیماران با تبار متفاوت و دارای ال‌های HLA-B*57:01 را نیز تحت تأثیر قرار دهد. هوش مصنوعی می‌تواند به شما کمک کند تا قبل از شروع درمان، نشانگرهای ژنتیکی را در مقیاس بزرگ با عوارض جانبی شناخته‌شده مقایسه کنید تا از پیامدهای نامطلوب جلوگیری شود. به طور مشابه، می‌تواند به شما کمک کند تا بر اساس نحوه پاسخ بیماران قبلی با شرایط مشابه به درمان، بهترین نسخه را تجویز کنید.

امتیازات

درمان‌های هدفمند مؤثرتر از درمان‌های استاندارد و فراگیر هستند. یک مثال خوب، درمان‌های تراستوزوماب و آدو-تراستوزوماب امتاناسین (T-DM1) هستند که برای درمان بیماران مبتلا به سرطان پستان HER2 مثبت استفاده می‌شوند. این درمان‌های سرطان متناسب، میزان بقای بیماران را تا 90٪ افزایش می‌دهند و خطر عود را در مقایسه با شیمی‌درمانی سنتی به نصف کاهش می‌دهند. به عبارت دیگر، استفاده از هوش مصنوعی و ژنومیکس برای کمک به تشخیص و درمان بالینی، شما را به ارائه بهترین نتایج برای بیمار نزدیک‌تر می‌کند.

تأثیر بر مراقبت‌های سلامتی

جایگزینی تجویز دارو به روش آزمون و خطا با یک رویکرد علمی می‌تواند به سازمان شما کمک کند تا هزینه‌های مربوط به رویه‌های غیرضروری و بستری مجدد را به حداقل برسانید. مطالعات نشان می‌دهند که این صرفه‌جویی در هزینه گاهی اوقات می‌تواند تا 34٪ نیز باشد. دانستن اینکه کدام بیماران از یک درمان سود خواهند برد و چه جایگزین‌هایی را باید برای هم‌تایان خود دنبال کرد، از اتلاف منابع جلوگیری می‌کند. هوش مصنوعی و ژنومیکس این امر را از طریق پزشکی فرد محور امکان‌پذیر می‌سازند.

چالش‌ها و ملاحظات اخلاقی

در حالی که هوش مصنوعی در شناسایی الگوهای معنادار در داده‌های پیچیده ژنومی فوق‌العاده است، اما گاهی اوقات می‌تواند منجر به نتیجه‌گیری‌های تبعیض‌آمیز، غیراخلاقی و حتی نادرست شود. به عنوان مثال، الگوریتم‌های مغرضانه ممکن است بر اساس نژاد و جنسیت، احتمال بیماری بیشتری را پیش‌بینی کنند،

در حالی که این عوامل علیتی نیستند. یا ممکن است برای گروه‌هایی که در داده‌های آموزشی کمتر حضور دارند، پیش‌بینی‌های دقیقی ارائه ندهند. به طور مشابه، سیستم‌های هوش مصنوعی ممکن است در ارائه توضیحی موجه برای پیش‌بینی‌های مربوط به وابستگی‌های متقابل پیچیده با مشکل مواجه شوند، که می‌تواند تعیین مسئولیت در مورد سوگیری‌ها و خطاهایی که مرتکب می‌شوند را دشوار کند. و سپس مسئله حریم خصوصی وجود دارد: سازمان‌های مراقبت‌های سلامتی چگونه داده‌ها را برای آموزش سیستم‌های هوش مصنوعی تهیه می‌کنند و اطمینان حاصل می‌کنند که بازیگران بد نمی‌توانند در هنگام نقض داده‌ها، آن را به بیماران ردیابی کنند؟ این‌ها همه نگرانی‌های حیاتی هستند و سازمان‌های مراقبت‌های بهداشتی و تنظیم‌کننده‌ها باید مکانیسم‌ها و چارچوب‌های حاکمیتی قوی هوش مصنوعی را برای به حداقل رساندن اثرات منفی ایجاد کنند. هوش مصنوعی یکی از مهم‌ترین و قدرتمندترین فناوری‌ها در مراقبت‌های سلامتی است، بنابراین برای سال‌های متمادی به سیاست‌های متفکرانه و توجه مستمر نیاز خواهد داشت.

جهت‌گیری‌های آینده

ما انتظار داریم در سال‌های آینده شاهد تحولات هیجان‌انگیز بسیاری در زمینه ژنومیکس و هوش مصنوعی باشیم. به عنوان مثال، هزینه تعیین توالی کل ژنوم احتمالاً در دهه آینده به زیر 100 دلار کاهش می‌یابد و آن را حتی در دسترس‌تر و مقرون به صرفه‌تر می‌کند. در همان زمان، سازمان‌های مراقبت‌های بهداشتی به طور گسترده هوش مصنوعی را در عمل بالینی به کار خواهند گرفت. ابزارهای هوش مصنوعی تعمیم‌یافته به استاندارد در وظایفی تبدیل می‌شوند که نیاز به استنتاج مکرر از داده‌های پیچیده دارند، مانند بیان ژنوم و فراخوانی واریانت‌ها. این

ابزارهای هوش مصنوعی، متخصصان بالینی انسانی را تقویت می کنند، نه جایگزین آنها. بنابراین، سازمان های مراقبت های سلامتی باید این نکته را به طور مؤثر منتقل کرده و کارکنان خود را بر این اساس آموزش دهند. با گذشت زمان، متخصصان بالینی انسانی به سمت طراحی شغل و وظایفی حرکت می کنند که از مهارت های منحصر به فرد انسانی مانند متقاعدسازی، همدلی و یکپارچه سازی دیدگاه کلی استفاده می کنند. احتمالاً سیستم های هوش مصنوعی در مراقبت های بهداشتی در دهه آینده به اندازه کافی استاندارد سازی، با سیستم های EHR ادغام و تنظیم می شوند. آمادگی برای این عصر جدید پزشکی فرد محور از اهمیت بالایی برخوردار است.

<https://corebts.com/blog/healthcare-personalized-medicine-with-genomics-and-artificial-intelligence>