

ANÁLISE DO DESEMPENHO DE UM SOFTWARE DE FENOTIPAGEM FACIAL NO DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME DE TURNER

SABINO, Marianna Lopes²; OLIVEIRA, Joyceane Alves de¹; GAMA, Fernanda Lima Ferreira¹; MICHELATTO, Débora de Paula²; MONLLEÓ, Isabella Lopes^{1,2,3}.

¹PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM CIÊNCIAS DA SAÚDE, INSTITUTO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE, UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS, BRASIL; ²SETOR DE GENÉTICA MÉDICA, FACULDADE DE MEDICINA, UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS, BRASIL; ³SERVIÇO DE GENÉTICA CLÍNICA, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR ALBERTO ANTUNES, UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS, BRASIL.

INTRODUÇÃO

O diagnóstico tardio da Síndrome de Turner (ST), com média de 12±7,1 anos, resulta em perda de oportunidades terapêuticas e piora prognóstica. Tecnologias baseadas em inteligência artificial, como o *Face2Gene* (F2G), que realiza fenotipagem facial automatizada, prometem acelerar o reconhecimento clínico de doenças raras.

OBJETIVO

Avaliar o desempenho do F2G no reconhecimento da ST e sua concordância com especialistas.

METODOLOGIA



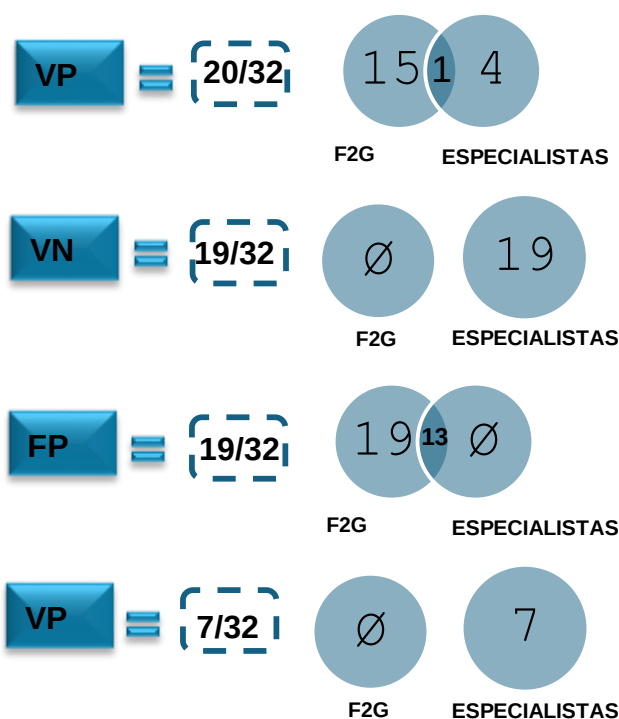
Aprovação ética do CEP/HUPAA:

CAAE: 61877722.1.0000.0155 .

LEGENDA: VP = VERDADEIRO-POSITIVOS, VN = VERDADEIRO-NEGATIVOS, FP =, FALSO-POSITIVOS, FN = FALSO-NEGATIVOS

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A casuística foi composta por 68,8% participantes pardas, 21,9% brancas e 6,3% negras, a média de idade foi 20,7 anos (±12,5), oito (25%) com ST apresentavam mosaicismos.



MÉTRICAS DE DESEMPENHO	F2G	ESPECIALISTAS
SENSIBILIDADE	50%	15%
ESPECIFICIDADE	∅	59%
ACURÁCIA	25%	37%

CONCLUSÃO

- A baixa sensibilidade verificada na análise do F2G e dos especialistas reitera a dificuldade diagnóstica na ST baseada apenas na análise do fenótipo facial.
- As métricas de especificidade evidenciaram que a tecnologia avaliada não é capaz de distinguir entre dismorfias e variação fenotípica normal. Esta capacidade, com alta performance nos especialistas, foi responsável pela melhor acurácia alcançada por estes.
- Até o momento, a ferramenta se mostra útil como método de suporte para decisão sobre investigação complementar e não como método de triagem diagnóstica.

REFERÊNCIAS

Gurovich Y. et al. Identifying facial phenotypes of genetic disorders using deep learning. *Nature medicine*, 25(1), 60-64 (2019).
Hallgrímsson, B. et al. Automated syndrome diagnosis by three-dimensional facial imaging. *Genetics in Medicine*, 22(10), 1682-1693. (2020).
Kawamura, Takao. Interpretação de um teste sob a visão epidemiológica: eficiência de um teste. *Arquivos Brasileiros de Cardiologia*, São Paulo, v. 79, n. 4, p. 437–441, out. 2002.
Kruszka, Paul et al. "Turner syndrome in diverse populations." *American journal of medical genetics. Part A* vol. 182,2 (2020): 303-313. doi:10.1002/ajmg.a.61461.