

Warsaw Health Innovation Hub

<https://whih.abm.gov.pl/whi/przedswiezecia/projekty/ai-w-diagnostyce/2437,Wykorzystanie-algorytmow-sztucznej-inteligencji-w-diagnostyce-lizosomalnych-chor.html>
09.05.2024, 15:53

Wykorzystanie algorytmów sztucznej inteligencji w diagnostyce lizosomalnych chorób spichrzeniowych

Podmiot zgłaszający projekt: Takeda Pharma

Inne podmioty zaangażowane w realizację projektu: Saventic Health

Opis problemu: Lizosomalne choroby spichrzeniowe to grupa chorób uwarunkowanych genetycznie, w których brak aktywności niektórych enzymów prowadzi do gromadzenia się różnych substancji w lizosomach komórek tworzących różne narządy organizmu. Jednymi z najczęściej występujących i istotnych w tej grupie chorób są choroba Gauchera oraz choroba Fabry'ego. Szerokie spektrum niespecyficznych, niekiedy dość powszechnych objawów tych chorób rzadkich, przypominające wiele innych schorzeń, sprawia, że pacjenci późno uzyskują właściwą diagnozę. W niektórych przypadkach trwa to nawet do 15 lat. Jednocześnie opóźniony proces diagnostyczny skutkuje nieodwracalnymi zmianami w organizmie. Ponadto, nieleczeni pacjenci z chorobą Gauchera typu III mogą żyć tylko 30-40 lat, podczas gdy w przypadku choroby Fabry'ego, bez terapii, czas życia sięga jedynie 45-50 lat.

Opis Projektu: Projekt zakłada wykorzystanie algorytmów sztucznej inteligencji w celu rozwiązania problemu "odysei diagnostycznej" pacjentów cierpiących na rzadkie choroby, takie jak choroba Gauchera i choroba Fabry'ego. Algorytmy do diagnozowania chorób rzadkich, wykorzystane w projekcie, bazują na danych medycznych pacjentów dostępnych w podmiotach leczniczych w ramach publicznego systemu ochrony zdrowia, wiedzy ekspertów oraz innych publicznie dostępnych danych źródłowych. Dzięki analizom algorytmu lekarz otrzymuje informację dot. wysokiego ryzyka wystąpienia choroby rzadkiej u jego pacjenta, co jest istotnym wskazaniem do przeprowadzenia odpowiedniej diagnostyki.

Celem projektu jest skrócenie ścieżki diagnostycznej, umożliwienie postawienia diagnozy na wczesnym etapie choroby rzadkiej przed wystąpieniem nieodwracalnych zmian w organizmie pacjentów, co ma przyczynić się do ograniczenia skutków choroby, redukcji śmiertelności oraz poprawy jakości życia pacjentów i ich opiekunów.