

© 2025 by the author(s).

This work is licensed under Creative Commons Attribution 4.0 International License
<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Як цитувати статтю: Boyarchuk O. Artificial Intelligence in the Diagnosis of Inborn Errors of Immunity: Current Capabilities, Challenges, and Future Perspectives. *East Ukr Med J.* 2025;13(4):993-1004.
[https://doi.org/10.21272/eumj.2025;13\(4\);993-1004](https://doi.org/10.21272/eumj.2025;13(4);993-1004)

ABSTRACT

Oksana Boyarchuk

<https://orcid.org/0000-0002-1234-0040>

I. Horbachevsky Ternopil National Medical University, Ternopil, Ukraine

ARTIFICIAL INTELLIGENCE IN THE DIAGNOSIS OF INBORN ERRORS OF IMMUNITY: CURRENT CAPABILITIES, CHALLENGES, AND FUTURE PERSPECTIVES

Introduction. Inborn errors of immunity (IEI), also known as primary immunodeficiencies, comprise a heterogeneous group of rare genetic disorders with a wide range of clinical manifestations, including increased susceptibility to infections, autoimmune and inflammatory conditions, allergic diseases, and malignancies. Diagnosing these conditions is often challenging due to the nonspecific nature of symptoms, limited access to molecular genetic testing, and low clinical awareness among healthcare providers. In this context, the potential of artificial intelligence (AI) to improve the diagnosis of IEI is gaining increasing attention.

The aim of this review is to analyze current and potential applications of AI in the diagnosis of IEI and to discuss the challenges of implementing such technologies in Ukrainian clinical practice.

Materials and Methods. A comprehensive analysis of scientific literature was conducted, focusing on the use of AI and machine learning (ML) in the diagnosis of IEI and data-driven clinical decision-making. Sources were searched using databases such as PubMed, Scopus, and Web of Science.

Results. The article outlines the primary areas of AI application in IEI diagnostics, including automated processing of clinical data, analysis of medical images, interpretation of next-generation sequencing (NGS) data, predictive modeling, and development of electronic decision-support systems. AI has been shown to reduce the time to diagnosis, decrease the number of unnecessary tests, standardize clinical approaches, and enhance access to personalized medicine. Current and emerging directions of AI use in IEI diagnosis are considered in light of ethical, technological, and practical aspects. Several successful cases of AI implementation in IEI diagnostics and clinical decision-making are presented.

Key barriers to AI implementation in Ukraine are also highlighted, including insufficient digitalization of healthcare institutions, data fragmentation, lack of anonymized clinical datasets, ethical and legal concerns, and the need for interdisciplinary training of specialists.

Conclusions. Artificial intelligence is a promising tool in the diagnosis of IEI, offering the potential for more accurate, timely, and cost-effective identification of these rare conditions. Its effective use requires a national digital health strategy, international collaboration, and the development of localized tools tailored to the Ukrainian healthcare context.

Keywords: primary immunodeficiencies, inborn errors of immunity, artificial intelligence, diagnosis, machine learning, bioinformatics, clinical decision support system.

Corresponding author: Oksana Boyarchuk, I. Horbachevsky Ternopil National Medical University, Ternopil, Ukraine
e-mail: boyarchuk@tdmu.edu.ua

РЕЗЮМЕ

Оксана Боярчук

<https://orcid.org/0000-0002-1234-0040>

Тернопільський національний
медичний університет
ім.І.Горбачевського, Тернопіль,
Україна

ШТУЧНИЙ ІНТЕЛЕКТ У ДІАГНОСТИЦІ ВРОДЖЕНИХ ПОМИЛОК ІМУНІТЕТУ: СУЧАСНІ МОЖЛИВОСТІ, ВИКЛИКИ ТА ПЕРСПЕКТИВИ

Вступ. Вроджені помилки імунітету (ВПІ), також відомі як первинні імунodefіцити, охоплюють гетерогенну групу рідкісних генетичних захворювань із широким спектром клінічних проявів із підвищеною сприйнятливістю до інфекцій, аутоімунних і запальних проявів, алергічних станів та злоякісних новоутворень. Їх діагностика часто є складною через неспецифічність симптомів, обмежену доступність молекулярно-генетичних досліджень та низьку настороженість лікарів. У цьому контексті дедалі більше уваги привертають можливості штучного інтелекту (ШІ) у покращенні діагностики ВПІ.

Метою даної оглядової роботи є аналіз існуючих та потенційних напрямів використання ШІ в діагностиці ВПІ, а також обговорення викликів впровадження таких технологій в українську медичну практику.

Матеріали і методи. Проведено аналіз наукових публікацій, що висвітлюють застосування ШІ та методів машинного навчання у діагностиці ВПІ та прийнятті клінічних рішень. Пошук джерел здійснювався у таких наукових базах даних: PubMed, Scopus, Web of Science.

Результати. У статті окреслено основні сфери застосування ШІ в діагностиці ВПІ: автоматизована обробка клінічних даних, аналіз медичних зображень, розшифровка та інтерпретація даних секвенування нового покоління (NGS), предиктивне моделювання, створення електронних інструментів підтримки клінічного рішення. Зазначено, що ШІ сприяє скороченню часу до встановлення діагнозу, зменшенню кількості необґрунтованих досліджень, стандартизації підходів і покращенню доступу до персоналізованої медицини. Сучасні та перспективні напрямки застосування ШІ в діагностиці ВПІ розглянуті з урахуванням етичних, технологічних та практичних аспектів. Наведено успішні приклади використання ШІ для діагностики ВПІ та підтримки клінічних рішень.

Викладено основні бар'єри впровадження ШІ в Україні: недостатній рівень цифровізації медичних закладів,

фрагментованість даних, відсутність анонімізованих клінічних датасетів, етичні та правові виклики, а також потреба в міждисциплінарній підготовці фахівців.

Висновки. Штучний інтелект є перспективним інструментом у сфері діагностики ВПІ, здатним забезпечити більш точне, своєчасне та економічно обґрунтоване виявлення цих рідкісних захворювань. Його ефективне застосування потребує національної стратегії цифрового розвитку охорони здоров'я, міжнародної співпраці, а також створення локальних інструментів, адаптованих до українських реалій.

Ключові слова: первинні імунodefіцити, вроджені помилки імунітету, штучний інтелект, діагностика, машинне навчання, біоінформатика, системи підтримки прийняття клінічних рішень.

*Автор, відповідальний за листування: Оксана Боярчук, кафедра дитячих хвороб з дитячою хірургією Тернопільського національного медичного університету ім. І.Я.Горбачевського, Тернопіль, Україна
e-mail: boyarchuk@tdmu.edu.ua*

ПЕРЕЛІК СКОРОЧЕНЬ

APDS – activated PI3K delta, синдром активованої PI3K-дельта

ВПІ – вроджені помилки імунітету

ЗВІД – загальний варіабельний імунodefіцит

ЕМК – електронні медичні картки

ESID – Європейське товариство з імунodefіцитів

KREC – каппа-делетуючі ексцизійні кільця

IUIS – International Union of Immunological Societies (Міжнародний Союз імунологічних товариств)

ПІД – первинні імунodefіцити

ТКІД – тяжкий комбінований імунodefіцит

TREC – Т-клітинні рецепторні ексцизійні кільця

USIDNET – The United States Immunodeficiency Network

ВСТУП

Вроджені помилки імунітету (ВПІ) – це велика й гетерогенна група генетично зумовлених захворювань, що супроводжуються порушенням функції імунної системи [1]. Ці стани можуть мати аутосомно-домінантний, аутосомно-рецесивний або Х-зчеплений тип успадкування та проявлятися з різним ступенем клінічної пенетрантності. На сьогодні відомо понад 550 рідкісних захворювань, пов'язаних із дефектами генів, що беруть участь у розвитку та функціонуванні імунної системи [1]. Прогрес у молекулярній генетиці призвів до значного зростання кількості виявлених ВПІ. Лише у 2024 році експертним комітетом Міжнародного союзу імунологічних товариств (IUIS) було визнано ще 67 нових моногенних генетичних дефектів та 2 фенокопії [2]. І хоча кожна окрема нозологія зустрічається рідко, загалом ВПІ є не такими рідкісними станами і саме вони є частою причиною госпіталізації пацієнтів та смертності від різних суміжних станів.

За останні роки відмічено значне зростання ВПІ, пов'язаних із імунною дизрегуляцією [3]. Клінічні

прояви ВПІ є гетерогенними і можуть маніфестувати як підвищеною сприйнятливістю до тяжких інфекцій [4], так і аутоімунними [5], запальними проявами, алергічними станами та злоякісними новоутвореннями [6]. Часто симптоми з'являються поступово, а клінічна картина є неспецифічною. Це ускладнює раннє розпізнавання хвороби, особливо на рівні первинної та вторинної медичної допомоги. Попри те, що термін «первинні імунodefіцити» (ПІД) залишається в ужитку, нині все частіше використовується точніший термін «вроджені помилки імунітету» (inborn errors of immunity, IEI), який краще відображає складність і спектр цих станів [3].

Деякі ВПІ, такі як тяжкий комбінований імунodefіцит (ТКІД) можуть проявлятися вже в перші місяці після народження тяжкими життєвоzagрозливими інфекціями та при відсутності адекватного лікування призводять до смерті дитини. Проте, хибною є думка, що ВПІ проявляються лише у дитячому віці. Є низка захворювань, які можуть маніфестувати і в дорослому віці. Зокрема, загальний варіабельний імунodefіцит (ЗВІД) найчастіше

маніфестує в дорослому віці, причому прояви можуть бути різні – від частих інфекцій до аутоімунних захворювань та онкопатології.

Симптоми ВПІ часто не проявляються всі одразу, а маніфестують протягом певного періоду. Діагностика ВПІ є мультиетапною та потребує глибокого аналізу анамнезу, лабораторних, імунологічних та генетичних даних. Затримка в діагностиці ВПІ часто сягає 5–10 років, що негативно позначається на прогнозі та якості життя пацієнтів [4, 7].

Професійні та пацієнтські організації впроваджували різні інструменти для покращення діагностики ВПІ. Зокрема, пацієнтська організація Jeffrey Modell Foundation (JMF) розробила 10 ознак, які повинні насторожити щодо первинного імунодефіциту у дітей [7]. Дані ознаки є корисними, але охоплюють в основному інфекційні прояви ВПІ. Вказані JMF ознаки не враховують захворювання, які проявляються спорадичними інфекціями, аутоімунітетом, аутозапаленням та злоякісними новоутвореннями [8, 9].

В 1999 році Європейським товариством з імунодефіцитів також були розроблені 6 критеріїв, які повинні насторожити щодо ПІД у дорослих. Дані ознаки також стосуються в основному інфекцій, тому зазначається необхідність їх перегляду [10, 11].

Підвищення обізнаності медичної спільноти, в тому числі студентів-медиків, лікарів-інтернів, резидентів, лікарів як первинної ланки, так і медичних сестер щодо ознак ВПІ є хорошим знаряддям, яке показало свою ефективність в низці досліджень. Зокрема, наші дослідження показали недостатню обізнаність медичних працівників щодо діагностики та надання допомоги пацієнтам з ВПІ [12]. Завдяки проведенню освітніх заходів (створенню навчальних матеріалів, посібників та проведенню цільових семінарів) вдалося досягти суттєвого покращення рівня знань лікарів про симптоми, діагностику та надання допомоги пацієнтам з ПІД [13].

JMF розробила підхід до покращення діагностики ПІД завдяки поєднанню навчання лікарів та підвищення настороженості населення [14]. Завдяки впровадженню даного підходу вдалося покращити діагностику ПІД. Поєднання освітніх програм для лікарів з покращенням діагностичної інфраструктури призвело до значного збільшення кількості виявлених випадків ПІД у дітей в нашому регіоні та в Україні загалом, що свідчить про ефективність комплексного підходу до вирішення проблеми ранньої діагностики ПІД [15].

Важливим кроком до раннього виявлення ВПІ стало впровадження неонатального скринінгу на тяжкі Т- і В-лімфопенії з використанням

TREC/KREC-аналізу [16-18]. Великим досягненням є впровадження програми неонатального скринінгу на ТКІД та інші тяжкі Т- і В-лімфопенії з використанням визначення рівнів TREC/KREC в Україні [19]. Проте, завдяки неонатальному скринінгу вдається вчасно виявляти лише незначну кількість ВПІ, при яких спостерігається відсутність або дуже мала кількість Т- і В-лімфоцитів.

Протягом останніх двох десятиліть спостерігається значний прорив у лабораторній діагностиці ВПІ, включно з імунофенотипуванням, функціональними тестами та масовим секвенуванням нового покоління [20]. Проте навіть наявність високотехнологічного обладнання не усуває труднощі в інтерпретації складної, багатокомпонентної клініко-лабораторної інформації.

Незважаючи на наявність різних знарядь, які дозволяють запідозрити ВПІ та міжнародних діагностичних критеріїв (IUIS, ESID), вчасна діагностика залишається викликом, особливо в країнах із обмеженими ресурсами [1, 2]. Саме тому використання алгоритмів штучного інтелекту (ШІ) постає як перспективний напрям у діагностиці ВПІ.

Інструменти ШІ можуть обробляти великі обсяги даних, знаходити складні закономірності та допомагати в ухваленні клінічних рішень. Це особливо важливо у випадках рідкісних, гетерогенних захворювань, де стандартні діагностичні підходи часто не дають результату. При цьому йдеться не про заміну лікаря, а про розширення його можливостей завдяки аналітичним інструментам нового покоління.

Метою даної оглядової роботи є аналіз існуючих та потенційних напрямів використання ШІ в діагностиці ВПІ, а також обговорення викликів впровадження таких технологій в українську медичну практику.

Дослідження відповідає цілям сталого розвитку ООН, зокрема Цілі 3 – «Міцне здоров'я та благополуччя», що передбачає забезпечення всеохопного доступу до якісної медичної допомоги та зміцнення можливостей системи охорони здоров'я [21]. Застосування інструментів штучного інтелекту в діагностиці рідкісних імунологічних захворювань сприяє ранньому виявленню, зниженню смертності та покращенню якості життя пацієнтів.

МАТЕРІАЛИ І МЕТОДИ

Ця оглядова стаття базується на аналізі наукових публікацій, що висвітлюють застосування ШІ та методів машинного навчання у діагностиці ВПІ та прийнятті клінічних рішень. Пошук джерел здійснювався у таких наукових базах даних: PubMed, Scopus, Web of Science.

До аналізу були включені: оригінальні наукові статті (як клінічні, так і експериментальні дослідження), систематичні та нарративні огляди, рекомендації експертних груп, публікації про моделі штучного інтелекту та їхню клінічну апробацію у сфері імунології.

Пошук охоплював статті, опубліковані в період з 2015 до 2025 року. Під час формування корпусу джерел були використані такі ключові слова та комбінації: “inborn errors of immunity”, “primary immunodeficiency”, “artificial intelligence”, “machine learning”, “diagnostic decision support”, “automated flow cytometry analysis”, “data integration in rare diseases”, “AI in healthcare” тощо.

Загалом до аналізу було включено понад 30 джерел, які були оцінені з точки зору релевантності до теми ШІ та ВПІ, новизни підходів, наявності опису алгоритмів або моделей, практичного застосування або потенціалу до впровадження у клінічну практику.

Окрему увагу приділено публікаціям, що демонструють конкретні приклади використання штучного інтелекту для аналізу імунологічних, генетичних або клінічних даних, а також роботі референс-центрів і мультидисциплінарних підходів до діагностики ВПІ із застосуванням цифрових рішень.

РЕЗУЛЬТАТИ

Ідентифікація ВПІ за допомогою ШІ

Використання ШІ особливо актуально для діагностики рідкісних захворювань, в тому числі ВПІ. У дослідженні, ініційованому JMF, серед когорти з 427110 учасників новий діагноз ВПІ отримали 1036 осіб (0,2%) [22]. Водночас у групі з високим ризиком цей показник сягнув 9%, порівняно з 1,5% і 0,2% у середньому та низькому ризику відповідно. Найчастішими діагнозами були синдром Ді Джорджі та селективний дефіцит IgA.

Алгоритми ШІ не лише виявляли ВПІ, а й допомагали координувати маршрути пацієнтів з діагнозом ВПІ: від термінового направлення до фахівця — до моніторингу стану пацієнта, сприяючи проактивному клінічному спостереженню. Запропонована стратегія може допомогти знизити ризик ускладнень, оптимізувати витрати і підтримувати прийняття клінічних рішень на основі аналізу електронних медичних карток (ЕМК), залучення мультидисциплінарних команд і використання найкращих практик [22].

Інше дослідження в США охопило 17 мільйонів пацієнтів з 7 медичних центрів [23]. Алгоритми ШІ були використані для виявлення пацієнтів із синдромом активованої РІЗК-дельта (APDS) — рідкісним імунодефіцитом із початком у дитячому

віці, для якого характерні часті інфекції верхніх дихальних шляхів, синусити, отити, бронхіти та пневмонія. Модель виявила 98% (45 з 46) відомих пацієнтів. Цей підхід довів свою ефективність як інструмент для масового скринінгу рідкісних захворювань з наявним лікуванням. Автори підкреслюють значення точного фенотипування та ЕМК-даних у виявленні подібних станів [24].

Модель машинного навчання XGBoost продемонструвала ефективність у прогнозуванні діагнозу загального варіабельного імунодефіциту (ЗВІД) у дітей [25]. Прогноз був можливий за 10 років до клінічного діагнозу. Ключовими ознаками зі стійким зв'язком з дитячими ЗВІД були частота поширених інфекцій та призначення антибіотиків.

PheNet — інший алгоритм, заснований на аналізі ЕМК — зміг передбачити діагноз ЗВІД більш ніж на рік раніше у понад половини випадків. Точність алгоритму становила 74% [26].

На основі реєстру USIDNET (n=2396) було розроблено модель XGBoost із використанням SHAP для інтерпретації [27]. Було охоплено 286 змінних та 12 типів ПІД, серед яких ЗВІД, синдром Ді Джорджі, хронічна гранулематозна хвороба, агаммаглобулінемія, неklasифікований ПІД та ін. Точність моделі для ЗВІД становила 0,80. Найбільш прогностичними були інфекції верхніх дихальних шляхів, гіпогаммаглобулінемія, астма. Модель може допомогти створювати зручне дерево рішень для генерації диференціальних діагнозів [27].

Розробка моделі ШІ для ВПІ вимагає агрегації даних з кількох джерел та використання експертних клінічних знань для уточнення вибору ознак [28].

Більшість досліджень щодо використання ШІ у діагностиці ВПІ охоплюють період з 2019 до 2025 року, базуються на ЕМК третинного рівня і включають лабораторні результати, коди МКХ, призначення ліків. Вибір змінних був експертно керованим [29–30].

У нещодавньому дослідженні [31] було створено алгоритм машинного навчання для ранньої ідентифікації пацієнтів з ВПІ на основі аналізу великого масиву текстових записів в ЕМК. Модель виявляла пацієнтів з ВПІ на 36 місяців раніше від встановлення клінічного діагнозу, а ознаки, асоційовані з ІЕІ, ставали очевидними вже за 24 місяці до його діагностики.

Фенотипування – ключовий елемент моделей ШІ

Фенотипування – це процес ідентифікації клінічних характеристик, який є одним з основних етапів, які використовує ШІ для діагностики ВПІ [32]. Фенотипування може бути зосередженим як на ідентифікації суб'єктів, які можуть мати

імунодефіцит, так і на виявленні нових варіантів генів ВПІ [33].

Перехід від використання реєстрів до аналізу даних з ЕМК виявляється більш ефективним для дослідження ВПІ, оскільки забезпечує глибше, масштабове та довготривале вивчення пацієнтів [34]. Для полегшення процесу фенотипування впроваджено стандартизовані словники медичних термінів та онтології, зокрема Онтологію фенотипу людини (HPO), яка включає терміни, релевантні для опису ВПІ [35, 36].

Прогнозування ризику, виявлення імунологічних та генетичних патернів

Машинне навчання активно застосовується для оцінки ризику розвитку ВПІ, що підтверджено низкою досліджень, які враховували як клінічні, так і лабораторні показники, зокрема, нейтропенію, лімфопенію та гіпогаммаглобулінемію [37, 38].

Інші дослідження використовували автоматизоване машинне навчання для диференціації ЗВІД від інших форм дефіциту антитіл за даними імунофенотипування, отриманими методом проточної цитометрії [39]. Включення великої кількості пацієнтів і мультіджерельних даних посилює потенціал ШІ у виявленні, класифікації та диференціальній діагностиці ВПІ.

У перспективі передбачається активне використання ШІ в імунології – галузі, що вивчає секвенування окремих імунних клітин. Це дозволить виявляти специфічні патерни рецепторів,

прогнозувати антигенну відповідь і добирати таргетну терапію [28, 40].

Крім того, ШІ дедалі активніше застосовується в геномних дослідженнях для виявлення нових локусів сприйнятливості до порушень імунітету, аналізу клініко-генетичних асоціацій і пошуку олігогенних варіантів у пацієнтів зі складним фенотипом [41, 42].

Інструменти Face2Gene, DeepGestalt можна використовувати для розпізнавання візуальних фенотипів при підозрі на ВПІ з синдромальними рисами [43].

ШІ в персоналізованій терапії ВПІ

Завдяки аналізу біомаркерів та відповідей на терапію ШІ здатен сприяти розробці персоналізованих схем лікування ІЕІ [28, 44].

Нещодавно проведено дослідження [45], в якому визначали здатність сучасних моделей великих мов програмування (ВММ) надавати клінічні рекомендації щодо ВПІ показало точність на рівні >88% та якість клінічного обґрунтування за допомогою шкали Revised-IDEA (R-IDEA) ≥ 8 для 3 моделей (GPT-4o, Llama-3.1-70B-Instruct, Mistral-Large-Instruct-2407), причому GPT-4o досягла найвищої діагностичної точності (96,2%).

Нові можливості використання ШІ в спектрі ІЕІ включають виявлення нових біомаркерів, класифікацію підтипів ІЕІ, оптимізацію доступу до медичної допомоги в недостатньо обслуговуваних районах та прогнозування оптимальних терапевтичних стратегій для даного пацієнта (Табл. 1) [28].

Таблиця 1 - Можливості використання штучного інтелекту для діагностики ВПІ

| Можливості ШІ | Опис можливостей | Джерела |
|---|--|------------|
| Аналіз електронних медичних карток | Розрізнання клінічних шаблонів, пов'язаних з імовірністю ВПІ: часті інфекції, атиповий перебіг хвороб, тривала антибіотикотерапія, сімейний анамнез. Створення інструментів первинного скринінгу пацієнтів з підвищеним ризиком. | 22-36 |
| Обробка даних імунологічних тестів | Інтерпретація результатів імунофенотипування, рівнів імуноглобулінів, функціональних тестів. Класифікація типу імунодефіциту, виявлення атипових варіантів та визначення необхідності подальшого генетичного обстеження. | 37-39 |
| Інтерпретація даних секвенування нового покоління (NGS) | Секвенування цілих екзомів або панелей генів дає сотні варіантів, серед яких необхідно знайти патологічну. ШІ-системи, як-от DeepVariant, Emedgene або Franklin by Genoox, прискорюють фільтрацію, прогнозують патогенність варіантів, знаходять зв'язки між генотипом і фенотипом, тим самим скорочуючи час до встановлення діагнозу. | 41-42 |
| Системи підтримки прийняття клінічних рішень | Алгоритми ШІ можна інтегрувати в електронні медичні платформи, які здатні надавати лікарю підказки щодо ймовірності ВПІ, рекомендованих обстежень, подальших дій, особливо в умовах педіатричної практики. | 22, 44, 45 |

Таблиця 2 - Переваги застосування ШІ у діагностиці ВПІ

| Перевага | Опис переваги | Джерела |
|---|---|------------|
| Скорочення часу до постановки діагнозу | Алгоритми машинного навчання здатні виявляти характерні ознаки ВПІ задовго до появи повного клінічного спектра захворювання. У дослідженні, проведеному на основі аналізу ЕМК, ШІ передбачав діагноз ІЕІ за 1–3 роки до його офіційного встановлення. Подібні результати підтверджені для ЗВІД, ТКІД та APDS. | 25, 26, 31 |
| Зменшення кількості необґрунтованих досліджень | Завдяки точному фенотипуванню та виявленню ключових предикторів, ШІ дозволяє мінімізувати обсяг діагностичних тестів, зосереджуючись на найбільш релевантних обстеженнях. Це знижує навантаження на пацієнта, медичну систему та витрати охорони здоров'я. | 33, 37, 38 |
| Уніфікація та стандартизація діагностичних алгоритмів | Впровадження систем клінічної підтримки рішень на базі ШІ сприяє впровадженню єдиних протоколів, зменшуючи варіабельність між клініцистами та закладами. Такі системи особливо ефективні при роботі з рідкісними чи складними нозологіями. | 46, 47 |
| Можливість аналізу великих популяційних даних | ШІ дозволяє ефективно працювати з багатомільйонними масивами ЕМК, як було продемонстровано у дослідженнях на понад 17 млн пацієнтів у США. Це відкриває шлях до популяційного скринінгу ВПІ, раннього виявлення рідкісних форм та покращення епідеміологічного моніторингу. | 23 |
| Підвищення настороженості лікарів загальної практики | Інтегровані системи, які автоматично генерують підозру на ВПІ за певними тригерами (наприклад, повторні інфекції, лімфопенія), підвищують настороженість медичних працівників, особливо в умовах обмеженого досвіду роботи з подібними захворюваннями. | 22, 36 |

Переваги використання штучного інтелекту для діагностики ВПІ та надання допомоги даній категорії пацієнтів підсумовані в таблиці 2.

Аналіз літературних джерел демонструє потенціал використання ШІ для подолання діагностичних бар'єрів у сфері рідкісних захворювань, зокрема ВПІ. Це безпосередньо сприяє реалізації Цілі сталого розвитку 3 – «Міцне здоров'я та благополуччя», оскільки сприяє забезпеченню своєчасного та точного діагностування захворювань, що часто залишаються недообстеженими. Крім того, дослідження частково відповідає ЦСР 9 – «Інновації та інфраструктура», оскільки пропонує інноваційні цифрові рішення для вдосконалення медичної інфраструктури. А підвищення обізнаності медичних працівників і залучення мультидисциплінарних команд корелює з ЦСР 4 – «Якісна освіта», зокрема щодо забезпечення навчання для медичних кадрів протягом усього життя [21].

Виклики впровадження ШІ

Попри численні наукові досягнення, впровадження ШІ в реальну клінічну практику залишається складним завданням. Виявлено суттєвий розрив між високими результатами досліджень і їхнім реальним впливом на систему надання медичної допомоги [28].

Серед основних бар'єрів — необхідність інтеграції алгоритмів у вже існуючі клінічні процеси,

забезпечення сумісності між цифровими платформами, підтримка прийняття клінічних рішень, а також прозорість і відповідність загальним пріоритетам охорони здоров'я.

Greenes та співавт. [46] наголошують, що відсутність стратегічного лідерства, чіткого формулювання цілей та розуміння людського фактору обмежили повноцінне впровадження моделей ШІ в рутинну клінічну роботу. Ефективне впровадження моделей клінічної підтримки рішень вимагає скоординованої взаємодії між лікарями, біоінформатиками, розробниками ШІ, ІТ-фахівцями та управлінцями [47].

Додаткову увагу приділяють питанню упередженості — расової, етнічної чи соціальної — що може впливати на справедливість прийняття рішень [48, 49]. У цьому контексті особливо важливою є глобальна мультицентрова співпраця з метою створення узагальнених і неконфліктних моделей, які забезпечуватимуть рівні можливості для всіх пацієнтів.

Складності виникають і на етапі тренування моделей: обмежені обсяги даних, фенотипове перекриття між різними станами, а також потенційні зсуви в даних можуть негативно позначатися на якості моделей.

Не менш актуальними залишаються етичні аспекти – конфіденційність, безпека даних,

регуляторні рамки, доступність [50].

Даний аналітичний конвеєр може функціонувати максимально ефективно лише за умови інтеграції в системи з належним управлінням даними, розвиненою інфраструктурою ЕМК, участю мультидисциплінарних команд та залученням експертів з імунології. У таких умовах ІІІ-

орієнтовані стратегії можна реалізувати навіть у системах охорони здоров'я з обмеженими ресурсами – для раннього виявлення пацієнтів з ВПІ, оптимізації витрат та підвищення якості медичної допомоги [22].

Обмеження і виклики використання ІІІ підсумовані в таблиці 3.

Таблиця 3 - Обмеження і виклики використання ІІІ

| № | Обмеження і виклики |
|----|---|
| 1. | Якість вхідних даних: неповні або помилкові дані знижують точність моделей. |
| 2. | Нестача валідованих педіатричних моделей. |
| 3. | Потреба в адаптації ІІІ до локальних особливостей охорони здоров'я. |
| 4. | Етичні питання та захист персональних даних. |
| 5. | Залежність від інфраструктури: наявність електронних медичних записів, стабільного інтернету, підготовлених кадрів. |

Таким чином, структурування та обмін даними, розробка команд, орієнтованих на ВПІ, створення освітніх програм для клінічних стажерів є необхідністю, яка дозволить ефективно використовувати ІІІ для діагностики ВПІ та прийняття рішень.

Перспективи використання ІІІ

Майбутнє застосування штучного інтелекту в діагностиці та менеджменті ВПІ обіцяє значне розширення можливостей персоналізованої медицини, скорочення часу до встановлення діагнозу та підвищення ефективності терапії.

Ключові вектори розвитку включають:

- Інтеграція ІІІ у повсякденну клінічну практику: розробка інтерфейсів, які дозволяють клініцистам ефективно використовувати ІІІ для діагностики ІЕІ.
- Мультиоміка та імуноміка: поєднання даних секвенування одиничних клітин (single-cell RNA-seq), протеоміки та метаболоміки з алгоритмами ІІІ дозволить глибше розуміти імунні механізми та розробляти індивідуалізовані стратегії лікування [28, 42].
- Розширення баз даних і репрезентативності: створення глобальних репозитаріїв з урахуванням генетичного та етнічного різноманіття покращить прогностичну цінність моделей.
- Етичні та регуляторні рамки: удосконалення механізмів захисту персональних даних, впровадження національних і міжнародних стандартів використання ІІІ у медицині [50].
- Підвищення обізнаності лікарів: розробка освітніх модулів, тренінгів та систем

наставництва для підготовки фахівців, здатних ефективно працювати зі ІІІ-модулями [22].

- Прогнозування відповіді на терапію: ІІІ дозволяє не лише поставити діагноз, але й прогнозувати реакцію на конкретні види імунотерапії, що забезпечує більш таргетований і ефективний підхід до лікування [44].
- Медична рівність і доступність: ІІІ може стати інструментом для зменшення розриву між великими академічними центрами та медичними установами в регіонах, забезпечуючи справедливий доступ до складної діагностики [48, 51].

У сукупності ці напрямки формують підґрунтя для створення стійких, доступних і високоточних систем діагностики та лікування ВПІ, орієнтованих на пацієнта. Реалізація цих перспектив можлива лише за умов тісної міждисциплінарної співпраці, участі пацієнтських спільнот і політичної волі до трансформації системи охорони здоров'я.

Перспективи впровадження ІІІ для діагностики ВПІ в Україні

Зважаючи на зростаючий інтерес наукової спільноти до використання ІІІ у медичній практиці, зокрема для діагностики та прийняття клінічних рішень у сфері ВПІ, а також на його численні переваги, ми проаналізували потенційні шляхи впровадження ІІІ в Україні. У контексті активізації зусиль щодо покращення діагностики ВПІ в державі, використання ІІІ може бути реалізоване за такими стратегічними напрямками:

- Створення національного реєстру ВПІ з вбудованими інструментами аналітики та візуалізації, що дозволить виявляти закономірності, оцінювати ефективність терапії та прогнозувати ризики.
- Цифровізація медичних карток з урахуванням ВПІ: стандартизація електронних медичних записів для полегшення автоматичного збору даних, релевантних для імунодефіцитів (симптоми, частота інфекцій, результати аналізів).
- Розробка інтерфейсів для інтеграції ІІІ в медичні інформаційні системи (MedData, eHealth тощо).
- Запуск пілотних проєктів у дитячих лікарнях з використанням клінічних рішень на базі ІІІ для раннього виявлення дітей із підозрою на ВПІ.
- Формування мультидисциплінарних команд, які включають дитячих імунологів, медичних

генетиків, біоінформатиків, фахівців з обробки медичних даних та ІТ-експертів.

- Розширення міжнародної співпраці, зокрема через участь у глобальних проєктах (наприклад, JMF, ESID, IPOPI) та уніфікацію українських баз даних з міжнародними стандартами, що дозволить підвищити якість діагностики та досліджень.
- Залучення українських стартапів, технічних компаній та міжнародних інвесторів для створення ІІІ-продуктів у сфері рідкісних захворювань, зокрема ВПІ.
- Стимулювання інновацій через грантові конкурси або акселератори у співпраці з МОЗ, МОН, USAID, Horizon Europe тощо.

Впровадження ІІІ в медичну сферу України, зокрема для діагностики ВПІ, має значний потенціал, однак супроводжується низкою системних, технічних, етичних та кадрових проблем, які наведено в таблиці 4.

Таблиця 4 Бар'єри впровадження ІІІ в діагностику ВПІ в Україні

| Обмеження | Опис обмеження |
|---|--|
| Недостатня цифровізація системи охорони здоров'я | <ul style="list-style-type: none"> • Фрагментованість електронних медичних записів, відсутність уніфікованого підходу до структурування даних. • Невпровадженість електронної історії хвороби у більшості закладів, особливо в регіонах. • Відсутність повноцінних електронних реєстрів пацієнтів із рідкісними захворюваннями (зокрема ВПІ). |
| Обмежена доступність якісних клінічних і генетичних даних | <ul style="list-style-type: none"> • Малоцентровість або розрізненість даних, відсутність централізованого зберігання. • Низький рівень молекулярної діагностики, обмежений доступ до WES/WGS-аналізу. • Дані часто неструктуровані, відсутня стандартизація термінології. |
| Дефіцит кваліфікованих кадрів | <ul style="list-style-type: none"> • Брак фахівців, які одночасно розуміються на клінічній медицині, біоінформатиці та ІТ. • Відсутність міждисциплінарних освітніх програм для підготовки таких спеціалістів. • Низька обізнаність лікарів щодо можливостей ІІІ у практиці. |
| Обмежене технічне та програмне забезпечення | <ul style="list-style-type: none"> • Високі витрати на впровадження систем машинного навчання та обробки великих обсягів даних. • Відсутність доступу до захищених медичних дата-центрів і платформ для аналізу. |
| Регуляторна невизначеність | <ul style="list-style-type: none"> • Відсутні чіткі етичні та юридичні рамки щодо застосування ІІІ в клінічній практиці. • Невизначений юридичний статус ІІІ як інструменту медичного рішення: хто несе відповідальність за помилку алгоритму? |
| Проблеми з міжвідомчою та міжнародною інтеграцією | <ul style="list-style-type: none"> • Складність інтеграції українських даних у міжнародні бази через відсутність стандартизації. • Брак відкритих даних для тренування моделей у контексті української популяції. |
| Фінансування та пріоритетність | <ul style="list-style-type: none"> • Брак державного фінансування на дослідницькі проєкти в галузі ІІІ та охорони здоров'я. • Конкуренція за ресурси з іншими пріоритетними напрямками в умовах війни та обмеженого бюджету. |

ВИСНОВКИ

Штучний інтелект є перспективним інструментом у боротьбі з діагностичними затримками при вроджених помилках імунітету. Він уже сьогодні демонструє успішні результати в аналізі медичних записів, лабораторних і генетичних даних, що може бути вагомим внеском в реалізацію цілей сталого розвитку, сприяючи

покращенню доступу до якісної медичної допомоги в умовах обмежених ресурсів. Однак його ефективне використання потребує комплексного підходу: від збору якісних даних до міжгалузевої співпраці. В умовах реформування охорони здоров'я в Україні інтеграція ІІІ в клінічну і лабораторну практику може стати значним проривом у своєчасному виявленні та лікуванні ВПІ.

ВКЛАД АВТОРІВ

Автор зробила внесок у написання початкової і переглянутої версій цього документа і несе повну відповідальність за цілісність усіх аспектів роботи.

ДЖЕРЕЛА ФІНАНСУВАННЯ

Зазначене дослідження проводилось без грантової підтримки.

КОНФЛІКТ ІНТЕРЕСІВ

Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.

ВИКОРИСТАННЯ ШТУЧНОГО ІНТЕЛЕКТУ

Автори підтверджують, що під час написання чи редагування рукопису не використовувалися технології штучного інтелекту.

СПИСОК ЛІТЕРАТУРИ

- Bousfiha AA, Jeddane L, Moundir A, Cecilia Poli M, Aksentijevich I, Cunningham-Rundles C, et al. The 2024 update of IUIS phenotypic classification of human inborn errors of immunity. *J Hum Immun.* 2025;1 (1):e20250002. <https://doi.org/10.70962/jhi.20250002>
- Cecilia Poli M, Aksentijevich I, Bousfiha AA, Cunningham-Rundles C, Hambleton S, Klein C, et al; Human inborn errors of immunity: 2024 update on the classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee. *J Hum Immun.* 2025;1 (1):e20250003. <https://doi.org/10.70962/jhi.20250003>
- Notarangelo LD, Bacchetta R, Casanova JL, Su HC. Human inborn errors of immunity: An expanding universe. *Sci Immunol.* 2020;5(49):eabb1662. <https://doi.org/10.1126/sciimmunol.abb1662>.
- Thalhammer J, Kindle G, Nieters A, Rusch S, Seppänen MRJ, Fischer A, et al; European Society for Immunodeficiencies Registry Working Party. Initial presenting manifestations in 16,486 patients with inborn errors of immunity include infections and noninfectious manifestations. *J Allergy Clin Immunol.* 2021;148(5):1332-1341.e5. <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2021.04.015>.
- Patel PK, Chinga ML, Yilmaz M, Joychan S, Ujhazi B, et al. Correction to: Clinical and Treatment History of Patients with Partial DiGeorge Syndrome and Autoimmune Cytopenia at Multiple Centers. *J Clin Immunol.* 2024;44(3):72. <https://doi.org/10.1007/s10875-024-01677-x>. Erratum for: *J Clin Immunol.* 2024;44(2):42. <https://doi.org/10.1007/s10875-023-01607-3>.
- Boyarchuk O. Allergic manifestations of primary immunodeficiency diseases and its treatment approaches. *Asian Journal of Pharmaceutical and Clinical Research.* 2018; 11(11):83-90. doi:10.22159/ajpcr.2018.v11i11.29059.
- Ghosh A, Samanta M, Ghosh P, Chatterjee M, Mondal R, Sabui TK. Competency of Jeffrey Modell Foundation warning signs and routine laboratory tests in suspecting primary immunodeficiencies: A cross-sectional multi-centric prospective study from eastern India. *Int J Rheum Dis.* 2024;27(11):e15405. <https://doi.org/10.1111/1756-185X.15405>. Erratum in: *Int J Rheum Dis.* 2025 Feb;28(2):e70046. <https://doi.org/10.1111/1756-185X.70046>.
- O'Sullivan MD, Cant AJ. The 10 warning signs: a time for a change? *Curr Opin Allergy Clin Immunol.* 2012;12(6):588-94. <https://doi.org/10.1097/ACI.0b013e3283591534>.
- Arkwright PD, Gennery AR. Ten warning signs of primary immunodeficiency: a new paradigm is needed for the 21st century. *Ann N Y Acad Sci.* 2011;1238:7-14. <https://doi.org/10.1111/j.1749-6632.2011.06206.x>.
- Arslan S, Ucar R, Caliskaner AZ, Reisli I, Guner SN, Sayar EH, et al. How effective are the 6 European Society of Immunodeficiency warning signs for primary immunodeficiency disease? *Ann Allergy Asthma Immunol.* 2016;116(2):151-155.e1. <https://doi.org/10.1016/j.anai.2015.12.001>.
- Yildiz E, Çölkesen F, Evcen R, Sadi Aykan F, Kılınc M, Arslan S. Evaluation of the Effectiveness of the 6 Warning Signs of the European Society for Immunodeficiencies for Primary Immunodeficiencies in

- Older Adults. *Int Arch Allergy Immunol*. 2024;185(4):402-410. <https://doi.org/10.1159/000535604>.
12. Boyarchuk O, Volyanska L, Kosovska T, Lewandowicz-Uszynska A, Kinash M. AWARENESS OF PRIMARY IMMUNODEFICIENCY DISEASES AMONG MEDICAL STUDENTS. *Georgian Med News*. 2018;(285):124-130. PMID: 30702085.
 13. Hariyan T, Kinash M, Kovalenko R, Boyarchuk O. Evaluation of awareness about primary immunodeficiencies among physicians before and after implementation of the educational program: A longitudinal study. *PLoS One*. 2020;15(5):e0233342. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0233342>.
 14. Modell F, Puente D, Modell V. From genotype to phenotype. Further studies measuring the impact of a Physician Education and Public Awareness Campaign on early diagnosis and management of primary immunodeficiencies. *Immunol Res*. 2009;44(1-3):132-49. <https://doi.org/10.1007/s12026-008-8092-3>.
 15. Volokha A, Bondarenko A, Chernyshova L, Hilfanova A, Stepanovskiy Y, Boyarchuk O, et al. Impact of the J Project on progress of primary immunodeficiency care in Ukraine. *Cent Eur J Immunol*. 2021;46(2):250-257. <https://doi.org/10.5114/ceji.2021.108183>.
 16. Puck JM. Newborn screening for severe combined immunodeficiency and T-cell lymphopenia. *Immunol Rev*. 2019;287(1):241-252. <https://doi.org/10.1111/imr.12729>.
 17. Taki M, Miah T, Secord E. Newborn Screening for Severe Combined Immunodeficiency. *Immunol Allergy Clin North Am*. 2021;41(4):543-553. <https://doi.org/10.1016/j.jiac.2021.07.007>.
 18. Lev A, Somech R, Somekh I. Newborn screening for severe combined immunodeficiency and inborn errors of immunity. *Curr Opin Pediatr*. 2023;35(6):692-702. <https://doi.org/10.1097/MOP.0000000000001291>.
 19. Boyarchuk O, Yarema N, Kravets V, Shulhai O, Shymanska I, Chornomydz I, et al. Newborn screening for severe combined immunodeficiency: The results of the first pilot TREC and KREC study in Ukraine with involving of 10,350 neonates. *Front Immunol*. 2022;13:999664. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2022.999664>.
 20. Abrams ED, Basu A, Zavoroka Thomas ME, Henrickson SE, Abraham RS. Expanding the diagnostic toolbox for complex genetic immune disorders. *J Allergy Clin Immunol*. 2025;155(2):255-274. <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2024.11.022>.
 21. United Nations. Transforming our world: The 2030 agenda for sustainable development [Internet]. New York: United Nations; 2015 [cited 2025 Jun 23]. Available from: <https://sdgs.un.org/goals>
 22. Rider NL, Coffey M, Kurian A, Quinn J, Orange JS, Modell V, et al. A validated artificial intelligence-based pipeline for population-wide primary immunodeficiency screening. *J Allergy Clin Immunol*. 2023;151(1):272-279. <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2022.10.005>.
 23. FitzPatrick AM, Chin AT, Nirenberg S, Cunningham-Rundles C, Sacco K, Perlmutter J, et al. Piloting an automated query and scoring system to facilitate APDS patient identification from health systems. *Front Immunol*. 2025;15:1508780. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2024.1508780>.
 24. Bloomfield M, Klocperk A, Zachova R, Milota T, Kanderova V, Sediva A. Natural Course of Activated Phosphoinositide 3-Kinase Delta Syndrome in Childhood and Adolescence. *Front Pediatr*. 2021;9:697706. <https://doi.org/10.3389/fped.2021.697706>.
 25. Alsaati N, Penney C, Helbig I, Sullivan KE. A predictive model for identification of pediatric individuals with common variable immunodeficiency through electronic medical records. *J Allergy Clin Immunol*. 2025:S0091-6749(25)00263-5. <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2025.02.032>.
 26. Johnson R, Stephens AV, Mester R, Knyazev S, Kohn LA, Freund MK, et al. Electronic health record signatures identify undiagnosed patients with common variable immunodeficiency disease. *Sci Transl Med*. 2024;16(745):eade4510. <https://doi.org/10.1126/scitranslmed.ade4510>.
 27. Méndez Barrera JA, Rocha Guzmán S, Hierro Cascajares E, Garabedian EK, Fuleihan RL, Sullivan KE, et al. Who's your data? Primary immune deficiency differential diagnosis prediction via machine learning and data mining of the USIDNET registry. *Clin Immunol*. 2023;255:109759. <https://doi.org/10.1016/j.clim.2023.109759>.
 28. Martinson AK, Chin AT, Butte MJ, Rider NL. Artificial Intelligence and Machine Learning for Inborn Errors of Immunity: Current State and Future Promise. *J Allergy Clin Immunol Pract*. 2024;12(10):2695-2704. <https://doi.org/10.1016/j.jaip.2024.08.012>.
 29. Juhn Y, Liu H. Artificial intelligence approaches using natural language processing to advance EHR-based clinical research. *J Allergy Clin Immunol*. 2020;145(2):463-469. <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2019.12.897>.
 30. Wei WQ, Denny JC. Extracting research-quality phenotypes from electronic health records to support precision medicine. *Genome Med*. 2015;7(1):41. <https://doi.org/10.1186/s13073-015-0166-y>.
 31. Roberts K, Chin AT, Loewy K, Pompeii L, Shin H, Rider NL. Natural language processing of clinical notes enables early inborn error of immunity risk ascertainment. *J Allergy Clin Immunol Glob*. 2024;3(2):100224. <https://doi.org/10.1016/j.jacig.2024.100224>.
 32. Gutierrez MJ, Sullivan KE, Fuleihan R; USIDNET Consortium; Bingham CO 3rd. Phenotypic characterization of patients with rheumatologic manifestations of common variable immunodeficiency. *Semin Arthritis Rheum*. 2018;48(2):318-326. <https://doi.org/10.1016/j.semarthrit.2018.02.013>.
 33. Keller MD, Pandey R, Li D, Glessner J, Tian L, Henrickson SE, et al. Mutation in IRF2BP2 is responsible for a familial form of common variable immunodeficiency disorder. *J Allergy Clin Immunol*.

- 2016;138(2):544-550.e4.
<https://doi.org/10.1016/j.jaci.2016.01.018>.
34. Farmer JR, Ong MS, Barnettler S, Yonker LM, Fuleihan R, Sullivan KE, et al. Common Variable Immunodeficiency Non-Infectious Disease Endotypes Redefined Using Unbiased Network Clustering in Large Electronic Datasets. *Front Immunol*. 2018;8:1740. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2017.01740>.
 35. Robinson PN, Haendel MA. Ontologies, Knowledge Representation, and Machine Learning for Translational Research: Recent Contributions. *Yearb Med Inform*. 2020;29(1):159-162. <https://doi.org/10.1055/s-0040-1701991>.
 36. Haimel M, Pazmandi J, Heredia RJ, Dmytrus J, Bal SK, Zoghi S, et al. Curation and expansion of Human Phenotype Ontology for defined groups of inborn errors of immunity. *J Allergy Clin Immunol*. 2022;149(1):369-378. <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2021.04.033>.
 37. Takao MMV, Carvalho LSF, Silva PGP, Pereira MM, Viana AC, da Silva MTN, et al. Artificial Intelligence in Allergy and Immunology: Comparing Risk Prediction Models to Help Screen Inborn Errors of Immunity. *Int Arch Allergy Immunol*. 2022;183(11):1226-1230. <https://doi.org/10.1159/000526204>.
 38. Rider NL, Cahill G, Motazedi T, Wei L, Kurian A, Noroski LM, et al. PI Prob: A risk prediction and clinical guidance system for evaluating patients with recurrent infections. *PLoS One*. 2021;16(2):e0237285. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0237285>.
 39. Emmaneel A, Bogaert DJ, Van Gassen S, Tavernier SJ, Dullaers M, Haerynck F, et al. A Computational Pipeline for the Diagnosis of COVID Patients. *Front Immunol*. 2019;10:2009. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2019.02009>.
 40. Biswas N, Chakrabarti S. Artificial Intelligence (AI)-Based Systems Biology Approaches in Multi-Omics Data Analysis of Cancer. *Front Oncol*. 2020;10:588221. <https://doi.org/10.3389/fonc.2020.588221>.
 41. Lawless D, Lango Allen H, Thaventhiran J; NIHR BioResource–Rare Diseases Consortium; et al. Predicting the Occurrence of Variants in RAG1 and RAG2. *J Clin Immunol*. 2019;39(7):688-701. <https://doi.org/10.1007/s10875-019-00670-z>.
 42. Yates J, Gutiérrez-Sacristán A, Jouhet V, LeBlanc K, Esteves C; et al. Finding commonalities in rare diseases through the undiagnosed diseases network. *J Am Med Inform Assoc*. 2021;28(8):1694-1702. <https://doi.org/10.1093/jamia/ocab050>.
 43. Mishima H, Suzuki H, Doi M, Miyazaki M, Watanabe S, Matsumoto T, et al. Evaluation of Face2Gene using facial images of patients with congenital dysmorphic syndromes recruited in Japan. *J Hum Genet*. 2019;64(8):789-794. <https://doi.org/10.1038/s10038-019-0619-z>.
 44. Shen T, Wang H, Hu R, Lv Y. Developing neural network diagnostic models and potential drugs based on novel identified immune-related biomarkers for celiac disease. *Hum Genomics*. 2023;17(1):76. <https://doi.org/10.1186/s40246-023-00526-z>.
 45. Rider NL, Li Y, Chin AT, DiGiacomo DV, Dutmer C, Farmer JR, et al. Evaluating large language model performance to support the diagnosis and management of patients with primary immune disorders. *J Allergy Clin Immunol*. 2025:S0091-6749(25)00166-6. <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2025.02.004>.
 46. Greenes RA, Bates DW, Kawamoto K, Middleton B, Osheroff J, Shahar Y. Clinical decision support models and frameworks: Seeking to address research issues underlying implementation successes and failures. *J Biomed Inform*. 2018;78:134-143. <https://doi.org/10.1016/j.jbi.2017.12.005>.
 47. Kanbar LJ, Wissel B, Ni Y, Pajor N, Glauser T, Pestian J, et al. Implementation of Machine Learning Pipelines for Clinical Practice: Development and Validation Study. *JMIR Med Inform*. 2022;10(12):e37833. <https://doi.org/10.2196/37833>.
 48. Cary MP Jr, Zink A, Wei S, Olson A, Yan M, Senior R, et al. Mitigating Racial And Ethnic Bias And Advancing Health Equity In Clinical Algorithms: A Scoping Review. *Health Aff (Millwood)*. 2023;42(10):1359-1368. <https://doi.org/10.1377/hlthaff.2023.00553>.
 49. Abramoff MD, Tarver ME, Loyo-Berrios N, Trujillo S, Char D, Obermeyer Z, et al; Foundational Principles of Ophthalmic Imaging and Algorithmic Interpretation Working Group of the Collaborative Community for Ophthalmic Imaging Foundation, Washington, D.C.; Maisel WH. Considerations for addressing bias in artificial intelligence for health equity. *NPJ Digit Med*. 2023;6(1):170. <https://doi.org/10.1038/s41746-023-00913-9>.
 50. Rivière JG, Soler Palacín P, Butte MJ. Proceedings from the inaugural Artificial Intelligence in Primary Immune Deficiencies (AIPID) conference. *J Allergy Clin Immunol*. 2024;153(3):637-642. <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2024.01.002>.

Одержано 28.03.2025

Затверджено до друку 14.05.2025

ВІДОМОСТІ ПРО АВТОРІВ

Оксана Боярчук, доктор медичних наук, професор, завідувач кафедри дитячих хвороб з дитячою хірургією Тернопільського національного медичного університету ім.І.Я.Горбачевського, телефон +380352

524492; електронна пошта – boyarchuk@tdmu.edu.ua

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-1234-0040>