

## STUDYING THE APPLICATION OF ARTIFICIAL INTELLIGENCE IN BUILDING HUMAN G-BANDED KARYOTYPE

Doan Thi Kim Phuong<sup>1,2\*</sup>, Vu Hong Bao Nguyen<sup>1</sup>, Luong Thi Lan Anh<sup>1,2</sup>, Luu Manh Ha<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Hanoi Medical University

<sup>2</sup>Hanoi Medical University Hospital

<sup>3</sup>Advanced Institute of Engineering and Technology, Hanoi University of Engineering and  
Technology, Vietnam National University

Received 11 November 2024

Accepted 13 November 2024

**Abstract:** Objective: To evaluate the effectiveness of artificial intelligence software in building human g-banded karyotype. Research method: Cross-sectional description. Results: The study on 237 chromosome cluster images corresponding to 10,841 Giemsa-stained single metaphase chromosome images of patients undergoing karyotype testing from peripheral blood at the Center for Clinical Genetics - Hanoi Medical University from June 2023 to August 2024 in evaluating the effectiveness of automatic chromosome classification and polarization of artificial intelligence software showed that the chromosome classification accuracy was 95.9%, the average chromosome classification accuracy on a chromosome cluster was  $95.9 \pm 4.1\%$ . F1-score, Recall, and Precision of chromosome classification were 94.59%, 93.85%, and 96.16%, respectively. The accuracy of chromosome polarization is 98.7%, and the average chromosome polarization accuracy on a chromosome cluster is  $98.74 \pm 1.99\%$ . Conclusion: The artificial intelligence software in the study has a good chromosome classification and polarization model, which can be applied to support and reduce the effort of people performing karyotype testing.

*Keywords: artificial intelligence, chromosomes, classification, polarization.*

---

\* Corresponding author

E-mail address: [doankimphuong@hmu.edu.vn](mailto:doankimphuong@hmu.edu.vn)

<https://doi.org/10.56086/jcvb.v4i4.195>

# NGHIÊN CỨU ỨNG DỤNG TRÍ TUỆ NHÂN TẠO TRONG LẬP CÔNG THỨC NHIỄM SẮC THỂ Ở NGƯỜI

Đoàn Thị Kim Phượng<sup>1,2\*</sup>, Vũ Hồng Bảo Nguyên<sup>1</sup>, Lương Thị Lan Anh<sup>1,2</sup>, Lưu Mạnh Hà<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Trường Đại học Y Hà Nội

<sup>2</sup>Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

<sup>3</sup>Viện Tiên tiến về Kỹ thuật và Công nghệ, Trường Đại học Công nghệ, Đại học Quốc gia Hà Nội

Nhận ngày 11 tháng 11 năm 2024

Chấp nhận đăng ngày 13 tháng 11 năm 2024

**Tóm tắt:** Mục tiêu: Đánh giá hiệu quả của phần mềm trí tuệ nhân tạo trong lập công thức nhiễm sắc thể (NST) ở người. Phương pháp nghiên cứu: Mô tả cắt ngang. Kết quả: Nghiên cứu trên 237 hình ảnh cụm NST tương ứng với 10841 hình ảnh NST đơn lẻ kì giữa nhuộm băng Giemsa của các bệnh nhân làm xét nghiệm NST đồ từ máu ngoại vi tại Trung tâm Di truyền lâm sàng- Bệnh viện Đại học Y Hà Nội từ tháng 6/2023 đến tháng 8/2024 trong đánh giá hiệu quả phân loại và phân cực NST tự động của phần mềm trí tuệ nhân tạo cho thấy, độ chính xác phân loại NST là 95,9%, độ chính xác phân loại NST trung bình trên một cụm NST là  $95,9 \pm 4,1\%$ . F1-score, Recall và Precision phân loại NST lần lượt là 94,59%, 93,85% và 96,16%. Độ chính xác phân cực NST là 98,7%, độ chính xác phân cực NST trung bình trên một cụm NST là  $98,74 \pm 1,99\%$ . Kết luận: Phần mềm trí tuệ trong nghiên cứu có mô hình phân loại và phân cực NST tốt, có thể ứng dụng hỗ trợ làm giảm công sức cho người thực hiện xét nghiệm NST đồ.

*Từ khóa:* trí tuệ nhân tạo, nhiễm sắc thể, phân loại, phân cực.

## 1. Đặt vấn đề

Cùng với sự phát triển của di truyền học và nhu cầu phân tích di truyền, xét nghiệm NST đồ vẫn là tiêu chuẩn vàng trong sàng lọc và chẩn đoán nhiều rối loạn di truyền ở mức độ tế bào. Phân tích NST cần nhân lực được đào tạo chuyên sâu, mất nhiều thời gian và công sức. Chất lượng hình ảnh, kinh nghiệm và chuyên môn của những người phân tích NST có ảnh hưởng lớn đến phân tích kết quả [1]. Đặc biệt khi phân tích các bộ

NST có tỷ lệ khảm thấp, việc phải đánh giá trên 30-50 cụm tế bào làm tăng thời gian phân tích xét nghiệm này lên đáng kể. Từ những năm 1970, một số hệ thống sắp xếp NST được tạo ra để cải thiện độ chính xác phân tích NST đồ, nhưng tỷ lệ sai sót vẫn rơi vào khoảng 10% [2]. Cùng với sự phát triển của trí tuệ nhân tạo, ứng dụng của nó vào lập và phân tích NST đồ trên thế giới đã đem lại hiệu quả bước đầu khả quan như hệ thống CIR-net của Chengchuang Lin và các cộng sự đạt độ chính

xác phân loại NST nhuộm băng G lên đến 95,98% [1]. Hệ thống CNN network của Somasundaram và cộng sự cho kết quả phân loại chính xác 98,9% và 98,4% với NST bình thường và NST bất thường hoặc chồng lấp [2], tuy nhiên ở Việt Nam các nghiên cứu còn hạn chế và chưa có nhiều. Vì vậy chúng tôi thực hiện: “Nghiên cứu ứng dụng trí tuệ nhân tạo trong lập công thức nhiễm sắc thể ở người” với mục tiêu: Đánh giá hiệu quả của phần mềm trí tuệ nhân tạo trong lập công thức nhiễm sắc thể ở người.

## 2. Đối tượng và phương pháp nghiên cứu

### 2.1. Đối tượng nghiên cứu

Nghiên cứu trên 237 hình ảnh cụm NST tương ứng với 10841 hình ảnh NST đơn lẻ kì giữa, nhuộm băng Giemsa của các bệnh nhân làm xét nghiệm NST đồ từ máu ngoại vi tại Trung tâm Di truyền lâm sàng- Bệnh viện

Đại học Y Hà Nội từ tháng 6/2023 đến tháng 8/2024.

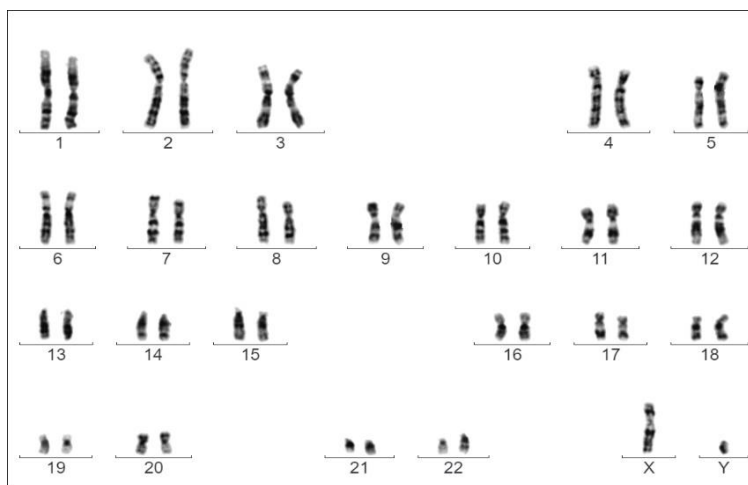
### 2.2. Phương pháp nghiên cứu

Thiết kế nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả cắt ngang,

Phương pháp chọn mẫu: Chọn mẫu thuận tiện.

Tiến trình nghiên cứu: Các hình ảnh cụm NST trong nghiên cứu được tiền xử lý, tách chồng dính thành các NST đơn lẻ. Các NST đơn lẻ được sắp xếp tự động thành các cặp NST trong bộ NST người dưới trợ giúp của phần mềm trí tuệ nhân tạo sử dụng mạng nơ-ron tích chập ETPC tích hợp trong phần mềm BioChrom.AI.

Hiệu quả của phần mềm trí tuệ nhân tạo được đánh giá bằng độ chính xác phân loại và phân cực NST. Xử lý số liệu theo phương pháp thống kê y sinh học bằng phần mềm SPSS 20.0.



Hình 1. Ví dụ về phân loại các NST

### 3. Kết quả

#### 3.1. Hiệu quả phân loại nhiễm sắc thể của phần mềm trí tuệ nhân tạo

**Bảng 1. Độ chính xác phân loại NST**

Trạng thái phân loại	n	(%)	Độ chính xác (%)
Đúng	10397	95,9	95,9
Sai	444	4,1	
Không phân loại	0	0	
Tổng	10841	100	

Nhận xét: Trong tổng số 10841 hình ảnh NST đơn lẻ, trạng thái phân loại đúng chiếm tỉ lệ cao nhất với 95,9% tương ứng với độ chính xác phân loại NST của phần mềm trí tuệ nhân tạo là 95,9%. Không có NST nào không được phân loại.

**Bảng 2. Độ chính xác phân loại NST trung bình trên một cụm NST**

n	Min (%)	Max (%)	Mean (%)	Std.Deviation (%)
237	73,9	100	95,9	4,1

Nhận xét: Trong 237 hình ảnh cụm NST, độ chính xác phân loại NST trung bình trên một cụm NST của phần mềm trí tuệ nhân tạo là  $95,9 \pm 4,1\%$ .

**Bảng 3. Chỉ số F1-score, Recal, Presicion phân loại NST**

Nghiên cứu	Accuracy (%)	F1-score (%)	Recall (%)	Precision (%)
Al-Kharraz và cs (2020)	94,7	94,68	94,75	94,61
Zhang và cs (2018)	92,5	-	-	-
Lin và cs (2020)	95,9	96	96	96
Qin và cs (2019)	98,9	98,7	-	-
Zhang và cs (2021)	98,1	98,1	-	-
Nguyễn và cs (2024)	95,9	94,59	96,16	93,85

Nhận xét: Độ chính xác (Accuracy), độ chuẩn xác (Precision), độ phủ (Recall) và F1-score trong phân loại NST của phần mềm trí tuệ nhân tạo lần lượt là 96,16%, 93,85% và 94,59%. Các chỉ số này >90%, cho thấy phần mềm trí tuệ nhân tạo có mô hình phân loại tốt. So sánh với một số nghiên cứu áp dụng của trí tuệ nhân tạo trong phân loại NST cũng cho thấy các chỉ số trong nghiên cứu khá tương đương.

### 3.2. Hiệu quả phân cực nhiễm sắc thể của phần mềm trí tuệ nhân tạo

**Bảng 4. Độ chính xác phân cực NST**

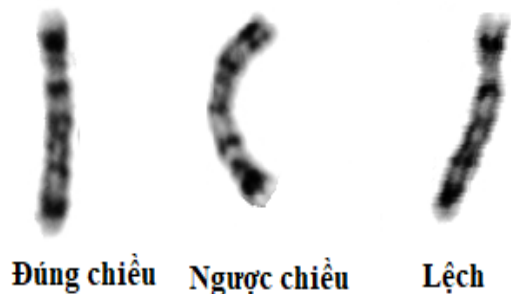
Trạng thái phân cực	n	(%)	Độ chính xác (%)
Đúng chiều	10703	98,7	98,7
Ngược chiều	118	1,1	
Lệch	20	0,2	
Tổng	10841	100,0	

Nhận xét: Trong tổng số 10841 hình ảnh NST đơn lẻ, trạng thái phân cực đúng chiều chiếm tỉ lệ cao nhất với 98,7% tương ứng với độ chính xác phân cực NST của phần mềm trí tuệ nhân tạo là 98,7%. Một tỷ lệ 0,2% các NST được sắp xếp lệch khỏi trục của NST.

**Bảng 5. Độ chính xác phân cực NST trung bình trên một cụm NST**

n	Min (%)	Max (%)	Mean (%)	Std.Deviation (%)
237	86,7	100,0	98,74	1,99

Nhận xét: Trong 237 hình ảnh cụm NST, độ chính xác phân cực NST trung bình trên một cụm NST của phần mềm trí tuệ nhân tạo là là  $98,74 \pm 1,99\%$ .



**Hình 2. Ví dụ về phân cực nhiễm sắc thể**

#### **4. Bàn luận**

Phân loại và sắp xếp bộ nhiễm sắc thể người là một phần công việc quan trọng trong lập công thức nhiễm sắc thể đồ. Việc sắp xếp các nhiễm sắc thể thành 23 cặp trong bộ nhiễm sắc thể của người giúp các nhà di truyền học đánh giá sự thêm, bớt một hay nhiều nhiễm sắc thể, hay so sánh giữa các nhiễm sắc thể trong cặp với nhau để xác định các bất thường cấu trúc từ đó giúp chẩn đoán các bất thường liên quan đến nhiễm sắc thể. Tuy nhiên việc sắp xếp thủ công các nhiễm sắc thể này có thể mất nhiều thời gian công sức, các thao tác lặp đi lặp lại có thể gây nên nhầm lẫn và làm tăng tỉ lệ sai sót. Ứng dụng của trí tuệ nhân tạo trong việc sắp xếp các NST có độ chính xác cao có thể giúp đỡ các nhà di truyền học tiết kiệm thời gian và công sức trong thực hiện NST đồ do mất ít thời gian hơn trong việc nhận định và phân loại NST thành các cặp NST. Đặc biệt trong các trường hợp người mang các bất thường NST dạng khảm làm tăng số lượng cụm hình ảnh NST phải khảo sát lên 30-50 cụm thay vì 20 cụm như các trường hợp bình thường, việc hỗ trợ làm giảm thời gian và công sức là hết sức có ý nghĩa với các nhà di truyền học.

Nghiên cứu thu được kết quả độ chính xác phân loại NST là 95,9%, độ chính xác phân cực NST là 98,7%, F1-score là 94,59%.

So sánh với nghiên cứu của Zhang và cộng sự năm 2018 đánh giá trên 2061 hình ảnh NST đơn lẻ cho kết quả độ chính xác phân loại là 92,5%, nghiên cứu không đánh giá độ chính xác phân cực. Trong nghiên cứu cho kết quả cao hơn (95,9% so với 92,5%). Kết quả này có thể được giải thích là do trong nghiên cứu của Zhang và cộng sự sử dụng mạng nơ-ron tích chập trong học máy có ít lớp hơn (4 lớp so với 7 lớp trong nghiên cứu), nên khả năng trích xuất đặc điểm NST thấp hơn [3].

Nghiên cứu cũng cho kết quả độ chính xác phân cực tốt hơn khi so sánh với nghiên cứu của Al-Kharraz và cộng sự đánh giá trên 2454 hình ảnh NST (95,9% so với 94,7%), nhưng F1-score của hai nghiên cứu thì tương đương[1]. Tuy nhiên nghiên cứu của Al-Kharraz đánh giá trên bộ dữ liệu không bao gồm NST chông và NST bất thường cấu trúc NST.

Trong nghiên cứu của Lin và cộng sự đánh giá cho 2990 hình ảnh NST cho kết quả độ chính xác phân loại là 95,98%, tương đương với kết quả trong nghiên cứu [4]. Tuy nhiên dữ liệu dùng trong đánh giá của nghiên cứu của Lin và cộng sự không chứa NST bất thường cấu trúc.

Nghiên cứu cho kết quả thấp hơn so với nghiên cứu của Qin và cộng sự và Zhang và cộng sự (2021), trong nghiên cứu của Qin

và cộng sự cho kết quả vượt trội so với các phương pháp khác với độ chính xác phân loại là 98,8%, độ chính xác phân cực là 99,2%, F1-score là 98,7% [5,6]. Điều này có thể được giải thích bằng số lượng cụm NST được sử dụng trong quá trình training của nghiên cứu này là khá lớn (1990 cụm) và phương pháp sử dụng kết hợp 2 loại mạng lưới nơ-ron tích chập G-net và L-net trong trích xuất hình ảnh. Kết quả trong nghiên cứu cũng thấp hơn so với nghiên cứu của Zhang và cộng sự (2021) với độ chính xác phân loại và phân cực là 98,1% và 99,8% [6]. Tuy nhiên độ chính xác trong nghiên cứu này giảm khi nghiên cứu với các dữ liệu NST bất thường (độ chính xác phân loại 92,3% và phân cực 91,0%). Trong nghiên cứu của đề tài bao gồm các bất thường cấu trúc NST.

Khi so sánh với nghiên cứu của Le Anh Quoc và cộng sự sử dụng cùng một loại mạng nơ-ron tích chập, các kết quả phân loại và phân cực NST của hai nghiên cứu khá tương đương nhau [7]. Với phân loại NST, nghiên cứu của Le Anh Quoc cho độ chính xác thấp hơn không đáng kể so với trong nghiên cứu (95,3% so với 95,9%). Có thể do dữ liệu trong nghiên cứu của Le Anh Quoc sử dụng bộ dữ liệu thử nghiệm đa trung tâm (3 trung tâm), bao gồm cả NST với 2 phương pháp nhuộm băng (R và G), trong khi dữ liệu của nghiên cứu đồng nhất nhất (1 trung tâm –

1 phương pháp nhuộm). Với phân cực NST, trong nghiên cứu cho kết quả thấp hơn (98,7% so với 99,0%), có thể một phần vì nghiên cứu đã không tính NST phân cực lệch trục trong tỉ lệ chính xác, mặc dù các NST này vẫn được phân cực với nhánh p quay lên trên và q quay xuống dưới.

## 5. Kết luận

Thực hiện NST đồ có thể mất nhiều thời gian và công sức. Phần mềm trí tuệ nhân tạo trong nghiên cứu hỗ trợ phân loại và phân cực NST - một phần quan trọng trong phân tích NST đồ. Độ chính xác phân loại và phân cực NST của phần mềm trí tuệ nhân tạo lần lượt là 95,9% và 98,7%, chỉ số F1-score là 94,59% cho thấy phần mềm trí tuệ trong nghiên cứu có mô hình phân loại và phân cực NST tốt, có thể ứng dụng hỗ trợ làm tăng độ chính xác, giảm công sức trong thực hiện xét nghiệm NST đồ.

## Tài liệu tham khảo

- [1] M. S. Al-Kharraz, L. A. Elrefaei, and M. A. Fadel, “Automated System for Chromosome Karyotyping to Recognize the Most Common Numerical Abnormalities Using Deep Learning,” *IEEE Access*, vol. 8, pp. 157727–157747, 2020, doi: 10.1109/ACCESS.2020.3019937.

- [2] C. Lundsteen, B. Bjerregaard, E. Granum, J. Philip, and K. Philip, “Automatic chromosome analysis,” *Clin. Genet.*, vol. 17, no. 3, pp. 183–190, 1980, doi: 10.1111/j.1399-0004.1980.tb00131.x.
- [3] W. Zhang *et al.*, “Chromosome Classification with Convolutional Neural Network Based Deep Learning,” Oct. 2018, pp. 1–5. doi: 10.1109/CISP-BMEI.2018.8633228.
- [4] C. Lin *et al.*, “CIR-Net: Automatic Classification of Human Chromosome based on Inception-ResNet Architecture,” *IEEE/ACM Trans. Comput. Biol. Bioinform.*, pp. 1–1, 2020, doi: 10.1109/TCBB.2020.3003445.
- [5] Y. Qin *et al.*, “Varifocal-Net: A Chromosome Classification Approach using Deep Convolutional Networks,” *IEEE Trans. Med. Imaging*, vol. 38, no. 11, Art. no. 11, Nov. 2019, doi: 10.1109/TMI.2019.2905841.
- [6] J. Zhang, Y. Yao, H. He, and J. Shen, “Clinical Interpretation of Sequence Variants,” *Curr. Protoc. Hum. Genet.*, vol. 106, no. 1, p. e98, Jun. 2020, doi: 10.1002/cphg.98.
- [7] L. Q. Anh *et al.*, “Efficient Type and Polarity Classification of Chromosome Images using CNNs: a Primary Evaluation on Multiple Datasets,” in *2022 IEEE Ninth International Conference on Communications and Electronics (ICCE)*, Jul. 2022, pp. 400–405. doi: 10.1109/ICCE55644.2022.9852034.