

Evaluation der KI-gestützten Karyotypisierung von Applied Spectral Imaging (ASI) in der konstitutionellen Zytogenetik

Ladhurya, Seelan, BMA 23-26

Bildungsgang Biomedizinische Analytik HF

Kantonsspital Aarau (KSA), Medizinische Genetik, Zytogenetik

1. Zusammenfassung

Durch den zunehmenden Einsatz künstlicher Intelligenz ergeben sich neue Möglichkeiten, zeitintensive Arbeitsschritte der Chromosomenanalyse zu automatisieren. In dieser Diplomarbeit wurde untersucht, ob die KI-gestützte Karyotypisierung von Applied Spectral Imaging (ASI) die Arbeitsabläufe im zytogenetischen Labor effizient unterstützen kann. Hierzu wurde die manuelle Methode mit der voll- und halbautomatisierten Methode verglichen. Die Ergebnisse zeigen eine deutliche Zeitreduktion durch die KI-gestützten Analysen. Insbesondere erweist sich die halbautomatisierte Methode als vielversprechend, da die Auswahl der Metaphasen weiterhin durch die Fachperson erfolgt und dadurch eine qualitativ geeignete Grundlage für die anschliessende Karyotypisierung geschaffen wird.

2. Einleitung

Die Chromosomenanalyse ist ein wichtiger Bestandteil der konstitutionellen Zytogenetik und dient dem Nachweis chromosomaler Veränderungen [1]. Dabei werden geeignete Metaphasen ausgewählt und die Chromosomen anhand ihrer Morphologie und Bandenmuster beurteilt. Die daraus erstellten Karyogramme werden nach den Richtlinien der International System for Cytogenomic Nomenclature (ISCN) beurteilt. Für eine zuverlässige Chromosomenanalyse ist eine Bandenauflösung von mindestens 500 Banden erforderlich (siehe Abbildung 1). Zudem werden mindestens 6 Karyogramme mit jeweils 4 ausgezählten Metaphasen analysiert [2].

Im zytogenetischen Labor des Kantonsspitals Aarau erfolgt die Chromosomenanalyse aktuell mittels GenASIs™ (BandView). Die bestehende Plattform GenASIs™ von ASI wurde durch ein Softwareupdate um KI-gestützte Funktionen erweitert. HiBand ist eine digitale Lösung für die Chromosomenanalyse und Karyotypisierung. Die Erweiterung ermöglicht unter anderem die automatische Erkennung und Qualitätsvorauswahl von Metaphasen, die Review der während des Scans generierten Karyogramme sowie die Unterstützung bei der Segmentierung und Klassifikation der Chromosomen [3].

3. Ziele und Fragestellungen

Ziel: Diese Diplomarbeit untersucht die computergestützte Karyotypisierung mittels HiBand im Vergleich zur manuellen Chromosomenanalyse hinsichtlich Effizienz, Genauigkeit und praktischer Anwendbarkeit.

- Inwieweit unterscheidet sich die KI-gestützte Karyotypisierung mit HiBand von der manuellen Chromosomenanalyse hinsichtlich Zeitaufwand, Qualität der erstellten Karyotypen und diagnostischer Aussagekraft?

4. Material, Methodik, Vorgehen

Für die Analyse wurden 10 Routinepatientenfälle verwendet. Aus peripherem Blut wurden Lymphozyten kultiviert, die Chromosomen präpariert und mittels GTG-Bänderung angefärbt.

Die Fälle wurden mit der manuellen, halb- und vollautomatisierten Methode analysiert.

- **Manuell:** Die Fachperson sucht geeignete Metaphasen am Lichtmikroskop, wählt diese aus und führt anschliessend die Karyotypisierung durch.
- **Halbautomatisiert:** Die Metaphasen werden automatisch mittels Metaphase Finder erfasst. Anschliessend wählt die Fachperson geeignete Metaphasen aus. Nach der Auswahl erfolgt die KI-gestützte Karyotypisierung.
- **Vollautomatisiert:** Die Metaphasen werden automatisch mittels Metaphase Finder erfasst und durch die KI ausgewählt. Anschliessend erfolgt die KI-gestützte Karyotypisierung.

Verglichen wurden Zeitaufwand, Chromosomenqualität und Bandenauflösung. Zusätzlich wurde eine identische Metaphase manuell und halbautomatisiert verglichen sowie Fehler der vollautomatisierten Analyse dokumentiert.

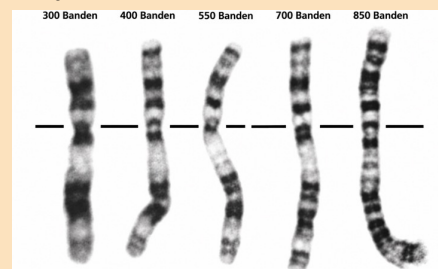


Abb. 1: Lichtmikroskopische Darstellung des Chromosoms 11 mit unterschiedlicher Bandenauflösung (McGowan-Jordan, 2020) - adaptiert

5. Ergebnisse/ Resultate

Die KI-gestützten Verfahren zeigten gegenüber der manuellen Analyse eine deutliche Zeitersparnis. Der Zeitaufwand konnte mit der vollautomatisierten Methode um 53 % und mit der halbautomatisierten Methode um 63 % reduziert werden. Die Zeitersparnis wurde anhand der für jeden Fall gemessenen Analysezeit berechnet.

Bei der Chromosomenqualität und Bandenauflösung erzielte die manuelle Methode insgesamt bessere Ergebnisse als die vollautomatisierte Methode. Der direkte Vergleich identischer Metaphasen zeigte jedoch zwischen der manuellen und halbautomatisierten Analyse keinen Unterschied in der Bildqualität.

Bei der vollautomatisierten Analyse traten insbesondere Fehler bei der automatischen Metaphasenauswahl, Chromosomensegmentierung und Chromosomenzuordnung auf.

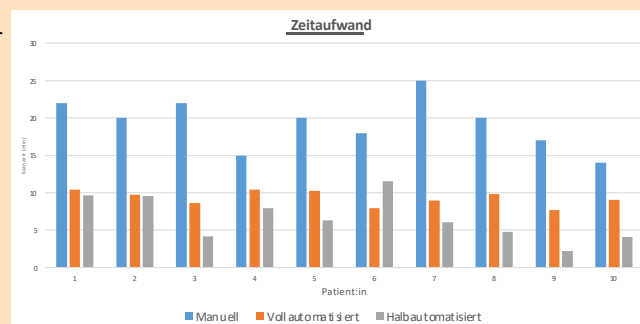


Abb. 2: Vergleich des Zeitaufwandes zwischen manuellem Durchmustern und KI-gestütztem Scannen (Seelan, 2026)

6. Diskussion/Ausblick

Die KI-gestützten Methoden ermöglichten eine deutliche Zeitersparnis. Die halbautomatisierte Analyse erwies sich als besonders praxisnah, da sie die Automatisierung mit der fachlichen Kontrolle der Metaphasenauswahl verbindet. Die Fehler der vollautomatisierten Analyse zeigen, dass eine fachliche Kontrolle weiterhin notwendig ist.

Die automatische Metaphasenauswahl und Chromosomensegmentierung sollen weiter optimiert und an die laborspezifische Präparatenqualität angepasst werden. Dadurch kann die vollautomatisierte Analyse zukünftig zuverlässiger in die Routinediagnostik integriert werden.

Referenzen

- [1] Zhu et al., (2025)
- [2] Kantonsspital Aarau, (2024). Konstitutionelle Zytogenetik [Arbeitsanweisung]
- [3] Applied Spectral Imaging. (2026)

Abbildungen

Abb. 1 McGowan-Jordan, (2020)

Abb. 2 Seelan, L. (2026). Vergleich des Zeitaufwandes zwischen manuellem Durchmustern und KI-gestütztem Scannen (Seelan, 2026)