

O que acontece quando um Algoritmo Global precisa entender o Brasil?

IA Explicável e o Brasil: Entendendo a Síndrome de Li-Fraumeni

Ana Carolina Ricciardi
Líder em IA e Data Science no Grupo Fleury
Doutoranda em IA pelo ICMC/USP
Pesquisadora em IA aplicada à Oncogenética no AC Camargo Câncer Center

IA360





O que acontece quando um **Algoritmo Global** precisa entender **o Brasil?**



**IA Explicável e o Brasil: Entendendo a
Síndrome de Li-Fraumeni**

Ana Carolina Ricciardi

Líder em IA e Data Science no Grupo Fleury
Doutoranda em IA pelo ICMC/USP
Pesquisadora em IA aplicada à Oncogenética
no AC Camargo Câncer Center

Será que um critério internacional consegue ver uma paciente brasileira?



Câncer de **mama**



História familiar **incompleta**



Critérios **não preenchidos**



Sem **investigação genética** naquele momento



O risco pode não estar ausente.
Pode apenas não caber no **campo de visão da regra.**



Quando o sistema olha — e não reconhece



Câmera: não reconhece rosto



Modelo: não reconhece população



Critério clínico: não reconhece família

O problema não é apenas erro técnico.
É invisibilidade automatizada.



Critérios clínicos também são algoritmos

Eles organizam a decisão clínica.



Entrada

idade · tumor · família



Regra

critério clínico



Resultado

suspeitar · encaminhar · investigar

Eles orientam quem segue para avaliação.

Toda regra carrega escolhas

E toda escolha define o que a regra consegue ver.



Dados

quais sinais entram?



Lógica

qual regra decide?



Erro

qual falha é tolerada?

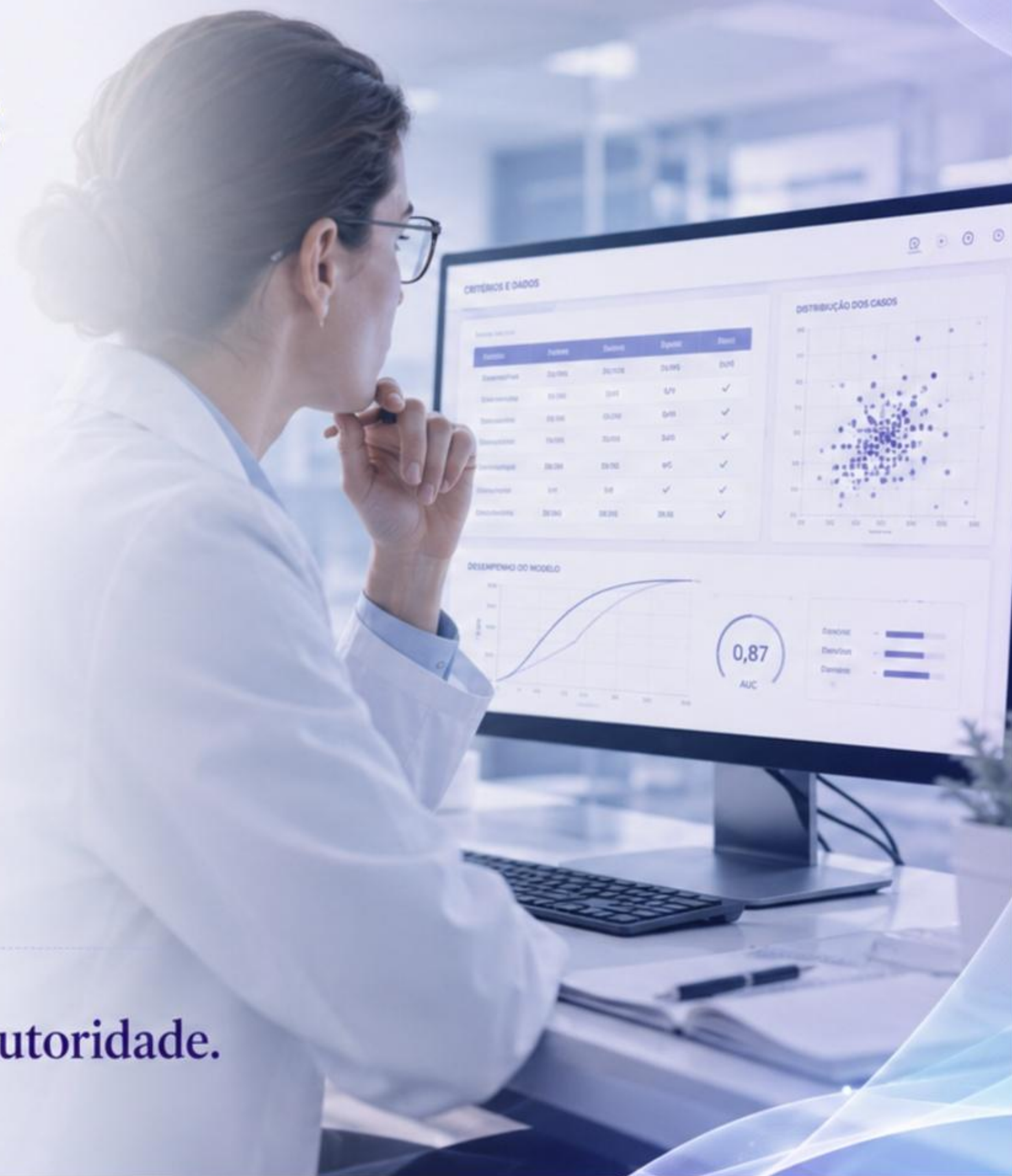


Visão

quem pode ficar fora?



Quando uma escolha vira regra, ela ganha autoridade.



A Tese da Palestra



- ➡ Critérios, modelos ou ferramentas de decisão
- ➡ evidências que **não** representam uma população
- ➡ deixam de ver riscos reais.

Construídos a partir de quem?

Na saúde, também precisamos perguntar:

-  validados em quem?
-  aplicados em quem?
-  funcionam para quem?

A Genômica Ainda Não Aprendeu o Mundo Inteiro

94,48%

participantes europeus no GWAS
Diversity Monitor
(setembro/2024)

<1%

representação para quase todos os
demais grupos
exceto asiáticos

76%

participantes de ensaios clínicos
2015–2019 de ancestralidade europeia

Quando populações são sub-representadas, a medicina de precisão pode se tornar precisa apenas para alguns.

A diversidade em dados biomédicos é crítica para equidade em saúde.

Li-Fraumeni e *TP53*

Predisposição hereditária ao câncer



tumores jovens



múltiplos primários



agregação familiar

TP53 ajuda a proteger o genoma.

Síndrome de Li-Fraumeni no Brasil



Mundo

~1:5.000–1:20.000

síndrome rara



Sul/Sudeste

~1:300–1:375

p.R337H fundadora



Paraná

64/30.098 RNs

2,12/1.000 • ~1 em 472



A p.R337H transforma uma
síndrome rara em um **desafio local**.



O Desafio Clínico

Quem encaminhar para avaliação genética?



O que é Chompret?

Ferramenta de suspeição para **TP53**.



Triagem clínica, não diagnóstico.

Se positivo, orienta a conduta.

Como o experimento foi construído?



DADOS

Coorte brasileira
real



COMPARAÇÃO

ML vs. Chompret
computacionalizado



MODELOS

RF · XGBoost
CatBoost



EXPLICABILIDADE

SHAP



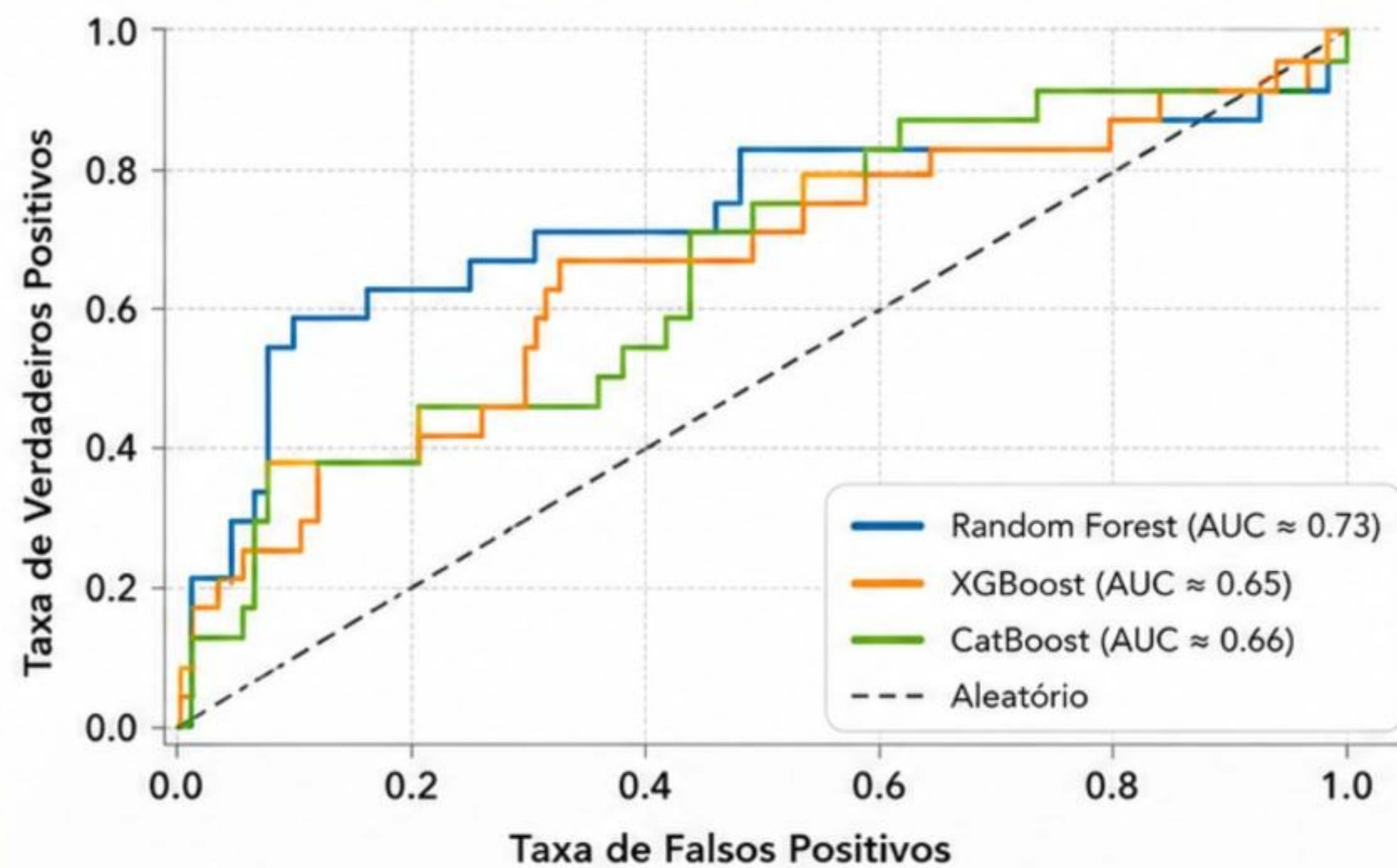
USO PRETENDIDO

Apoio à triagem,
não diagnóstico

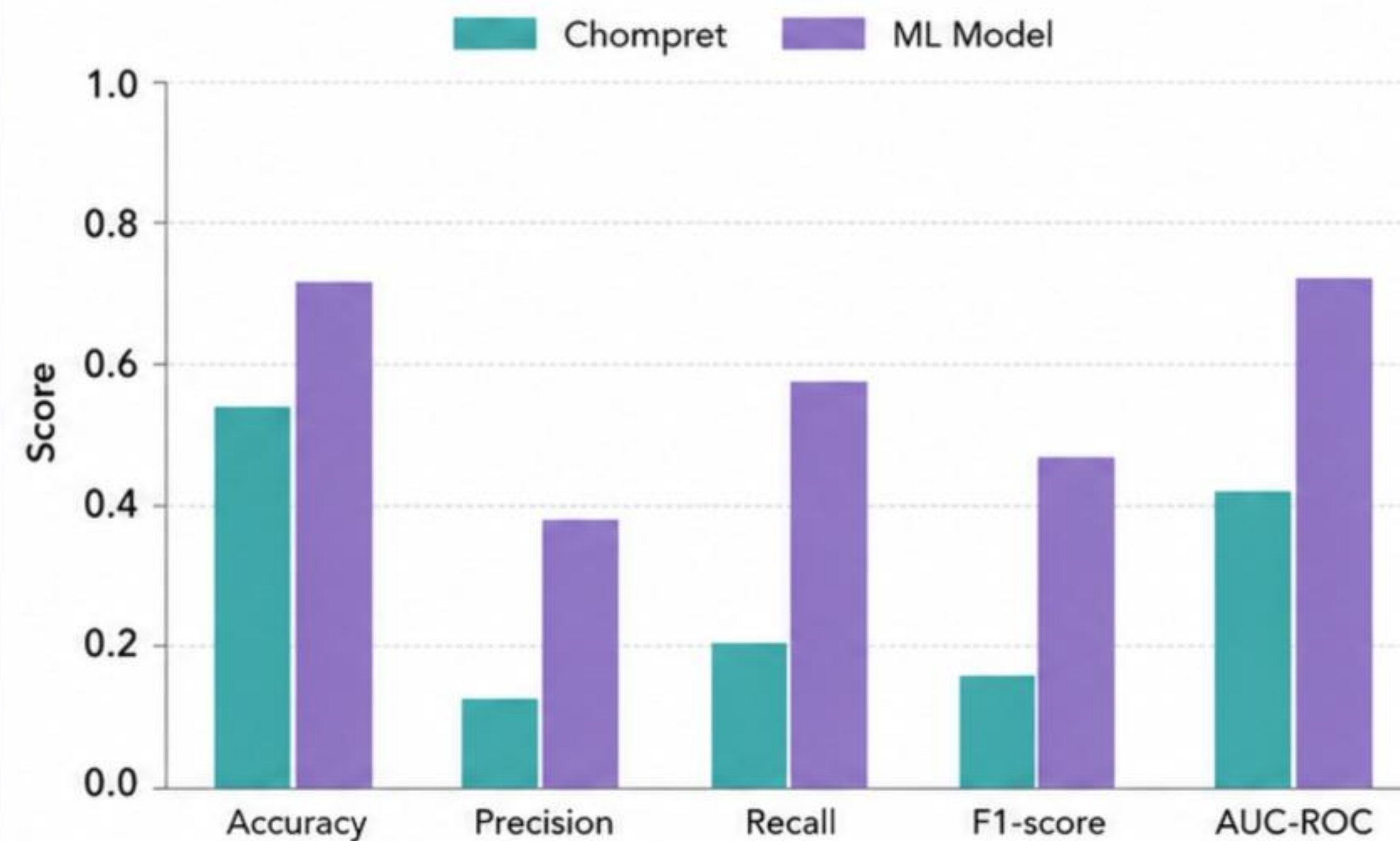
Resultados



Curva ROC – Comparação de Modelos



Métricas Comparativas – TPS3+ Prediction



Do desempenho à descoberta

1

ML superou Chompret
melhor discriminação



2

Diferenciou perfis em *TP53*
p.R337H vs outras variantes



3

SHAP explicou a decisão
variáveis + pesos



O resultado não foi só melhor. **Foi interpretável.**



O que o SHAP tornou visível?



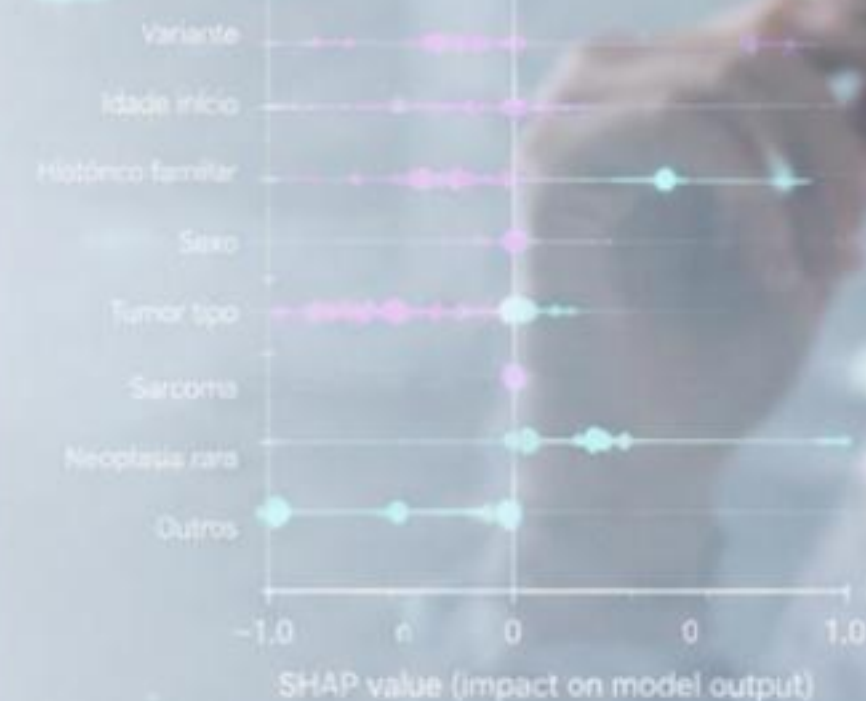
p.R337H

- mama menos precoce
- histórico materno positivo
- maior variabilidade clínica



Outras variantes TP53

- início precoce
- sarcomas
- neoplasias raras



Nem todo *TP53* se apresenta da mesma forma.



O que o Chompret não viu?

Voltando à paciente do início

O que o Chompret não viu?

Voltando à paciente do início



Apresentação mais sutil

penetrância variável



Idade menos precoce

diagnóstico mais tardio



Família menos evidente

poucos casos documentados



Contexto brasileiro

efeito fundador

Como modelos explicáveis podem ajudar?



Reconhecer padrões locais
específicos da p.R337H



Pesar variáveis no contexto
não só por regra fixa



Detectar apresentações atípicas
além do padrão clássico



Apoiar testagem e vigilância
mais adaptadas ao Brasil

• *Explicabilidade transforma predição em decisão clínica revisável.* •

Limitações e responsabilidade



Resultado promissor \neq uso clínico automático

Do experimento ao estudo multicêntrico

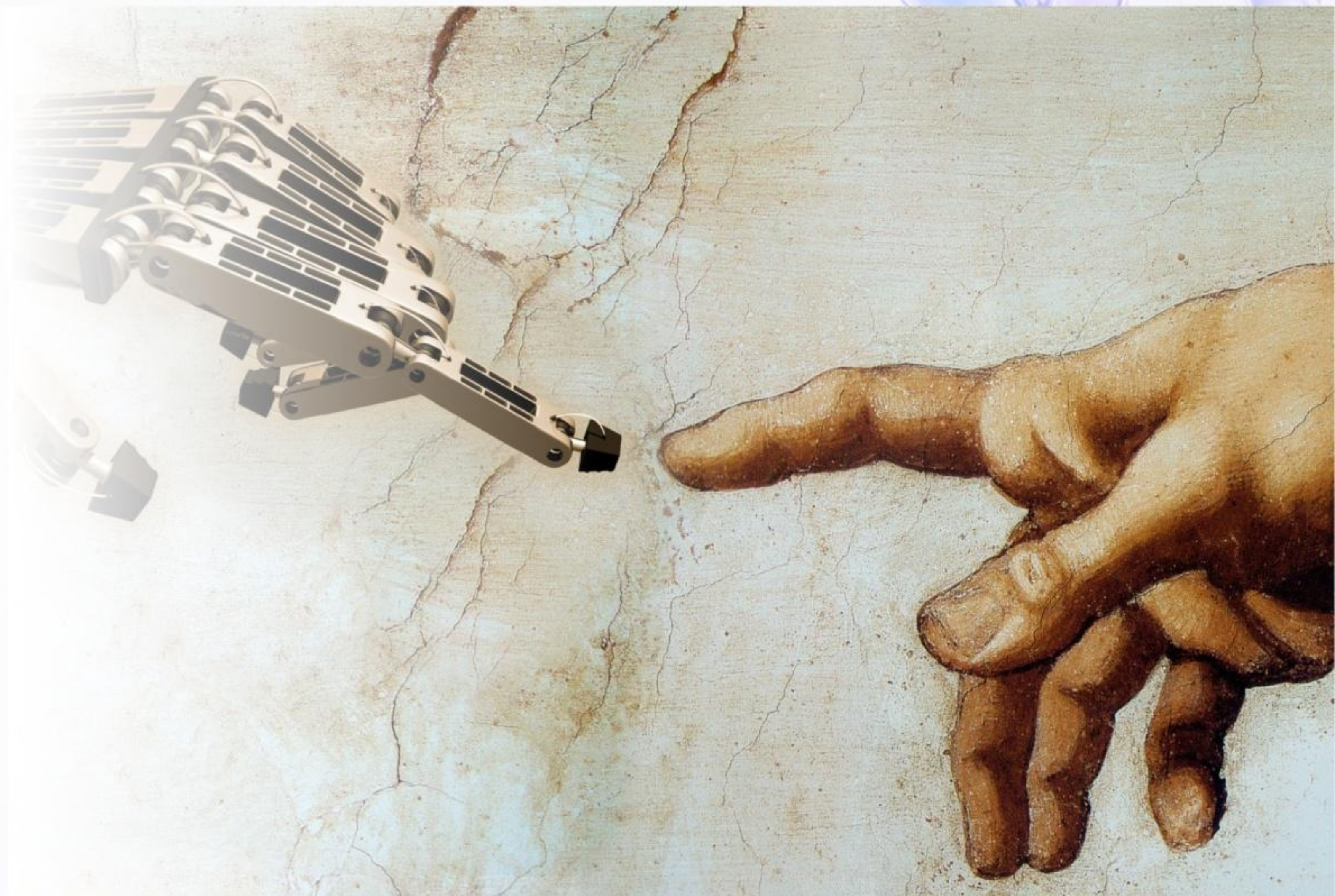


Se o risco familiar nasce de relações, o modelo também precisa aprender relações.

Poderosa Para Quem?

A IA deve aprender com o 'Brasil real' – suas populações, variantes e dados clínicos – para evitar repetir vieses passados.

Isso a transformará em **uma infraestrutura de cuidado, ciência e justiça**, indo além da mera tecnologia.





The image features a woman's profile on the left, looking upwards. The background is a deep blue with a glowing map of Brazil on the right. The map is composed of a network of white dots and lines, with several circular icons overlaid: a group of people, a heart with a pulse line, and a DNA helix. A bright, multi-colored light burst emanates from the woman's chest area, with wavy lines of light extending across the scene. The overall aesthetic is futuristic and technological.

A sua **IA** reconhece
a **população** que pretende cuidar?

The background of the slide features a woman's profile on the left, looking upwards. To her right is a glowing, digital map of Brazil, composed of a network of points and lines. Several circular icons are overlaid on the map, including a medical cross, a group of people, a heart rate line, and a heart with a pulse. The overall color palette is a mix of purples, blues, and greens, with a soft, ethereal glow.

A sua **IA** reconhece
a **população** que pretende cuidar?

OBRIGADA!

Referências e leitura complementar

Li-Fraumeni | TP53 | p.R337H no Brasil | IA explicável



[Link de Referências](#)



Acesse a bibliografia completa da palestra.

Leve com você. Revisite quando desejar.

Perdeu alguma parte? Deseja explorar mais?
Escaneie ou clique para abrir a apresentação. A
qualquer hora e em qualquer lugar.

Ver apresentação

