BƯỚC ĐẦU ỨNG DỤNG PHẦN MỀM TRÍ TUỆ NHÂN TẠO HỖ TRỢ PHÁT HIỆN TỰ ĐỘNG TRISOMY 8 VÀ NHIỄM SẮC THỂ PHILADELPHIA TRONG PHÂN TÍCH NHIỄM SẮC THỂ TỦY XƯƠNG TẠI BỆNH VIỆN BẠCH MAI NĂM 2026

Nguyễn Thị Cúc Nhung[1], Vũ Thị Hạnh[1], Nguyễn Thanh Hà[1], Nguyễn Tuấn Tùng[1], Lưu Mạnh Hà[2]

TÓM TẮT

Nghiên cứu nhằm bước đầu đánh giá hiệu quả ứng dụng phần mềm Biochrom.AI trong hỗ trợ phát hiện tự động bất thường trisomy 8 và nhiễm sắc thể (NST) Philadelphia (Ph1) trên tiêu bản NST tủy xương. Nghiên cứu thiết kế mô tả cắt ngang và được thực hiện tại Phòng Di truyền - Sinh học phân tử, Viện Huyết học và Truyền máu Bạch Mai từ tháng 01/2026 đến tháng 06/2026. Đối tượng gồm 425 cụm NST kỳ giữa của 85 người bệnh, trong đó 25 trường hợp trisomy 8 và 60 trường hợp Ph1. Kết quả phân tích bằng Biochrom.AI được đối chiếu với đánh giá của chuyên gia. Độ chính xác phát hiện trisomy 8 và Ph1 lần lượt đạt 96,0% và 91,0%. Độ chính xác phân loại NST theo kích thước lần lượt là 98,5%, 91,2%, 87,2% và 71,2% ở các nhóm từ lớn đến rất ngắn. Độ chính xác phân loại NST đơn lẻ đạt 96,9% ở nhóm trisomy 8 và 92,6% ở nhóm Ph1. Thời gian phân tích giảm từ 6,3 ± 4,2 xuống 4,2 ± 3,9 phút/cụm NST. Biochrom.AI cho thấy tiềm năng hỗ trợ phân tích NST tự động, nâng cao hiệu quả và rút ngắn thời gian xử lý; cần tiếp tục tối ưu khả năng phân loại các NST kích thước nhỏ và bất thường cấu trúc.

Từ khóa: Trí tuệ nhân tạo, nhiễm sắc thể, Philadelphia, trisomy 8.

SUMMARY

TRISOMY 8 AND THE PHILADELPHIA CHROMOSOME IN BONE MARROW CYTOGENETIC ANALYSIS AT BACH MAI HOSPITAL IN 2026

Objective: To preliminarily evaluate the effectiveness of Biochrom.AI in supporting automated detection of trisomy 8 and the Philadelphia chromosome (Ph1) in bone marrow chromosome preparations.

Methods: A cross-sectional descriptive study was conducted at the Department of Genetics and Molecular Biology, Hematology and Blood Transfusion Center, Bach Mai Hospital, from January to June 2026. The study included 425 metaphase chromosome images obtained from 85 patients, including 25 patients with trisomy 8 and 60 patients with the Philadelphia chromosome.

Results: The detection accuracy of Biochrom.AI was 96.0% for trisomy 8 and 91.0% for the Philadelphia chromosome. Chromosome classification accuracy was 98.5%, 91.2%, 87.2%, and 71.2% for the large, medium, short, and very short chromosome groups, respectively. At the individual chromosome level, classification accuracy was 96.9% in the trisomy 8 group and 92.6% in the Philadelphia group. Mean analysis time per metaphase decreased from 6.3 ± 4.2 minutes to 4.2 ± 3.9 minutes.

Conclusion: Biochrom.AI demonstrated potential for automated chromosome analysis, improving workflow efficiency and reducing analysis time. Further optimization is needed to improve the classification of small chromosomes and the detection of structural chromosomal abnormalities.

Keywords: Artificial intelligence; Philadelphia; trisomy 8.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Phân tích nhiễm sắc thể là kỹ thuật di truyền tế bào kinh điển, có vai trò quan trọng trong đánh giá số lượng và cấu trúc nhiễm sắc thể (NST), phục vụ chẩn đoán, phân loại, tiên lượng và theo dõi điều trị, đặc biệt trong các bệnh lý huyết học ác tính.[1]

So với máu ngoại vi, nuôi cấy tế bào tủy xương thường không sử dụng chất kích thích phân bào, do đó số lượng tế bào kỳ giữa hạn chế, NST thường ngắn và khó phân tích hơn.[2] Theo hướng dẫn của International System for Human Cytogenomic Nomenclature (ISCN), phân tích NST thường quy cần đánh giá tối thiểu 20 cụm kỳ giữa mỗi trường

[1]*Bệnh viện Bạch Mai*
[2]*Đại học Quốc gia Hà Nội*
Tác giả chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Cúc Nhung
Email: dr.cucnhung@gmail.com
Mã bài: HHTM-47
Ngày nhận bài: 7/7/2026
Ngày phản biện khoa học: 6/7/2026
Ngày duyệt bài: 10/8/2026

hợp, đòi hỏi nhiều thời gian và phụ thuộc đáng kể vào kinh nghiệm của người phân tích.[3]

Sự phát triển của trí tuệ nhân tạo (Artificial Intelligence – AI), đặc biệt các mô hình học sâu (deep learning), mở ra triển vọng tự động hóa nhận diện và phân loại NST. Nhiều mô hình AI và hệ thống thương mại đã được phát triển, tuy nhiên chi phí đầu tư và duy trì còn cao, hạn chế khả năng triển khai rộng rãi.[4] Tại Việt Nam, phần mềm Biochrom.AI được phát triển nhằm tự động nhận diện và sắp xếp NST từ hình ảnh kỳ giữa, chủ yếu dựa trên dữ liệu NST máu ngoại vi. Tuy nhiên, dữ liệu đánh giá Biochrom. AI trên tiêu bản tủy xương, đặc biệt trong phát hiện các bất thường NST mắc phải, còn hạn chế.

Trisomy 8 là một bất thường số lượng NST thường gặp trong hội chứng rối loạn sinh tủy (MDS) và lơ-xê-mi cấp dòng tủy (AML). Trong khi đó, nhiễm sắc thể Philadelphia (Ph1), hình thành do chuyển đoạn t(9;22)(q34;q11.2) tạo gen dung hợp *BCR::ABL1*, là dấu ấn di truyền đặc trưng của lơ-xê-mi kinh dòng bạch cầu hạt (CML) và có thể gặp trong ALL, AML; phát hiện Ph1 có ý nghĩa trong chẩn đoán và định hướng điều trị bằng thuốc ức chế tyrosine kinase (TKI).[5]

Do đó, đánh giá Biochrom.AI trên tiêu bản tủy xương có ý nghĩa trong hỗ trợ số hóa, rút ngắn thời gian và chuẩn hóa quy trình phân tích NST.

Mục tiêu nghiên cứu: Đánh giá bước đầu khả năng ứng dụng phần mềm Biochrom.AI trong hỗ trợ phát hiện tự động trisomy 8 và nhiễm sắc thể Philadelphia (Ph1) trên tiêu bản phân tích NST tủy xương tại Viện Huyết học và Truyền máu Bạch Mai năm 2026.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

2.1. Thiết kế nghiên cứu

Nghiên cứu mô tả cắt ngang.

Địa điểm và thời gian nghiên cứu

Nghiên cứu được thực hiện tại Viện Huyết học và Truyền máu Bạch Mai từ tháng 01/2026 đến tháng 06/2026.

2.2. Đối tượng nghiên cứu

Đối tượng nghiên cứu gồm các hình ảnh cụm NST ở kỳ giữa, được thu nhận từ các tủy xương của người bệnh có bất thường trisomy 8 hoặc NST Philadelphia (Ph1).

Cỡ mẫu và phương pháp chọn mẫu

Phương pháp chọn mẫu thuận tiện. Bộ dữ liệu gồm 425 hình ảnh cụm NST kỳ giữa từ 85 người bệnh, trong đó 25 người bệnh có bất thường trisomy 8 và 60 người bệnh có bất thường Ph1. Từ mỗi người bệnh, lựa chọn 05 cụm NST đáp ứng các tiêu chuẩn.

2.3. Tiêu chuẩn lựa chọn

Hình ảnh cụm NST nhuộm băng G và chụp dưới vật kính dầu ×1000, đáp ứng các tiêu chuẩn sau:

Các NST đã thoát khỏi màng nhân và phân tán tốt.

Hình ảnh rõ nét, thuận lợi cho phân tích.

Độ phân giải đạt khoảng 400 – 550 band theo tiêu chuẩn ISCN.

Tiêu chuẩn loại trừ

Có nhiều tạp chất, cặn thuốc nhuộm hoặc nhiễu ảnh ảnh hưởng đến việc nhận diện NST.

Có bộ NST đa bội.

Có hiện tượng chồng lấp NST tại từ 03 vị trí trở lên.

2.4. Biến số nghiên cứu

Phân loại kích thước NST

Các NST được chia thành bốn nhóm kích thước dựa theo hệ thống phân loại Denver:

Nhóm lớn: NST số 1 - 5.

Nhóm trung bình: NST số 6 - 15 và NST X.

Nhóm ngắn: NST số 16 - 20.

Nhóm rất ngắn: NST số 21, 22 và NST Y.

NST Ph1 xếp vào nhóm rất ngắn, NST số 9 chuyển đoạn [der(9)] xếp vào nhóm trung bình.

Độ phân giải NST

Độ phân giải của cụm NST được xác định theo tiêu chuẩn ISCN. Việc phân loại dựa trên các hình thái đặc trưng của một số băng NST; mỗi mức độ phân giải được xác định khi ghi nhận tối thiểu ba tiêu chí. Độ phân giải của từng NST đơn lẻ được tính theo độ phân giải của cụm NST chứa NST đó (Bảng 1).[3]

Bảng 1: Hướng dẫn đánh giá độ phân giải băng NST

Độ phân giải	Tiêu chuẩn
300 band	2 băng đậm nhánh ngắn NST số 8 (8p12 và 8p22) 3 băng đậm nhánh dài NST số 10 (10q21, 10q23, 10q25) Băng 20p12 có thể nhìn thấy Băng 22q12 dễ nhận thấy
400 band	3 băng đậm giữa thân nhánh dài NST số 4 (4q22-28) 3 băng đậm giữa thân nhánh dài NST số 4 (5q14, 5q21, 5q23) 2 băng đậm nhánh dài NST số 9 (9q21, 9q23) Băng 13q33 dễ nhận thấy
500 band	2 băng 7q33 và 7q35 dễ nhận thấy 3 băng đậm trên nhánh ngắn NST 11 (11p12, 11p14, 11p15.4) Băng 14q32.2 dễ nhận thấy 4 băng đậm trên nhánh dài NST số 8 (18q12.1, 18q12.3, 18q21.2, 18q22)
550 band	Băng 5q31.2 dễ nhận thấy Băng 22q13.2 dễ nhận thấy Băng 8q21.2 có thể nhìn thấy 2 băng đậm nhánh ngắn NST số 11 (11p15.2 và 11p15.4)
700 band	Băng 2q25.2 dễ nhận thấy Băng 2q37.2 dễ nhận thấy 2 băng đậm nhánh dài NST số 10 (10q21.1, 10q21.3) 3 băng đậm nhánh dài NST số 17 (17q22-24)

Quy trình thu thập và xử lý hình ảnh

Mẫu dịch tủy xương được nuôi cấy theo quy trình phân tích NST (NST) thường quy, không sử dụng chất kích thích phân bào. Sau thu hoạch tế bào kỳ giữa, tiêu bản được nhuộm băng G và thu nhận hình ảnh bằng hệ thống Metafer ở chế độ ảnh xám.

Nghiên cứu lựa chọn 85 người bệnh, gồm 25 trường hợp trisomy 8 và 60 trường hợp có NST Philadelphia (Ph1). Mỗi người bệnh được chọn 05 cụm NST kỳ giữa có chất lượng hình ảnh phù hợp và độ phân giải 400–550 band, thu được 425 hình ảnh. Hình ảnh được mã hóa trước khi phân tích.

Mỗi hình ảnh được đánh giá độc lập bởi ít nhất hai cán bộ có kinh nghiệm về di truyền tế bào trên phần mềm Ikaros. Kết quả thống nhất của các chuyên gia được sử dụng làm tiêu chuẩn tham chiếu (reference standard). Các trường hợp bất đồng được xem xét và thống nhất theo quy trình chuyên môn.

Toàn bộ 425 hình ảnh được phân tích bằng Biochrom.AI ở chế độ thủ công và tự động. Hệ thống được huấn luyện trên các bộ dữ liệu NST bình thường từ Nhật Bản, Đức và Việt Nam. Phân tích được thực hiện bởi cùng nhóm cán bộ nhằm hạn chế sai số do người thực hiện. Kết quả Biochrom.AI được đối chiếu với tiêu chuẩn tham chiếu để đánh giá khả năng nhận diện, phân loại NST, phát hiện trisomy 8 và Ph1, cùng các chỉ số hiệu năng của hệ thống.

NST được mã hóa:

NST số 1–22: mã 1–22;

NST X: mã 23;

NST Y: mã 24;

NST Ph1: mã 25;

NST số 9 sau chuyển đoạn [der(9)]: mã 26.

2.5. Chỉ số đánh giá

Hai chỉ số chính gồm:

Độ chính xác phân loại NST đơn lẻ (Chromosome classification accuracy):

$$\text{Accuracy} = \frac{\text{Số nhiễm sắc thể được phân loại đúng}}{\text{Tổng số nhiễm sắc thể}}$$

Độ chính xác phát hiện bất thường trên cụm NST (Metaphase-level accuracy):

$$\text{Accuracy} = \frac{\text{Số cụm nhiễm sắc thể được kết luận đúng bất thường}}{\text{Tổng số cụm nhiễm sắc thể}}$$

2.6. Đạo đức

Nghiên cứu được Hội đồng Khoa học và Hội đồng Đạo đức trong nghiên cứu y sinh của Bệnh viện Bạch Mai thông qua. Toàn bộ hình ảnh cụm NST sử dụng trong nghiên cứu đều được mã hóa. Dữ liệu chỉ được sử dụng cho mục đích nghiên cứu và không phục vụ bất kỳ mục đích thương mại nào.

III. KẾT QUẢ

Nghiên cứu được thực hiện tại Viện Huyết học và Truyền máu Bạch Mai, với giai đoạn AI-học máy thực hiện trên 19675 hình ảnh NST đơn lẻ của 425 cụm NST kì giữa gồm 125 cụm trisomy 8 (25 người bệnh) và 300 cụm có Ph1 (60 người bệnh).

Bảng 2: Độ chính xác phát hiện bất thường ở mức cụm NST

Bất thường NST	Người bệnh, n	Cụm NST, n	Độ chính xác				P (Chi-square test)
			Đúng		Sai		
			n	%	n	%	
+8	25	125	120	96,0	5	4,0	0,075
Ph1	60	300	273	91,0	27	9,0	
Tổng	85	425	393	92,5	32	7,5	

Nhận xét: Độ chính xác phát hiện bất thường ở cấp cụm kỳ giữa đạt 96,0% đối với trisomy 8 và 91,0% đối với NST Philadelphia. Sự khác biệt về tỷ lệ phân tích đúng giữa hai nhóm chưa đạt ý nghĩa thống kê theo kiểm định Chi-square (p = 0,075).

Bảng 3: Mối liên quan giữa kích thước NST và độ chính xác phân loại NST

Biochrom.AI		NST số 1, 2, 3, 4, 5	NST số 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, X, der(9)	NST 16, 17, 18, 19, 20	NST 21, 22, Y, Ph1
		Lớn (N=4250)	Trung bình (N=9250)	Ngắn (N=4250)	Rất ngắn (N=1925)
Chế độ tự động	n	4186	8436	3706	1370
	%	98,5	91,2	87,2	71,2
Chế độ thủ công	n	4178	8963	4080	1671
	%	98,3	96,9	96,0	86,8

Nhận xét: Phân tích 19675 hình ảnh NST đơn lẻ, ở cả chế độ phân tích thủ công và ứng dụng AI-học máy, độ chính xác phân loại NST cao nhất ở nhóm các NST kích thước lớn với và giảm dần ở 3 nhóm NST còn lại, trong các NST nhóm kích thước rất ngắn có độ chính xác phân loại thấp nhất. Tuy nhiên độ chính xác khi phân tích NST theo kích thước ở nhóm phân tích thủ công không cách biệt nhiều như khi ứng dụng AI phân tích tự động.

Bảng 4: Hiệu quả phân loại NST bất thường trisomy 8 và NST Philadelphia

Biochrom.AI Chế độ AI tự động	Trisomy 8		Ph1		P
	n	%	n	%	
Đúng	5693	96,9	12779	92,6	<0,001
Sai	182	3.1	1021	7,4	
Tổng	5875	100	13800	100	

Nhận xét: Kết quả phân tích tự động cho thấy tỷ lệ phân loại đúng NST ở nhóm có bất thường trisomy 8 là 96,9% (5.693/5.875), trong khi ở nhóm có NST Philadelphia (Ph1) là 92,6% (12.779/13.800). Tỷ lệ phân loại sai tương ứng là 3,1% và 7,4%.

Như vậy, hiệu quả phân loại NST của Biochrom.AI có sự khác biệt giữa hai nhóm bất thường, với tỷ lệ phân loại đúng ở nhóm trisomy 8 cao hơn nhóm Ph1. Sự khác biệt này có ý nghĩa thống kê khi phân tích bằng mô hình hồi quy logistic đơn biến (p<0,001).

Bảng 5. Hiệu quả phân loại NST theo độ phân giải của cụm NST

Độ phân giải cụm NST	Số cụm NST n (%)	Tổng số NST đơn lẻ n	Phân loại đúng, n (%)	Phân loại sai, n (%)	Accuracy (95% CI), %	p
400 band	270 (63,5)	12.445	12.030 (96,7)	415 (3,3)	96,7 (96,4–97,0)	<0,001
500 band	125 (29,4)	5.775	5.118 (88,6)	657 (11,4)	88,6 (87,8–89,4)	
550 band	30 (7,1)	1.455	1.324 (91,0)	131 (9,0)	91,0 (89,5–92,4)	
Tổng	425 (100)	19.675	18.472 (93,9)	1.203 (6,1)	93,9 (93,6–94,2)	

Nhận xét: Theo độ phân giải của cụm NST, tỷ lệ phân loại đúng đạt 96,7% ở nhóm 400 band, 88,6% ở nhóm 500 band và 91,0% ở nhóm 550 band. Như vậy, độ chính xác phân loại không tăng tuyến tính theo độ phân giải; nhóm 500 band có tỷ lệ phân loại đúng thấp nhất, trong khi nhóm 400 band có tỷ lệ cao nhất. Giá trị p của mô hình hồi quy logistic đơn biến, đánh giá sự khác biệt về khả năng phân loại đúng giữa các nhóm độ phân giải, nhóm 400 band được lựa chọn làm nhóm tham chiếu.

Bảng 6: Thời gian tiến hành phân tích khi phần mềm có ứng dụng AI – Học máy

Biochrom.AI	n	Min (phút)	Max (phút)	Mean (phút)	Std.Deviation (phút)	*P (t-test)*
Chế độ tự động	425	2,5	15,0	4,2	3.9	<0,001
Chế độ thủ công		3,5	13,5	6,3	4.2	

Nhận xét: Thời gian được tính từ khi bắt đầu xử lý đến lúc lưu kết quả. Thời gian trung bình phân tích thủ công một cụm NST trên phần mềm Biochrom.AI là 6,3±4,2 phút. Với cùng nhóm kỹ thuật y thực hiện phân tích, trên cùng phần mềm, đã được hỗ trợ AI, thời gian này rút xuống còn 4,2±3,9 phút. Tham khảo khi so sánh với thời gian trung bình phân tích một cụm NST khi sử dụng phần mềm Ikaros thực hiện bởi cùng nhóm KTV là 5,3 phút.

IV. BÀN LUẬN

Sự phát triển của trí tuệ nhân tạo (AI), đặc biệt các mô hình học sâu, mở ra nhiều tiềm năng trong xử lý hình ảnh y học. Trong di truyền tế bào, AI có thể hỗ trợ nhận diện, phân loại và sắp xếp NST, góp phần rút ngắn thời gian phân tích, giảm phụ thuộc vào kinh nghiệm người đọc và tăng tính chuẩn hóa. Tuy nhiên, tại Việt Nam, các nghiên cứu đánh giá AI trong phân tích NST còn hạn chế, đặc biệt trên bệnh phẩm tủy xương.

Biochrom.AI được đánh giá trên 19.675 hình ảnh NST đơn lẻ từ 425 cụm NST kỳ giữa của 85 người bệnh. Khác với nhiều bộ dữ liệu chủ yếu từ máu ngoại vi, dữ liệu nghiên cứu được xây dựng từ tiêu bản tủy xương không sử dụng chất kích thích phân bào, trong đó NST thường ngắn, co xoắn cao và dễ chồng lấp, phản ánh tương đối sát điều kiện phân tích thực tế tại phòng xét nghiệm huyết học.

Ở cấp độ cụm NST, Biochrom.AI nhận diện đúng 120/125 cụm trisomy 8 (96,0%) và 273/300 cụm Ph1 (91,0%). Độ chính xác cao hơn ở trisomy 8 có thể liên quan đến bản chất bất thường số lượng, trong đó hình thái NST số 8 không thay đổi đáng kể. Ngược lại, Ph1 là bất thường cấu trúc do chuyển

đoạn t(9;22)(q34;q11.2), làm thay đổi chiều dài và hình thái NST, khiến quá trình nhận diện phức tạp hơn. Kết quả này phù hợp với nhận định rằng các bất thường cấu trúc thường khó phân loại hơn bất thường số lượng bằng các mô hình học sâu.[6,7]

Theo nhóm kích thước, độ chính xác giảm từ NST lớn đến NST rất ngắn, lần lượt 98,5%; 91,2%; 87,2% và 71,2%. Các NST nhỏ có ít đặc điểm hình thái, số lượng băng G hạn chế và mức độ tương đồng cao, gây khó khăn trong phân biệt. Đặc biệt, biến thiên hình thái của NST Y và sự hạn chế về số lượng dữ liệu huấn luyện có thể ảnh hưởng đến hiệu quả phân loại.[8]

Ở cấp NST đơn lẻ, độ chính xác đạt 96,9% ở nhóm trisomy 8 và 92,6% ở nhóm Ph1; hồi quy logistic đơn biến cho thấy loại bất thường liên quan có ý nghĩa với khả năng phân loại đúng (p<0,001). Tuy nhiên, kết quả cần được diễn giải thận trọng do hai nhóm có sự khác biệt về đặc điểm hình thái và số lượng NST. Độ chính xác ở cấp NST đơn lẻ và cấp cụm phản ánh hai khía cạnh bổ sung của hiệu năng hệ thống.

Phân tích theo độ phân giải cho thấy tỷ lệ phân loại đúng đạt 96,7%, 88,6% và 91,0% tương ứng ở 400, 500 và 550 band; tổng thể đạt 93,9%. Không ghi nhận xu hướng tuyến tính giữa độ phân giải và độ chính xác, cho thấy hiệu quả phân loại không phụ thuộc đơn thuần vào số lượng băng mà còn chịu ảnh hưởng của hình thái và mức độ co xoắn NST. Do các NST trong cùng cụm và các cụm của cùng người bệnh có tính phụ thuộc, các nghiên cứu tiếp theo cần áp dụng phương pháp thống kê phù hợp để đánh giá mối liên quan này.[3]

Đáng chú ý là Biochrom.AI giúp giảm thời gian phân tích từ 6,3 ± 4,2 xuống 4,2 ± 3,9 phút/cụm, tương đương khoảng 33%. Kết quả cho thấy AI có tiềm năng hỗ trợ chuẩn hóa và nâng cao hiệu quả quy trình, thay vì thay thế hoàn toàn chuyên gia.

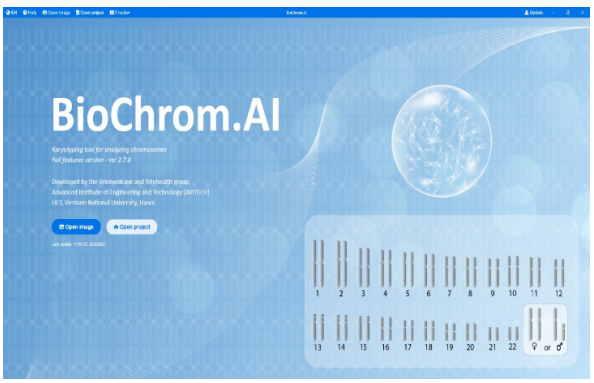
Nghiên cứu còn hạn chế do chỉ khảo sát trisomy 8 và Ph1, thực hiện tại một trung tâm với phương pháp chọn mẫu thuận tiện và dữ liệu không cân bằng giữa các loại NST. Các nghiên cứu tiếp theo cần mở rộng dữ liệu đa trung tâm, bổ sung nhiều dạng bất thường và tối ưu thuật toán, đặc biệt đối với các bất thường cấu trúc.

IV. KẾT LUẬN VÀ KHUYẾN NGHỊ

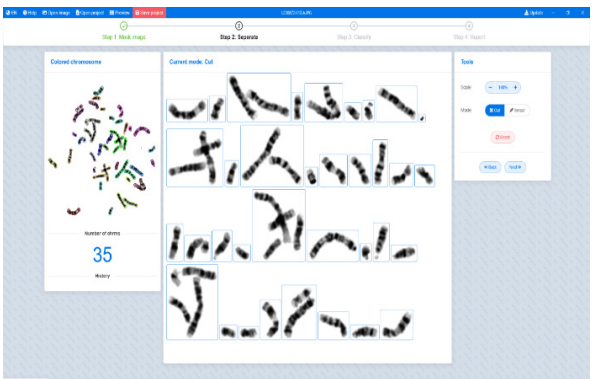
Biochrom.AI bước đầu cho thấy hiệu quả trong hỗ trợ phân tích NST trên tiêu bản tủy xương, với độ chính xác phát hiện trisomy 8 và Ph1 lần lượt đạt 96,0% và 91,0%. Độ chính xác phân loại giảm ở các NST kích thước nhỏ và rất ngắn. AI đạt độ chính xác 96,9% đối với NST đơn lẻ trong nhóm trisomy 8 và 92,6% ở nhóm Ph1, đồng thời rút ngắn khoảng 33% thời gian phân tích. Biochrom.AI có tiềm năng hỗ trợ phân tích, nhưng cần tiếp tục thẩm định đa trung tâm, mở rộng dữ liệu và tối ưu thuật toán, đặc biệt đối với các bất thường cấu trúc.

Phụ lục

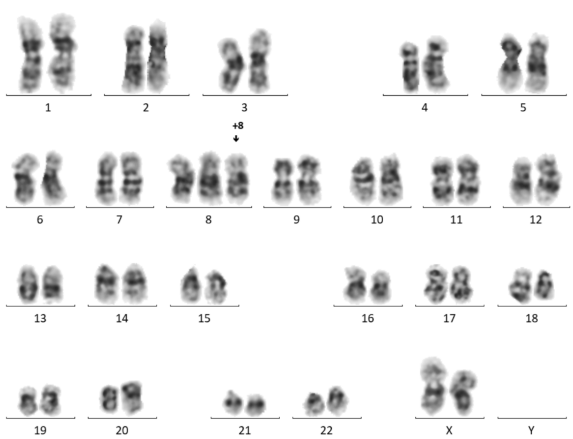
Giao diện phần mềm Biochrom.AI

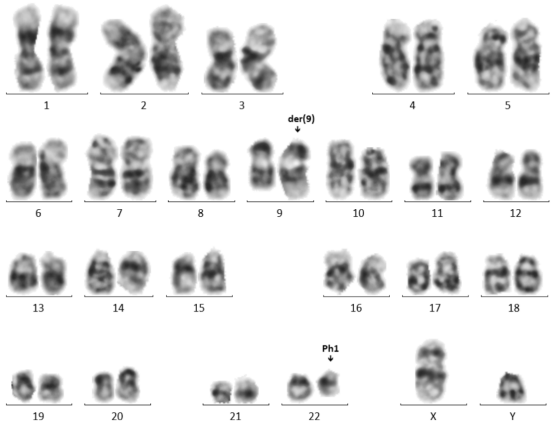


Bất thường trisomy 8



Bất thường NST Ph1





TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Döhner H, Wei AH, Appelbaum FR, Craddock C, DiNardo CD, Dombret H, et al.** Diagnosis and management of AML in adults: 2022 recommendations from an international expert panel on behalf of the ELN. *Blood*. 2022;140(12):1345-1377.
2. **Heim S, Mitelman F.** Cancer Cytogenetics: Chromosomal and Molecular Genetic Aberrations of Tumor Cells. 4th ed. Wiley-Blackwell; 2015. 632 p.
3. **Hastings RJ, Moore S, Chia N, editors.** ISCN 2024: An International System for Human Cytogenomic Nomenclature. Basel: S Karger; 2024.
4. **Litjens G, Kooi T, Bejnordi BE, Setio AAA, Ciompi F, Ghafoorian M, et al.** A survey on deep learning in medical image analysis. *Med Image Anal*. 2017;42:60-88.
5. **National Comprehensive Cancer Network.** NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Chronic Myeloid Leukemia. Version 2.2024. Plymouth Meeting, PA: National Comprehensive Cancer Network; 2024.
6. **Moazzen Y, Çapar A, Albayrak A, Çalık N, Töreyin BU.** Metaphase finding with deep convolutional neural networks. Biomedical Signal Processing and Control; 2019;52:353–61.
7. **WHO Classification of Tumours Editorial Board.** Haematolymphoid Tumours. 5th ed. Lyon: International Agency for Research on Cancer; 2024.
8. **Zhang W, Song S, Bai T, Zhao Y, Ma F, Su J, et al.** Chromosome Classification with Convolutional Neural Network Based Deep Learning. 11th International Congress on Image and Signal Processing, *BioMedical Engineering and Informatics (CISP-BMEI).* 2018;1-5.