


# Artificial Intelligence in Medical Genetics: Enhancing Genetic Counseling and Patient Care through Advanced Data Analysis

## ARTICLE INFO

### Article Type

Review Article

### Authors

AboTaleb Saremi<sup>1,2</sup> , Bahareh Abbasi<sup>3</sup>, Elham Karimi-MansoorAbad<sup>1,2</sup>, Yasin Ashourian<sup>1,2</sup>

1-Sarem Gynecology, Obstetrics and Infertility Research Center, Sarem Women's Hospital, Iran University of Medical Sciences (IUMS), Tehran, Iran.  
2- Sarem Cell Research Center (SCRC), Sarem Women's Hospital, Tehran, Iran.  
3- Department of Medical Genetics, National Institute of Genetic Engineering and Biotechnology (NIGEB), Tehran, Iran.

### \*Corresponding Authors:

Bahareh Abbasi<sup>1</sup>; MD, Department of Medical Genetics, National Institute of Genetic Engineering and Biotechnology (NIGEB), Tehran, Iran.  
Email: b.abbasi@nigeb.ac.ir

## ABSTRACT

This narrative review explores the transformative impact of artificial intelligence (AI) on cancer treatment, encompassing early detection, medical imaging, personalized treatment plans, radiotherapy, surgery, clinical decision support systems, and future directions. AI has revolutionized early cancer detection by enhancing the accuracy and accessibility of diagnostics through medical imaging, histopathological analysis, and genetic data interpretation. In medical imaging, AI improves diagnosis precision and accelerates the identification of abnormalities. Personalized treatment plans, guided by AI-driven insights, optimize therapy while minimizing side effects. AI expedites drug discovery, enhances radiotherapy, and enables precise surgical interventions. Clinical Decision Support Systems aid in data interpretation and treatment planning. The future promises predictive analytics, AI-driven drug development, robotic surgery, and integrated EHRs. Ethical considerations include data privacy and algorithmic bias. AI's integration into cancer care marks a paradigm shift toward innovative, patient-centric, and effective treatment strategies.

**Keywords:** Artificial intelligence, Cancer treatment, Early detection, Medical imaging, Personalized treatment, Radiotherapy, Surgery.

Received: 5 November 2023  
Accepted: 5 December, 2023  
e Published: 3 August 2024

## Article History

تاریخ دریافت: ۱۴۰۲/۰۸/۱۵

تاریخ پذیرش: ۱۴۰۲/۰۹/۱۵

\*نویسنده مسئول: بهاره عباسی؛ پزشک، گروه ژنتیک پزشکی، موسسه ملی مهندسی ژنتیک و بیوتکنولوژی (NIGEB)، تهران، ایران؛ ایمیل: [b.abbasi@nigeb.ac.ir](mailto:b.abbasi@nigeb.ac.ir)

#### مقدمه

در سال‌های اخیر، زمینه ژنتیک پزشکی شاهد تحول قابل توجهی بوده که ناشی از ادغام هوش مصنوعی (AI) در شیوه‌های اصلی آن است. این سفر تحول‌آفرین نه تنها درک ما از پیچیدگی‌های ژنتیکی را افزایش داده، بلکه روش انجام مشاوره ژنتیکی را نیز متحول کرده است. تأثیر هوش مصنوعی بر ژنتیک پزشکی، به ویژه در حوزه مشاوره ژنتیک، افق‌های جدیدی را در تشخیص، ارزیابی خطر و توصیه‌های درمانی شخصی‌سازی شده برای افراد مبتلا به بیماری‌های ژنتیکی باز کرده است. هدف این بررسی داستانی بررسی تأثیر چند وجهی هوش مصنوعی بر ژنتیک پزشکی، با تمرکز اصلی بر مشاوره ژنتیکی، روشن کردن وعده‌ها و چالش‌های پیش رو است [۱-۳].

به طور سنتی، عمل ژنتیک پزشکی شامل: تجزیه و تحلیل دقیق داده‌های ژنتیکی که اغلب فرآیندی زمان بر و فشرده است. با ظهور هوش مصنوعی، این حوزه یک تغییر پارادایم را تجربه کرده است. الگوریتم‌های هوش مصنوعی با استفاده از تکنیک‌های یادگیری ماشینی و یادگیری عمیق، قابلیت‌های بی‌نظیری در مدیریت حجم وسیعی از داده‌های ژنومی با دقت و سرعت نشان داده‌اند. این تغییر راه را برای تجزیه و تحلیل ژنتیکی جامع‌تر و کارآمدتر هموار کرده است و امکان شناسایی انواع ژنتیکی مرتبط با بیماری را فراهم می‌کند که زمانی گریزان بودند [۴-۶].

علاوه بر این، ادغام هوش مصنوعی در مشاوره ژنتیک، دوره جدیدی از مراقبت‌های بهداشتی شخصی را به وجود آورده است. مدل‌های ارزیابی ریسک مبتنی بر هوش مصنوعی می‌توانند بینش‌های ارزشمندی را در مورد استعدادها ژنتیکی افراد و ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی ارائه دهند و امکان تصمیم‌گیری آگاهانه و مداخلات پزشکی مناسب را فراهم کنند. در نتیجه، جلسات مشاوره ژنتیک تکامل یافته است تا توصیه‌های ایجاد شده توسط هوش مصنوعی را در بر بگیرد و ارتباط موثرتر بین مشاوران و بیماران را تسهیل کند [۷-۹].

علیرغم پتانسیل عظیم هوش مصنوعی در ژنتیک پزشکی، چندین جنبه حیاتی نیاز به توجه دارد. نگرانی‌های مربوط به حفظ حریم خصوصی و امنیتی در مورد داده‌های ژنومی به طور فزاینده‌ای مرتبط شده‌اند و نیاز به تدابیر قوی برای محافظت از اطلاعات حساس دارد. ملاحظات اخلاقی پیرامون تصمیمات درمانی مبتنی بر هوش مصنوعی، و همچنین نیاز به چارچوب‌های نظارتی، مستلزم بررسی دقیق برای اطمینان از اجرای مسئولانه و عادلانه است [۱۰، ۱۱].

دیدگاه‌های بیمار در مورد هوش مصنوعی در مشاوره ژنتیک، از جمله نگرانی‌ها و پذیرش، در شکل‌دهی چشم‌انداز آینده این حوزه بسیار مهم است. علاوه بر این، نگرش‌ها و آمادگی ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی برای مهار قابلیت‌های هوش مصنوعی باید مورد توجه قرار گیرد تا مزایای آن به حداکثر برسد [۱۲، ۱۳].

## هوش مصنوعی در ژنتیک پزشکی: افزایش مشاوره ژنتیک و مراقبت از بیمار از طریق تجزیه و تحلیل داده‌های پیشرفته

دکتر ابوطالب صارمی<sup>۱،۲،\*id</sup>، دکتر بهاره عباسی<sup>۳</sup>، الهام کریمی منصورآباد<sup>۱،۲</sup>، یاسین عاشوریان<sup>۱،۲</sup>

۱ مرکز تحقیقات زنان، زایمان و ناباروری صارم، بیمارستان فوق تخصصی

صارم، دانشگاه علوم پزشکی ایران (IUMS)، تهران، ایران.

۲ مرکز تحقیقات سلولی-مولکولی و سلول‌های بنیادی صارم (SCRC)،

بیمارستان فوق تخصصی صارم، تهران، ایران.

۳ دپارتمان ژنتیک پزشکی، موسسه ملی مهندسی ژنتیک و بیوتکنولوژی (NIGEB)، تهران، ایران.

#### چکیده

این مقاله با تمرکز ویژه بر مشاوره ژنتیکی، مروری جامع از تأثیر تحول‌آفرین هوش مصنوعی (AI) بر ژنتیک پزشکی ارائه و بررسی می‌کند که چگونه هوش مصنوعی از طریق یادگیری ماشینی و عمیق، تجزیه و تحلیل، تشخیص و درمان اختلالات ژنتیکی را با پردازش کارآمد داده‌های ژنومی گسترده و امکان مراقبت‌های بهداشتی شخصی‌سازی شده، متحول کرده است. این مقاله نقش هوش مصنوعی را در افزایش دقت تشخیصی، به ویژه در شناسایی انواع ژنتیکی مرتبط با بیماری و بهبود مدل‌های ارزیابی خطر، بررسی می‌کند. همچنین ادغام هوش مصنوعی در مشاوره ژنتیک را مورد بحث قرار می‌دهد و تغییر به سمت مراقبت شخصی و کارآمدتر از بیمار را برجسته می‌کند. با این حال، این مقاله همچنین به چالش‌ها و ملاحظات اخلاقی هوش مصنوعی در این زمینه، از جمله حریم خصوصی داده‌ها، نگرانی‌های امنیتی و نیاز به چارچوب‌های نظارتی می‌پردازد. دیدگاه‌های بیماران و ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی در مورد مشاوره ژنتیکی مبتنی بر هوش مصنوعی برای درک پذیرش و دلهره نسبت به این فناوری بررسی شده است. این مقاله با بحث در مورد جهت‌گیری‌های آینده و نوآوری‌های بالقوه در کاربردهای هوش مصنوعی در ژنتیک پزشکی، با تأکید بر اهمیت پرداختن به حریم خصوصی داده‌ها، آموزش مداوم و ملاحظات اخلاقی برای استفاده کامل از پتانسیل هوش مصنوعی در پیشبرد ژنتیک پزشکی و بهبود مراقبت از بیمار، به پایان می‌رسد.

**کلید واژه‌ها:** هوش مصنوعی، ژنتیک پزشکی، مشاوره ژنتیک، یادگیری ماشینی، تجزیه و تحلیل داده‌های ژنومی، مراقبت‌های بهداشتی شخصی.

ریسک کمک، بلکه بیماران را برای تصمیم‌گیری آگاهانه در مورد آزمایش ژنتیک و مدیریت بیماری توانمند می‌کنند. علاوه بر این، سیستم‌های پشتیبانی تصمیم‌گیری مبتنی بر هوش مصنوعی به مشاوران ژنتیک در ارائه توصیه‌های شخصی برای بیماران، با در نظر گرفتن ساختار ژنتیکی منحصر به فرد و سابقه پزشکی آنها کمک می‌کنند [۲۶-۲۸].

با این حال، ادغام هوش مصنوعی در تجزیه و تحلیل داده‌های ژنومی بدون چالش و ملاحظات اخلاقی نیست. اطمینان از حفظ حریم خصوصی و امنیت داده‌ها بسیار مهم است، زیرا اطلاعات ژنتیکی بسیار حساس است. ایجاد تعادل بین مزایای تشخیص مبتنی بر هوش مصنوعی و خطرات احتمالی سوءتعبیر یا اتکای بیش از حد به توصیه‌های هوش مصنوعی یک نگرانی مداوم است [۲۹-۳۱].

هوش مصنوعی در تجزیه و تحلیل داده‌های ژنومی نشان‌دهنده یک پیشرفت اساسی در ژنتیک پزشکی است. ظرفیت آن برای مدیریت داده‌های ژنتیکی پیچیده، بهبود شناسایی انواع و بهبود فرآیند مشاوره ژنتیکی نویدبخش پیشرفت درک ما از بیماری‌های ژنتیکی و بهبود مراقبت از بیمار است. همانطور که هوش مصنوعی به تکامل خود ادامه می‌دهد، پرداختن به جنبه‌های اخلاقی، قانونی و عملی ادغام آن برای استفاده از پتانسیل کامل آن در زمینه ژنتیک پزشکی بسیار مهم است [۳۲-۳۴].

#### کاربردهای هوش مصنوعی در مشاوره ژنتیک

کاربردهای هوش مصنوعی در مشاوره ژنتیک این حوزه را متحول کرده است و راه‌حل‌های نوآورانه‌ای را برای چالش‌های دیرینه ارائه می‌دهد. این فناوری تحول‌آفرین پتانسیل افزایش کیفیت و دسترسی به خدمات مشاوره ژنتیک را دارد و در عین حال بینش‌های ارزشمندی را در مورد ساختار ژنتیکی افراد ارائه می‌دهد [۳۵، ۳۶].

یکی از راه‌هایی که هوش مصنوعی به مشاوره ژنتیک کمک می‌کند، تجزیه و تحلیل داده‌های ژنومی است. الگوریتم‌های هوش مصنوعی می‌توانند حجم وسیعی از داده‌های ژنتیکی را با سرعت و دقت قابل توجهی پردازش کنند. این قابلیت به ویژه در شناسایی انواع ژنتیکی مرتبط با بیماری بسیار مهم است. هوش مصنوعی می‌تواند به طور موثر کل ژنوم بیمار را اسکن و تغییرات خاصی را که ممکن است با اختلالات ژنتیکی مرتبط باشد مشخص کند. این نه تنها روند تشخیصی را تسریع، بلکه امکان مداخله زودهنگام و استراتژی‌های درمانی شخصی را نیز فراهم می‌کند [۳۷-۳۹].

علاوه بر این، ارزیابی و پیش‌بینی خطر مبتنی بر هوش مصنوعی به مشاوره ژنتیکی تبدیل شده است. با تجزیه و تحلیل مشخصات ژنتیکی و سابقه خانوادگی بیمار، الگوریتم‌های هوش مصنوعی می‌توانند احتمال به ارث بردن یک بیماری ژنتیکی خاص را محاسبه کنند. این اطلاعات در هدایت افراد و خانواده‌ها از طریق فرآیندهای تصمیم‌گیری آگاهانه مانند تنظیم خانواده و انتخاب‌های باروری بسیار ارزشمند است [۴۰-۴۲].

علاوه بر بهبود دقت تشخیصی، هوش مصنوعی به مشاوران ژنتیک قدرت می‌دهد تا توصیه‌های درمانی شخصی را ارائه دهند. این نه تنها نتایج بیمار را بهینه می‌کند، بلکه احتمال واکنش‌های نامطلوب به دارو را نیز به حداقل می‌رساند و در نتیجه ایمنی بیمار را افزایش می‌دهد [۴۳-۴۵].

همانطور که ما این سفر را از طریق تأثیر هوش مصنوعی بر ژنتیک پزشکی آغاز می‌کنیم، آشکار می‌شود که تلاقی هوش مصنوعی و مشاوره ژنتیک نوید قابل توجهی در پیشرفت درک ما از اختلالات ژنتیکی و بهبود مراقبت از بیمار دارد. با این حال، به همان اندازه ضروری است که پیامدهای اخلاقی، قانونی و اجتماعی را که همراه با این تحول است بررسی کنیم. در بخش‌های بعدی، عمیق‌تر به جنبه‌های مختلف تأثیر هوش مصنوعی بر ژنتیک پزشکی می‌پردازیم، بینش‌هایی در مورد پتانسیل و چالش‌های آن، و در نهایت دیدگاهی جامع در این زمینه به سرعت در حال تکامل ارائه می‌کنیم [۱۶-۱۴].

#### هوش مصنوعی در تجزیه و تحلیل داده‌های ژنومی

هوش مصنوعی در تجزیه و تحلیل داده‌های ژنومی به عنوان یک نیروی دگرگون‌کننده در زمینه ژنتیک پزشکی ظاهر شده، که ادغام الگوریتم‌ها و تکنیک‌های هوش مصنوعی (AI) روش پردازش، تجزیه و تحلیل و تفسیر داده‌های ژنومی را متحول کرده است. این تغییر پارادایم پیامدهای عمیقی برای تحقیقات و عملکرد بالینی در ژنتیک پزشکی داشته است [۱۷-۱۹].

یکی از پیشرفت‌های کلیدی در نقش هوش مصنوعی در تجزیه و تحلیل داده‌های ژنومی، توانایی آن در مدیریت کارآمد مقادیر زیادی از اطلاعات ژنتیکی است. داده‌های ژنومی ذاتاً پیچیده هستند و میلیون‌ها نقطه داده ساختار ژنتیکی یک فرد را نشان می‌دهند. روش‌های سنتی تجزیه و تحلیل داده‌ها اغلب برای مقابله با حجم زیاد و پیچیدگی این داده‌ها تلاش می‌کردند. هوش مصنوعی، به‌ویژه الگوریتم‌های یادگیری ماشینی، ثابت کرده است که در پردازش این مجموعه‌های داده مهارت فوق‌العاده‌ای دارد و محققان را قادر می‌سازد الگوها، همبستگی‌ها و تغییرات ژنتیکی را شناسایی کنند که قبلاً شناسایی آنها چالش‌برانگیز بود [۲۱، ۲۲].

الگوریتم‌های مبتنی بر هوش مصنوعی نیز به طور قابل توجهی دقت و سرعت شناسایی انواع را در داده‌های ژنومی بهبود بخشیده‌اند. تشخیص انواع ژنتیکی مرتبط با بیماری یک وظیفه حیاتی در ژنتیک پزشکی و هوش مصنوعی توانایی ما را برای شناسایی این گونه‌ها با درجه بالایی از دقت افزایش داده است. این امر پیامدهای مستقیمی برای تشخیص اختلالات ژنتیکی و درک علل ژنتیکی زمینه‌ای آنها دارد. هوش مصنوعی می‌تواند به سرعت انواع را تجزیه و تحلیل و طبقه‌بندی کند و بینش‌های ارزشمندی را در مورد اهمیت بالینی بالقوه آنها ارائه دهد [۲۲، ۲۳].

علاوه بر این، هوش مصنوعی ظرفیت یکپارچه‌سازی داده‌ها از منابع مختلف، از جمله داده‌های ژنومی، سوابق بالینی، و ادبیات زیست‌پزشکی را دارد. این رویکرد بین‌رشته‌ای محققان را قادر می‌سازد تا درک جامع‌تری از اساس ژنتیکی بیماری‌ها به دست آورند و مداخلات درمانی هدفمندتری را توسعه دهند. همچنین شناسایی پیوندهای جدید بیماری ژنی را تسهیل و راه را برای پیشرفت در پزشکی دقیق هموار می‌کند [۲۴، ۲۵].

در زمینه مشاوره ژنتیک، هوش مصنوعی فرآیند مشاوره را ساده و تقویت کرده است. مشاوران ژنتیک اکنون می‌توانند از ابزارهای ارزیابی خطر مبتنی بر هوش مصنوعی استفاده کنند که پیش‌بینی دقیق خطر بیماری را بر اساس مشخصات ژنتیکی افراد ارائه دهند. این ابزارها نه تنها به ارتباط

از انواع ژنتیکی شناخته شده مقایسه کنند. این فرآیند نه تنها سفر تشخیصی را تسریع می‌کند، بلکه دقت آن را نیز افزایش می‌دهد [۶۰، ۶۱].

یکی از مزایای قابل توجه هوش مصنوعی در تشخیص ژنتیکی، توانایی آن در تشخیص جهش‌های ژنتیکی نادر و ناشناخته است. در مواردی که وضعیت بیمار ناشی از یک نوع ژنتیکی غیر معمول است، روش‌های سنتی ممکن است برای ارائه یک تشخیص قطعی مشکل داشته باشند. از سوی دیگر، رویکرد مبتنی بر داده‌های هوش مصنوعی می‌تواند حتی مبهم‌ترین نشانگرهای ژنتیکی را شناسایی کند که منجر به تشخیص دقیق‌تر می‌شود [۶۳، ۶۴].

علاوه بر این، هوش مصنوعی می‌تواند به تفسیر انواع با اهمیت نامشخص (VUS) کمک کند، که مدت‌هاست چالش‌هایی را برای مشاوران ژنتیک ایجاد کرده است. الگوریتم‌های هوش مصنوعی می‌توانند تأثیر عملکردی این گونه‌ها را با در نظر گرفتن طیف گسترده‌ای از داده‌های بیولوژیکی تجزیه و تحلیل کنند، در نتیجه بینشی ارائه می‌دهند که به تصمیم‌گیری بالینی کمک می‌کند [۶۵-۶۷].

علاوه بر بهبود دقت تشخیصی، هوش مصنوعی همچنین می‌تواند شناسایی اهداف درمانی بالقوه را تسهیل کند. با تجزیه و تحلیل ترکیب ژنتیکی بیماران، هوش مصنوعی می‌تواند گزینه‌های درمانی شخصی‌سازی شده متناسب با مشخصات ژنتیکی افراد را پیشنهاد کند. این پتانسیل را دارد که انقلابی در زمینه پزشکی دقیق ایجاد کند و درمان‌های مؤثرتر و متناسب‌تری را به بیماران ارائه دهد [۶۸، ۶۹].

با این حال، ادغام هوش مصنوعی در تشخیص ژنتیکی بدون چالش نیست. اطمینان از حفظ حریم خصوصی و امنیت داده‌های ژنومی بسیار مهم است و ملاحظات اخلاقی در مورد توصیه‌های تشخیصی و درمان مبتنی بر هوش مصنوعی باید مورد توجه قرار گیرد. علاوه بر این، ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی و مشاوران ژنتیک باید برای همکاری موثر با سیستم‌های هوش مصنوعی و تفسیر خروجی‌های آنها آموزش ببینند [۷۰، ۷۱].

به طور کلی، هوش مصنوعی این پتانسیل را دارد که دقت تشخیصی را در ژنتیک پزشکی به طور قابل توجهی افزایش دهد. با استفاده از قدرت محاسباتی هوش مصنوعی و قابلیت‌های تشخیص الگو، تشخیص ژنتیکی سریع‌تر، دقیق‌تر و قادر به کشف بینش‌های پنهان قبلی می‌شود. در حالی که چالش‌ها باقی مانده، وعده هوش مصنوعی در ژنتیک پزشکی غیرقابل انکار است و آینده روشن‌تری را برای بیمارانی که به دنبال پاسخ به شرایط ژنتیکی هستند، ارائه می‌دهد [۷۲-۷۴].

### دیدگاه‌های بیمار و ارائه‌دهنده مراقبت‌های بهداشتی

درک دیدگاه‌های بیماران و ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی هنگام بررسی ادغام هوش مصنوعی در مشاوره ژنتیک بسیار مهم است. پذیرش، نگرانی‌ها و چالش‌های مرتبط با این پیشرفت تکنولوژیکی را روشن می‌کند. در اینجا، ما یک متن مرتبط را ارائه می‌دهیم که به دیدگاه‌های بیماران و ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی در زمینه مشاوره ژنتیک مبتنی بر هوش مصنوعی می‌پردازد [۷۵-۷۷].

علیرغم این مزایای قابل توجه، ادغام هوش مصنوعی در مشاوره ژنتیکی بدون چالش نیست. حفظ حریم خصوصی و امنیت داده‌های ژنومیک نگرانی‌های اصلی است. حفاظت از اطلاعات ژنتیکی حساس در برابر دسترسی غیرمجاز و نقض یک چالش مداوم است که نیاز به رمزگذاری قوی و رعایت مقررات سختگیرانه حفظ حریم خصوصی دارد [۴۳-۴۵].

علاوه بر این، پذیرش مشاوره ژنتیک مبتنی بر هوش مصنوعی هم توسط بیماران و هم از سوی ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی یک عامل حیاتی است. بیماران ممکن است در مورد پیامدهای اخلاقی تصمیم‌گیری مبتنی بر هوش مصنوعی و پتانسیل سوگیری در الگوریتم‌ها نگرانی داشته باشند. اطمینان از شفافیت و رضایت آگاهانه در استفاده از هوش مصنوعی برای ایجاد اعتماد در این فناوری‌ها ضروری است [۴۶-۴۸].

ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی نیز باید با چشم‌انداز در حال تغییر مشاوره ژنتیک سازگار شوند. پرورش و آموزش در برنامه‌های کاربردی هوش مصنوعی برای اطمینان از اینکه مشاوران ژنتیک می‌توانند به طور موثر از ابزارهای هوش مصنوعی برای سودمندی بیماران خود استفاده کنند، بسیار مهم است [۴۹-۵۱].

کاربردهای هوش مصنوعی یک تغییر پارادایم در مشاوره ژنتیک ایجاد کرده است. از تجزیه و تحلیل سریع داده‌های ژنومی گرفته تا توصیه‌های درمانی شخصی، هوش مصنوعی راه‌حل‌های نوآورانه‌ای را برای افزایش قابلیت‌های این حوزه ارائه می‌کند. با این حال، رسیدگی به نگرانی‌های مربوط به حریم خصوصی، اطمینان از استفاده اخلاقی و تسهیل پذیرش هوش مصنوعی توسط بیماران و ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی، گام‌های اساسی در جهت تحقق پتانسیل کامل هوش مصنوعی در مشاوره ژنتیکی است. همانطور که این فناوری به تکامل خود ادامه می‌دهد، نوید نقشی اساسی در بهبود نتایج مراقبت‌های بهداشتی و ارتقاء درک ما از بیماری‌های ژنتیکی را می‌دهد [۵۲-۵۵].

### افزایش دقت تشخیصی

افزایش دقت تشخیصی در زمینه ژنتیک پزشکی از طریق ادغام هوش مصنوعی (AI) به عنوان یک پیشرفت پیشگامانه با پتانسیل ایجاد تحول در مراقبت و نتایج بیمار ظاهر شده است. توانایی هوش مصنوعی برای پردازش سریع و دقیق مقادیر زیادی از داده‌های ژنومی، راه‌های جدیدی را برای تشخیص ژنتیکی و شناسایی انواع ژنتیکی مرتبط با بیماری باز کرده است [۵۶، ۵۷].

به طور سنتی، تشخیص ژنتیک به تخصص مشاوران ژنتیک و ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی برای تفسیر دستی داده‌های ژنتیکی متکی است. اگرچه این رویکرد موثر است، اما ممکن است زمان‌بر باشد و محدودیت‌هایی در تشخیص الگوها یا ارتباط‌های ظریف در اطلاعات پیچیده ژنومی داشته باشد. اینجاست که هوش مصنوعی وارد عمل می‌شود [۵۸-۶۰].

الگوریتم‌های هوش مصنوعی، به‌ویژه مدل‌های یادگیری ماشین، قابلیت‌های قابل توجهی در تشخیص الگوها، ناهنجاری‌ها و همبستگی‌ها در داده‌های ژنومی نشان داده‌اند. این الگوریتم‌ها می‌توانند توالی‌های ژنتیکی را تجزیه و تحلیل کنند، تغییرات را شناسایی کرده و آن‌ها را با پایگاه‌های داده وسیعی

پتانسیل کامل هوش مصنوعی در مشاوره ژنتیکی و در عین حال حفظ ارزش‌های مراقبت بیمار محور است [۸۸، ۸۹].

### توصیه‌های درمانی شخصی

توصیه‌های درمانی شخصی‌سازی شده در زمینه ژنتیک پزشکی با ادغام فناوری‌های هوش مصنوعی (AI) تحول چشمگیری داشته است. این رویکرد انقلابی از الگوریتم‌های هوش مصنوعی برای تجزیه و تحلیل و تفسیر داده‌های ژنتیکی استفاده می‌کند و ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی را قادر می‌سازد تا برنامه‌های درمانی را با ترکیب ژنتیکی منحصر به فرد بیمار تنظیم کنند. این بخش تأثیر عمیق هوش مصنوعی بر توصیه‌های درمانی شخصی را بررسی می‌کند و جنبه‌های کلیدی مرتبط با این رویکرد نوآورانه را مورد بحث قرار می‌دهد.

به طور سنتی، تصمیمات درمانی برای اختلالات ژنتیکی بر اساس دستورالعمل‌های تعمیم یافته و مطالعات مبتنی بر جمعیت است. با این حال، تغییرات ژنتیکی در بین افراد می‌تواند منجر به تغییرات در پاسخ‌های درمانی شود. هوش مصنوعی این شکاف را با امکان شناسایی الگوهای ژنتیکی ظریف که بر نحوه پاسخ افراد به درمان‌های خاص تأثیر می‌گذارد پر می‌کند. با تجزیه و تحلیل مجموعه داده‌های گسترده‌ای از اطلاعات ژنومی، الگوریتم‌های هوش مصنوعی می‌توانند نشانگرهای ژنتیکی مرتبط با نتایج درمان را مشخص کنند [۹۰-۹۷].

یکی از مزایای اولیه توصیه‌های درمانی شخصی‌سازی شده مبتنی بر هوش مصنوعی، توانایی بهینه‌سازی انتخاب درمان است. هوش مصنوعی می‌تواند پیش‌بینی کند که کدام گزینه‌های درمانی برای یک بیمار خاص بر اساس مشخصات ژنتیکی آن‌ها بیشتر مؤثر هستند. این نه تنها میزان موفقیت درمان را افزایش می‌دهد، بلکه خطر عوارض جانبی را نیز به حداقل می‌رساند، زیرا درمان‌ها را می‌توان بر اساس استعدادها ژنتیکی بیمار تنظیم کرد [۹۵-۹۷].

علاوه بر این، هوش مصنوعی نظارت مداوم بر پاسخ بیمار به درمان را امکان‌پذیر می‌کند. تجزیه و تحلیل داده‌ها در زمان واقعی می‌تواند علائم اولیه مقاومت درمانی یا واکنش‌های نامطلوب را تشخیص دهد و به ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی اجازه تنظیم سریع برنامه‌های درمانی را دهد. این رویکرد پویا تضمین می‌کند که بیماران موثرترین و ایمن‌ترین درمان‌ها را در طول سفر مراقبتی خود دریافت می‌کنند [۹۸-۱۰۰].

ملاحظات اخلاقی هنگام پیاده‌سازی هوش مصنوعی در توصیه‌های درمانی شخصی‌سازی شده بسیار مهم است. رضایت بیمار، حفظ حریم خصوصی داده‌ها، و شفافیت در الگوریتم‌های هوش مصنوعی از عناصر ضروری این فرآیند هستند. ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی باید اطمینان حاصل کنند که بیماران در مورد استفاده از هوش مصنوعی در تصمیمات درمانی خود مطلع هستند و داده‌های ژنتیکی آنها به طور ایمن و مطابق با استانداردهای نظارتی مدیریت می‌شود [۱۰۱، ۱۰۲].

علاوه بر این، توصیه‌های درمانی مبتنی بر هوش مصنوعی مستلزم آن است که متخصصان مراقبت‌های بهداشتی در تفسیر بینش‌های ایجاد شده توسط هوش مصنوعی و ادغام آن‌ها در عمل بالینی به خوبی آموزش ببینند.

مشاوره ژنتیک به طور سنتی یک تعامل چهره به چهره بین بیماران و مشاوران ژنتیک بوده و محیطی حمایتی برای بحث درباره اطلاعات پیچیده ژنتیکی فراهم می‌کند. با این حال، معرفی هوش مصنوعی در این زمینه، بعد جدیدی را در فرآیند مشاوره به ارمغان آورده است و باعث افزایش هیجان و دلپره در بین بیماران می‌شود [۷۸-۸۱].

بیماران، از یک سو، به طور فزاینده‌ای برای ایده کمک هوش مصنوعی در مشاوره ژنتیک باز هستند. آنها پتانسیل الگوریتم‌های هوش مصنوعی را برای تجزیه و تحلیل سریع مقادیر وسیعی از داده‌های ژنومی تشخیص می‌دهند که منجر به ارزیابی دقیق‌تر ریسک و توصیه‌های شخصی‌سازی شده می‌شود. این کارایی می‌تواند فرآیند تشخیص و برنامه‌ریزی درمان را تسریع بخشد، که به‌ویژه برای افرادی که با نگرانی‌های فوری بهداشتی مواجه هستند، ارزشمند است. علاوه بر این، هوش مصنوعی می‌تواند دسترسی به مشاوره ژنتیک را افزایش دهد و به جمعیت‌های محرومی که ممکن است قبلاً به خدمات ژنتیک دسترسی نداشته‌اند دسترسی پیدا کند [۸۰، ۸۱].

با این حال، بیماران در مشاوره ژنتیک نیز نگرانی خود را در مورد از دست دادن تماس انسانی ابراز می‌کنند. آنها نگران هستند که اتکای بیش از حد به هوش مصنوعی ممکن است منجر به تجربه غیرشخصی شود، جایی که نیازهای عاطفی و روانی آنها نادیده گرفته می‌شود. مشاوره ژنتیک اغلب شامل بحث‌های حساس در مورد خطر بیماری‌های ارثی است که نیاز به همدلی و حمایت عاطفی دارد. بیماران می‌ترسند که هوش مصنوعی به اندازه کافی این جنبه‌های مهم مشاوره را ارائه نکند [۸۲-۸۵].

از سوی دیگر این طیف، ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی، از جمله: مشاوران ژنتیک و متخصصان ژنتیک پزشکی، ترکیبی از اشتیاق و احتیاط را در مورد ادغام هوش مصنوعی نشان می‌دهند. آنها اذعان دارند که هوش مصنوعی می‌تواند ابزار ارزشمندی برای تجزیه و تحلیل داده‌ها و پیش‌بینی ریسک باشد و به آنها اجازه می‌دهد تا بر تفسیر نتایج و ارائه حمایت عاطفی از بیماران تمرکز کنند. همچنین می‌تواند به اولویت‌بندی موارد بر اساس فوریت کمک و اطمینان حاصل کند که بیماران با نیازهای حیاتی توجه فوری دریافت می‌کنند [۸۶].

با این حال، ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی همچنین در مورد پیامدهای اخلاقی و قانونی مشاوره ژنتیک مبتنی بر هوش مصنوعی ابراز نگرانی می‌کنند. آنها نگران احتمال خطا در الگوریتم‌های هوش مصنوعی هستند که می‌تواند منجر به تشخیص اشتباه یا توصیه‌های درمانی نادرست شود. با توجه به ماهیت حساس اطلاعات ژنتیکی، حفظ حریم خصوصی بیمار و امنیت داده‌ها در عصر دیجیتال یکی دیگر از نگرانی‌های مهم است [۸۷].

دیدگاه‌های بیمار و ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی در مورد هوش مصنوعی در مشاوره ژنتیکی منعکس‌کننده یک تعامل پیچیده از خوش‌بینی و دلپره است. در حالی که بیماران برای مزایای بالقوه هوش مصنوعی ارزش قائل هستند، آنها همچنین مشتاق حمایت عاطفی هستند که فقط یک مشاور انسانی می‌تواند ارائه دهد. ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی کارایی را می‌دانند که هوش مصنوعی می‌تواند به ارمغان بیاورد، اما مراقب حفظ استانداردهای اخلاقی و اطمینان از رفاه بیماران خود هستند. ایجاد تعادل بین کمک هوش مصنوعی و همدلی انسانی، کلید بهره‌گیری از

چارچوب‌های نظارتی دقیق و دستورالعمل‌های اخلاقی ضروری است [۱۱۹].

علاوه بر این، نیاز به پرورش و آموزش مداوم برای مشاوران ژنتیک و ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی وجود دارد. با ادغام بیشتر هوش مصنوعی در شیوه‌های مشاوره ژنتیک، متخصصان باید از آخرین پیشرفت‌ها و بهترین شیوه‌ها به روز باشند. این شامل درک نحوه تفسیر گزارش‌های تولید شده توسط هوش مصنوعی و انتقال موثر اطلاعات ژنتیکی پیچیده به بیماران است [۱۲۳، ۱۲۲].

هوش مصنوعی آماده است انقلابی در زمینه ژنتیک پزشکی و مشاوره ژنتیک ایجاد کند. آینده نوید تشخیص‌های دقیق‌تر، توصیه‌های درمانی شخصی‌شده و بهبود مراقبت از بیمار را می‌دهد. با این حال، پرداختن به چالش‌های مربوط به حریم خصوصی داده‌ها، مقررات و آموزش حرفه‌ای در حصول اطمینان از اینکه پتانسیل هوش مصنوعی به طور موثر و اخلاقی در حوزه ژنتیک پزشکی استفاده می‌شود، ضروری است [۱۲۷-۱۲۴].

### نتیجه

در نتیجه، ادغام هوش مصنوعی (AI) در ژنتیک پزشکی، به ویژه در مشاوره ژنتیک، نشان‌دهنده یک پیشرفت قابل توجه است. هوش مصنوعی کارایی و دقت تجزیه و تحلیل داده‌های ژنتیکی را افزایش می‌دهد و منجر به بهبود دقت تشخیصی و گزینه‌های درمانی شخصی می‌شود. با این حال، چالش‌هایی مانند حفظ حریم خصوصی داده‌ها، ملاحظات اخلاقی، و نیاز به تعامل متوازن انسان و هوش مصنوعی در مشاوره ژنتیک بسیار مهم هستند. دیدگاه‌های بیماران و ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی نسبت به هوش مصنوعی متفاوت است و اهمیت همدلی و آموزش حرفه‌ای در این زمینه در حال تحول را برجسته می‌کند. با نگاه به آینده، نوآوری مستمر در هوش مصنوعی نویدبخش دقت پیش‌بینی و شخصی‌سازی بیشتر در درمان است، اما باید با حفاظت قوی از داده‌ها و استانداردهای اخلاقی مدیریت شود.

### تأییدیه اخلاقی

این مطالعه مروری، ملاحظات اخلاقی در بر ندارد.

### تعارض در منافع

در این مطالعه هیچ گونه تعارض منافی وجود ندارد.

### منابع مالی

حمایت مالی این مطالعه توسط مرکز تحقیقات زنان، زایمان و ناباروری صرم، بیمارستان فوق تخصصی صرم، صورت پذیرفته است.

### شناسه ارکید نویسندگان

AboTaleb Saremi

<http://orcid.org/0000-0003-4191-6624>

### منابع:

آموزش مناسب و توسعه حرفه‌ای مستمر برای به حداکثر رساندن مزایای هوش مصنوعی و در عین حال حفظ بالاترین استانداردهای مراقبت از بیمار ضروری است [۱۰۴، ۱۰۳].

در نتیجه، هوش مصنوعی چشم‌انداز توصیه‌های درمانی شخصی را در ژنتیک پزشکی متحول کرده است. با استفاده از قدرت الگوریتم‌های هوش مصنوعی، ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی می‌توانند درمان‌های مناسبی را ارائه دهند که ترکیب ژنتیکی منحصر به فرد هر بیمار را در نظر می‌گیرد. این رویکرد نه تنها نتایج درمان را بهبود می‌بخشد، بلکه زمینه پزشکی دقیق را نیز پیشرفت می‌دهد و راه را برای مداخلات مراقبت‌های بهداشتی موثرتر و شخصی‌تر هموار می‌کند. با این حال، ملاحظات اخلاقی و آموزش ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی برای اطمینان از اجرای مسئولانه و موفقیت‌آمیز هوش مصنوعی در تصمیم‌گیری‌های درمان ژنتیکی بسیار مهم است [۱۰۶، ۱۰۵].

### جهت‌گیری‌ها و نوآوری‌های آینده

ادغام هوش مصنوعی (AI) در زمینه ژنتیک پزشکی فرصت‌های هیجان‌انگیزی را برای آینده باز کرده است. با ادامه پیشرفت فناوری، انتظار می‌رود هوش مصنوعی نقش مهمی را در مشاوره ژنتیک و ژنتیک پزشکی به طور کلی ایفا کند. با این حال، این مسیر پیش‌رو خالی از چالش و ملاحظات نیست [۱۰۹، ۱۰۷].

یکی از جهت‌گیری‌های آینده برای هوش مصنوعی در ژنتیک پزشکی، اصلاح مدل‌های پیش‌بینی است. الگوریتم‌های هوش مصنوعی دائماً در حال تغییر هستند و با دسترسی به مجموعه داده‌های گسترده‌تر، این مدل‌ها در شناسایی انواع ژنتیکی مرتبط با بیماری دقیق‌تر خواهند شد. این بدان معناست که مشاوران ژنتیک هنگام کمک به بیماران در درک خطرات ژنتیکی خود به اطلاعات دقیق و قابل اعتمادتری دسترسی خواهند داشت [۱۱۳-۱۱۱].

علاوه بر این، هوش مصنوعی به احتمال زیاد رویکرد شخصی‌تر به مشاوره ژنتیک را تسهیل می‌کند. همانطور که الگوریتم‌های مبتنی بر هوش مصنوعی پیچیده‌تر می‌شوند، می‌توانند جلسات مشاوره را با توجه به ترکیب ژنتیکی منحصر به فرد، تاریخچه پزشکی و عوامل سبک زندگی هر فرد تنظیم کنند. این سطح از شخصی‌سازی می‌تواند منجر به ارزیابی ریسک موثرتر و توصیه‌های درمانی شود [۱۱۵، ۱۱۴].

علاوه بر این، هوش مصنوعی این پتانسیل را دارد که وظایف اداری را در مشاوره ژنتیک ساده کند، و به ارائه‌دهندگان مراقبت‌های بهداشتی اجازه می‌دهد بیشتر بر تعاملات بیمار تمرکز کنند. خودکارسازی ورود داده‌ها، زمان‌بندی قرار ملاقات و تولید گزارش می‌تواند زمان ارزشمندی را برای مشاوران ژنتیک آزاد کند و آنها را قادر می‌سازد مراقبت‌های جامع‌تر و همدلانه‌تری ارائه دهند [۱۱۸، ۱۱۶].

علیرغم این موارد امیدوارکننده آینده، چندین چالش باید مورد توجه قرار گیرد. حفظ حریم خصوصی داده‌ها و نگرانی‌های امنیتی همچنان از اهمیت بالایی برخوردار است. داده‌های ژنومی بسیار حساس هستند و از آنجایی که هوش مصنوعی مجموعه داده‌های بزرگی را پردازش می‌کند، نیاز روزافزونی به حفاظت‌های قوی برای محافظت از اطلاعات بیمار وجود دارد. رعایت

- potential therapeutic target in colorectal cancer. *Cell Rep Med*. 2024;101399.
12. Grossman MK, Rankin DA, Maloney M, Stanton RA, Gable P, Stevens VA, et al. Extensively Drug-Resistant *Pseudomonas aeruginosa* Outbreak associated with Artificial Tears. *Clin Infect Dis*. 2024.
  13. Karas S, Mathijssen RHJ, van Schaik RHN, Forrest A, Wiltshire T, Bies RR, Innocenti F. Model-Based Prediction of Irinotecan-Induced Grade 4 Neutropenia in Cancer Patients: Influence of Incorporating Germline Genetic Factors in the Model. *Clin Pharmacol Ther*. 2024.
  14. Guo H, Su Y, Zhang R, Hu X, Zhu H, Yan X, et al. Evaluation of on- and off-target effects of self-assembled epidermal growth factor receptor small interfering RNA delivery system. *Clin Transl Med*. 2024;14(2):e1579.
  15. Lee S, Kim G, Karin EL, Mirdita M, Park S, Chikhi R, et al. Petabase-Scale Homology Search for Structure Prediction. *Cold Spring Harb Perspect Biol*. 2024.
  16. Sousa RT, Silva S, Pesquita C. Explaining protein-protein interactions with knowledge graph-based semantic similarity. *Comput Biol Med*. 2024;170:108076.
  17. Vilhekar RS, Rawekar A. Artificial Intelligence in Genetics. *Cureus*. 2024;16(1):e52035.
  18. Qiu Y, Cheng F. Artificial intelligence for drug discovery and development in Alzheimer's disease. *Curr Opin Struct Biol*. 2024;85:102776.
  19. Margetts TJ, Wang HS, Karnik SJ, Plotkin LI, Movila A, Oblak AL, et al. From the Mind to the Spine: The Intersecting World of Alzheimer's and Osteoporosis. *Curr Osteoporos Rep*. 2024.
  20. Prajapati RN, Bhushan B, Singh K, Chopra H, Kumar S, Agrawal M, et al. Recent Advances in Pharmaceutical Design: Unleashing the Potential of Novel Therapeutics. *Curr Pharm Biotechnol*. 2024.
  21. Liu X, Liu X, Huang N, Yang Z, Zhang Z, Zhuang Z, et al. Women's reproductive risk and genetic predisposition in type 2 diabetes: A prospective cohort study. *Diabetes Res Clin Pract*. 2024;208:111121.
  22. Teixeira PF, Battelino T, Carlsson A, Gudbjörnsdottir S, Hannelius U, von Herrath M, et al. Assisting the implementation of screening for type 1
  1. Chuwdhury GS, Guo Y, Chiang CL, Lam KO, Kam NW, Liu Z, Dai W. ImmuneMirror: A machine learning-based integrative pipeline and web server for neoantigen prediction. *Brief Bioinform*. 2024;25(2).
  2. Fang M, Fang J, Luo S, Liu K, Yu Q, Yang J, et al. eccDNA-pipe: an integrated pipeline for identification, analysis and visualization of extrachromosomal circular DNA from high-throughput sequencing data. *Brief Bioinform*. 2024;25(2).
  3. Guo LX, Wang L, You ZH, Yu CQ, Hu ML, Zhao BW, Li Y. Likelihood-based feature representation learning combined with neighborhood information for predicting circRNA-miRNA associations. *Brief Bioinform*. 2024;25(2).
  4. Han S, Lee JE, Kang S, So M, Jin H, Lee JH, et al. Standigm ASK™: knowledge graph and artificial intelligence platform applied to target discovery in idiopathic pulmonary fibrosis. *Brief Bioinform*. 2024;25(2).
  5. Meng J, Liu J, Song W, Li H, Wang J, Zhang L, et al. PREDAC-CNN: predicting antigenic clusters of seasonal influenza A viruses with convolutional neural network. *Brief Bioinform*. 2024;25(2).
  6. Park Y, Muttray NP, Hauschild AC. Species-agnostic transfer learning for cross-species transcriptomics data integration without gene orthology. *Brief Bioinform*. 2024;25(2).
  7. Wei Q, Islam MT, Zhou Y, Xing L. Self-supervised deep learning of gene-gene interactions for improved gene expression recovery. *Brief Bioinform*. 2024;25(2).
  8. Kang Z, Zhao YX, Qiu RSQ, Chen DN, Zheng QS, Xue XY, et al. Identification macrophage signatures in prostate cancer by single-cell sequencing and machine learning. *Cancer Immunol Immunother*. 2024;73(3):41.
  9. Qiu L, Sun Y, Ning H, Chen G, Zhao W, Gao Y. The scaffold protein AXIN1: gene ontology, signal network, and physiological function. *Cell Commun Signal*. 2024;22(1):77.
  10. Zhao X, Qiu T, Huang X, Mao Q, Wang Y, Qiao R, et al. Potent and broadly neutralizing antibodies against sarbecoviruses induced by sequential COVID-19 vaccination. *Cell Discov*. 2024;10(1):14.
  11. Bao X, Li Q, Chen D, Dai X, Liu C, Tian W, et al. A multiomics analysis-assisted deep learning model identifies a macrophage-oriented module as a

32. García-Cruz JC, Rebollar-Juarez X, Limones-Martinez A, Santos-Lopez CS, Toya S, Maeda T, et al. Resistance against two lytic phage variants attenuates virulence and antibiotic resistance in *Pseudomonas aeruginosa*. *Front Cell Infect Microbiol*. 2023;13:1280265.
33. Chen C, Xie Z, Ni Y, He Y. Screening immune-related blood biomarkers for DKD-related HCC using machine learning. *Front Immunol*. 2024;15:1339373.
34. Guo XG, Zhang YJ, Lu YX, Lu JM, Zhang J, Li HX, et al. Causal association between genetically predicted circulating immune cell counts and frailty: a two-sample Mendelian randomization study. *Front Immunol*. 2024;15:1336498.
35. Dakilah I, Harb A, Abu-Gharbieh E, El-Huneidi W, Taneera J, Hamoudi R, et al. Potential of CDC25 phosphatases in cancer research and treatment: key to precision medicine. *Front Pharmacol*. 2024;15:1324001.
36. Rehman A, Mujahid M, Saba T, Jeon G. Optimised stacked machine learning algorithms for genomics and genetics disorder detection in the healthcare industry. *Funct Integr Genomics*. 2024;24(1):23.
37. Fazal S, Danzi MC, Xu I, Kobren SN, Sunyaev S, Reuter C, et al. REXPERT: a machine learning tool to predict pathogenicity of tandem repeat loci. *Genome Biol*. 2024;25(1):39.
38. Ball RL, Bogue MA, Liang H, Srivastava A, Ashbrook DG, Lamoureux A, et al. GenomeMUSter mouse genetic variation service enables multitrait, multipopulation data integration and analysis. *Genome Res*. 2024;34(1):145-59.
39. Dong X, Li Q, Wang X, He Y, Zeng D, Chu L, et al. How brain structure-function decoupling supports individual cognition and its molecular mechanism. *Hum Brain Mapp*. 2024;45(2):e26575.
40. Ojewunmi OO, Adeyemo TA, Oyetunji AI, Inyang B, Akinrindoye A, Mkumbe BS, et al. The genetic dissection of fetal haemoglobin persistence in sickle cell disease in Nigeria. *Hum Mol Genet*. 2024.
41. Akshay A, Besic M, Kuhn A, Burkhard FC, Bigger-Allen A, Adam RM, et al. Machine Learning-Based Classification of Transcriptome Signatures of Non-Ulcerative Bladder Pain Syndrome. *Int J Mol Sci*. 2024;25(3).
- diabetes by using artificial intelligence on publicly available data. *Diabetologia*. 2024.
23. Udaypal, Goswami RK, Mehariya S, Verma P. Advances in microalgae-based carbon sequestration: Current status and future perspectives. *Environ Res*. 2024;249:118397.
24. Echeopar C, Abad I, Galán-Gómez V, Mozo Del Castillo Y, Sisinni L, Bueno D, et al. An artificial intelligence-driven predictive model for pediatric allogeneic hematopoietic stem cell transplantation using clinical variables. *Eur J Haematol*. 2024.
25. Geraghty RM, Thakur A, Howles S, Finch W, Fowler S, Rogers A, et al. Use of Temporally Validated Machine Learning Models To Predict Outcomes of Percutaneous Nephrolithotomy Using Data from the British Association of Urological Surgeons Percutaneous Nephrolithotomy Audit. *Eur Urol Focus*. 2024.
26. Singh H, Nim DK, Randhawa AS, Ahluwalia S. Integrating clinical pharmacology and artificial intelligence: potential benefits, challenges, and role of clinical pharmacologists. *Expert Rev Clin Pharmacol*. 2024.
27. Braithwaite AT, Akbar N, Pezzolla D, Paget D, Krausgruber T, Bock C, et al. Multi-organ single-cell RNA sequencing in mice reveals early hyperglycemia responses that converge on fibroblast dysregulation. *Faseb j*. 2024;38(3):e23448.
28. Gibbons T, Rahmioglu N, Zondervan KT, Becker CM. Crimson clues: advancing endometriosis detection and management with novel blood biomarkers. *Fertil Steril*. 2024;121(2):145-63.
29. Kumar A, Kouznetsova VL, Kesari S, Tsigelny IF. Parkinson's Disease Diagnosis Using miRNA Biomarkers and Deep Learning. *Front Biosci (Landmark Ed)*. 2024;29(1):4.
30. Sun Y, Li Z, Wang Z, He X, Yu S, Hu L, et al. Association of 10 Genetic Variations and 10 Environmental Factors with Myopia of Different Severities in Different Age Groups of People in Northeast China. *Front Biosci (Landmark Ed)*. 2024;29(1):9.
31. Zhang Y, Yu J, Xie X, Jiang F, Wu C. Application of Genomic Data in Translational Medicine During the Big Data Era. *Front Biosci (Landmark Ed)*. 2024;29(1):7.



51. Qureshi MA. Integration of Next Generation Sequencing, Artificial Intelligence and Machine Learning in Cancer Diagnostics: A Major Leap Forward. *J Coll Physicians Surg Pak*. 2024;34(2):127-8.
52. Muzammil MA, Javid S, Afridi AK, Siddineni R, Shahabi M, Haseeb M, et al. Artificial intelligence-enhanced electrocardiography for accurate diagnosis and management of cardiovascular diseases. *J Electrocardiol*. 2024;83:30-40.
53. Obi CC, Nwabanne JT, Igwegbe CA, Abonyi MN, Umembamalu CJ, Kamuche TT. Intelligent algorithms-aided modeling and optimization of the deturbidization of abattoir wastewater by electrocoagulation using aluminium electrodes. *J Environ Manage*. 2024;353:120161.
54. Kim D, Lee E, Eom J, Kim Y, Kwon SH, Oh HS, et al. Prevalence and Burden of Human Adenovirus-Associated Acute Respiratory Illness in the Republic of Korea Military, 2013 to 2022. *J Korean Med Sci*. 2024;39(4):e38.
55. Kim J, Choi YS, Lee YJ, Yeo SG, Kim KW, Kim MS, et al. Limitations of the Cough Sound-Based COVID-19 Diagnosis Artificial Intelligence Model and its Future Direction: Longitudinal Observation Study. *J Med Internet Res*. 2024;26:e51640.
56. Feng X, Shu W, Li M, Li J, Xu J, He M. Pathogenomics for accurate diagnosis, treatment, prognosis of oncology: a cutting edge overview. *J Transl Med*. 2024;22(1):131.
57. Taylor J, Thomas R, Metherall P, van Gastel M, Cornec-Le Gall E, Caroli A, et al. An Artificial Intelligence Generated Automated Algorithm to Measure Total Kidney Volume in ADPKD. *Kidney Int Rep*. 2024;9(2):249-56.
58. Wang Q, He L. [Genetic counseling for hearing loss today]. *Lin Chuang Er Bi Yan Hou Tou Jing Wai Ke Za Zhi*. 2024;38(1):1-7.
59. Wang H, Zeng W, Huang X, Liu Z, Sun Y, Zhang L. MTTLm(6)A: A multi-task transfer learning approach for base-resolution mRNA m(6)A site prediction based on an improved transformer. *Math Biosci Eng*. 2024;21(1):272-99.
60. Seriramulu VP, Suppiah S, Lee HH, Jang JH, Omar NF, Mohan SN, et al. Review of MR spectroscopy analysis and artificial intelligence applications for the detection of cerebral inflammation
42. Kim SH, Yu SY, Choo JH, Kim J, Ahn K, Hwang SY. Epigenetic Methylation Changes in Pregnant Women: Bisphenol Exposure and Atopic Dermatitis. *Int J Mol Sci*. 2024;25(3).
43. Ziehe D, Marko B, Thon P, Rahmel T, Palmowski L, Nowak H, et al. The Aquaporin 3 Polymorphism (rs17553719) Is Associated with Sepsis Survival and Correlated with IL-33 Secretion. *Int J Mol Sci*. 2024;25(3).
44. Hedlund Lindberg J, Widgren A, Ivansson E, Gustavsson I, Stålborg K, Gyllensten U, et al. Toward ovarian cancer screening with protein biomarkers using dried, self-sampled cervico-vaginal fluid. *iScience*. 2024;27(2):109001.
45. Dai Y, Hsu YC, Fernandes BS, Zhang K, Li X, Enduru N, et al. Disentangling Accelerated Cognitive Decline from the Normal Aging Process and Unraveling Its Genetic Components: A Neuroimaging-Based Deep Learning Approach. *J Alzheimers Dis*. 2024.
46. Kolahi Azar H, Gharibshahian M, Rostami M, Mansouri V, Sabouri L, Beheshtizadeh N, Rezaei N. The progressive trend of modeling and drug screening systems of breast cancer bone metastasis. *J Biol Eng*. 2024;18(1):14.
47. Haghiri Ebrahim Abadi MH, Ghasemlou A, Bayani F, Sefidbakht Y, Vosough M, Mozaffari-Jovin S, Uversky VN. AI-driven covalent drug design strategies targeting main protease (m(pro)) against SARS-CoV-2: structural insights and molecular mechanisms. *J Biomol Struct Dyn*. 2024:1-29.
48. Watanabe K, Chiou TY, Konishi M. Optimization of medium components for protein production by *Escherichia coli* with a high-throughput pipeline that uses a deep neural network. *J Biosci Bioeng*. 2024.
49. Samartha MVS, Dubey NK, Jena B, Maheswar G, Lo WC, Saxena S. AI-driven estimation of O6 methylguanine-DNA-methyltransferase (MGMT) promoter methylation in glioblastoma patients: a systematic review with bias analysis. *J Cancer Res Clin Oncol*. 2024;150(2):57.
50. Asteris PG, Gandomi AH, Armaghani DJ, Tsoukalas MZ, Gavrilaki E, Gerber G, et al. Genetic justification of COVID-19 patient outcomes using DERGA, a novel data ensemble refinement greedy algorithm. *J Cell Mol Med*. 2024;28(4):e18105.

71. Kim K, Jang HJ, Baek S, Ahn SH. Rosae multiflorae fructus regulates the lipogenesis in high-fat diet-induced NAFLD mice model. *Phys Act Nutr*. 2023;27(4):55-9.
72. Novick KA, Ficklin DL, Grossiord C, Konings AG, Martínez-Vilalta J, Sadok W, et al. The impacts of rising vapour pressure deficit in natural and managed ecosystems. *Plant Cell Environ*. 2024.
73. Chen Y, Wang J, Wang C, Zou Q. AutoEdge-CCP: A novel approach for predicting cancer-associated circRNAs and drugs based on automated edge embedding. *PLoS Comput Biol*. 2024;20(1):e1011851.
74. Kozielska M, Weissing FJ. A neural network model for the evolution of learning in changing environments. *PLoS Comput Biol*. 2024;20(1):e1011840.
75. Khongwirotphan S, Oonsiri S, Kitpanit S, Prayongrat A, Kannarunimit D, Chakkabat C, et al. Multimodality radiomics for tumor prognosis in nasopharyngeal carcinoma. *PLoS One*. 2024;19(2):e0298111.
76. Li J, Meng M, Liu X, Lv Y, Yu J. Evaluation and screening of technology start-ups based on PCA and GA-BPNN. *PLoS One*. 2024;19(2):e0289691.
77. Sinkala M, Naran K, Ramamurthy D, Mungra N, Dzobo K, Martin D, Barth S. Machine learning and bioinformatic analyses link the cell surface receptor transcript levels to the drug response of breast cancer cells and drug off-target effects. *PLoS One*. 2024;19(2):e0296511.
78. Papaioannou C. Advancements in the treatment of age-related macular degeneration: a comprehensive review. *Postgrad Med J*. 2024.
79. Pun MN, Ivanov A, Bellamy Q, Montague Z, LaMont C, Bradley P, et al. Learning the shape of protein microenvironments with a holographic convolutional neural network. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2024;121(6):e2300838121.
80. Sengupta P, Dutta S, Jegasothy R, Slama P, Cho CL, Roychoudhury S. 'Intracytoplasmic sperm injection (ICSI) paradox' and 'andrological ignorance': AI in the era of fourth industrial revolution to navigate the blind spots. *Reprod Biol Endocrinol*. 2024;22(1):22.
81. Xie R, Cao Y, Sun R, Wang R, Morgan A, Kim J, et al. Magnetically driven formation of 3D and neurotoxicity in Alzheimer's disease. *Med J Malaysia*. 2024;79(1):102-10.
61. Rochefort J, Radoi L, Campana F, Fricain JC, Lescaille G. [Oral cavity cancer: A distinct entity]. *Med Sci (Paris)*. 2024;40(1):57-63.
62. Wu C, Luo J, Xiao Y. Multi-omics assists genomic prediction of maize yield with machine learning approaches. *Mol Breed*. 2024;44(2):14.
63. Rade M, Kreuz M, Borkowetz A, Sommer U, Blumert C, Füssel S, et al. A reliable transcriptomic risk-score applicable to formalin-fixed paraffin-embedded biopsies improves outcome prediction in localized prostate cancer. *Mol Med*. 2024;30(1):19.
64. El Nahhas OSM, Loeffler CML, Carrero ZI, van Treeck M, Kolbinger FR, Hewitt KJ, et al. Regression-based Deep-Learning predicts molecular biomarkers from pathology slides. *Nat Commun*. 2024;15(1):1253.
65. Geuenich MJ, Gong DW, Campbell KR. The impacts of active and self-supervised learning on efficient annotation of single-cell expression data. *Nat Commun*. 2024;15(1):1014.
66. Matzinger M, Schmücker A, Yelagandula R, Stejskal K, Krššáková G, Berger F, et al. Micropillar arrays, wide window acquisition and AI-based data analysis improve comprehensiveness in multiple proteomic applications. *Nat Commun*. 2024;15(1):1019.
67. Xie WJ, Warshel A. Harnessing generative AI to decode enzyme catalysis and evolution for enhanced engineering. *Natl Sci Rev*. 2023;10(12):nwad331.
68. Tian J, Tong D, Li Z, Wang E, Yu Y, Lv H, et al. Mage transposon: a novel gene delivery system for mammalian cells. *Nucleic Acids Res*. 2024.
69. Shatalov PA, Falaleeva NA, Bykova EA, Korostin DO, Belova VA, Zabolotneva AA, et al. Genetic and therapeutic landscapes in cohort of pancreatic adenocarcinomas: next-generation sequencing and machine learning for full tumor exome analysis. *Oncotarget*. 2024;15:91-103.
70. Faviez C, Vincent M, Garcelon N, Boyer O, Knebelmann B, Heidet L, et al. Performance and clinical utility of a new supervised machine-learning pipeline in detecting rare ciliopathy patients based on deep phenotyping from electronic health records and semantic similarity. *Orphanet J Rare Dis*. 2024;19(1):55.

92. Giordano M, Falbo E, Maddalena L, Piccirillo M, Granata I. Untangling the Context-Specificity of Essential Genes by Means of Machine Learning: A Constructive Experience. *Biomolecules*. 2023;14(1).
93. Lauria G, Curcio R, Tucci P. A Machine Learning Approach for Highlighting microRNAs as Biomarkers Linked to Amyotrophic Lateral Sclerosis Diagnosis and Progression. *Biomolecules*. 2023;14(1).
94. Gonzalez G, Herath I, Veselkov K, Bronstein M, Zitnik M. Combinatorial prediction of therapeutic perturbations using causally-inspired neural networks. *bioRxiv*. 2024.
95. Niu M, Wang C, Zhang Z, Zou Q. A computational model of circRNA-associated diseases based on a graph neural network: prediction and case studies for follow-up experimental validation. *BMC Biol*. 2024;22(1):24.
96. Ye C, Wu Q, Chen S, Zhang X, Xu W, Wu Y, et al. ECDEP: identifying essential proteins based on evolutionary community discovery and subcellular localization. *BMC Genomics*. 2024;25(1):117.
97. Talaat FM, El-Sappagh S, Alnowaiser K, Hassan E. Improved prostate cancer diagnosis using a modified ResNet50-based deep learning architecture. *BMC Med Inform Decis Mak*. 2024;24(1):23.
98. Hang Y, Qu H, Yang J, Li Z, Ma S, Tang C, et al. Exploration of programmed cell death-associated characteristics and immune infiltration in neonatal sepsis: new insights from bioinformatics analysis and machine learning. *BMC Pediatr*. 2024;24(1):67.
99. Bourached A, Bonkhoff AK, Schirmer MD, Regenhardt RW, Bretzner M, Hong S, et al. Scaling behaviours of deep learning and linear algorithms for the prediction of stroke severity. *Brain Commun*. 2024;6(1):fcae007.
100. Gu S, Wen C, Xiao Z, Huang Q, Jiang Z, Liu H, et al. MyoV: a deep learning-based tool for the automated quantification of muscle fibers. *Brief Bioinform*. 2024;25(2).
101. Maestri S, Furlan M, Mulrone L, Coscujuela Tarrero L, Ugolini C, Dalla Pozza F, et al. Benchmarking of computational methods for m6A profiling with Nanopore direct RNA sequencing. *Brief Bioinform*. 2024;25(2).
102. von Itzstein MS, Gwin ME, Gupta A, Gerber DE. Telemedicine and Cancer Clinical Research: freestanding soft bioscaffolds. *Sci Adv*. 2024;10(5):ead11549.
82. Chen KA, Nishiyama NC, Kennedy Ng MM, Shumway A, Joisa CU, Schaner MR, et al. Linking gene expression to clinical outcomes in pediatric Crohn's disease using machine learning. *Sci Rep*. 2024;14(1):2667.
83. Khandia R, Gurjar P, Kamal MA, Greig NH. Relative synonymous codon usage and codon pair analysis of depression associated genes. *Sci Rep*. 2024;14(1):3502.
84. Mahmud SMH, Goh KOM, Hosen MF, Nandi D, Shoombuatong W. Deep-WET: a deep learning-based approach for predicting DNA-binding proteins using word embedding techniques with weighted features. *Sci Rep*. 2024;14(1):2961.
85. Djebko K, Weidner D, Waleska M, Krey T, Rausch S, Seipel D, Puppe F. Integrated Simulation and Calibration Framework for Heating System Optimization. *Sensors (Basel)*. 2024;24(3).
86. Zhang J, Feng S, Chen M, Zhang W, Zhang X, Wang S, et al. Identification of potential crucial genes shared in psoriasis and ulcerative colitis by machine learning and integrated bioinformatics. *Skin Res Technol*. 2024;30(2):e13574.
87. Parvin S, Nimmy SF, Kamal MS. Convolutional neural network based data interpretable framework for Alzheimer's treatment planning. *Vis Comput Ind Biomed Art*. 2024;7(1):3.
88. Lu W, Zhou Y, Zhao R, Liu Q, Yang W, Zhu T. The integration of multi-omics analysis and machine learning for the identification of prognostic assessment and immunotherapy efficacy through aging-associated genes in lung cancer. *Aging (Albany NY)*. 2024;16(2):1860-78.
89. Wang AY, Lin S, Tran C, Homer RJ, Wilsdon D, Walsh JC, et al. Assessment of Pathology Domain-Specific Knowledge of ChatGPT and Comparison to Human Performance. *Arch Pathol Lab Med*. 2024.
90. Zhang L, Wang F, Xia K, Yu Z, Fu Y, Huang T, Fan D. Unlocking the Medicinal Mysteries: Preventing Lacunar Stroke with Drug Repurposing. *Biomedicines*. 2023;12(1).
91. Cui H, Srinivasan S, Gao Z, Korkin D. The Extent of Edgetic Perturbations in the Human Interactome Caused by Population-Specific Mutations. *Biomolecules*. 2023;14(1).

112. Wang H, Zhu Q, Huang Y, Cao Y, Hu Y, Wei Y, et al. Using simulated microhaplotype genotyping data to evaluate the value of machine learning algorithms for inferring DNA mixture contributor numbers. *Forensic Sci Int Genet.* 2024;69:103008.
113. Dixit S, Kumar A, Srinivasan K, Vincent P, Ramu Krishnan N. Advancing genome editing with artificial intelligence: opportunities, challenges, and future directions. *Front Bioeng Biotechnol.* 2023;11:1335901.
114. Geng Y, Liu Y, Wang M, Dong X, Sun X, Luo Y, Sun X. Identification and validation of platelet-related diagnostic markers and potential drug screening in ischemic stroke by integrating comprehensive bioinformatics analysis and machine learning. *Front Immunol.* 2023;14:1320475.
115. Huang P, Song Y, Yang Y, Bai F, Li N, Liu D, et al. Identification and verification of diagnostic biomarkers based on mitochondria-related genes related to immune microenvironment for preeclampsia using machine learning algorithms. *Front Immunol.* 2023;14:1304165.
116. Ji HL, Xi NMS, Mohan C, Yan X, Jain KG, Zang QS, et al. Biomarkers and molecular endotypes of sarcoidosis: lessons from omics and non-omics studies. *Front Immunol.* 2023;14:1342429.
117. Furriel B, Oliveira BD, Prôa R, Paiva JQ, Loureiro RM, Calixto WP, et al. Artificial intelligence for skin cancer detection and classification for clinical environment: a systematic review. *Front Med (Lausanne).* 2023;10:1305954.
118. Javan GT, Singh K, Finley SJ, Green RL, Sen CK. Complexity of human death: its physiological, transcriptomic, and microbiological implications. *Front Microbiol.* 2023;14:1345633.
119. Krishnamurthy K, Pradhan RK. Emerging perspectives of synaptic biomarkers in ALS and FTD. *Front Mol Neurosci.* 2023;16:1279999.
120. Haraldsen IH, Hatlestad-Hall C, Marra C, Renvall H, Maestú F, Acosta-Hernández J, et al. Intelligent digital tools for screening of brain connectivity and dementia risk estimation in people affected by mild cognitive impairment: the AI-Mind clinical study protocol. *Front Neurobot.* 2023;17:1289406.
121. Murtaza G, Jain A, Hughes M, Wagner J, Singh R. A Comprehensive Evaluation of Generalizability of Deep Learning-Based Hi-C Opportunities for Transformation. *Cancer J.* 2024;30(1):22-6.
103. Zhao Y, Dimou A, Fogarty ZC, Jiang J, Liu H, Wong WB, Wang C. Real-world Trends, Rural-urban Differences, and Socioeconomic Disparities in Utilization of Narrow versus Broad Next-generation Sequencing Panels. *Cancer Res Commun.* 2024;4(2):303-11.
104. Liang Q, Jing H, Shao Y, Wang Y, Zhang H. Artificial Intelligence Imaging for Predicting High-risk Molecular Markers of Gliomas. *Clin Neuroradiol.* 2024.
105. Liu H, Zhang Y, Luo J. Contrastive learning-based histopathological features infer molecular subtypes and clinical outcomes of breast cancer from unannotated whole slide images. *Comput Biol Med.* 2024;170:107997.
106. Gashkarimov VR, Sultanova RI, Efremov IS, Asadullin AR. Machine learning techniques in diagnostics and prediction of the clinical features of schizophrenia: a narrative review. *Consort Psychiatr.* 2023;4(3):43-53.
107. Ibrahim S, Reeskamp LF, de Goeij JN, Hovingh GK, Planken RN, Bax WA, et al. Beyond Early LDL Cholesterol Lowering to Prevent Coronary Atherosclerosis in Familial Hypercholesterolemia. *Eur J Prev Cardiol.* 2024.
108. Pesapane F, Rotili A, Raimondi S, Aurilio G, Lazzeroni M, Nicosia L, et al. Evolving paradigms in breast cancer screening: Balancing efficacy, personalization, and equity. *Eur J Radiol.* 2024;172:111321.
109. Qian L, Wu T, Kong S, Lou X, Jiang Y, Tan Z, et al. Could the underlying biological basis of prognostic radiomics and deep learning signatures be explored in patients with lung cancer? A systematic review. *Eur J Radiol.* 2024;171:111314.
110. Fu Y, Liu Y, Song W, Yang D, Wu W, Lin J, et al. Early monitoring-to-warning Internet of Things system for emerging infectious diseases via networking of light-triggered point-of-care testing devices. *Exploration (Beijing).* 2023;3(6):20230028.
111. Pribić M, Kamenko I, Despotović S, Mirosavljević M, Pejin J. Modeling and Optimization of Triticale Wort Production Using an Artificial Neural Network and a Genetic Algorithm. *Foods.* 2024;13(2).

Resolution Improvement Methods. *Genes (Basel)*. 2023;15(1).

122. Sigala RE, Lagou V, Shmeliiov A, Atito S, Kouchaki S, Awais M, et al. Machine Learning to Advance Human Genome-Wide Association Studies. *Genes (Basel)*. 2023;15(1).

123. Cui H, Maan H, Vladioiu MC, Zhang J, Taylor MD, Wang B. DeepVelo: deep learning extends RNA velocity to multi-lineage systems with cell-specific kinetics. *Genome Biol*. 2024;25(1):27.

124. Horgan D, Bulcke MVD, Malapelle U, Normanno N, Capoluongo ED, Prelaj A, et al. Aligning Cancer Research Priorities in Europe with Recommendations for Conquering Cancer: A Comprehensive Analysis. *Healthcare (Basel)*. 2024;12(2).

125. Ju H, Kim K, Kim BI, Woo SK. Graph Neural Network Model for Prediction of Non-Small Cell Lung Cancer Lymph Node Metastasis Using Protein-Protein Interaction Network and (18)F-FDG PET/CT Radiomics. *Int J Mol Sci*. 2024;25(2).

126. Köhler CU, Schork K, Turewicz M, Eisenacher M, Roghmann F, Noldus J, et al. Use of Multiple Machine Learning Approaches for Selecting Urothelial Cancer-Specific DNA Methylation Biomarkers in Urine. *Int J Mol Sci*. 2024;25(2).

127. Santos LGC, Parreira V, da Silva EMG, Santos MDM, Fernandes ADF, Neves-Ferreira A, et al. SpliceProt 2.0: A Sequence Repository of Human, Mouse, and Rat Proteoforms. *Int J Mol Sci*. 2024;25(2).