

Retųjų ligų patikros modeliai populiacijos fenomikos duomenų pagrindu

MF Institutas: TRANSLIACINIŲ SVEIKATOS TYRIMŲ INSTITUTAS (TSTI)	
1.	<p>Tematikos pavadinimas: Retųjų ligų patikros modeliai populiacijos fenomikos duomenų pagrindu</p> <p>Title of the topic: Rare Disease Detection Models Based on Population Phenomics Data</p>
2.	<p>Numatomas tematikos vadovas(-ė) / Supervisor of the topic: Prof. dr. (HP) Arvydas Laurinavičius</p>
3.	<p>Reikalavimai pretendento išsilavinimui: Medicinos, visuomenės sveikatos, matematikos ar informatikos krypties magistro laipsnis</p> <p>Applicant's educational requirements: Master's degree in Medicine, Public Health, Mathematics or Informatics</p>
4.	<p>Tematikos aprašymas: Daugelis retųjų ligų (RL) pasireiškia nespecifiniais klinikiniais požymiais įvairiame paciento amžiuje, todėl dažnai diagnozuojamos pavėluotai. Jų diagnostikai paprastai reikalingi brangūs ir specializuoti tyrimai, o tai didina sveikatos sistemos apkrovą ir blogina pacientų prognozę. Ankstyvos diagnostikos aktualumą dar labiau išryškina sparčiai besivystantys nauji gydymo metodai, leidžiantys stabdyti ligos progresavimą. Dėl šių priežasčių tampa ypač svarbu tobulinti retųjų ligų ankstyvos detekcijos ir rizikos stratifikavimo sistemas, pasitelkiant šiuolaikines asmens sveikatos duomenų (fenomo) analizės ir dirbtinio intelekto (DI) technologijas. Šio darbo tikslas – sukurti DI modelius, kurie, remiantis populiacinio lygmens duomenimis, leistų įvertinti asmens riziką sirgti RL, pirmiausia Alporto sindromo spektro būklėmis, taip pat įvertinti metodų pritaikomumą kitoms RL. Tyrime bus integruojami multimodaliniai Valstybės duomenų agentūros (VDA) kaupiami populiaciniai duomenys ir VUL Santaros klinikų biomedicininio tyrimo metu suformuota Alporto sindromo pacientų imtis, naudojama mašininio mokymo ir modelių validacijos tikslais. Keliama hipotezė, kad populiacijos lygmens sveikatos duomenų fenomika sudaro prielaidas sukurti veiksmingus DI modelius RL patikrai bei individų rizikos stratifikacijai. Tai leis reikšmingai pagerinti ankstyvą RL diagnostiką. Tematika pasižymi tarpdisciplininiu pobūdžiu, jungiančiu klinikinę mediciną, duomenų mokslą ir DI taikymą, bei tarptautiškumu, grindžiamu bendradarbiavimu su nacionaliniais ir tarptautiniais duomenų bei tyrimų tinklais.</p>
	<p>Description of the topic: Many rare diseases (RDs) present with non-specific clinical manifestations across different age groups and are therefore often diagnosed late. Their diagnosis typically requires costly and highly specialized investigations, which increases the burden on healthcare systems and adversely affects patient prognosis. The growing availability of novel therapeutic approaches capable of slowing disease progression further highlights the importance of early diagnosis. For these reasons, there is a pressing need to improve early detection and risk stratification systems for RDs by employing novel phenotypic health data analysis and machine learning methods for artificial intelligence (AI) applications. The aim of the proposed research is to develop AI-based models that, using population-level data, enable the assessment of an individual's risk of RDs, with an initial focus on conditions within the Alport syndrome spectrum, as well as to evaluate the applicability of these models to expand towards other RDs. The study will integrate multimodal population-level data collected by the State Data Agency (VDA) with an Alport syndrome patient cohort established during a biomedical study at Vilnius University Hospital Santaros Clinics, which will be used for machine learning and model validation experiments. The central hypothesis is that population-level health data phenomics provides the foundation for developing effective AI-based detection models capable of significantly improving the early diagnosis of RDs. This topic is inherently interdisciplinary, combining clinical medicine, data science, and AI applications, and is international in scope, based on collaboration with national and international data and research networks.</p>