

观五官知罕见病, AI“望诊”靠谱吗

■本报记者 赵广立

将人工智能(AI)用于医疗辅助诊断早已不是什么新鲜事,仅 AI 医学影像辅助诊疗一项就有非常多的应用场景。然而,近日来自美国波士顿一家名为 FDNA 的数字医疗公司的研究人员大开脑洞,提出用深度学习技术仅仅通过“看面相”,就能帮助医生识别罕见基因疾病,并付诸实践。他们的研究于 1 月 7 日登上了《自然—医学》杂志,引起业内关注。

中医讲究“望闻问切”,其中望即有“望五官知五脏”“望痰辨病”等含义。如果 AI 能“学会”这本领,相信很容易获得人们青睐。不过,深度学习是一项比较“吃”数据的技术,而罕见病恰恰是临床医学上数据贫乏的领域。FDNA 公司研究人员试图依靠 AI 望五官辨识基因异常引发的罕见病,行得通吗?



新型人脸识别软件可助力罕见病诊断

猜测准确率达 65%

发表在《自然—医学》上的这篇文章提出了一种深度学习算法 Deep Gestalt,它通过一款名为 Face2Gene 的 App 在智能终端发挥作用。据论文介绍,该 App 依靠深度学习算法和类脑神经网络来区分人类照片中与先天性和神经发育障碍有关的独特面部特征,然后利用从照片中推断出的模式,定位出可能的诊断结果,并提供可能的综合征遗传病选项。

在实验开始之前,FDNA 公司首席执行官 Yaron Gurovich 带领研究者們首先训练人工智能系统来区分“Cornelia de Lange 综合征”和“Angelman 综合征”,这两种疾病患者都有区别于其他疾病的明显面部特征;同时,研究人员还训练该模型对“Noonan 综合征”的不同基因形式进行分类。接下来,研究者们给该算法模型输入了涵盖 216 种不同综合征的 17000 多张确诊病例的图像。

论文显示,在对 502 张不同图像上的新面孔进行测试时,Face2Gene 的最佳诊断猜测准确率达到 65%。如果考虑多个预测结果,则 Face2Gene 的 top10 准确率可以达到约 90%。

这个结果显然有其一定的医学意义。FDNA 首席医疗官、该论文的共同作者之一 Karen Gripp 使用该算法帮助诊断了一名 4 岁女童的 Wiedemann Steiner 综合征——这是由一种叫作 KMT2A 的基因变异引起的罕见疾病。Gripp 在研读了相关病例报告之后得知,该疾病会导致儿童牙齿过早生长。

由于年龄较小,这名小患者除了掉落大部分乳牙并长出多个恒牙,很多典型的躯体症状尚未显现。Gripp 将该女童的照片上传至 Face2Gene 后,软件上出现了“Wiedemann Steiner 综合征”;接

着,Gripp 用靶向 DNA 测试进一步确诊了这一结果。

虽然 Gripp 最终依靠的是 DNA 检测进行确诊,但这名医生认为,该 AI 方法可以帮助医生缩小病症范围,节约了昂贵的多基因检测费用。

目前,Face2Gene 这款 App 处于开放下载状态,全世界的医疗专家都可以免费使用它。当然,这也是 FDNA 公司想要获取更多数据的策略,它需要更多数据来训练模型,使 Face2Gene 能够驾轻就熟地帮助医生辨别患者可能的基因遗传病。

Yaron Gurovich 介绍,现在该项目的数据库中已有大约 15 万张照片。而随着更多医疗专家将病人的照片上传到该 App,该项目的准确率也得到略微提升。

质疑:结论并不令人信服

并非没有质疑。在记者的采访中,长年致力于罕见病治疗研究的中科院生物物理研究所研究员刘光慧告诉《中国科学报》,罕见病种类太多,AI 难以达到 100%识别。

“一般的罕见病都有特殊面容,比如儿童早衰症及成人早衰症患者,面容都很特殊,通过 AI 识别有一定道理,这是一个很好的方向。”刘光慧转而说道,“但也有很多罕见病没有特殊面容或面容特征不明显,那么 AI 可能还不能做到 100%识别。”

言外之意,如果在上述 4 岁女童案例中,换一种面容特征不那么明显的罕见病来测试,Face2Gene 则可能会失灵;而如果 Face2Gene 一开始就判断错了,那么最终到底能不能省下多

基因检测费,则又另当别论了。

更重要的是,该论文中的结论并不十分令人信服。

“502 个图的测试集,分了 200 个类,top10 的准确率达到 90%——假设数据平均,每个类仅两张图片可测试,这样的结果我不认为能得到‘识别遗传病准确率 91%’的结论。”有质疑者认为,该论文结论稍显草率。

更有专业人士指出,该结论有“过拟合”之嫌,在实测中不一定可以达到这样的准确率。通常,在一些统计中,为了得到一致假设而使假设变得过度严格,就会出现“过拟合”,而要避免过拟合的发生,通常需要使用增大数据量和测试样本集的方法对分类样本进行评价。

对此,中科院自动化所研究员、生物识别与安全技术研究中心主任李子青(注:该文引用了李子青团队的一篇深度学习研究论文)对《中国科学报》记者谈了他的看法。他指出,这篇文章提供了三个实验结果:其中两个实验是从已确诊综合征的人脸图像中,识别出一种特定的综合征;另一个是区分 Noonan 综合征的两个子类型。可喜的是,三个都超过了门诊专家的准确性。但这篇文章所解决的问题,是从已确诊的人脸图像进一步分类或区分分子型;从深度学习和模式识别角度来看,都不算难。

李子青认为,真正有挑战的是综合征筛查,即从普通人群发现有综合征的人,并对大规模人群诊断达到一定的准确度。这个问题更加有临床诊断意义,并且技术上比该文所处理的问题的难度要大很多。

对于深度学习算法而言,李子青认

为“只要有数据,总可以训练出一个东西”,而至于效果如何,首先是取决于算法——在合理算法基础上,就是拼数据和计算资源。至于如何判断实效?则要看其推广性及泛化性。他表示认同记者的这一观点:罕见病例少,数据难获取,模型的推广性不容易保证,这种方法的大众普查中应用还不成熟。

技术风险仍有

一般而言,只有训练数据够好,算法才足够好用。从这个评价尺度上,Face2Gene 的技术存在风险。对此,牛津大学计算生物学家 Christoffer Neliker 很是认同。他认为,尤其是涉及到那些全球患者人数极少的罕见疾病时,数据集的封闭化、商业化“会威胁到这项技术的主要潜在优势”。

此外,训练数据过于集中导致的种族偏见(大部分为白人)也是一大问题。2017 年的一份儿童智力障碍研究表明,Face2Gene 对唐氏综合征的识别率在比利时白人小孩中为 80%,而在刚果黑人小孩中仅为 37%。对此,Yaron Gurovich 意识到“这个问题需要解决”,但他也认为随着训练数据集变得更加多样化,算法对非洲面孔的识别准确率会随之提升,“偏见会越来越少”。

除了数据量的问题外,数据维度也非常重要。汇医慧影创始人兼 CEO 柴象飞在接受《中国科学报》记者采访时说,有时更多维度的数据比简单更大的数据更能帮助算法模型更精准地预测结果。

不过,科大讯飞智慧医疗事业部总经理陶晓东向《中国科学报》提出了类似算法在临床上常被忽略掉的另一个技术风险,“这一波人工智能过度依赖于数据,忽略了很多数据之外的信息”。

“深度学习解决问题的基本思路,到目前为止还都没有什么太大的突破。”陶晓东对记者说,在医疗领域里尤其如此,“你不可能像 ImageNet 那样获得几百万、上千万的训练数据”。因此,最基础的医学理论,应该被考虑在内。

“连基本的解剖信息都没有用在深度学习的框架里。”陶晓东说,这是值得目前如火如荼的“AI+ 医疗”深思的。柴象飞对此也表示赞同,他对记者说,一些基于经验或常识的推理对于模型更精准地接近真相也非常重要,这或许对于数据样本偏少的罕见病模型意义更大。

(本报记者李惠钰对本文亦有贡献)

DOI:10.1038/s41591-018-0279-0

计算机体系结构国重首届前沿高峰论坛举行,院士专家指出“春天”里的系统结构应得到足够重视

本报讯(记者计红梅)“对于计算机体系结构研究而言,现在到了一个比较好的时间点,可谓机遇与挑战并存。”1 月 11 日,于京举行的 2019 计算机体系结构国家重点实验室(以下简称“国重”)首届前沿高峰论坛上,中科院计算所所长、计算机体系结构国重主任孙凝晖表示,作为信息技术“大厦”的重要支撑,体系结构研究对于国家发展的战略意义日益显现,也日渐成为推动信息技术产业发展的重要驱动力。

中国工程院院士、计算机体系结构国重学术委员会主任李国杰在随后的发言中强调,体系结构与操作系统、编译一起被称为本科计算机教育中的“铁人三项”,是计算机学科最基础的内容。但是,因为计算机系统的顶级会议接受论文少,能在顶级会议上发表一篇论文不容易,所以其研究者在以论文为导向的各种评选中时常处于劣势,没有得到足够的重视。他呼吁,今后在计算机学术性

评选中能兼顾各个专业的特色。

“现在是计算机系统结构的黄金时期。”李国杰说,“如果说人工智能目前处于收获的秋天,那么系统结构研究则处于明媚的春天。在强烈的现实需求推动下,未来系统结构研究一定会得到蓬勃的发展。”

中国工程院院士倪光南、清华大学微电子系主任魏少军以及其他八位来自科研院所和高校的专家在论坛上作了主旨报告,围绕“软硬件安全”“金融计算与图数据体系结构”“人工智能体系结构”“开源芯片”等四大主题展开了研讨,介绍了各自领域前沿的研究成果。国重常务副主任李晓维主持了会议。

该论坛由计算机体系结构国家重点实验室主办。该实验室于 2011 年 10 月批准成立,2013 年 5 月通过验收,2017 年在科技部信息领域评估中获评优秀类国家重点实验室,主要从事计算机体系结构和系统设计方法领域的应用基础研究。

前沿扫描

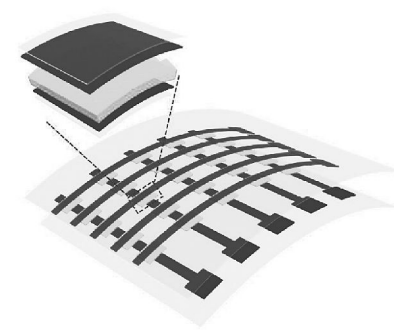
柔性透明的可穿戴式触摸键盘系统诞生

本报讯 近期,中国科学院半导体所沈国震研究课题组成成功地研制了一种基于特殊微结构银纳米线 /PDMS 复合电介质层材料的柔性透明电容式压力传感器,相关文章刊登于《中国科学—材料科学》2018 年第 12 期封面。

与采用纯 PDMS(一种高分子有机硅化合物)平面结构的电介质层器件相比,这种有微结构的传感器具有更高的灵敏度、更低的检测范围、更好的稳定性和耐久性。研究人员对导电填料含量和微结构的增强传感机理也进行了讨论。

此外,他们还利用这种材料制备了一个 5×5 厘米的传感器阵列并用于柔性透明的可穿戴式触摸键盘系统。该键盘系统可以非常灵敏地输出各种信号,这预示着未来这种压力传感器在电子皮肤领域具有良好的应用前景。

随着信息科技的迅猛发展,电子器件开始往柔性可穿戴方向发展。对可穿戴电子设备来说,采用简易制备技术得到具有高灵敏度、快速响应的



压力传感器至关重要。(赵广立) 论文相关信息: DOI:10.1007/s40843-018-9267-3

简讯

工信部苗圩:今年将发放 5G 临时牌照

本报讯 1 月 10 日,工业和信息化部部长苗圩在接受央视记者专访时表示,今年国家将在若干个城市发放 5G 临时牌照,使大规模的组网能够在部分城市和热点地区率先实现,同时加快推进终端的产业化进程和网络建设。

苗圩表示,预计到今年的下半年,真正能够具备商业使用的产品将会投放市场。除了消费领域,今年国家还将加快 5G 技术在教育、医疗、养老等领域的应用。

苗圩还表示,特别值得一提的是车联网

网,“将来在路网上,我们也要进行数字化、信息化的改造,将来的红绿灯不光发出‘红绿黄’,也同时发出一个使用 5G 无线的信号”,将来的智能网联汽车也都可以通过传感器接收到该无线信号,构建起一个车、路、人互相连通的无线网络体系。

此前,工信部向中国电信、中国移动、中国联通发放了 5G 系统中低频段试验频率使用许可,这预示着三大运营商 5G 赛道明确,将加速各个环节产品开发,促进产业链成熟。(赵利利)

上海浦东新区与微软共推智能物联网创新

本报讯 1 月 16 日,上海市浦东新区人民政府与微软(中国)有限公司在上海浦东新区举行战略合作签约仪式,以落地微软人工智能和物联网实验室,推动制造、零售、医疗高科技、金融、公共事务等行业的人工智能及物联网与企业数字化转型的深度融合。

据悉,该实验室选址张江科学城人工智能岛,是微软全球截至目前规模最大的一个人工智能和物联网实验室,总面积 2800 平方米,计划于今年 4 月正式运营。

据介绍,以该实验室为支撑载体,

中原工学院成立前沿信息技术研究院

本报讯 1 月 11 日,中原工学院前沿信息技术研究院揭牌成立,中国计算机学会区块链专委会主任斯雪明受聘担任研究院院长。该研究院的成立旨在进一步整合学校信息技术领域的学科资源,探索以学科建设为牵引,科学研究、人才培养、军民融合四位一体的机制,建立学科大平台,更好地开展前沿信息技术领域的科学研究和人才培养。

据介绍,前沿信息技术研究院下设先进计算研究中心、网络舆情研究中心、人工智能研究中心和区块链研究中心四个科研机构,实行理事会领导下的院长

负责制。中原工学院党委书记崔世忠介绍说,中原工学院赋予研究院人财物支配权和技术路线决策权,以充分调动科研人员的积极性和创造性,提升教师 and 科研人员的创新创业活力,加快推进学校特色骨干大学建设步伐。

斯雪明表示,将借鉴国内外一流院校和研究机构的管理模式,打造河南一流、全国先进的研究院,打造中原工学院科研品牌,培养具有核心竞争力的拔尖科研人才,努力将中原工学院信息技术领域的学科建设、科学研究及人才培养水平提升一个新台阶。(史俊庭 毕明理)

智能技术“把脉”三峡库区生态

■本报记者 甘晓

不久前,位于重庆开州的汉丰湖迎来了 600 名冬泳者,一场冬泳比赛如火如荼进行。这个因三峡工程而形成的人工湖也成为风景优美的景区,深受游客喜爱。

在科学家眼里,作为三峡库区支流,汉丰湖也是一个条件优良的实验室。日前,《中国科学报》从中科院重庆绿色智能技术研究院(以下简称“中科院重庆研究院”)获知,科研人员成功研发“三峡库区水生态环境感知系统及平台”,实现了气象、水文、水质等常规参数指标,以及藻毒素、二氧化碳、水质综合毒性等特征污染和生物毒性指标等 20 多个指标的监测。

中科院重庆研究院院长、该系统研发负责人袁家虎指出:“科研人员采用智能技术研制可监测量传感器和大数据分析平台,为三峡库区水生态安全‘把脉’。”“从地方现实需求出发凝练关键科学问题,并用前沿科学技术解决问题。”这是袁家虎的逻辑,也是“面向国民经济主战场”的科学践行。

向环保部门报告“水华”警情

2018 年 8 月,重庆市开州区环保部门收到一封有关汉丰湖夏季水华预警的报告。中科院重庆研究院的科研人员在这份报告中写道:“经过现场两个点位数据测定和样品分析,显示此次暴发水华为蓝藻水华。”水华生物量浓度、水体总氮浓度等数据以及现场观测照片、藻类显微镜照片均详细地记录在报告中。

这次“实战”获得了地方政府的“点赞”。“这份报告背后,是高科技的支撑。”袁家虎指出。三峡库区蓄水以来,水库次级支

流水体富营养化不时发生,进而藻类大类繁殖形成“水华”现象。袁家虎介绍,过去对水质进行监测,大部分是依靠人工采集到实验室进行测试,已有在线监测设备尚无法实现“水华”预警及实时监控。

2014 年起,袁家虎带领科研团队在国家水专项课题“三峡库区水生态环境感知系统及平台业务化运行”支持下,自主研发了多种传感器,并在三峡库区水生态生态监测浮标上安装,用无线传输的方式提供监测数据。

据记者了解,监测指标包括原位藻毒素、水质综合毒性、藻细胞显微观测及水体二氧化碳变化速率等。2017 年 9 月起,科研人员在大宁河、澎溪河、高阳平湖、草堂河及香溪河等四条水华易发支流部署在线监测系统,开展示范应用。

袁家虎介绍,6 次数据比对显示,自动监测系统和传统监测系统各项指标结果数据均具有显著的相关性,监测数据为决策提供了技术支撑。

突破多项实时检测技术

实时、稳定、可靠,是科研人员对该系统监测情况的评价。为实现这一目标,科研人员在实时检测技术上取得了多项突破。

例如,在水质综合毒性检测上,已有水质综合毒性检测仪普遍采用的冻干粉在常温下需要每天更换一次,这不适用于野外无人值守。为此,科研人员采用低温技术研发出新型冻干粉试剂盒,更换周期长达 10 至 15 天,适用于三峡库区水体现场检测的生物连续检测。

在原位藻毒素的液相色谱在线检测方面,科研人员采用大体积进样

环富集技术,利用高效液相色谱分离藻毒素。同时,分子印迹膜技术被用于捕获藻毒素,表面等离子体共振技术用于相位相干测量。多种高科技将藻毒素检测限提高到 0.001mg/L。”袁家虎表示,“旨在实现现实需求的极高灵敏度。”

此外,在原位藻细胞观测方面,科研人员针对现有藻细胞显微观测仪无法在线监测的缺陷,自主研发了适合水体藻细胞原位检测的显微观测仪。该观测仪采用暗视场照明技术提高藻细胞成像的对比度,建立了从自动采样清洗、实时测量到显微图像自动上传的一套完整的系统。

获超算平台支持

获得监测数据后,如何利用数据成为科研人员关注的焦点。多年来,中科院重庆研究院大数据挖掘及应用中心研究团队围绕上述监测数据的处理开展了一系列基础研究。

例如,为提高水环境安全预警的精确度,科研人员以“粒计算”理论为基础,提出了两种“多粒度预测模型”,在模拟实验中获得了高精度的预测结果,能被用于三峡库区复杂的时间序列水质预测。这项成果发表在《化学计量学和智能实验室系统》、《神经计算》等期刊上。

2018 年 1 月,“三峡库区水生态环境感知平台”的建立让这些基础研究获得了应用。这一平台由重庆市超算服务平台支持,由基于 300 万亿次/秒超级计算机、云计算平台和监控会商室组成。

袁家虎介绍,从浮标中获取的大量监测数据传输到这一平台后,借助大数据平台和数据驱动的模式方法,



位于汉丰湖下游的高阳平湖的“浮标”——水生态环境原位感知系统。