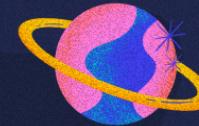


REALIZAÇÃO

APOIO



## APLICAÇÃO DO YOLO V8 NA DETECÇÃO AUTOMATIZADA DE CROMOSSOMOS HUMANOS EM IMAGENS DE METÁFASES PARA APOIO A DIAGNÓSTICOS GENÉTICOS

**Ana Paula S. SILVA<sup>1</sup>; Taffarel BRANT-RIBEIRO<sup>2</sup>**

### RESUMO

Este artigo apresenta a aplicação da arquitetura YOLO v8 para a detecção automática de cromossomos humanos em imagens de metáfases obtidas por microscopia óptica. O modelo foi treinado com um conjunto de dados público anotado por especialistas e alcançou resultados expressivos, com precisão de 0.960, revocação de 0.936, mAP<sub>50</sub> de 0.983 e mAP<sub>50-95</sub> de 0.788. A análise da matriz de confusão demonstrou que os principais erros ocorreram entre cromossomos de alta similaridade morfológica e nos casos de falsos negativos. Esses resultados confirmam a viabilidade do YOLO v8 como ferramenta de apoio à citogenética, oferecendo diagnósticos mais rápidos, padronizados e confiáveis. Conclui-se que a abordagem é promissora e que trabalhos futuros devem buscar reduzir falsos negativos e expandir o treinamento para a detecção de anomalias cromossômicas, consolidando sua aplicação em ambientes clínicos reais.

**Palavras-chave:** Redes Convolucionais; Visão Computacional; Citogenética; Aprendizado Profundo; Diagnóstico Genético.

### 1. INTRODUÇÃO

A identificação de anomalias cromossômicas, como trissomias dos cromossomos 13, 18 e 21, é fundamental para o diagnóstico de síndromes genéticas, doenças neoplásicas e para a avaliação de exposições genotóxicas (Sharma et al., 2017). A técnica clássica de cariotipagem, baseada na observação de células em metáfase, ainda é realizada de forma manual, sendo um processo demorado, subjetivo e suscetível à fadiga humana (Xiao et al., 2020). Estima-se que cerca de 13 milhões de brasileiros convivam com doenças genéticas raras (Souza et al., 2019), o que evidencia a urgência de métodos mais eficientes e automatizados para apoiar o diagnóstico clínico.

Nos últimos anos, avanços em Inteligência Artificial (IA) e Visão Computacional abriram novas possibilidades para a automação da citogenética, em especial por meio de Redes Neurais Convolucionais (CNNs). Essas arquiteturas vêm sendo empregadas com sucesso na análise de imagens biomédicas, permitindo a detecção e classificação automática de cromossomos em imagens de metáfase (Shen et al., 2023). Em particular, os modelos da família You Only Look Once (YOLO) destacam-se por sua capacidade de realizar detecção de objetos em tempo real com elevada acurácia.

Entre as versões estáveis mais utilizadas, o YOLO v8, incorpora melhorias estruturais como

<sup>1</sup>Discente do Bacharelado em Ciência da Computação, IFSULDEMINAS – Campus Passos. E-mail: anapaula220santos@gmail.com.

<sup>2</sup>Orientador, IFSULDEMINAS – Campus Passos. E-mail: brant.ribeiro@ifsuldeminas.edu.br.

o bloco C2f, o módulo SPPF, a detecção anchor-free e suporte nativo à segmentação de instâncias, o que a torna ideal para lidar com imagens complexas, de baixa resolução, com cromossomos sobrepostos e variabilidade morfológica (Ultralytics, 2023; Widayani et al., 2024). Apesar de existirem versões mais recentes como o YOLO v11 em ambientes experimentais, o YOLO v8 se mantém como uma versão estável, com amplo suporte técnico e comprovado desempenho em tarefas médicas.

Este trabalho propõe a aplicação do modelo YOLO v8 para a detecção automatizada de cromossomos humanos em imagens de células metafásicas obtidas por microscopia óptica, utilizando o conjunto de dados de Tseng et al. (2023), anotado manualmente por especialistas. O objetivo foi avaliar o desempenho do modelo por métricas como precisão, revocação,  $mAP_{50}$  e  $mAP_{50-95}$  ( $mAP$ ), buscando demonstrar sua viabilidade como ferramenta de apoio ao diagnóstico genético.

Ao contribuir para a automação da citogenética, este estudo pretende fortalecer a integração entre IA e genética, promovendo padronização, agilidade diagnóstica e redução da intervenção manual em ambientes clínicos e laboratoriais, especialmente em cenários de alta demanda ou escassez de especialistas.

## 2. MATERIAL E MÉTODOS

Foi utilizado o dataset público de Tseng et al. (2023), que contém imagens de células metafásicas com anotações para as 24 classes cromossômicas. A implementação foi realizada em Python no ambiente Google Colab com aceleração por GPU, utilizando a biblioteca Ultralytics. O conjunto de dados foi dividido em subconjuntos de treino e validação para o desenvolvimento do modelo.

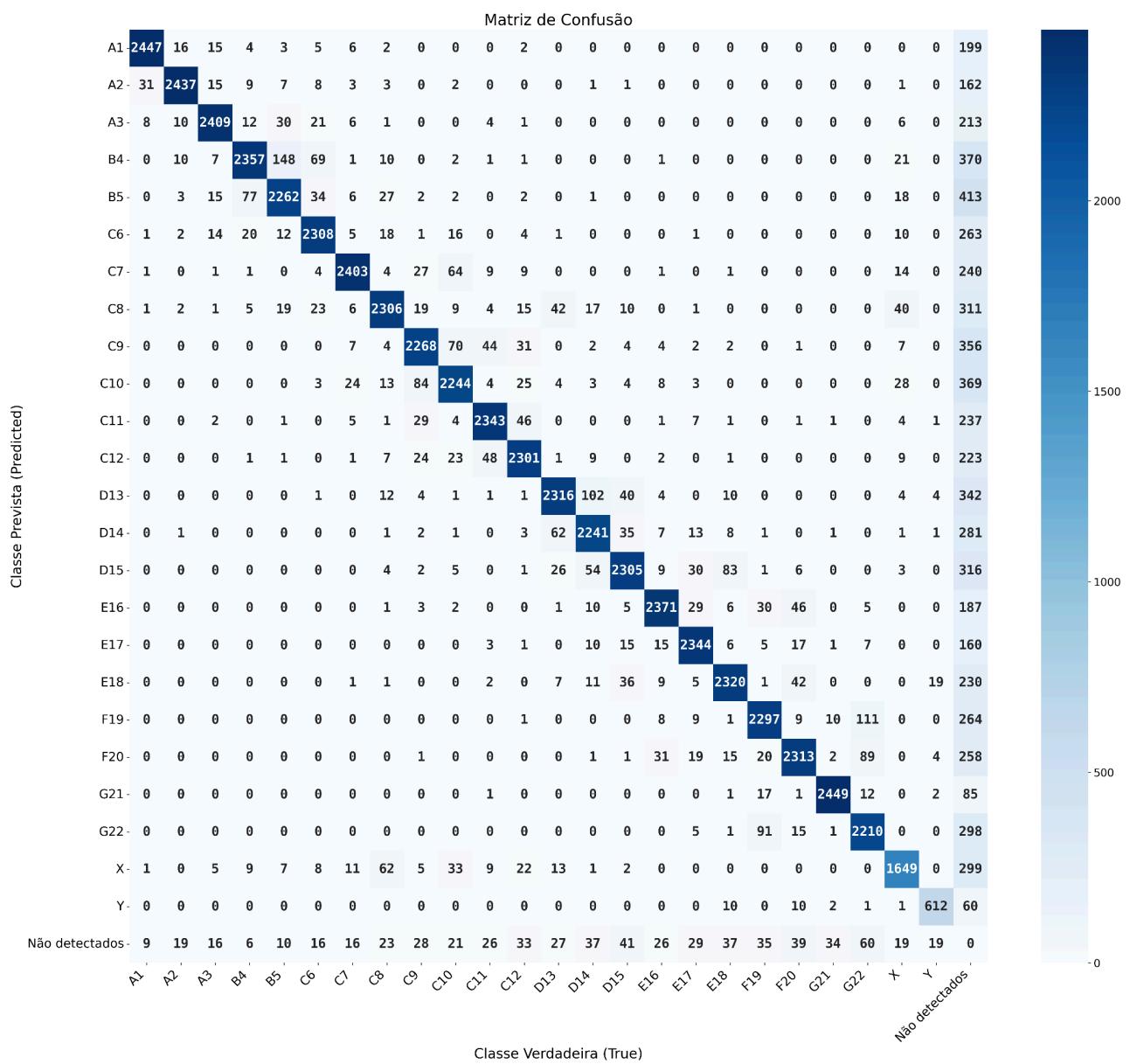
A arquitetura YOLO v8 foi treinada para a tarefa de detecção de objetos, aprendendo a localizar cada cromossomo e atribuir a ele uma das 24 classes. O desempenho do modelo treinado foi avaliado quantitativamente por meio das métricas de Precisão, Revocação e Média de Precisão Média ( $mAP$ ). Adicionalmente, uma matriz de confusão foi gerada para uma análise qualitativa dos padrões de acerto e erro do modelo.

## 3. RESULTADOS E DISCUSSÃO

O modelo YOLO v8 foi treinado e avaliado com sucesso utilizando o dataset de imagens de metáfases. A performance do modelo foi quantificada por meio de métricas padrão para detecção de objetos. O modelo alcançou uma precisão de 0.960, indicando que a grande maioria de suas detecções estava correta, e uma revocação de 0.936, demonstrando alta capacidade de identificar os cromossomos presentes nas imagens. O valor de  $mAP_{50}$ , que avalia a detecção com um critério de

sobreposição de 50%, atingiu expressivos 0.983, evidenciando a robustez do modelo na localização dos alvos. A métrica mAP<sub>50-95</sub> (mAP), mais rigorosa, obteve 0.788, um resultado sólido que reflete a dificuldade da tarefa de classificar 24 classes visualmente semelhantes. Para uma análise qualitativa dos erros de classificação, foi gerada uma matriz de confusão representada na Figura 1.

Figura 1 – Matriz de Confusão para as 24 classes de cromossomos e a classe de não detectados.



Fonte: Autoria própria (2025).

A análise da matriz de confusão revela que a diagonal principal concentra os maiores valores, confirmando que o modelo acerta a classe correta na maioria das vezes. As confusões ocorrem predominantemente entre cromossomos do mesmo grupo (ex: A1, A2 e A3), o que é esperado devido à alta similaridade morfológica. A coluna dos não detectados indica que o principal

desafio do modelo reside nos falsos negativos, ou seja, cromossomos que não foram detectados. Ainda assim, os resultados demonstram a alta viabilidade do YOLO v8 como uma ferramenta de apoio para a automação da cariotipagem.

É importante ressaltar que o escopo deste treinamento focou na detecção e classificação dos 24 tipos de cromossomos em um cariótipo normal. A identificação de anomalias cromossômicas, tanto numéricas (como trissomias) quanto estruturais, representa uma etapa futura e mais complexa, que exigirá possivelmente ajustes na arquitetura do modelo.

#### 4. CONSIDERAÇÕES FINAIS E TRABALHOS FUTUROS

A aplicação da arquitetura YOLO v8 demonstrou ser uma abordagem promissora para a detecção e classificação automatizada de cromossomos humanos. Os resultados indicam que o modelo pode servir como uma ferramenta de apoio eficaz na citogenética, com potencial para proporcionar diagnósticos mais rápidos e padronizados. Trabalhos futuros devem focar na otimização do modelo para reduzir os falsos negativos e na expansão do treinamento para incluir a identificação de anomalias cromossômicas, validando sua aplicação em contextos clínicos reais.

#### REFERÊNCIAS

- INCA. **Como surge o câncer.** 2022. Disponível em:  
<https://www.gov.br/inca/pt-br/assuntos/cancer/como-surge-o-cancer>. Acesso em: 3 mai. 2025.
- SHARMA, M. et al. Crowdsourcing for chromosome segmentation and deep classification. In: PROCEEDINGS OF THE IEEE CONFERENCE ON COMPUTER VISION AND PATTERN RECOGNITION WORKSHOPS, 2017, Honolulu, Hawaii, USA, p. 34-41.
- SHEN, X. et al. A dicentric chromosome identification method based on clustering and watershed algorithm. **Scientific Reports**, Nature Publishing Group UK London, v. 9, n. 1, p. 2285, 2019.
- SOUZA, Í. P. d. et al. Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. **Ciência & Saúde Coletiva**, ABRASCO - Associação Brasileira de Saúde Coletiva, Rio de Janeiro, Brasil, v. 24, n. 10, p. 3683-3700, out. 2019.
- TSENG, J.-J. et al. An open dataset of annotated metaphase cell images for chromosome identification. **Scientific Data**, Nature Publishing Group UK London, v. 10, n. 1, p. 104, 2023.
- ULTRALYTICS. **Ultralytics YOLO Documentation.** 2023. Disponível em:  
<https://docs.ultralytics.com>. Acesso em: 1 mai. 2025.
- WIDAYANI, A. et al. Review of Application YOLO v8 in Medical Imaging. **Indonesian Applied Physics Letters**, Surabaya, Indonésia, v. 5, n. 1, p. 23-33, 2024.
- XIAO, L. et al. DeepACEv2: Automated chromosome enumeration in metaphase cell images using deep convolutional neural networks. **IEEE Transactions on Medical Imaging**, IEEE, Piscataway, NJ, USA, v. 39, n. 12, p. 3920-3932, 2020.