

MetaSystems 白皮書

IKAROS 的人工智慧核型分析

MetaSystems – 自動影像的創新解決方案

在細胞遺傳臨床檢驗中，實驗室專業人員透過分析染色體的數量和結構性變異來診斷遺傳疾病或癌症。MetaSystems 在醫學及生命科學領域的自動玻片掃描應用已經擁有超過 35 年的經驗，提供全面的核型與螢光原位雜交(FISH)分析的解決方案，以符合時間緊迫和精確的日常工作。人工智慧的創新幫助 Ikaros 用戶在高效率的核型分析取得了重大進展。



產品特點

- 深度學習演算法是人工智慧領域的一大進步
- 深度神經網絡 (Deep Neural Networks, DNNs)就是這樣的深度學習演算法
- Ikaros 應用 DNNs 對染色體進行自動分離及排列，並產生核型圖結果
- 支援常見的染色體染色法進行核型分析
- 可以分析來自不同組織類型的中期細胞，例如：淋巴細胞、骨髓、羊水和絨毛膜等
- 應用 DNN 的演算法，用戶只需要最少的修正步驟，更快的完成核型分析
- MetaSystems 已獲得人工智慧應用於染色體分析的美國專利 (U.S. patent no. 10,991,098).



我們實驗室有幸成為第一個用戶，可以測試具有人工智慧的新Ikaros軟體。我們在骨髓中期核型分析的經驗中，時間效率提升高達50%，這種巨大的效率提升，使我們在人力資源短缺的情況下，還能跟得上日益增加的工作量。

克勞蒂亞·哈夫拉赫教授, 醫學博士
(德國慕尼黑白血病實驗室股份有限公司)
www.mll.com

由於 MetaSystems 不斷致力於提高 Ikaros 的效能，我們的目標是進一步減少核型圖的錯誤頻率，最終將用戶分析的時間降到最低。

深度學習推動了醫學和生命科學前沿的發展。因此，MetaSystems 在 Ikaros 應用了最先進的深度學習演算法，以支援染色體分離和排列。

什麼是深度學習?

深度學習是機器學習的一個子領域，屬於人工智慧的範疇。在傳統的機器學習中，專家會設計適合於區分感興趣物件的特徵。這些特徵可以是形狀、顏色或

是紋理。這就是專家將知識傳遞給演算法的方式。Ikaros 早期版本中的染色體分類器就是根據這種機器學習。

在深度學習中，專家準備了大量經分類的實例影像，我們也稱為訓練影像。接著，深度學習演算法根據專家的分類找到有用的特徵來區分影像，而不需要人類進一步的設定。

人工智慧

讓機器臨摹人類的行為

機器學習

由人類開發者設計特徵

深度學習

由深度神經網絡獲得的特徵

圖一：深度學習是人工智慧的一個子領域。深度神經網絡 (DNN) 在沒有人類協助的情況下獲取特徵來區分影像

深度學習的原理已經有幾十年的歷史，由於近年大數據和強大的計算能力出現，推動該方法的突破性發展。深度學習已

經出現在我們的日常生活中，你用它辨識你的臉來解鎖手機，或者用它來翻譯一個外國餐廳裡的菜單。深度學習也推動了醫學和生命科學前沿的發展。

Ikaros 所應用的深度學習演算法稱為深度神經網絡(DNNs)，可以解決進階的電腦視覺任務，如物體偵測和影像分類。它們的設計靈感廣泛來自於人類大腦中的神經元網絡。

更精確地說，DNN 是個大型的自學統計模型，具有數百萬個可調整的參數。巨大的參數數量使 DNN 能夠學習抽象的影像來區分其特徵。

用於電腦視覺的 DNN 是建立在處理圖像的多層卷積濾波器上的。前期的層通常檢測基本的影像特徵，如邊緣或顏色，而較深的層則將基本資訊與更多的任務相關特徵相結合，例如 "看起來像一條染色體"。

在 DNN 的訓練期間，DNN 將會對每個訓練影像的預測與實際的正確輸出 (ground-truth) 進行比較。在一個被稱為 "反向傳播" 的過程中，DNN 的參數被逐漸修正，以逐步接近實際情況。

由於訓練影像是知識的唯一來源，它們不僅必須被正確地預先分類，而且還必須在所有相關的變化中顯示感興趣的物件。因此，DNN 學會了用於區分影像的穩健特徵。

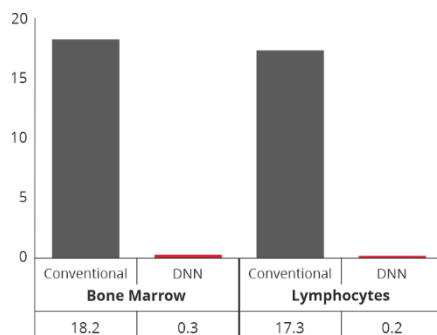
訓練 DNN 可能需要幾天到幾週的時間，而且計算量很大。一旦 DNN 的訓練和驗證過程完成後，用於染色體分離或排列的 Ikaros 分類器就可以使用了。

Ikaros 的染色體分離

在測試資料庫上檢驗 DNN 的新演算法進行染色體分離和排列時，得到了以下結果：

95.2%的骨髓中期細胞和 98.9%的淋巴細胞，用戶只需進行兩個修正步驟就可以完成分析，例如：增加或刪除一條染色體或在染色體之間畫一條分離線。

與先前 Ikaros 中的傳統演算法相比，使用 DNN 的演算法，分析 10 個染色體中期細胞所需的修正步驟次數明顯降低。

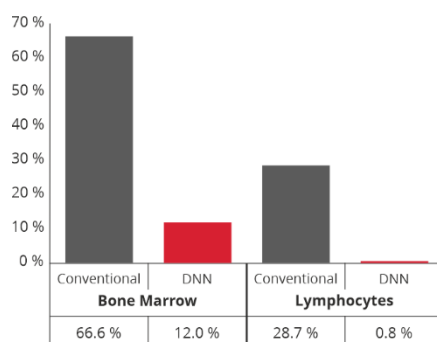


圖二：用 Ikaros 中的傳統機器學習演算法 (灰色) 和 DNN 的新演算法 (紅色) 分析 10 個骨髓或淋巴細胞的染色體中期細胞的平均操作步驟次數

Ikaros 的染色體排列

支援所有染色體常見的染色法，例如 G-banding、R-banding 和 Q-banding，以及支援不同的樣本類型，例如淋巴細胞、骨髓、羊水和絨毛的染色體排列。

與之前傳統的機器學習演算法相比，使用新的 DNN 演算法在淋巴細胞和骨髓樣本的染色體排列上，都有顯著的改善。



圖三：Ikaros 中使用傳統機器學習演算法 (灰色) 和 DNN 的新演算法 (紅色) 進行染色體排列的平均錯誤率。該圖顯示了約 10 萬個骨髓和約 15 萬個淋巴細胞染色體中期的分析結果

結論

Ikaros 中應用先進的深度學習演算法，簡化了整個自染色體分離到排列的核型分析過程。

與先前 Ikaros 的機器學習演算法相比，使用者可以大幅減少在核型分析上所需要的操作步驟(即分離和排列)。

使用深度學習演算法，Ikaros 能自動生成核型圖，專家只需要進行審查和評估即可。分析過程中任何時候都可以進行手動修正，直觀的軟體介面便於學習及操作。

請注意樣本的品質是自動核型分析的一個不可或缺的因素。如果染色體中期的影像與各自 DNN 訓練的影像有所不同時，可能需要調整現有的 DNN 或訓練一個新的 DNN 分類器。

搭配 Metafer 軟體的全自動玻片掃描解決方案，MetaSystems 能夠提供一個完全自動化的工作流程，從自動掃描及獲取染色體影像，到自動處理完成的核型分析結果，以供專家審查。

延伸閱讀

Vajen, B. et al. Classification of fluorescent R-Band metaphase chromosomes using a convolutional neural network is precise and fast in generating karyograms of hematologic neo-plastic cells. *Cancer Genetics* 260-261, 23-29 (2022).

<https://doi.org/10.1016/j.cancer.2021.11.005>.

關於 MetaSystems

在這 35 年以來，MetaSystems 一直致力於醫療保健和生物技術領域的顯微鏡自動化成像，開發和生產創新的解決方案。我們的總部位於德國西南部，海德堡附近的萊茵-內卡大都市地區。

我們是一家全球性的公司，在德國、北美、南美、歐洲、印度和中國的子公司都有一個國際團隊為您服務。我們的客

戶遍佈全球 100 多個國家的研究所、醫院和大學。

我們與用戶密切聯繫，並不斷開發我們的產品，從而將創新與傳統相互結合。我們的現代方法包括先進的工作流程管理，隨著您的要求和人工智慧的使用而增長。在許多領域，這使我們能夠在市場上取得國際領導地位。

想得到更多訊息嗎？

MetaSystems 公司為自動化顯微鏡成像提供了創新的解決方案，用於明視野和螢光照明的眾多應用。

您想知道更多關於 MetaSystems 如何使用人工智慧的資訊嗎？以下是我們的聯絡方式。

info@metasystems.ai

此處所描述的功能適用於以下軟體版本：Ikaros 6.3 | Metafer 4.3

根據法規 (EU) 2017/746 或指令 98/79/EC，除非另有說明，MetaSystems 軟體和系統產品在歐盟分別被歸類為體外診斷醫療器械 (IVD)，並附有 CE 標記。僅在其預期用途的範圍內使用所有 MetaSystems 產品。MetaSystems 產品在全球許多國家使用。根據相關國家或地區的法規，有些產品可能不能用於臨床診斷。由其他製造商提供的硬體組件，不包括在 MetaSystems IVD 產品中，因此不是 IVD 醫療設備。

聯絡我們

或我們在當地的
MetaSystems
合作夥伴



metasystems-international.com