

# Aycromo: Uma Plataforma de Código Aberto para Detecção Automática de Cromossomos em Imagens de Metáfase Baseada em *Deep Learning*

Jorge L. A. Lima<sup>1</sup>, Filipe R. Cordeiro<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Visual Computing Lab, Departamento de Computação, Universidade Federal Rural de Pernambuco (UFRPE), Brasil

jorgelucasalima@gmail.com, filipe.rolim@ufrpe.br

**Abstract.** *Chromosome analysis is a fundamental step in the diagnosis of genetic diseases, but the manual karyotyping workflow is time-consuming and heavily dependent on expert specialists, often requiring several days per patient. Although Deep Learning models have achieved high performance in chromosome detection, most proposed solutions remain restricted to research prototypes or lack graphical interfaces suitable for clinical use. In this work, we present Aycromo, an open-source desktop platform for AI-assisted cytogenetic analysis. Built on Electron and ONNX Runtime, the tool allows cytogeneticists to load pre-trained models, compare architectures through an integrated benchmarking module, and manually correct detections via an interactive annotation interface, all without command-line interaction. Preliminary experiments on metaphase images from the CRCN-NE dataset demonstrate that YOLOv11 achieves 99.40% mAP@50, while the platform reduces per-slide analysis to seconds. The code is available at <https://github.com/jorgelucasalima/aycromo-electron-front>.*

**Resumo.** *A análise cromossômica é uma etapa fundamental no diagnóstico de doenças genéticas, mas o processo manual de cariotipagem é demorado e altamente dependente de especialistas, podendo consumir vários dias por paciente. Embora modelos de Deep Learning tenham alcançado elevado desempenho na detecção de cromossomos, a maioria das soluções propostas permanece restrita a protótipos de pesquisa ou não disponibiliza interfaces gráficas adequadas ao uso clínico. Neste trabalho, apresentamos o Aycromo, uma plataforma desktop de código aberto para análise citogenética assistida por inteligência artificial. Construída sobre Electron e ONNX Runtime, a ferramenta permite que citogeneticistas carreguem modelos pré-treinados, comparem arquiteturas por meio de um módulo integrado de benchmarking e corrijam detecções manualmente por uma interface interativa de anotação, sem necessidade de interação com linha de comando. Experimentos preliminares em imagens de metáfase do conjunto de dados do CRCN-NE demonstram que o YOLOv11 atinge 99,40% de mAP@50, enquanto a plataforma reduz o tempo de análise por lâmina para segundos. O código está disponível em <https://github.com/jorgelucasalima/aycromo-electron-front>.*

## 1. Introdução

A análise cromossômica desempenha um papel central no diagnóstico de diversas condições médicas, incluindo síndromes genéticas congênitas, como a Síndrome de

Down, e diferentes tipos de neoplasias hematológicas [Nussbaum et al. 2015]. O processo diagnóstico envolve a obtenção e análise de imagens de metáfase, nas quais cromossomos são identificados, contados e classificados em pares homólogos. Contudo, esse procedimento é inteiramente manual na prática clínica convencional, exigindo elevada especialização e podendo demandar até cinco dias de trabalho por paciente [Da Matta et al. 2013]. Esse gargalo operacional representa um custo expressivo tanto em tempo quanto em recursos humanos especializados.

Com o avanço do *Deep Learning*, modelos baseados em redes neurais convolucionais passaram a demonstrar desempenho promissor em tarefas de detecção e classificação em imagens médicas. Em particular, detectores de objetos da família YOLO (*You Only Look Once*) [Redmon et al. 2016] têm se destacado por sua eficiência computacional e elevada precisão em diversas aplicações de visão computacional, incluindo a detecção automática de cromossomos [Cordeiro et al. 2025]. Contudo, apesar dos avanços algorítmicos, uma lacuna crítica persiste entre o desempenho técnico dos modelos e sua aplicabilidade clínica real: a maioria das soluções propostas na literatura não disponibiliza interfaces gráficas adequadas (GUI) e opera em domínio privado, tornando-as inacessíveis a profissionais de citogenética sem formação em programação [Al-Kharraz et al. 2020].

Diante desse contexto, este trabalho apresenta o **Aycromo**, uma plataforma *desktop* de código aberto projetada para democratizar o acesso a modelos de detecção de cromossomos baseados em *Deep Learning*. A plataforma integra modelos pré-treinados em formato ONNX, executa experimentos comparativos entre arquiteturas e permite a correção manual de detecções por meio de uma interface gráfica intuitiva. As principais contribuições deste trabalho são: (i) o desenvolvimento do Aycromo, uma ferramenta de análise e detecção de cromossomos com GUI acessível a especialistas sem conhecimento em programação; (ii) um módulo integrado de *benchmarking* para comparação de modelos na própria base do laboratório; e (iii) a avaliação de três arquiteturas de detecção sobre imagens de cromossomos da base CRCN-NE [Cordeiro et al. 2025].

## 2. Trabalhos Relacionados

A automação da análise citogenética evoluiu de abordagens clássicas baseadas em limiarização e morfologia matemática para métodos orientados a dados com *Deep Learning* [Xiao et al. 2020]. Diversas arquiteturas foram propostas para a classificação cromossômica, incluindo redes siamesas [Swati et al. 2017] e a *Varifocal-Net* [Qin et al. 2019], voltada para a extração de características regionais discriminativas entre pares homólogos. No domínio da detecção de objetos, os modelos dividem-se entre detectores de dois estágios, como o Faster R-CNN [Ren et al. 2015], amplamente utilizado em análise de metáfases [Xiao et al. 2020], e detectores de estágio único, como a família YOLO [Redmon et al. 2016] e o RetinaNet [Lin et al. 2017]. Este último emprega a *Focal Loss* para mitigar o desequilíbrio entre regiões de fundo e objetos de interesse nas imagens.

Apesar dos resultados expressivos obtidos por essas arquiteturas, observa-se na literatura uma lacuna importante quanto à acessibilidade clínica das ferramentas. A Tabela 1 sintetiza as principais soluções identificadas, comparando-as segundo disponibilidade de interface gráfica, abertura do código e suporte à extensão de modelos pelo usuário. O sistema de Al-Kharraz et al. [Al-Kharraz et al. 2020] é uma das poucas exceções que

oferece interface gráfica, porém emprega o YOLOv2 e permanece em domínio privado, sem permitir a integração de novos modelos. Trabalhos mais recentes, como Kuo et al. [Kuo et al. 2025], utilizam arquiteturas avançadas (Res2Net/BiFPN), mas também não disponibilizam GUI, código público ou mecanismo de extensão. O Aycromo surge para preencher essa lacuna ao combinar o estado da arte em detecção com uma plataforma aberta dotada de interface gráfica completa e suporte nativo à integração de modelos externos via formato ONNX.

**Tabela 1. Comparação entre ferramentas de detecção cromossômica. GUI: interface gráfica; Domínio: abertura do código; Ext. Modelos: suporte à integração de modelos externos.**

Método	Arquitetura	GUI	Domínio	Ext. Modelos
Xiao et al. [Xiao et al. 2020]	Faster R-CNN	Não	Privado	Não
Al-Kharraz et al. [Al-Kharraz et al. 2020]	YOLOv2	Sim	Privado	Não
Kuo et al. [Kuo et al. 2025]	Res2Net/BiFPN	Não	Privado	Não
Atencia-Jiménez (2024)	YOLOv8x	Não	Público	Não
<b>Aycromo (proposto)</b>	<b>YOLOv11, Faster R-CNN, RetinaNet</b>	<b>Sim</b>	<b>Público</b>	<b>Sim</b>

### 3. Plataforma Aycromo

#### 3.1. Visão Geral

A Figura 1 ilustra o fluxo de funcionamento da plataforma. O usuário carrega uma imagem de metáfase, seleciona o modelo pré-treinado em formato ONNX e aciona a detecção automatizada. As caixas delimitadoras geradas são sobrepostas à imagem e exibidas na interface, onde o especialista pode revisá-las, corrigi-las ou complementá-las por meio do módulo de anotação interativa. Adicionalmente, o módulo de *benchmarking* permite comparar métricas de desempenho entre modelos carregados na plataforma, auxiliando o laboratório na escolha da arquitetura mais adequada ao seu contexto.

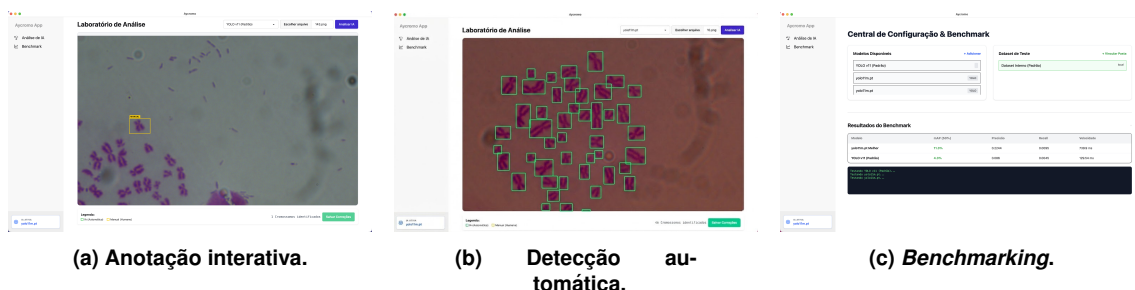


**Figura 1. Pipeline do Aycromo. A imagem de metáfase é submetida ao modelo selecionado e as previsões são exibidas para revisão e correção manual pelo especialista.**

#### 3.2. Funcionalidades Principais

A plataforma é organizada em quatro módulos complementares. O **módulo de gestão de modelos** permite carregar pesos de redes neurais pré-treinadas no formato ONNX e alternar entre eles sem reinicializar a aplicação, conferindo flexibilidade para que cada laboratório utilize o modelo mais adequado às suas condições de imagem. O **módulo de anotação interativa** (Figura 2, esquerda) disponibiliza uma interface na qual o especialista pode adicionar, remover ou ajustar caixas delimitadoras diretamente sobre a imagem de metáfase. O **módulo de detecção automática** (Figura 2, centro) realiza a inferência a partir de uma imagem de entrada e exhibe cada cromossomo detectado com sua caixa

delimitadora e indicador de confiança. Por fim, o **módulo de benchmarking** (Figura 2, direita) apresenta gráficos comparativos das métricas mAP e *Loss* dos modelos avaliados, permitindo que o citogeneticista valide e compare arquiteturas em sua própria base de dados.



**Figura 2. Módulos do Aycromo: (a) anotação interativa, onde o especialista ajusta caixas diretamente sobre a metáfase; (b) detecção automática com indicadores de confiança; (c) painel comparativo de métricas mAP e *Loss* entre arquiteturas.**

### 3.3. Arquitetura Técnica

O Aycromo foi desenvolvido como uma aplicação *desktop* multiplataforma utilizando o *framework* Electron sobre Node.js, permitindo sua execução em Windows, macOS e Linux. A interface gráfica foi construída com React e estilizada com Tailwind CSS, priorizando uma experiência visual adaptada ao ambiente clínico. O núcleo de inferência utiliza o ONNX Runtime [Microsoft 2024], permitindo executar modelos treinados em diferentes *frameworks*, como PyTorch ou TensorFlow, diretamente no hardware local, preservando a privacidade dos dados médicos.

## 4. Metodologia Experimental

### 4.1. Base de Dados

Os experimentos foram realizados utilizando o conjunto de dados de imagens de metáfase do Centro Regional de Ciências Nucleares do Nordeste (CRCN-NE) [Cordeiro et al. 2025], composto por 519 imagens com resolução de  $2048 \times 1536$  pixels, coletadas em ambiente clínico real e anotadas manualmente por especialistas. As imagens apresentam variações de iluminação, diferentes níveis de condensação cromossômica e casos de sobreposição entre cromossomos, refletindo os desafios encontrados na rotina laboratorial.

### 4.2. Arquiteturas Avaliadas e Protocolo de Treinamento

Foram implementadas e comparadas três arquiteturas de detecção: **YOLOv11** [Jocher et al. 2024], **RetinaNet** [Lin et al. 2017] e **Faster R-CNN** [Ren et al. 2015]. O YOLOv11 trata a detecção como um problema de regressão direta sobre a imagem completa, sendo adequado para aplicações em tempo real. O RetinaNet emprega *Focal Loss* para focar o aprendizado em regiões de fundo difíceis. O Faster R-CNN utiliza uma rede de propostas de regiões para gerar candidatos antes da classificação final. O conjunto de dados foi particionado em 70% treinamento, 15% validação e 15% teste. O treinamento empregou o otimizador SGD com monitoramento das funções de perda para evitar

*overfitting*. A métrica de avaliação foi o mAP@50 (*Mean Average Precision* com limiar de IoU de 0,5), que quantifica a sobreposição entre as caixas preditas e as anotações de referência.

## 5. Resultados e Discussão

### 5.1. Desempenho das Arquiteturas

A Tabela 2 apresenta os resultados quantitativos obtidos pelas arquiteturas avaliadas. O YOLOv11 alcançou o melhor desempenho, com 99,40% de mAP@50. O Faster R-CNN obteve 97,90% de mAP, enquanto o RetinaNet atingiu 96,21%. Esses resultados estão alinhados com os de Cordeiro et al. [Cordeiro et al. 2025], que também reportaram desempenho superior do YOLOv11 na detecção cromossômica sobre imagens do CRCN-NE.

**Tabela 2. Desempenho quantitativo das arquiteturas avaliadas no conjunto CRCN-NE.**

Arquitetura	mAP@50 (%)
YOLOv11 [Jocher et al. 2024]	<b>99,40</b>
Faster R-CNN [Ren et al. 2015]	97,90
RetinaNet [Lin et al. 2017]	96,21

### 5.2. Impacto Clínico e Usabilidade

Além do desempenho quantitativo, a principal contribuição do Aycromo é a eliminação da barreira de usabilidade que impede a adoção clínica dessas tecnologias. Conforme evidenciado na Tabela 1, o Aycromo é a única solução identificada que combina simultaneamente o estado da arte em detecção (YOLOv11), disponibilidade pública do código, interface gráfica completa e suporte à extensão de modelos pelo usuário. Enquanto a análise manual convencional pode consumir até cinco dias por paciente [Da Matta et al. 2013], a triagem automatizada via Aycromo reduz esse tempo para segundos por lâmina. O módulo de anotação interativa assegura que o especialista permaneça no circuito de decisão, podendo corrigir erros que ocorrem tipicamente entre pares cromossômicos com morfologia similar ou em regiões de sobreposição. A flexibilidade de carregar diferentes modelos ONNX permite que cada laboratório adote a arquitetura mais adequada ao seu contexto.

## 6. Conclusão

Este trabalho apresentou o Aycromo, uma plataforma *desktop* de código aberto para análise citogenética assistida por *Deep Learning*. Os experimentos sobre o conjunto CRCN-NE demonstraram que o YOLOv11 atinge 99,40% de mAP@50, confirmando a robustez dos detectores de estágio único para esta tarefa. Ao integrar esse desempenho a uma GUI completa com módulos de *benchmarking* e anotação interativa, o Aycromo supera a barreira de acessibilidade documentada na literatura, onde a maioria das ferramentas carece de interface gráfica ou opera em domínio privado, e reduz o tempo de análise de lâminas .

Como trabalhos futuros, planeja-se a inclusão de suporte à classificação automática dos 23 pares homólogos, a adição de novos modelos do estado da arte e a avaliação formal de usabilidade com especialistas em ambiente clínico real.

## Referências

- Al-Kharraz, M. S., Elrefaei, L. A., and Fadel, M. (2020). Automated system for chromosome karyotyping to recognize the most common numerical abnormalities using deep learning. *IEEE Access*, 8:157726–157743.
- Cordeiro, H., Silva, L., Hwang, S., Lima, F., and Cordeiro, F. (2025). Detecção de cromossomos em metáfases: Um novo dataset e estudo de caso com yolov11. In *Anais Estendidos do XXV Simpósio Brasileiro de Computação Aplicada à Saúde*, pages 97–102, Porto Alegre, RS, Brasil. SBC.
- Da Matta, M., Dümpelmann, M., Lemos-Pinto, M., Fernandes, T., and Amaral, A. (2013). Processamento de imagens em biodosimetria: influência da qualidade das preparações cromossômicas. *Sci. Lena*, 9.
- Jocher, G., Qiu, J., and Chaurasia, A. (2024). Ultralytics yolo11.
- Kuo, C.-E., Li, J.-Z., Tseng, J.-J., Lo, F.-C., Chen, M.-J., and Lu, C.-H. (2025). Chromosomenet: Deep learning-based automated chromosome detection in metaphase cell images. *IEEE Open Journal of Engineering in Medicine and Biology*, 6:227–236.
- Lin, T.-Y., Goyal, P., Girshick, R., He, K., and Dollár, P. (2017). Focal loss for dense object detection. In *Proceedings of the IEEE International Conference on Computer Vision (ICCV)*, pages 2980–2988.
- Microsoft (2024). Onnx runtime: High-performance machine learning inference engine. <https://onnxruntime.ai>. Accessed: 2026-03-06.
- Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., and Willard, H. F. (2015). *Thompson & Thompson Genetics in Medicine*. Elsevier Health Sciences, Philadelphia, PA, 8th edition.
- Qin, Y. et al. (2019). Varifocal-net: A chromosome classification approach using deep convolutional networks. *IEEE Transactions on Medical Imaging*, 38(11):2569–2581.
- Redmon, J., Divvala, S., Girshick, R., and Farhadi, A. (2016). You only look once: Unified, real-time object detection. In *Proceedings of the IEEE Conference on Computer Vision and Pattern Recognition (CVPR)*, pages 779–788.
- Ren, S., He, K., Girshick, R., and Sun, J. (2015). Faster R-CNN: Towards real-time object detection with region proposal networks. In *Advances in Neural Information Processing Systems (NeurIPS)*, pages 91–99.
- Swati, G. G. et al. (2017). Siamese networks for chromosome classification. In *Proceedings of the IEEE International Conference on Computer Vision Workshops*, pages 72–81. IEEE.
- Xiao, L. et al. (2020). Deepacev2: Automated chromosome enumeration in metaphase cell images using deep convolutional neural networks. *IEEE Transactions on Medical Imaging*, 39(12):3920–3932.