

“刷脸”窥见遗传病

深度学习算法有助疾病诊断

■本报记者 唐凤

去年8月的一天,美国特拉华州威尔明顿市内穆尔/阿尔弗雷德爱杜儿童医院医学遗传学家 Karen Gripp 接待了一位年仅4岁的患者。

这个小女孩虽比同龄孩子稍矮,且已经失去了大部分乳牙和几颗已经长出来的成年牙齿,但并没有其他明显的罕见病指征。

Gripp 曾阅读过描述 Wiedemann-Steiner 综合征患儿牙齿过早生长的病例报告。该疾病是由 KMT2A 基因突变引起的一种极为罕见的疾病。但 Gripp 并不确定。

于是,Gripp 将这个女孩的照片上传到一个智能手机应用中,Wiedemann-Steiner 综合征出现在该软件的提示中。

Gripp 后来通过有针对性的 DNA 测试确定了女孩的病情。Gripp 表示,人工智能方法帮助她缩小了疾病的潜在范围,并节省了昂贵的多基因面板测试的成本。

近日,研究人员在《自然-医学》上撰文描述了这种诊断辅助手段(一个叫做 Face2Gene 智能手机应用)的技术特点。

它依靠机器学习算法和类神经网络对先天性神经发育障碍患者照片中的面部特征进行分类。利用从图片中推断出的“经验”,对可能的诊断进行定位,并提供可能的选项列表。

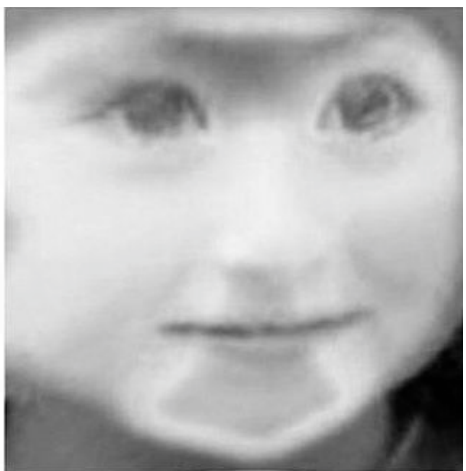
该研究负责人、马萨诸塞州波士顿数字健康公司 FDNA 首席技术官 Yaron Gurovich 告诉《中国科学报》,以标准化方式描述显型能力的增强,为未来的研究和应用,以及识别新的遗传综合征打开了大门。“它展示了如何将先进的算法,比如深度学习,应用到一个具有挑战性的领域。”

看“脸”识病

目前,人工智能蓬勃发展,甚至能“达到或超越人类表现”。在医疗健康领域,人工智能开始成为医生的“小助手”。

例如,各种遗传综合征会表现出独特的面部特征,然而,综合征数量巨大,要正确识别并非易事。利用人工智能或能帮助诊断遗传综合征。

但是早期此类人工智能研究采用的训练数据集规模不大,仅能识别少量综合征。而 Face2Gene 正是人工智能辅助诊断的再



图片来源:FDNA

进一步。

FDNA 研究人员首先训练了人工智能系统,以区分狄兰吉氏症候群和天使人综合征(这是两种面部特征截然不同的病症)与其他类似病症。他们还教会该模型对努南综合征的不同基因形式进行分类。

他们在算法中输入了涵盖 216 种不同综合征的 17000 多张确诊病例的图像。所有患者被确诊的遗传综合征总计达几百种。

研究人员利用两个独立的测试数据集测试人工智能的表现,每一个数据集都包含数百张之前经过临床专家分析的患者面部图像。对于每一张测试图像,Face2Gene 按照一定顺序列出各种潜在的综合征。

在两组测试中,在约 90% 的情况下,Face2Gene 提出的前 10 条建议中都包括了正确的综合征。当看到面孔新图像时,该应用程序的最佳诊断率约为 65%。

“这是人们期待已久的医学遗传学领域突破。”Gripp 说,“通过这项研究,我们已经证明,在临床工作中添加自动面部分析框架,如 DeepGestalt,可以帮助实现更早地诊断和治疗,并改善生活质量。”

此外,澳大利亚和巴西联合研究团队于近日基于人工智能技术开发出一种图像处理算法,通过分析眼底相机拍摄的视网膜图像,可

以瞬时自动识别出糖尿病视网膜病变的关键特征,即眼球内由于视网膜毛细血管破裂而渗漏出来的液体,准确率达 98%。

“打败”专家

FDNA 希望不断改善 Face2Gene,以帮助其他公司在 DNA 分析过程中筛选、优先排序和解释未知基因变异等。但是为了训练它,FDNA 需要大量数据。

Face2Gene 目前对医疗专业人士是免费的。而且,许多医生已经开始将该系统作为诊断罕见遗传病的第二选择。它还可以为医生不知道如何判断病人症状的情况提供一个起点。“这就像谷歌搜索。”Gripp 说。

随着越来越多的医疗保健专业人员将患者照片上传到应用程序,该应用的准确性略有提高。现在它的数据库中有大约 150000 张图像。

去年 8 月,Face2Gene 和临床医生在出生缺陷研讨会上进行了一次非官方的“较量”。结果显示,该应用的表现优于人类。

南卡罗来纳州格林伍德遗传中心遗传学家 Charles Schwartz 分发了 10 名儿童的面部照片,这些照片具有“相当可识别的”综合征特征,并要求与会者提出正确的诊断。

科学七日

太空

首次看到月背全景

1月11日,中国“嫦娥四号”着陆器拍摄到月背全景图像。其6轮探测器“玉兔二号”在10日“苏醒”。此前,该探测器被安排“小憩”,以避免月昼高温。“嫦娥四号”和“玉兔二号”相互拍摄了照片和视频。这些被传回地球的图像还展示了在月球上发芽的首个植物——“嫦娥四号”微型生物圈试验中的一粒种子。3日,“嫦娥四号”首次实现了月背软着陆。14日,中国国家航天局宣布了针对至少3项月球任务的进一步计划。其中,首项任务——“嫦娥五号”将在今年年底发射,旨在收集月球物质样本并将其返回地球。

“哈勃”遇麻烦

美国宇航局(NASA)表示,哈勃太空望远镜的一个主要设备因莫名的硬件问题于1月8日停止工作。3号宽视场相机是哈勃主要的科学载荷之一。NASA介绍说,这台已有近30年历史的望远镜还配备了另一台相机和两台光谱仪,并将继续收集数据。去年10月,在被用于空间定位的陀螺仪出现故障后,哈勃连续停工了3周。在咨询了NASA大量专家的意见后,工程师修复了这个故障。

环境

碳激增

据估测,美国2018年二氧化碳排放量增加了3.4%,使抑制全球变暖的努力大打折扣。这项日前公布的结果基于纽约独立研究公司——荣鼎集团对政府和行业数据的初步分析。此次增长是美国化石燃料的碳排放连续3年下降后出现的。这是自2010年起碳排放水平的第二次激增,也是在近两年的下降后出现的激增。报告显示,碳排放下降面临的障碍使美国更难实现《巴黎气候协定》中设置的目标,即到2025年使温室气体排放比2005年水平下降26%~28%。

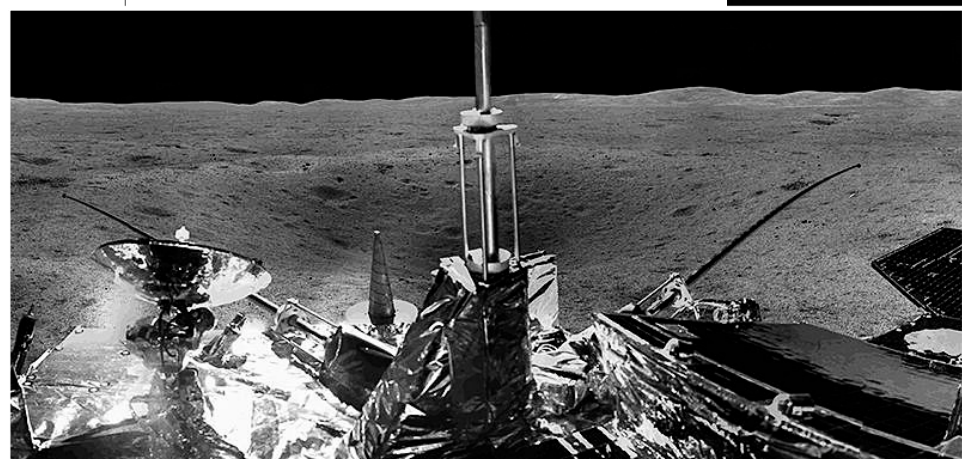
设施

退欧与核聚变

一个位于英国并由欧盟提供大部分资助的核聚变设施暂时延期。这将允许其运行至3月28日——英国定于离开欧盟的前一天。位于牛津附近的联合欧洲环(JET)是在法国建设的国际热核聚变反应堆(ITER)核聚变试验的测试台。JET同欧洲委员会的资助合

去年8月6日,迈克尔·阿蒂亚在2018国际数学家大会上做演讲。

图片来源: Bruno De Lima



约在2018年底到期。此前,JET通过欧洲委员会每年获得来自欧盟的5600万欧元资助。欧盟计划将针对该设施的资助延期到2020年底,并且可以根据英国和欧盟去年达成的退欧协议顺利做到这一点。该协议定于3月29日后生效。不过,事实证明,协议并未受到英国议会成员的欢迎。他们很快将投票决定是否通过该协议。

出版

编辑向爱思唯尔提出辞职

由27人组成的《信息计量学》杂志编委会在1月10日提出集体辞职,以抗议其出版商爱思唯尔的政策,并在1月14日推出一本与之竞争的出版物。该编委会表示,考虑到这本期刊的主题——对科学的评估和传播,他们认为需要处于开放出版实践的前沿,包括制作免费获取用于分析和再次使用的文档参考文献、开放访问。编委会还想让爱思唯尔降低该期刊的版面费,并将出版物的所有权转让给科学计量学界,爱思唯尔拒绝了这些要求。在去年10月9日回应编委会要求的信件中,爱思唯尔表示,该期刊的所有权是不容协商的,收取的费用也是合理的。“我们对编委会的辞职决定感到遗憾。”一位爱思唯尔发言人表示,“自从听说他们的担忧

后,我们便解释了自己的立场并且提出了很多具体的方案试图弥合分歧。”该发言人证实,爱思唯尔将任命新的编委会成员。

人物

数学家去世

20世纪最具影响力的数学家之一——迈克尔·阿蒂亚于1月11日去世,享年89岁。阿蒂亚帮助促进了将拓扑结构和分析应用于物理学以及将物理学概念用于激发数学思想的复兴。他最著名的成就是1963年和美国数学家艾沙道尔·辛格共同证明的阿蒂亚-辛格指数定理。该定理将微分方程解同几何和空间拓扑联系起来。这项工作使阿蒂亚在1966年获得了菲尔兹奖章。阿蒂亚和辛格在2004年共同获得阿贝尔奖。阿蒂亚出生在伦敦,母亲是英国人,父亲是黎巴嫩人。他的童年大部分是在非洲度过的。上世纪90年代初,阿蒂亚成为英国皇家学会主席,并且是剑桥大学三一学院院长。

世界银行领导人辞职

世界银行行长金庸将于2月1日提前辞职。这家总部位于美国华盛顿的国际开发机构日前发布声明称,金庸将加入一家私人基础设施投资公司。他还将重新加入曾帮助创建的非

在49名参与研究的临床遗传学家中,只有一半人对两个病例选择正确。Face2Gene在其中7张图片上做出了正确的选择。

“我们惨遭失败,Face2Gene完胜。”马里兰州贝塞斯达美国国家人类基因组研究所的临床遗传学家 Paul Kruszka 说,“我认为每个儿科医生和遗传学家很快都会有这样的应用程序,并将像用听诊器一样使用它。”

“目前的挑战仍在于数据,如果有更多且更多样化的数据,我们就能够提供更好的结果。”Gurovich 说。

存在风险

但是,该算法的好坏取决于它的训练数据集,而且存在风险,尤其是在那些只影响全球少数人的罕见疾病开始受到关注的情况下,该公司和研究人员将对数据集进行存储和商品化。

医生可以把这项技术当作一种辅助手段,尽管它并不能提供明确的诊断。但研究人员表示,这也引发了一些伦理和法律方面的担忧,例如培训数据集的种族偏见和数据库的商业碎片化。这两种情况都可能限制诊断工具的使用。

英国牛津大学计算生物学家 Christoffer Nellaker 表示:“这威胁到了这项技术的主要潜在好处。”Nellaker 一直在推动该领域的数据共享。

一直以来,在训练数据集集中的种族偏见都是一个难题。

2017年对智障儿童进行的一项研究发现,在比利时白人儿童中,Face2Gene 对唐氏综合征的识别率为80%,而在刚果黑人儿童中这一比例仅为37%。

然而,随着训练数据集多样化,该算法对非洲面部识别的准确性得到改善,表明更公平地代表不同人群是可以实现的。

“正因为如此,我们成功地开发和培训了一种可以被认为是种族平等的人工智能解决方案。我们计划继续扩大和开发人工智能解决方案,帮助减少医疗保健领域的种族差异。”Gurovich 告诉《中国科学报》,“随着我们向前发展,技术偏见会越来越小。”

相关论文信息:

DOI: 10.1038/s41591-018-0279-0

科学线人

全球科技政策新闻与解析

英国无协议退欧或波及科学研究



英国首相特蕾莎·梅的退欧协议遭到议会否决。图片来源:FRANK AUGSTEIN/AP PHOTO

英国首相特蕾莎·梅的历史性失败增加了该国将于3月惨败退出欧盟的可能性。科学家一直为此忧心忡忡,因为它可能扰乱科研合作和英国经济。1月15日,该国议会全面否决了梅同欧盟达成的为有序退欧而列出的各项条款。下一步将发生什么不得而知。

“昨天,史无前例的投票使没有达成协议便离开欧盟的行为变得更有可能会。”位于伦敦的英国皇家学会主席 Venki Ramakrishnan 在一份声明中表示,“无协议退欧对于英国科学和创新事业来说将是灾难。我敦促民意代表将国家利益放在首位,并且为预防这一灾难性后果制订新的计划。”

在2016年公投(51.9%的选民投票同意离开欧洲)后,梅援引了欧盟《里斯本条约》第50条。这一行动将今年3月29日设定为离开欧盟的日期。2018年11月,梅的谈判代表同欧盟就离开条款达成协议,明确了英国要对欧盟履行的剩余债务,并指定了为期两年的平稳过渡期。

不出所料,议会否决了该协议。退欧的支持者表示,该协议同欧盟保持了太多联系。梅必须在3天内返回议会并拿出另一种方案。但考虑到欧盟的谈判立场,想要让反对者更容易接受该协议,梅能做得非常少。

在议会陷入僵局之时,一些观察人士认为需要进行第二轮公投,允许人们就协议和额外的选择进行投票。其他人则建议进行普选。如无意外,英国将默认在没有协议的情况下离开欧盟。

对于英国及其科学家来说,这可能都是严重的后果。据预测,该国经济会遭受打击并且可能连续多年受影响,而这会波及对科学的资助。如果未在边境作好充分准备,货物进口会变得很麻烦。一些科学家担心,这可能导致关键试剂或者其他实验室用品的短缺。

倘若无协议退欧真的发生,英国研究人员将被禁止申请欧盟资助,同时针对国际临床试验的合作和其他研究项目也将受到影响。(徐佶)

大量德国研究成果将免费向公众开放



图片来源: DAVIDE BONAZZI

3年前,一个由德国图书馆、高校和研究机构组成的名为 Project DEAL 的联盟,迫使3家最大的科学出版商提供全新的合约形式。作为对每年一次性付清费用的交换,它们想要的是一项涉及全德国范围的协议,这可使该国作者发表的论文在全球被免费阅读,同时为德国研究人员提供对这3家出版商全部网络内容的访问权。

在近3年的谈判后,该联盟最终获得成功:当地时间1月15日上午,它们同总部位于美国新泽西州霍博肯的学术出版商 Wiley 签署协议。

根据为期3年的合约,700多家科研机构的科学家将获得 Wiley 旗下所有学术期刊1997年之后的全部访问权。其中一位谈判者,马普学会佛利兹·哈伯研究所物理学家 Gerard Meijer 介绍说,每年的费用将基于德国研究人员在 Wiley 期刊上发表的文章数量——之前每年在1万篇左右。

Meijer 表示,细化的收费方案已经达成,但是应 Wiley 要求,30天后这和其他合约细节一起公布。不过,总体费用同德国各机构迄今向 Wiley 支付的订阅费用相当。

Wiley 总编辑 Guido Herrmann 表示,这是首个出版商和科研领先的国家就向开放获取转变达成的合约。“我们相信,在致力于更加开放的获取和开放科学的运动中,这是一个重要且特殊的时刻。”Herrmann 说。按照合约,Wiley 和 Project DEAL 还将共同推出一份新的交叉学科开放获取期刊,面向年轻研究人员就科研与交流的未来每年举办论坛,并且启动一个肩负着“创新和加速新方法诞生”任务的开发团队。

“这真的令人印象深刻。”欧洲委员会开放获取特使 Robert-Jan Smits 表示,“对于德国科学来说,这是伟大的一天;对于欧洲科学和全球科学亦是如此。”

最新合约可能增加对爱思唯尔和施普林格的压力。这两家出版商也是 Project DEAL 一直谈判的对象。随着谈判继续,Project DEAL 已同施普林格达成一项过渡协议,但同爱思唯尔的对话似乎已经停止。上百家科研机构失去了对该出版商期刊的访问权,包括马普学会。(宗华)