

Ατομική Διπλωματική Εργασία

**ΜΕΛΕΤΗ ΤΗΣ ΣΗΜΑΝΤΙΚΟΤΗΤΑΣ ΤΩΝ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΩΝ
ΕΙΣΟΔΟΥ ΣΕ ΣΥΣΤΗΜΑΤΑ ΥΠΟΛΟΓΙΣΤΙΚΗΣ
ΝΟΗΜΟΣΥΝΗΣ ΓΙΑ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ**

Ιωάννα Λοΐζου

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΚΥΠΡΟΥ



ΤΜΗΜΑ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΚΗΣ

Μάιος 2012

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΚΥΠΡΟΥ
ΤΜΗΜΑ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΚΗΣ

ΜΕΛΕΤΗ ΤΗΣ ΣΗΜΑΝΤΙΚΟΤΗΤΑΣ ΤΩΝ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΩΝ
ΕΙΣΟΔΟΥ ΣΕ ΣΥΣΤΗΜΑΤΑ ΥΠΟΛΟΓΙΣΤΙΚΗΣ ΝΟΗΜΟΣΥΝΗΣ ΓΙΑ
ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

Λοΐζου Ιωάννα

Επιβλέπων Καθηγητής
Χρίστος Ν. Σχίζας

Η Ατομική Διπλωματική Εργασία υποβλήθηκε προς μερική εκπλήρωση των απαιτήσεων απόκτησης του πτυχίου Πληροφορικής του Τμήματος Πληροφορικής του Πανεπιστημίου Κύπρου

Μάιος 2012

Ευχαριστίες

Εκφράζω τις θερμές μου ευχαριστίες προς τον επιβλέποντα καθηγητή μου, κ. Χρίστο Ν. Σχίζα για την ανάθεση της παρούσας διπλωματικής εργασίας, τις οδηγίες και γενικά για τη βοήθεια που μου παρέσχε κατά τη διάρκεια της εκπόνησης της.

Ιδιαίτερα θα ήθελα να ευχαριστήσω τους Αντρέα Νεοκλέους και Κλεάνθη Νεοκλέους για την πολύτιμη βοήθεια που μου προσέφεραν, την καθοδήγηση τους καθώς και για την υπομονή τους.

Τέλος, ευχαριστώ την οικογένεια μου για την αγάπη τους, την ανεκτίμητη υποστήριξη και τη συμπαράστασή τους αυτά τα 4 χρόνια των σπουδών μου στο Πανεπιστήμιο.

Περίληψη

Κύριος στόχος της παρούσας εργασίας είναι η χρήση και εφαρμογή τεχνητών νευρωνικών δικτύων για τη δημιουργία μοντέλων που να μπορούν να ξεχωρίζουν γενετικές ανωμαλίες στο έμβρυο από φυσιολογικά έμβρυα που δεν έχουν γενετική ανωμαλία. Τα μοντέλα αυτά εκπαιδεύτηκαν με μια βάση δεδομένων η οποία περιέχει πληροφορίες από ιατρικές εξετάσεις από συνολικά 51208 περιπτώσεις εγκύων γυναικών. Η βάση δεδομένων που χρησιμοποιήθηκε για την εκπαίδευση των μοντέλων παραχωρήθηκε από το Fetal Medicine Foundation. Ακολούθως, μελετήθηκε η συνεισφορά και η ευαισθησία των χαρακτηριστικών εισόδου που χρησιμοποιήθηκαν στα μοντέλα. Συγκεκριμένα φτιάχτηκαν 231 μοντέλα όπου με μια διαδικασία εξήχθησαν συμπεράσματα για την συνεισφορά και την ευαισθησία των χαρακτηριστικών εισόδου. Τα χαρακτηριστικά που έχουν την μεγαλύτερη συνεισφορά είναι τα deltaNT και Ductus Venosus ενώ τα χαρακτηριστικά PAPP-A και Mothers Age έχουν πιο λίγη συνεισφορά. Σε κάποια από τα μοντέλα μας το χαρακτηριστικό Tricuspid flow δείχνει ότι μπερδεύει το σύστημα και όταν αφαιρέθηκε τα μοντέλα είχαν καλύτερα αποτελέσματα. Τα πιο ευαίσθητα χαρακτηριστικά σε περίπτωση που εισαχθεί μια λανθασμένη τιμή στο σύστημα είναι τα deltaNT και CRL.

Περιεχόμενα

Εισαγωγή.....	1
Κεφάλαιο 1: Θεωρητική έρευνα	4
1.1 Υπολογιστική Νοημοσύνη	4
1.2 Τεχνητά Νευρωνικά Δίκτυα.....	5
1.3 Εφαρμογές Τεχνητών Νευρωνικών Δικτύων	10
1.4 Τρισωμίες και μέθοδοι διάγνωση.....	12
1.4.1 Patau Syndrome (Τρισωμία 13).....	13
1.4.2 Edward Syndrome (Τρισωμία 18).....	13
1.4.3 Down Syndrome (Τρισωμία 21).....	14
1.4.4 Triploid Syndrome.....	15
1.4.5 Turner Syndrome.....	15
1.5 Προηγούμενες Μελέτες.....	15
1.5.1 Προηγούμενες μελέτες στο Πανεπιστήμιο Κύπρου	15
1.5.2 Προηγούμενες μελέτες σε διεθνές επίπεδο.....	16
Κεφάλαιο 2: Μέθοδος ερευνητικής διαδικασίας	18
2.1 Περιγραφή προβλήματος	18
2.2 Δεδομένα	20
2.3 Στατιστική ανάλυση δεδομένων.....	21
2.4 Επεξεργασία δεδομένων.....	22
2.5 Περιγραφή αλγορίθμων/ αρχιτεκτονικών.....	23
2.6 Λογισμικά που χρησιμοποιήθηκαν.....	25
Κεφάλαιο 3: Αποτελέσματα.....	26
3.1 Cross validation results.....	26
3.2 Συνεισφορά των δυαδικών χαρακτηριστικών.....	27
3.2.1 Δυαδικά χαρακτηριστικά ιστορικού ασθενών.....	28
3.2.2 Δυαδικά χαρακτηριστικά εξέτασης Ultrasound.....	31
3.3 Συνεισφορά και ευαισθησία των μη δυαδικών χαρακτηριστικών.....	35
Κεφάλαιο 4: Συμπεράσματα.....	41
4.1 Συζήτηση.....	41
4.2 Μελλοντική Εργασία.....	42
Βιβλιογραφία	43

Εισαγωγή

Στα πλαίσια της διπλωματικής μου εργασίας, χρησιμοποίησα τεχνικές υπολογιστικής νοημοσύνης με σκοπό τη δημιουργία μοντέλου πρόβλεψης γενετικών ανωμαλιών και συγκεκριμένα ασχολήθηκα με την πρόβλεψη των τρισωμιών στο διάστημα της πρώτης τριμηνίας στην εγγυμοσύνη. Για την πρόβλεψη χτίστηκαν μοντέλα με νευρωνικά δίκτυα χρησιμοποιώντας ένα μεγάλο σετ δεδομένων. Τα δεδομένα αυτά παραχωρήθηκαν απο το FMF [1]. Επέλεξα να χρησιμοποιήσω μεθόδους υπολογιστικής νοημοσύνης και να δημιουργήσω μοντέλα με νευρωνικά δίκτυα τα οποία έχουν την ικανότητα να αναγνωρίζουν και να μαθαίνουν δομές σε δεδομένα, και βασίζονται στον τρόπο λειτουργίας του ανθρώπινου εγκεφάλου. Με αυτό τον τρόπο δημιουργούν μοντέλα που έχουν αποθηκευμένη την πληροφορία των πρότυπων των δεδομένων απο δεδομένα πολλών εισόδων και έτσι η κατηγοριοποίηση και ο διαχωρισμός γίνονται σε πολλές διαστάσεις. Οι στατιστικές μέθοδοι είναι πολύ δύσκολο να χειριστούν πολυδιάστατα δεδομένα, αφού μετά από ένα αριθμό διαστάσεων το σύστημα μπορεί να γίνει εξαιρετικά περίπλοκο.

Η εργασία αυτή έχει σκοπό να εξετάσει τη συνεισφορά και την ευαισθησία των χαρακτηριστικών (attributes) που χρησιμοποιήθηκαν ως είσοδοι στο σύστημα. Τα χαρακτηριστικά που παραχωρήθηκαν είναι:

- **Ηλικία μητέρας:** είναι ο πιο κρίσιμος παράγοντας, αφού σε ηλικία 20 ετών η συχνότητα παρουσίασης χρωμοσωμικής ανωμαλίας είναι 1:2000, ενώ σε ηλικία 40 ετών ανέρχεται σε 1:100.
- **Κληρονομικότητα:** αφορά τη γέννηση προηγούμενου πάσχοντος παιδιού από τους ίδιους γονείς, και είναι 3 ξεχωριστά χαρακτηριστικά, ένα για κάθε Τρισωμία και παίρνουν τιμή 1 αν ισχύει η περίπτωση κληρονομικότητας και τιμή 0 αν δεν ισχύει.
- **Κεφαλουραίο μήκος (CRL):** Είναι το μήκος του εμβρύου από την κορυφή της κεφαλής ως το κάτω μέρος των γλουτών
- **Πρωτεΐνη Α (PAPP-A):** είναι ορμόνη που παράγεται στο αίμα της εγκύου που ανάλογα με τη τιμή της σχετίζεται με αυξημένο ή μη κίνδυνο για χρωμοσωμική ανωμαλία του εμβρύου.
- **Χοριακή γονιαδοτροπίνη (b-hCG):** είναι ορμόνη που παράγεται από το πλακούντα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης με σκοπό να εμποδίζει την εμμηνόρροια και να προστατεύει την εγκυμοσύνη.
- **Ρινικό οστό (Nasal Bone):** είναι τμήμα οστού που βρίσκεται ανάμεσα στις κόγχες των ματιών και εξέχει προς τα έξω, η ύπαρξη του είναι ένα καλό προμήνυμα για την υγεία του εμβρύου.

- **Τριγλωχινάς ροή (Tricuspid flow):** Είναι ροή αίματος στην τριγλώχινα βαλβίδα, η οποία εξετάζει αν υπάρχει φυσιολογικό προφίλ χωρίς παλινδρόμηση κατά τη διάρκεια της συστολής.
- **Ροή φλεβώδους πόρου (Ductus Venosus Flow):** Ο φλεβώδης πόρος είναι ένα μικρό αγγείο που συνδέει την ομφαλική φλέβα με την κάτω κοίλη φλέβα και παίζει καθοριστικό ρόλο στην προνομιακή μεταφορά αίματος πλούσιου σε οξυγόνο στον εγκέφαλο του εμβρύου.
- **Αυχενική διαφάνεια (Delta NT):** είναι το πάχος της αυχενικής μοίρας του εμβρύου, δηλαδή είναι η μέτρηση του υγρού που υπάρχει κάτω από το δέρμα του αυχένα. Όσο πιο λεπτό το πάχος της αυχενικής μοίρας τόσο πιο μικρός ο κίνδυνος για παθήσεις.

Η ερευνητική δραστηριότητα στο τομέα της γυναικολογίας και της παιδιατρικής κατέδειξε ότι η ηλικία της μητέρας είναι παράγοντας που επηρεάζει κρίσιμα τη συχνότητα εμφάνισης γενετικών ανωμαλιών, αφού συγκεκριμένα κάποιες στατιστικές αναφέρουν ότι σε ηλικία 20 ετών η συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Down κυμαίνεται 1:2000, για να ανέλθει σε 1:100 σε ηλικία 40 χρονών και πάνω. Ακόμα ένας παράγοντας που αυξάνει τη πιθανότητα γέννησης παιδιού που να έχει κάποια γενετική ανωμαλία, αποτελεί η γέννηση προηγούμενου πάσχοντος παιδιού από τους ίδιους γονείς. Το κεφαλουραίο μήκος (CRL- Crown Rump Length), δηλαδή το μήκος του εμβρύου από την κορυφή της κεφαλής ως το κάτω μέρος των γλουτών, θεωρείται χαρακτηριστικό που μπορεί να συμβάλει στην πρόβλεψη των παθήσεων που μελετώ. Επιπρόσθετα, η μέτρηση της πρωτεΐνης PAPP-A και της χοριακής γονιαδοτροπίνης b-hCG, η οποία είναι ορμόνη που παράγεται από το πλακούντα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, μπορούν να συμβάλουν στην ορθή πρόβλεψη των γενετικών παθήσεων. Σύμφωνα με πρόσφατες ιατρικές έρευνες, η ύπαρξη ρινικού οστού (nasal bone) είναι καλό προμήνυμα για την υγεία του εμβρύου, καθώς το 60% των εμβρύων που δεν έχουν ρινικό οστό έχουν χρωμοσωμική ανωμαλία. Επίσης σημαντικός παράγοντας για την διάγνωση των γενετικών παθήσεων είναι η ύπαρξη φυσιολογικών τιμών ή όχι στη τριγλώχινα ροή (Tricuspid flow) και στη ροή φλεβώδους πόρου (Ductus venosous flow). Τελευταίο χαρακτηριστικό εισόδου για το σύστημα μου, είναι η μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας, η οποία αποτελεί ένα από τους σημαντικότερους παράγοντες στην ιστορία της προγεννητικής διάγνωσης.

Τα αποτελέσματα που πήρα από τα μοντέλα που δημιούργησα ήταν αρκετά ενθαρρυντικά για τη σωστή πρόβλεψη των γενετικών ανωμαλιών αφού υπάρχουν μοντέλα που έχουν δώσει ψηλά ποσοστά επιτυχούς πρόβλεψης. Επιπρόσθετα τα αποτελέσματα δείχνουν την συνεισφορά όλων των χαρακτηριστικών που δοκιμάστηκαν αλλά και την ευαισθησία τους σε

λάθος μετρήσεις. Με βάση αυτά τα αποτελέσματα θα μπορεί να γίνει μια έγκυρη ιατρική διάγνωση για τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες που συμβαίνουν κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.

Στο κεφάλαιο 1 θα γίνει επεξήγηση της θεωρίας και θα συζητηθούν προηγούμενες μελέτες. Στη συνέχεια, στο κεφάλαιο 2 θα περιγραφεί η μέθοδος ερευνητικής διαδικασίας που ακολούθησα όπου θα γίνει μια περιγραφή του προβλήματος και επεξήγηση της επεξεργασίας των δεδομένων. Ακολούθως, στο κεφάλαιο 3, θα αναλυθούν τα αποτελέσματα και στο τελευταίο κεφάλαιο θα γίνει αναφορά στα συμπεράσματα καθώς και σε μελλοντική εργασία που μπορεί να πραγματοποιηθεί.

Κεφάλαιο 1

Θεωρητική έρευνα

- 1.1 Υπολογιστική Νοημοσύνη
 - 1.2 Τεχνητά Νευρωνικά Δίκτυα
 - 1.3 Εφαρμογές Τεχνητών Νευρωνικών Δικτύων
 - 1.4 Τρισωμίες και μέθοδοι διάγνωσης
 - 1.4.1 Patau Syndrome (Τρισωμία 13)
 - 1.4.2 Edward Syndrome (Τρισωμία 18)
 - 1.4.3 Down Syndrome (Τρισωμία 21)
 - 1.4.4 Triploid Syndrome
 - 1.4.5 Turner Syndrome
 - 1.5 Προηγούμενες Μελέτες
 - 1.5.1 Προηγούμενες μελέτες στο Πανεπιστήμιο Κύπρου
 - 1.5.2 Προηγούμενες μελέτες σε διεθνές επίπεδο
-

1.1 Υπολογιστική Νοημοσύνη

Νοημοσύνη είναι μια γενική χαρακτηριστική ιδιότητα του ατόμου, η οποία είναι δύσκολο να προσδιοριστεί και είναι ένας όρος για τον οποίο δεν υπάρχει καθολική συμφωνία για το τι είναι. Αν και το ερώτημα αυτό έχει απασχολήσει την ανθρωπότητα από τις απαρχές της φιλοσοφίας, ο ορισμός δεν έχει δοθεί ακόμη και ίσως να μη δοθεί ποτέ. Ένας γενικός ορισμός που μπορούμε να αποδώσουμε για τη νοημοσύνη είναι «η ικανότητα να μαθαίνουμε, να καταλαβαίνουμε ή να διαχειριζόμαστε νέες δύσκολες καταστάσεις καθώς και η ικανότητα να χρησιμοποιούμε τη λογική». Η νοημοσύνη μπορεί να χωριστεί σε διαφορετικά είδη: γλωσσική, σωματική, οπτική, τεχνική, λογική αλλά και υπολογιστική. Εμείς θα επικεντρωθούμε στην Υπολογιστική Νοημοσύνη, η οποία αποτελεί κομμάτι της Τεχνητής Νοημοσύνης.

Τεχνητή Νοημοσύνη είναι ο τομέας της επιστήμης υπολογιστών που ασχολείται με τη σχεδίαση ευφυών υπολογιστικών συστημάτων, δηλαδή συστήματα που επιδεικνύουν χαρακτηριστικά που σχετίζονται με τη νοημοσύνη στην ανθρώπινη συμπεριφορά. Η Τεχνητή Νοημοσύνη εφάπτεται όχι μόνο της Επιστήμης Υπολογιστών αλλά και της νευροψυχολογίας,

της γνωστικής ψυχολογίας, της φιλοσοφίας, της γλωσσολογίας και της λογικής. Οι ιδιότητες της Υπολογιστικής Νοημοσύνης, που την έκαναν να ξεχωρίσει και να εισχωρήσει σε αρκετούς τομείς είναι: προσαρμοστικότητα, αυτοδιοργάνωση, μάθηση και εξέλιξη. Προσαρμοστικότητα είναι η κατάσταση στην οποία το σύστημα προσαρμόζεται ανάλογα με τη περίπτωση ή τη συγκεκριμένη κατάσταση, η προσαρμογή είναι αναγκαία ούτως ώστε το σύστημα να επιβιώσει. Η διαδικασία προσαρμογής είναι συνήθως διαδικασία βελτίωσης του συστήματος. Μάθηση είναι η γνώση που αποκτάται μέσω διδασκαλίας, μελέτης και εμπειρίας και είναι αυτό που κάνει ένα νοήμων σύστημα όπου για να ολοκληρωθεί χρειάζεται την αυτοοργάνωση και την εξέλιξη. Οι μέθοδοι μελέτης της Υπολογιστικής Νοημοσύνης είναι τα τεχνητά νευρωνικά δίκτυα, οι γενετικοί αλγόριθμοι, η τεχνητή ζωή, η ασαφής λογική και τα εμπειρογνώμονα συστήματα.

1.2 Τεχνητά Νευρωνικά Δίκτυα

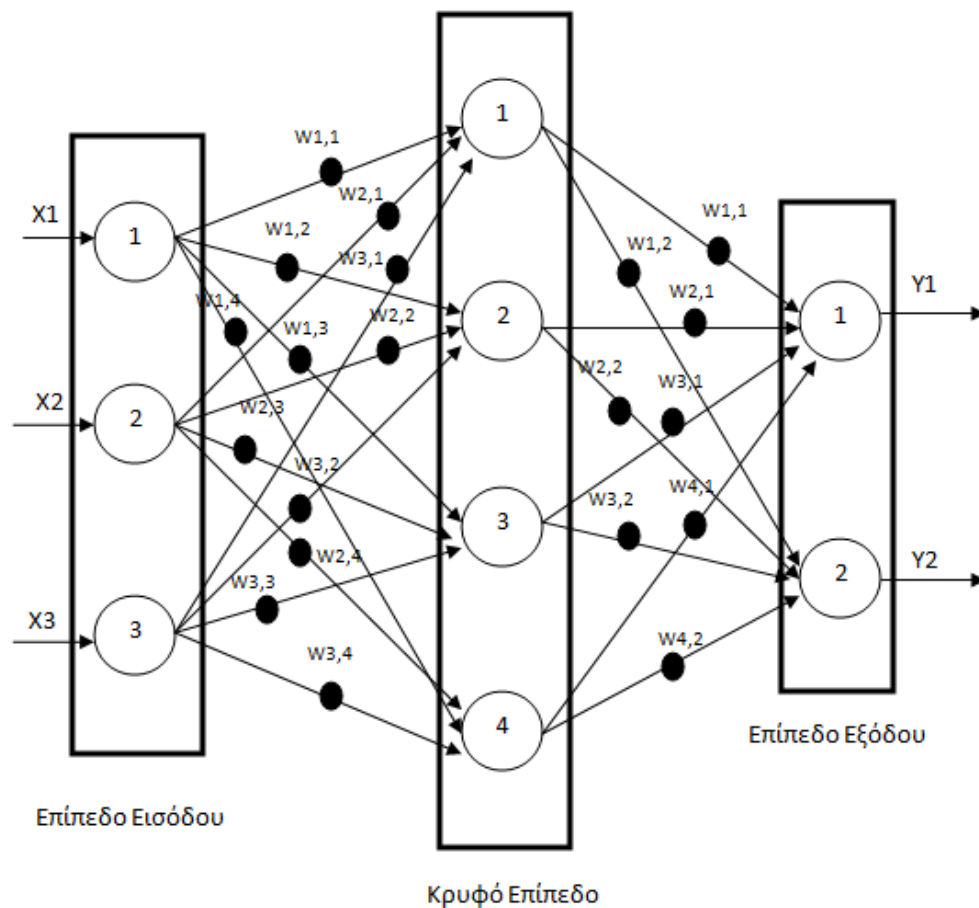
Το αντικείμενο των τεχνητών νευρωνικών δικτύων γνωρίζει ραγδαία ανάπτυξη τα τελευταία 25 χρόνια και αποτελεί πλέον ένα ευρύ φάσμα και αυτόνομο επιστημονικό πεδίο που σχετίζεται με το γενικότερο πλαίσιο της τεχνητής νοημοσύνης.

Τα τεχνητά νευρωνικά δίκτυα εμφανίστηκαν τις τελευταίες δεκαετίες αλλά η μεγαλύτερη ώθηση δόθηκε μετά το 1980. Το πρώτο μοντέλο νευρωνικού δικτύου δημιουργήθηκε το 1943 από τους McCulloch και Pits [2]. Σημαντική χρονιά στην ιστορία των Τεχνητών Νευρωνικών Δικτύων ήταν το 1982 όπου ο Hopfield έδειξε με μαθηματική απόδειξη πως ένα νευρωνικό δίκτυο μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως αποθηκευτικός χώρος και πως μπορεί να επανακτήσει όλη την πληροφορία ενός συστήματος αν του δοθούν μερικά τμήματα μόνο και όχι ολόκληρο το σύστημα [3]. Το 1985 γίνεται η ουσιαστική αρχή των Τεχνητών νευρωνικών Δικτύων αφού πραγματοποιούνται τα πρώτα συνέδρια και εκδίδονται τα πρώτα περιοδικά σε νευρωνικά δίκτυα. Επίσης δημιουργούνται οι πρώτες ειδικές επαγγελματικές εταιρείες νευρωνικών δικτύων.

Τα τεχνητά νευρωνικά δίκτυα αποτελούν μια προσπάθεια προσέγγισης της λειτουργίας του ανθρώπινου εγκεφάλου. Συνεπώς η αρχιτεκτονική τους είναι εμπνευσμένη από την αρχιτεκτονική των βιολογικών νευρωνικών δικτύων. Τα βιολογικά νευρωνικά δίκτυα είναι μη γραμμικά υπολογιστικά συστήματα που χαρακτηρίζονται από υψηλό βαθμό παραλληλίας, και ανοχή στα σφάλματα. Παραλληλία, γιατί όλες οι λειτουργίες στον εγκέφαλο γίνονται παράλληλα και ανοχή στα σφάλματα, αφού αν ένας νευρώνας καταστραφεί, ο εγκέφαλος συνεχίζει να λειτουργεί. Έχουν τη δυνατότητα να μαθαίνουν, να γενικεύουν και να

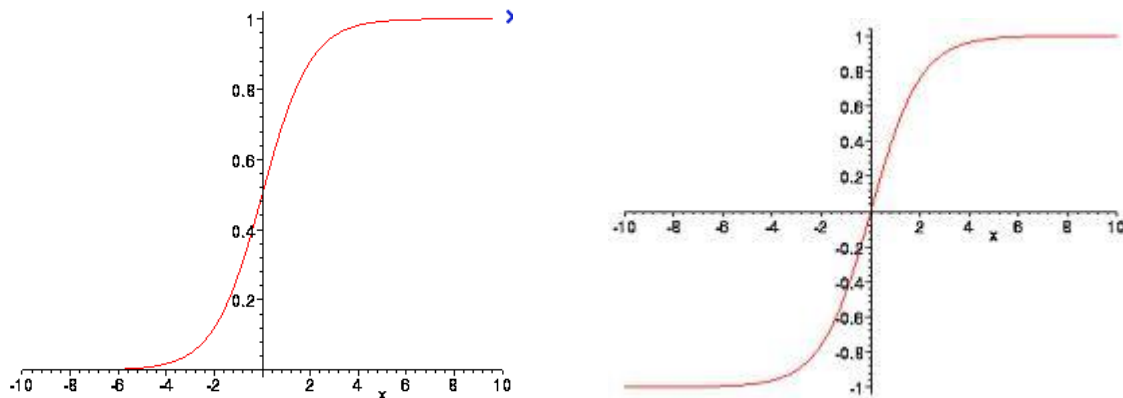
χειρίζονται ασαφείς, ανακριβείς ή θορυβώδεις πληροφορίες. Υπολογίζεται ότι το συνολικό μήκος των συνδέσεων στον εγκέφαλο είναι 10^9 μέτρα που είναι περίπου 25 φορές η περίμετρος της γης. Οι πληροφορίες μεταδίδονται και κωδικοποιούνται μέσω των νευρώνων με ηλεκτροχημικές διαδικασίες.

Παρόμοια τα Τεχνητά Νευρωνικά Δίκτυα είναι μια συλλογή από νευρώνες που συνδέονται μεταξύ τους (σχήμα 1.2.1). Οι νευρώνες είναι τα δομικά στοιχεία του δικτύου. Κάθε τέτοιος κόμβος δέχεται ένα σύνολο αριθμητικών εισόδων από διαφορετικές πηγές, επιτελεί ένα υπολογισμό με βάση αυτές τις εισόδους και παράγει μια έξοδο. Η εν λόγω έξοδος είτε κατευθύνεται στο περιβάλλον, είτε τροφοδοτείται ως είσοδος σε άλλους νευρώνες του δικτύου. Υπάρχουν τρεις τύποι νευρώνων: οι νευρώνες εισόδου, οι νευρώνες εξόδου και οι υπολογιστικοί νευρώνες ή κρυμμένοι νευρώνες (σχ. 1.2.1: *Επίπεδο εισόδου, Επίπεδο εξόδου και Κρυφό επίπεδο αντίστοιχα*). Οι νευρώνες εισόδου (σχ. 1.2.1: $X1, X2, X3$) δεν επιτελούν κανένα υπολογισμό, μεσολαβούν απλώς ανάμεσα στις περιβαλλοντικές εισόδους του δικτύου και στους υπολογιστικούς νευρώνες. Οι νευρώνες εξόδου (σχ. 1.2.1: $y1, y2$) διοχετεύουν στο περιβάλλον τις τελικές αριθμητικές εξόδους του δικτύου. Οι υπολογιστικοί νευρώνες πολλαπλασιάζουν, κάθε είσοδο τους με το αντίστοιχο συνοπτικό βάρος (σχ. 1.2.1: w) και υπολογίζουν το άθροισμα των γινομένων. Το άθροισμα αυτό τροφοδοτείται ως όρισμα στη συνάρτηση ενεργοποίησης, την οποία υλοποιεί εσωτερικά κάθε κόμβος.



Σχήμα 1.2.1: Τυπική διάταξη ενός τεχνητού νευρωνικού δικτύου.

Η τιμή που λαμβάνει η συνάρτηση για το εν λόγω όρισμα είναι και η έξοδος του νευρώνα για τις τρέχουσες εισόδους και βάρη. Η συνάρτηση ενεργοποίησης υπολογίζει την έξοδο του κάθε νευρώνα και μπορεί να είναι βηματική, γραμμική, μη γραμμική, στοχαστική. Η μη γραμμική συνάρτηση ενεργοποίησης που χρησιμοποιείται συνήθως στα νευρωνικά δίκτυα καλείται σιγμοειδής συνάρτηση. Υπάρχουν δύο τυπικές σιγμοειδής συναρτήσεις: η λογιστική σιγμοειδής και η υπερβολική εφαστομένη (σχ. 1.2.2). Στην εργασία αυτή, φτιάχτηκαν μοντέλα χρησιμοποιώντας και τις δύο συναρτήσεις για σκοπούς σύγκρισης των αποτελεσμάτων.



Σχήμα 1.2.2: Λογιστική σιγμοειδής συνάρτηση (αριστερά) και η υπερβολική εφαπτομένη (δεξιά).

Το κυριότερο χαρακτηριστικό των τεχνικών νευρωνικών δικτύων είναι η εγγενής ικανότητα μάθησης, αφού για να χρησιμοποιηθεί ένα ΤΝΔ πρέπει πρώτα να εκπαιδευτεί. Ως μάθηση μπορεί να οριστεί η σταδιακή βελτίωση της ικανότητας του δικτύου να επιλύει κάποιο πρόβλημα. Η μάθηση πραγματοποιείται με βοήθεια αλγορίθμων που είναι γνωστοί ως κανόνες μάθησης ή αλγόριθμοι εκπαίδευσης δηλαδή μέσω μιας επαναληπτικής διαδικασίας σταδιακής προσαρμογής των παραμέτρων του δικτύου σε τιμές κατάλληλες ώστε να επιλύεται με επαρκή επιτυχία το προς εξέταση πρόβλημα. Το δίκτυο αποκτά περισσότερη γνώση μετά από κάθε επανάληψη. Αφού το δίκτυο εκπαιδευτεί, οι παράμετροι του συνήθως «παγώνουν» στις κατάλληλες τιμές και από εκεί κι έπειτα είναι σε λειτουργική κατάσταση.

Όλες οι μέθοδοι μάθησης μπορούν να καταταχθούν σε δύο κατηγορίες: τη μάθηση με επίβλεψη και τη μάθηση χωρίς επίβλεψη. Η μάθηση με επίβλεψη ή αλλιώς επιβλεπόμενη μάθηση είναι μια διαδικασία η οποία συνδυάζει έναν εξωτερικό εκπαιδευτή και τη συνολική ή γενικευμένη πληροφορία. Δηλαδή υπάρχουν ζεύγη από δεδομένα εισόδου και επιθυμητής εξόδου και δίκτυο εκπαιδεύεται με σκοπό να ελαχιστοποιηθεί το σφάλμα. Η μη επιβλεπόμενη μάθηση παίρνει τα δεδομένα εισόδου και με βάση τα χαρακτηριστικά τους προσπαθεί να τα ομαδοποιήσει, δεν γνωρίζει όποια επιθυμητά αποτελέσματα.

Τα τελευταία χρόνια έχει υπάρξει ένα αυξημένο ενδιαφέρον για επίλυση προβλημάτων με νευρωνικά δίκτυα καθώς εφαρμόζονται με μεγάλη επιτυχία σε ένα ασυνήθιστα μεγάλο φάσμα τομέων της επιστήμης και της τεχνολογίας, όπως τα χρηματοοικονομικά, η ιατρική, η επιστήμη μηχανικού η γεωλογία, η φυσική, η ρομποτική, η επεξεργασία σήματος κτλ. Στην πραγματικότητα, τα νευρωνικά δίκτυα μπορούν να εισαχθούν οπουδήποτε τίθεται θέμα πρόβλεψης, ταξινόμησης ή ελέγχου. Η σαρωτική αυτή επιτυχία μπορεί να αποδοθεί σε δύο βασικά στοιχεία: την ισχύ και την ευχρηστία.

Όσον αφορά την ισχύ τα νευρωνικά δίκτυα είναι πολύ εξελιγμένες τεχνικές μη γραμμικής μοντελοποίησης, ικανές να μοντελοποιήσουν εξαιρετικά πολύπλοκες λειτουργίες. Η γραμμική μοντελοποίηση υπήρξε ευρέως διαδεδομένη για πολύ καιρό, δεδομένου ότι στα γραμμικά μοντέλα εφαρμόζονται πολύ γνωστές στρατηγικές βελτιστοποίησης. Τα νευρωνικά δίκτυα χαρακτηρίζονται από ευχρηστία αφού εκπαιδεύονται με παραδείγματα, έτσι ο χρήστης συγκεντρώνει αντιπροσωπευτικά δεδομένα και στη συνέχεια, καθώς τα τροφοδοτεί συστηματικά στο δίκτυο μέσω των κατάλληλων αλγορίθμων εκπαίδευσης, το δίκτυο «μαθαίνει» αυτομάτως τη δομή των δεδομένων και η γνώση αυτή εκφράζεται ως κατάλληλες επιλογές συναπτικών βαρών. Ο ερευνητής χρειάζεται να έχει εξειδικευμένες γνώσεις σχετικά με τον τρόπο επιλογής και προετοιμασίας των δεδομένων, τον τρόπο εκλογής του κατάλληλου νευρωνικού δικτύου και στο πως θα ερμηνευτούν τα αποτελέσματα.

Η προσαρμοστικότητα είναι ένα από τα σημαντικότερα χαρακτηριστικά των νευρωνικών δικτύων, αφού έχουν τη δυνατότητα να προσαρμόζουν τα βάρη τους ανάλογα με τις αλλαγές του περιβάλλοντος τους. Εξίσου σημαντική είναι και η αντοχή των νευρωνικών δικτύων στα σφάλματα, αφού αν υπάρξει πρόβλημα σε ένα νευρώνα το δίκτυο συνεχίζει να λειτουργεί κανονικά. Επίσης η αποδεικτική απόκριση είναι ένα από τα πλεονεκτήματα των νευρωνικών δικτύων αφού ένα νευρωνικό δίκτυο σχεδιάζεται για να παρέχει πληροφορίες όχι μόνο για το συγκεκριμένο υπόδειγμα που επιλέγεται αλλά και για την εμπιστοσύνη στην απόφαση που παίρνεται. Ο σχεδιασμός των νευρωνικών δικτύων γίνεται σε αναλογία με τον εγκέφαλο, έτσι η μηχανικοί βλέπουν στην νευροβιολογία για νέες ιδέες για την επίλυση πολύπλοκων προβλημάτων.

Τα νευρωνικά δίκτυα βρίσκουν εφαρμογή σχεδόν σε κάθε κατάσταση στην οποία ισχύει μια σχέση μεταξύ μεταβλητών πρόβλεψης και προβλεπόμενες μεταβλητές. Ενδεικτικά αντιπροσωπευτικά παραδείγματα προβλημάτων στα οποία η χρήση των νευρωνικών δικτύων έχει εφαρμοστεί με επιτυχία είναι τα εξής: ιατρική διάγνωση [4], χρηματιστηριακή πρόβλεψη [5], πιστωτική ανάθεση [6], σύστημα διαχείρισης κινητήρα [7] κ.α.

Τα νευρωνικά δίκτυα εφαρμόζονται τεχνικούς αναλυτές, ώστε να κάνουν προβλέψεις σχετικά με τις τιμές των μετοχών, βασιζόμενοι σε ένα μεγάλο αριθμό παραγόντων, όπως δηλαδή, τις προηγούμενες επιδόσεις άλλων αποθεμάτων και διαφόρων οικονομικών δεικτών. Σημαντική είναι η συνεισφορά των νευρωνικών δικτύων και στις τράπεζες για την ταξινόμηση των αιτούντων για δάνειο ως χαμηλού ή υψηλού κινδύνου, αφού μετά την εκπαίδευση τους σε ιστορικά δεδομένα η ανάλυση μπορεί να εκτοπίσει τα πιο κατάλληλα και σχετικά χαρακτηριστικά και να τα χρησιμοποιήσει. Ακόμα, τα νευρωνικά δίκτυα έχουν

χρησιμοποιηθεί για την ανάλυση των εισροών που δέχονται οι αισθητήρες ενός κινητήρα, με στόχο την ελαχιστοποίηση της κατανάλωσης καυσίμων. Το νευρωνικό δίκτυο ελέγχει μια ποικιλία παραμέτρων με τις οποίες λειτουργεί ο κινητήρας, προκειμένου να επιτευχθεί ένας συγκεκριμένος στόχος. Τα νευρωνικά δίκτυα χρησιμοποιούνται στην ιατρική για την αναγνώριση προτύπου πρόβλεψης παθήσεων έχοντας ως είσοδο τους ένα ευρύ φάσμα ιατρικά συσχετιζόμενων ενδείξεων.

1.3 Εφαρμογές Τεχνητών Νευρωνικών Δικτύων

Στα αρχικά στάδια της διπλωματικής μου εργασίας, για να εξοικειωθώ με τα τεχνητά νευρωνικά δίκτυα και το λογισμικό υλοποίησης τους που χρησιμοποίησα, βρήκα κάποιες βάσεις δεδομένων στο διαδίκτυο, οι οποίες αποτελούνται από πραγματικές περιπτώσεις ασθενών [8], [9]. Έτσι με τη χρήση αυτών των δεδομένων προσπάθησα να δημιουργήσω μοντέλα τεχνητών νευρωνικών δικτύων με σκοπό να βρω τα βέλτιστα αποτελέσματα.

Η μια βάση δεδομένων που χρησιμοποίησα περιέχει 683 πραγματικές περιπτώσεις ασθενών, οι οποίοι πάσχουν από καρκίνο του μαστού. Στις 240 περιπτώσεις ο καρκίνος του μαστού είναι κακοήθης, ενώ στις υπόλοιπες 443 περιπτώσεις είναι καλοήθης. Με βάση 9 παραμέτρους δημιούργησα δίκτυο το οποίο αναγνωρίζει αν ο καρκίνος είναι καλοήθης ή κακοήθης με ένα ποσοστό επιτυχίας. Τα δεδομένα χρειάζονταν κάποια επεξεργασία πριν χρησιμοποιηθούν, αφού σε κάποιες τιμές έπρεπε να γίνει κωδικοποίηση ώστε να μπορούν να εισαχθούν στο σύστημα. Στη συνέχεια χώρισα τα δεδομένα σε δεδομένα εκπαίδευσης και δεδομένα επαλήθευσης, με τυχαίο τρόπο. Δοκίμασα διάφορες αρχιτεκτονικές και πειραματίστηκα με τις παραμέτρους του λογισμικού με σκοπό να βγάλω βέλτιστα αποτελέσματα. Τα καλύτερα αποτελέσματα τα πήρα όταν χρησιμοποίησα αλγόριθμο back propagation 3 επιπέδων και στο κρυφό επίπεδο ο αριθμός των νευρώνων ήταν 40, το learning rate=0.4, το momentum=0.3 και initial weights=0.3. Έπειτα χρησιμοποιώντας αυτό το δίκτυο δημιούργησα 3 διαφορετικά τυχαία δείγματα από δεδομένα εκπαίδευσης και δεδομένα επαλήθευσης, ώστε να μπορώ να έχω αντιπροσωπευτικά αποτελέσματα (πίνακας 1.3.1 α).

Πίνακας 1.3.1 α Αποτελέσματα δικτύου για τον καρκίνο του μαστού με 3 διαφορετικά τυχαία δείγματα

Τυχαίο δείγμα	Training Set		Evaluation Set	
	Normal	Abnormal	Normal	Abnormal
1st	376/376	203/203	64/67	33/37
	100%	100%	95.52%	89.19%
2nd	380/388	190/194	54/55	43/46
	97.94%	97.93%	98.18%	93.47%
3rd	376/385	193/197	56/58	42/43
	97.66%	97.96%	96.55%	97.67%

Η επόμενη βάση δεδομένων που χρησιμοποίησα αποτελείται από 768 πραγματικές περιπτώσεις γυναικών από τις οποίες οι 268 πάσχουν από διαβήτη, ενώ οι υπόλοιπες 500 όχι. Τα δεδομένα της βάσης καταγράφηκαν το 1990. Με βάση 8 παραμέτρους, πρέπει το δίκτυο που θα υλοποιήσω να κατηγοριοποιεί σωστά. Ακολούθησα την ίδια διαδικασία που ακολούθησα και στη προηγούμενη βάση δεδομένων. Τα καλύτερα αποτελέσματα τα πήρα όταν χρησιμοποίησα αλγόριθμο back propagation 3 επιπέδων και στο κρυφό επίπεδο ο αριθμός των νευρώνων ήταν 60, το learning rate=0.6, το momentum=0.1 και initial weights=0.3. Όπως και προηγουμένως, χρησιμοποιώντας αυτό το δίκτυο δημιούργησα 3 διαφορετικά τυχαία δείγματα από δεδομένα εκπαίδευσης και δεδομένα επαλήθευσης, ώστε να μπορώ να έχω αντιπροσωπευτικά αποτελέσματα (πίνακας 1.3.1 β).

Πίνακας 1.3.1 β Αποτελέσματα δικτύου για διαβήτη με 3 διαφορετικά τυχαία δείγματα

Τυχαίο δείγμα	Training Set		Evaluation Set	
	Normal	Abnormal	Normal	Abnormal
1st	384/429	92/171	60/71	66/97
	89.5%	53.8%	84.5%	68%
2nd	360/429	118/209	98/109	34/59
	83.9%	56.45%	89.9%	57.62%
3rd	362/398	107/202	92/102	27/66
	90.95%	52.9%	90.19%	40.9%

Μέσα από μια έρευνα που έκανα στο διαδίκτυο, βρήκα προηγούμενες προσπάθειες που είχαν χρησιμοποιήσει αυτές τις βάσεις δεδομένων σε συνδυασμό με Τεχνητά Νευρωνικά Δίκτυα [10], [11] και τα αποτελέσματα που πήραν ήταν πολύ κοντά στα δικά μου αποτελέσματα.

1.4 Τρισωμίες και μέθοδοι διάγνωσης

Οι Τρισωμίες είναι γενετικές ανωμαλίες που σχετίζονται με τα χρωματοσώματα που βρίσκονται στο γενετικό υλικό και ελέγχουν τις λειτουργίες του ανθρώπου και τα φυσικά χαρακτηριστικά του. Κάθε χρωμόσωμα έχει μερικές χιλιάδες γονίδια, το καθένα από τα οποία είναι υπεύθυνο για κάποια λειτουργία. Κάθε σωματικό κύτταρο του ανθρώπινου οργανισμού υπό φυσιολογικές συνθήκες περιέχει 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Κατά τη σύλληψη το ωάριο και το σπερματοζωάριο ενώνονται για να δημιουργήσουν το έμβρυο το οποίο παίρνει 23 χρωμοσώματα από κάθε γονιό για να διαμορφωθεί ο φυσιολογικός αριθμός των 46 χρωμοσωμάτων. Τα πρώτα 22 ζευγάρια λέγονται αυτοσωμικά και είναι ίδια στους άνδρες και γυναίκες. Το εικοστό τρίτο ζευγάρι χρωμοσωμάτων αποτελείται από τα λεγόμενα φυλετικά χρωμοσώματα, και καθορίζουν το φύλο, αρσενικό ή θηλυκό του ατόμου. Το θηλυκό έχει δύο X χρωμοσώματα (XX) ενώ το αρσενικό έχει ένα X και ένα Y χρωμόσωμα.

Αν ένα έμβρυο, για κάποιο λόγο, συγκεντρώνει περισσότερα ή λιγότερα από 46 χρωμοσώματα, τότε προκαλούνται ανωμαλίες που αφορούν τη διάπλαση και τη λειτουργία του οργανισμού του. Η περίπτωση απουσίας ή εμφάνισης ενός πρόσθετου χρωμοσώματος στο ίδιο ζευγάρι χρωμοσωμάτων του εμβρύου λέγεται ανευπλοειδία και δηλώνει χρωμοσωμική ανωμαλία. Συγκεκριμένα σε ένα έμβρυο με τρισωμία παρουσιάζεται ένα χρωματόσωμα 3 φορές αντί 2 φορές που είναι το φυσιολογικό. Μέσα στα πλαίσια αυτών των καταστάσεων, η πιο γνωστή ανωμαλία στο γενικό πληθυσμό είναι το σύνδρομο Down. Η παθογένεια του οφείλεται στην παρουσία ενός επί πλέον χρωμοσώματος στη θέση 21 γι' αυτό ονομάζεται και τρισωμία 21. Αντίστοιχα το Patau Syndrome ονομάζεται τρισωμία 13 λόγω του ότι υπάρχει 3 φορές το χρωμόσωμα 13 και το Edward's Syndrome ονομάζεται τρισωμία 18 λόγω του ότι υπάρχει 3 φορές το χρωμόσωμα 18.

Η διάγνωση των χρωμοσωμικών αυτών ανωμαλιών επιτυγχάνεται με κυτταρογενετική εξέταση που γίνεται μεταξύ 10 και 20 εβδομάδων εγκυμοσύνης, ανάλογα με τη μέθοδο που ακολουθείται. Επειδή οι μέθοδοι αυτές είναι επεμβατικές και έχουν κίνδυνο αποβολής 0,5 ως 1%, προσφέρονται στις έγκυες που έχουν ένδειξη αυξημένης πιθανότητας για χρωμοσωμικές ανωμαλίες στην ανιχνευτική διαδικασία που περιγράφεται πιο κάτω:

Η ανίχνευση των χρωμοσωμικών ανωμαλιών γίνεται με το συνδυασμό τριών μετρήσεων: Τη βιοχημική ανάλυση αίματος, το υπερηχογράφημα και την ηλικία της εγκύου. Η μέθοδος αυτή αντικατέστησε στις αρχές του 2001 το, επί 10ετία εφαρμοζόμενο, τριπλό τεστ το οποίο προσφερόταν στο δεύτερο τρίμηνο εγκυμοσύνης από το Κέντρο Προληπτικής Παιδιατρικής.

Η βιοχημική ανάλυση συνίσταται στη μέτρηση ουσιών στο αίμα της εγκύου. Το αποτέλεσμα της ανάλυσης καταχωρείται σε ειδικό πρόγραμμα ηλεκτρονικού υπολογιστή μαζί με τα ευρήματα του υπερηχογραφήματος, κατά την ώρα της υπερηχογραφικής εξέτασης και εξάγεται η πιθανότητα χρωμοσωμιακής ανωμαλίας.

Το υπερηχογράφημα του πρώτου τριμήνου περιλαμβάνει λεπτομερή εξέταση του εμβρύου, καθώς και μέτρηση του υγρού που βρίσκεται πίσω από τον αυχένα του εμβρύου (γνωστό ως αυχενική διαφάνεια), το οποίο έχει άμεση σχέση με την ύπαρξη χρωμοσωμιακής ή άλλης ανατομικής ανωμαλίας.

Με τη μεθοδολογία αυτή η ανιχνευτική ικανότητα αυξάνεται μέχρι 85% και επιπλέον εφαρμόζεται στο πρώτο τρίμηνο εγκυμοσύνης. Η μέθοδος αυτή στοχεύει στην ανίχνευση περιστατικών με αυξημένες πιθανότητες για ύπαρξη χρωμοσωμικών ανωμαλιών και δεν είναι διαγνωστική.

1.4.1 Patau Syndrome (Τρισωμία 13)

Το σύνδρομο Patau, επίσης γνωστό ως Τρισωμία 13, είναι μια σπάνια χρωμοσωμική διαταραχή κατά την οποία το άτομο γεννιέται με ένα επιπλέον χρωμόσωμα στο 13ο ζεύγος. Η συχνότητα της Τρισωμίας 13 υπολογίζεται περίπου σε 1 ανά 5000 με 10000 ζωντανές γεννήσεις (1:5000-10000). Στα δεδομένα που χρησιμοποιήθηκαν σε αυτή την εργασία το ποσοστό της Τρισωμίας 13 είναι 0.0027% (1:3600). Σε πολλές περιπτώσεις το έμβρυο δεν επιζεί και αποβάλλεται από τον οργανισμό της κυοφορούσας. Φαίνεται να αυξάνεται ο κίνδυνος εκδήλωσης του συνδρόμου με την αύξηση της ηλικίας της μητέρας ειδικά αν πρόκειται για γυναίκα άνω των 30 ετών. Αρσενικά και θηλυκά παιδιά έχουν την ίδια πιθανότητα να εμφανίσουν το σύνδρομο. Η Τρισωμία 13 μπορεί να απαντηθεί σε οποιαδήποτε φυλή.

Το σύνδρομο Patau προκαλεί βαριά νοητική καθυστέρηση και σοβαρές μαθησιακές δυσκολίες, τα μωρά με Τρισωμία 13 συχνά παρουσιάζουν μικροφθαλμία (μικρά μάτια), μικρο κεφάλι, κώφωση, ανωμαλίες των χεριών και των ποδιών - επιπλέον δάχτυλα, καρδιακές ανεπάρκειες και ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων (κρυπτορχιδισμός).

1.4.2 Edward Syndrome (Τρισωμία 18)

Πρόκειται για ένα σπάνιο σύνδρομο που συχνά συνδέεται με σοβαρή αναπηρία. Το Edwards αποτελεί αιτία θανάτου των βρεφών που φέρουν το σύνδρομο σε μία από τις τρεις γνωστές

παραλλαγές του. Ονομάζεται και Τρισωμία 18, αφού σε αυτή τη γενετική ανωμαλία υπάρχει ένα επιπλέον χρωμόσωμα με το 18^ο ζεύγος. Υπολογίζεται ότι προκύπτει σε 1 ανά 6000-8000 γεννήσεις ζώντων. Στα δεδομένα που χρησιμοποιήθηκαν σε αυτήν την εργασία το ποσοστό της Τρισωμίας 18 είναι 0.078% (1:1275). Δυστυχώς, γύρω στο 95% των εμβρύων πεθαίνει πριν τη γέννηση, έτσι η πραγματική συχνότητα της ανωμαλίας ίσως είναι μεγαλύτερη. Από αυτά που γεννιούνται, το 80% περίπου είναι κορίτσια. Η Τρισωμία 18 απαντάται ανεξαρτήτως εθνικής καταγωγής.

Η Τρισωμία 18 επηρεάζει σε μεγάλο βαθμό όλα τα οργανικά συστήματα του σώματος. Στο νευρικό σύστημα και στον εγκέφαλο παρουσιάζεται πνευματική υστέρηση, καθυστερημένη ανάπτυξη καθώς και υψηλός μυϊκός τόνος. Επιπρόσθετα, το κεφάλι, η μύτη και η κάτω γνάθος είναι πιο μικρά από το φυσιολογικό μέγεθος. Ακόμη ατέλειες υπάρχουν στην καρδιά και στα οστά.

1.4.3 Down Syndrome (Τρισωμία 21)

Το σύνδρομο Down αποτελεί τη συχνότερη γενετική αιτία νοητικής υστέρησης. Πιο συγκεκριμένα, το σύνδρομο αυτό περιλαμβάνει ένα σύνολο συμπτωμάτων που παρουσιάζονται εκ γενετής σε ένα άτομο και ευθύνονται για ένα βαθμό μαθησιακής δυσκολίας ή νοητικής υστέρησης, καθώς και για σωματικά και εξωτερικά χαρακτηριστικά γνωρίσματα. Αιτία για το σύνδρομο Down είναι το 21ο χρωμόσωμα, που ανευρίσκεται 3 φορές αντί για 2 όπως είναι και το φυσιολογικό, εξ ου και η ταξινόμηση του συνδρόμου ως Τρισωμία 21.

Η επίπτωση του συνδρόμου διεθνώς είναι περίπου 0.14%. Στα δεδομένα που χρησιμοποιήθηκαν σε αυτή την εργασία το ποσοστό αυτό είναι 0.79% (408 περιπτώσεις στις 51208). Παράγοντας που επηρεάζει κρίσιμα την αναλογία αυτή αποτελεί η ηλικία της μητέρας, καθ' ότι στην ηλικία των 20 ετών η συχνότητα κυμαίνεται περίπου στο 1:2000 για να ανέλθει μετά τα 40 σε 1:100 ή λιγότερο. Στα δικά μας δεδομένα υπάρχουν 9 περιπτώσεις κάτω των 23 ετών και σε ηλικία 39 ετών και πάνω ανέρχονται σε 172 περιπτώσεις. Υπάρχουν κάποια βασικά κοινά χαρακτηριστικά που εμφανίζονται στα παιδιά εξαιτίας του συνδρόμου Down. Καταρχάς, τα μωρά αμέσως μετά τη γέννησή τους, κατά κανόνα δεν κλαίνει, ένα χαρακτηριστικό που τα κάνει αμέσως να ξεχωρίζουν. Επιπλέον δεν διαθέτουν μυϊκή δύναμη και δεν παρουσιάζουν σχεδόν καθόλου νοητική ανάπτυξη. Το ανοσοποιητικό τους σύστημα είναι επιρρεπές σε ασθένειες και σπάνια ξεπερνούν τα 50 χρόνια ζωής. Είναι, συνήθως άτομα που εκδηλώνουν πολύ εύκολα τα συναισθήματά τους.

1.4.4 Triploid Syndrome

Το τριπλοειδές σύνδρομο είναι μια εξαιρετικά σπάνια χρωμοσωμική διαταραχή. Τα άτομα που πάσχουν από αυτό το σύνδρομο έχουν 3 χρωματοσώματα από το κάθε είδος, δηλαδή στο σύνολο εξήντα εννέα χρωμοσώματα αντί το κανονικό των σαράντα έξι χρωμοσωμάτων. Τα μωρά με τριπλοειδές σύνδρομο συνήθως χάνονται μέσα από πρόωρη αποβολή. Ωστόσο, ορισμένα βρέφη έχουν γεννηθεί και επιβιώσει για διάστημα περίπου 5 μηνών. Όσα καταφέρουν να επιβιώσουν έχουν μωσαϊσμό, δηλαδή έχουν κάποια κύτταρα τους κανονικό αριθμό και κάποια άλλα είναι τριπλά. Αυτά τα παιδιά αντιμετωπίζουν κάποια κοινά συμπτώματα όπως χαμηλό ανάστημα, πρόβλημα όρασης, ευρύς θώρακας και πεταλοειδές νεφρός.

1.4.5 Turner Syndrome

Το σύνδρομο αυτό προκαλείται από ολική ή μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος X και πρόκειται για τη συχνότερη μονοσωμία που αναγνωρίζεται σε αποβαλλόμενα έμβρυα. Το 60% των αποβολών που συμβαίνουν στο πρώτο τρίμηνο της εγκυμοσύνης οφείλεται σε χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Νεογέννητα με το σύνδρομο Turner παρουσιάζονται με συχνότητα 1:2500-3000 (0.0025%-0.0033%) γεννήσεις κοριτσιών. Στα δεδομένα που χρησιμοποιήθηκαν σε αυτή την εργασία το ποσοστό αυτό είναι 0,025%. Κάποια από τα συμπτώματα που μπορεί να φανούν στο έμβρυο κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης είναι τα χαμηλά αυτιά και μύτη, η ασύμμετρη ανάπτυξη του σκελετού, και το μεγάλο μέγεθος του πλακούντα.

1.5 Προηγούμενες μελέτες

1.5.1 Προηγούμενες μελέτες στο Πανεπιστήμιο Κύπρου

Στο Πανεπιστήμιο Κύπρου, έχουν γίνει και στο παρελθόν μελέτες σχετικά με το θέμα των Τρισωμιών. Οι μελέτες αυτές πραγματοποιήθηκαν από τους Κύπρο Νικολαΐδη, Χρίστο Σχίζα, Κώστα Νεοκλέους και Κλεάνθη Νεοκλέους και βασίζονται στη χρήση νευρωνικών δικτύων [12], [13].

Στη πρώτη μελέτη χρησιμοποίησαν 23513 περιπτώσεις ασθενών από τις οποίες οι 217 ήταν περιπτώσεις Τρισωμίας 21 ενώ οι υπόλοιπες ήταν φυσιολογικές. Τα δεδομένα αυτά πάρθηκαν από Fetal Medicine Foundation στο Λονδίνο [1]. Σκοπός ήταν η δημιουργία δικτύου πρόβλεψης των πασχόντων περιπτώσεων κατά το πρώτο τρίμηνο της εγκυμοσύνης.

Το δίκτυο που έκτισαν αποτελείται από μια αρχιτεκτονική πολλαπλών επιπέδων και τα καλύτερα αποτελέσματα που έδωσε ήταν 98.9% στα δεδομένα εκπαίδευσης και 93.3% στα δεδομένα επαλήθευσης.

Στη δεύτερη μελέτη που πραγματοποίησαν, στα δεδομένα προστέθηκαν και περιπτώσεις Τρισωμίας 13, Τρισωμίας 18, και Συνδρόμου Turner. Τα δεδομένα τώρα, ήταν 31611 από τα οποία τα 476 είναι μη φυσιολογικά. Τα καλύτερα αποτελέσματα έδωσε ένα δίκτυο εμπρόσθιας κατανομής με 3 κρυφά επίπεδα. Στα δεδομένα επαλήθευσης το ποσοστό επιτυχούς πρόβλεψης των πασχόντων περιπτώσεων ήταν 85.1% και των φυσιολογικών περιπτώσεων ήταν 98.1%.

Σε μια άλλη μελέτη που έκαναν είχαν ως στόχο την εξέταση της σημαντικότητας των χαρακτηριστικών PAPP-A και b-hCG στη πρόβλεψη χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Τα δεδομένα που χρησιμοποίησαν αποτελούνται από 35687 φυσιολογικές περιπτώσεις και 629 περιπτώσεις γενετικής ανωμαλίας. Στη περίπτωση όπου χρησιμοποίησαν όλα τα χαρακτηριστικά εισόδου πήραν αποτέλεσμα 88,2% στα δεδομένα επαλήθευσης. Στη περίπτωση όπου αφαιρέθηκαν τα χαρακτηριστικά PAPP-A και b-hCG το αποτέλεσμα του μοντέλου μειώθηκε στο 65%, γεγονός που δείχνει πως τα χαρακτηριστικά αυτά διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο στην πρόγνωση των γενετικών ανωμαλιών.

1.5.2 Προηγούμενες μελέτες σε διεθνές επίπεδο

Σε διεθνές επίπεδο έχει γίνει μια πληθώρα μελετών για τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες και τους παράγοντες που τις επηρεάζουν. Μέσα από μια έρευνα που πραγματοποίησα, βρήκα και διάβασα μερικές από αυτές με σκοπό την απόκτηση μιας περεταίρω εμπειρίας και άποψης για το θέμα που μελετώ.

Μια από τις μελέτες που διάβασα, είχε ως στόχο τη διερεύνηση του ρόλου του χαρακτηριστικού ductus venosus, ως προγνωστικό παράγοντα για γενετικές ανωμαλίες [14]. Το χαρακτηριστικό αυτό είναι ένα από τα 11 χαρακτηριστικά εισόδου των μοντέλων που δημιούργησα. Για να βρουν την συμβολή αυτού του χαρακτηριστικού στις περιπτώσεις μη φυσιολογικών εμβρύων έκαναν καταγραφή μετρήσεων της αυχενικής διαφάνειας, του καρυότυπου και της ροής φλεβώδους πόρου (ductus venosus), σε 186 έμβρυα μέσης ηλικίας κύησης 12.6 εβδομάδων. Επίσης έκαναν καταμέτρηση αυτών των χαρακτηριστικών σε όλη τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Παρατήρησαν ότι η αυχενική διαφάνεια αυξήθηκε σε 112 έμβρυα. Τα αποτελέσματα αυτών των 186 εγκυμοσύνων ήταν να γεννηθούν 130 φυσιολογικά έμβρυα, 46 να πάσχουν από κάποια χρωμοσωμική ανωμαλία, 3 ενδομητριακοί

θάνατοι εμβρύων, 6 διαρθρωτικές ανωμαλίες εμβρύων και μια περίπτωση αναπτυξιακής διαταραχής. Από τις μετρήσεις που καταγράφηκαν κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης κατάληξαν στο συμπέρασμα ότι υπάρχει μια συσχέτιση μεταξύ αυχενικής διαφάνειας και ductus venosus. Σε χρωμοσωμικά φυσιολογικά έμβρυα με μια διευρυμένη αυχενική διαφάνεια και ένα μη φυσιολογικό ductus venosus υπήρξε εννιά φορές αύξηση των ανεπιθύμητων αποτελεσμάτων. Το συμπέρασμα που βγήκε από αυτή τη μελέτη είναι ότι το χαρακτηριστικό ductus venosus μπορεί να χρησιμοποιηθεί για πρόγνωση ανωμαλιών, όχι όμως ανεξάρτητο, αλλά σε συνδυασμό με την αυχενική διαφάνεια.

Μια άλλη μελέτη που πραγματοποιήθηκε είχε ως σκοπό την εξέταση της αποτελεσματικότητας του προσυμπτωματικού ελέγχου για Τρισωμία 21 με το συνδυασμό της ηλικίας της μητέρας και τη μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας κατά τη 10^η-14^η εβδομάδα κύησης στη Γερμανία, Αυστρία και Ελβετία [15]. Σε 23805 κύσεις μετρήθηκε η αυχενική διαφάνεια και το κεφαλουραίο μήκος των εμβρύων. Σε κάθε περίπτωση υπολογιζόταν ο κίνδυνος για Τρισωμίας 21 με βάση αυτές τις μετρήσεις και την ηλικία της μητέρας και με χρήση του λογισμικού του Fetal Medicine Foundation. Η μέση ηλικία της μητέρας ήταν 33 ετών και το 36.1% των περιπτώσεων η ηλικία ήταν πάνω από 35 ετών. Ο εκτιμώμενος κίνδυνος για Τρισωμία 21 με βάση την ηλικία και το κεφαλουραίο μήκος ήταν 13% σε φυσιολογικές εγκυμοσύνες, 87.6% σε εγκυμοσύνες με Τρισωμία 21 και 87.2% σε Τρισωμίες με άλλα χρωμοσωμικές παθήσεις. Κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι η ηλικία της μητέρας, και η μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας σε συνδυασμό με τον προσυμπτωματικό έλεγχο μπορούν να συμβάλουν στην πρόβλεψη των χρωμοσωμικών ανωμαλιών.

Σε μια άλλη μελέτη που έγινε εξετάστηκε η ενδεχόμενη βελτίωση του ελέγχου για Τρισωμία 21 με την εξέταση του ρινικού οστού του εμβρύου μέσω υπερηχογραφήματος κατά 11^η με 14^η εβδομάδα κύησης [16]. Πραγματοποιήθηκε εξέταση σε 701 έμβρυα η παρουσία ή η απουσία του ρινικού οστού και η αυχενική διαφάνεια. Το ρινικό οστό απουσίαζε σε 73% των εμβρύων που παρουσίασαν Τρισωμία 21 και σε 0.5% στα φυσιολογικά έμβρυα. Στη περίπτωση συνδυασμού της ηλικίας της μητέρας, της μέτρησης της αυχενικής διαφάνειας και την παρουσία ή απουσία του ρινικού οστού αυξάνεται η ευαισθησία στο 85% και μειώνεται το ποσοστό σφάλματος για τις φυσιολογικές περιπτώσεις στο 1%. Έτσι επεσήμαναν ότι η εξέταση του ρινικού οστού του εμβρύου μπορεί να μειώσει την ανάγκη για επεμβατική εξέταση στο έμβρυο και να αυξήσει σημαντικά την ευαισθησία.

Κεφάλαιο 2

Μέθοδος ερευνητικής διαδικασίας

2.1 Περιγραφή προβλήματος

2.2 Δεδομένα

2.3 Στατιστική ανάλυση δεδομένων

2.4 Επεξεργασία δεδομένων

2.5 Περιγραφή αλγορίθμων/ αρχιτεκτονικών

2.6 Λογισμικά που χρησιμοποιήθηκαν

2.1 Περιγραφή προβλήματος

Η διπλωματική μου εργασία έχει ως στόχο την εξέταση της συνεισφοράς και της ευαισθησίας των χαρακτηριστικών που δείχνουν ενδείξεις για πιθανή γενετική ανωμαλία πιθανόν κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Έτσι εφαρμόζοντας μεθόδους υπολογιστικής νοημοσύνης δημιούργησα με τεχνητά νευρωνικά δίκτυα, ένα αριθμό μοντέλων τα οποία μας βοηθούν να απαντήσουμε τα ερωτήματα που βάζουμε μέσω των αποτελεσμάτων που θα μας δώσουν. Τα μοντέλα αυτά έχουν ως είσοδο 51208 πραγματικές περιπτώσεις έγκυων γυναικών αποτελούμενες από 11 χαρακτηριστικά τα οποία μέσα από ιατρικές έρευνες αποδείχτηκαν τα πιο καθοριστικά για την εμφάνιση των γενετικών ανωμαλιών. Με βάση αυτά τα δεδομένα, το δίκτυο εκπαιδεύεται με σκοπό να μπορεί να κάνει ορθή διάγνωση σε άγνωστα στο σύστημα δεδομένα.

Η μέθοδος που ακολούθησα για να εξετάσω την σημαντικότητα των δυαδικών χαρακτηριστικών είναι η δημιουργία μοντέλων χρησιμοποιώντας συνδυασμούς αυτών των χαρακτηριστικών. Συγκεκριμένα πρώτα έκανα ένα μοντέλο το οποίο περιέχει όλα τα χαρακτηριστικά εισόδου, έτσι ώστε να μπορώ να το συγκρίνω με τα υπόλοιπα μοντέλα που περιέχουν συνδυασμό χαρακτηριστικών. Ακολούθως έκανα μοντέλα χρησιμοποιώντας τους συνδυασμούς των χαρακτηριστικών που αφορούν τη κληρονομικότητα (Previous T21, Previous T18, Previous T13), οι οποίοι φαίνονται στον πίνακα 2.1.1. Δηλαδή έκανα μοντέλο στο οποίο αφαίρεσα όλα τα δεδομένα για το Previous T21 ,έπειτα στο επόμενο μοντέλο έβαλα τα δεδομένα για το Previous T21 και αφαίρεσα τα δεδομένα για το Previous T18, το αντίστοιχο έκανα και για τα δεδομένα του Previous T13. Στη συνέχεια, προχώρησα με τους συνδυασμούς για τα χαρακτηριστικά που παίρνουμε από την ιατρική εξέταση ultra sound

(Nasal bone, Tricuspid flow, Ductus venosus), οι οποίοι παρουσιάζονται στον πίνακα 2.1.2. Ακολούθησα την ίδια διαδικασία που έκανα και για τα χαρακτηριστικά που αφορούν την κληρονομικότητα. Για κάθε συνδυασμό έκανα 6 μοντέλα χρησιμοποιώντας διαφορετική αρχιτεκτονική κάθε φορά. Οι συναρτήσεις ενεργοποίησης που προτίμησα ήταν η λογιστική και η εφαπτομένη. Έκτισα 3 μοντέλα με λογιστική συνάρτηση και αριθμό νευρώνων στο κρυφό επίπεδο 40, 50 και 60 αντίστοιχα για κάθε μοντέλο. Το ίδιο έκανα και για την εφαπτομένη συνάρτηση ενεργοποίησης. Συνολικά, έκανα 48 μοντέλα (8 συνδυασμοί χαρακτηριστικών X 6 αρχιτεκτονικές) για τους συνδυασμούς των χαρακτηριστικών που αφορούν τη κληρονομικότητα και 48 μοντέλα για τους συνδυασμούς των χαρακτηριστικών που αφορούν την εξέταση Ultra sound.

Κάποιες φορές υπάρχει η πιθανότητα κάποιο από τα χαρακτηριστικά να μην είναι σημαντικό και αντί να συμβάλει θετικά στην επιτυχία του συστήματος, να συμβάλλει αρνητικά. Με την μέθοδο που ακολούθησα μπόρεσα να επιβεβαιώσω ότι όλα τα χαρακτηριστικά που υπάρχουν στη διάθεση μας συμβάλλουν θετικά στη πρόβλεψη των normal και των T21.

Πίνακας 2.1.1 Συνδυασμοί χαρακτηριστικών κληρονομικότητας

	Mother's Age	Previous T21	Previous T18	Previous T13	CRL	PAPP-A	b-hCG	Nasal bone	Tricuspid flow	Ductus venosus	DeltaNT
A	√	√	√	√	√	√	√	√	√	√	√
B	√	√	√		√	√	√	√	√	√	√
C	√	√		√	√	√	√	√	√	√	√
D	√		√	√	√	√	√	√	√	√	√
E	√	√			√	√	√	√	√	√	√
F	√		√		√	√	√	√	√	√	√
G	√			√	√	√	√	√	√	√	√
H	√				√	√	√	√	√	√	√

Πίνακας 2.1.2 Συνδυασμοί χαρακτηριστικών εξέτασης Ultra Sounds

	Mother's Age	Previous T21	Previous T18	Previous T13	CRL	PAPP-A	b-hCG	Nasal bone	Tricuspid flow	Ductus venosus	DeltaNT
A	√	√	√	√	√	√	√	√	√	√	√
B	√	√	√	√	√	√	√	√	√		√
C	√	√	√	√	√	√	√	√		√	√
D	√	√	√	√	√	√	√		√	√	√
E	√	√	√	√	√	√	√	√			√
F	√	√	√	√	√	√	√		√		√
G	√	√	√	√	√	√	√			√	√
H	√	√	√	√	√	√	√				√

Τέλος μελέτησα την ευαισθησία των χαρακτηριστικών PAPP-A, b-hCG, CRL και DeltaNT, δηλαδή την ανοχή τους σε λάθος μετρήσεις με στόχο να ξέρουμε ποιό είναι το μέγιστο λάθος που μπορεί να ανεχθεί το σύστημα. Είναι σημαντικό να γνωρίζουμε αυτή την πληροφορία γιατί πολλές φορές μπορεί να εισαχθεί μια λανθασμένη τιμή στο πρόγραμμα, ή μπορεί μια τιμή να ληφθεί λανθασμένα είτε γιατί έγινε ανθρώπινο λάθος είτε κάποιες μετρήσεις δεν μετρήθηκαν σωστά απο τα μηχανήματα που χρησιμοποιούνται. Η μέθοδος που χρησιμοποίησα για να εξετάσω την ευαισθησία ήταν η δημιουργία μοντέλων όπου στα δεδομένα εκπαίδευσης (training set) κρατούσα τα αρχικά δεδομένα και στα δεδομένα επαλήθευσης (evaluation set) κάθε φορά αύξανα ή μείωνα κατά ένα ποσοστό όλα τα δεδομένα που υπήρχαν για το κάθε χαρακτηριστικό ξεχωριστά. Για παράδειγμα πήρα τα δεδομένα επαλήθευσης και πολλαπλασίασα όλες τις τιμες του CRL με 5, και ακολούθως επαλήθευσα τα δεδομένα με το αρχικό μοντέλο. Έτσι έβγαλα αποτελέσματα με τα επεξεργασμένα δεδομένα, για να μπορώ να τα συγκρίνω με τα αρχικά δεδομένα και να βρω την ευαισθησία του κάθε χαρακτηριστικού. Επιπλέον μελέτησα και τη συνεισφορά αυτών των χαρακτηριστικών, αφού δημιούργησα μοντέλα χρησιμοποιώντας συνδυασμούς των χαρακτηριστικών, όπως έκανα και για τα χαρακτηριστικά που αφορούν το ιστορικό της εγκύου και την ultra sound εξέταση.

2.2 Δεδομένα

Τα δεδομένα που χρησιμοποίησα σε αυτή τη μελέτη, δόθηκαν από το νοσοκομείο Fetal Medicine Foundation στο Λονδίνο και είναι από πραγματικές περιπτώσεις έγκυων γυναικών. Αποτελούνται από 51001 περιστατικά, από τα οποία μόνο τα 484 πάσχουν από κάποια γενετική ανωμαλία και τα υπόλοιπα 50517 εκπροσωπούν επιτυχές εγκυμοσύνες. Αναλυτικά, υπάρχουν 50517 περιπτώσεις επιτυχούς εγκυμοσύνης, 408 περιπτώσεις συνδρόμου Down,

39 περιπτώσεις τρισωμίας 18, 14 περιπτώσεις τρισωμίας 13, 10 περιπτώσεις συνδρόμου Triploidy και 13 περιπτώσεις συνδρόμου Turner.

2.3 Στατιστική Ανάλυση Δεδομένων

Έκανα μια στατιστική ανάλυση των δεδομένων για να μπορέσω να διαπιστώσω τη συνεισφορά τους στη μελέτη των τρισωμιών. Οι περισσότερες έρευνες στο τομέα της γυναικολογίας συμφωνούν ότι η ηλικία της μητέρας είναι ο πρώτιστος παράγοντας για εμφάνιση χρωμοσωμικών ανωμαλιών στο έμβρυο. Μέσα από το πλήθος των δεδομένων που είχα στη διάθεση μου μπόρεσα να το επιβεβαιώσω αφού όπως θα δείτε και στο πίνακα 2.3.1 όσο αυξάνεται η ηλικία της μητέρας αυξάνονται και οι περιπτώσεις πασχόντων εμβρύων. Σε ηλικίες 12.3 μέχρι 23.4 το ποσοστό γέννησης πάσχοντος παιδιού από σύνδρομο Down είναι 0.17% και σε ηλικίες 39.2 μέχρι 55.3 το ποσοστό αυτό ανέρχεται στο 3.4% (20 φορές μεγαλύτερο. Στο το σύνολο των δεδομένων υπάρχουν 408 περιπτώσεις Τρισωμίας T21. Σε ηλικίες 12.3 μέχρι 23.4 υπάρχουν 9 περιπτώσεις Τρισωμίας T21 ποσοστό 2.2% και σε ηλικίες 39.2 μέχρι 55.3 ο αριθμός των περιπτώσεων ανέρχεται σε 172, ποσοστό 42.15%. Στις περιπτώσεις Τρισωμίας 18 μέχρι την ηλικία των 32 ετών υπάρχουν 3 περιστατικά ενώ σε ηλικίες 32 μέχρι και 55 ετών υπάρχουν 36 περιστατικά (12 φορές περισσότερα). Στις υπόλοιπες χρωμοσωμικές ανωμαλίες τα ποσοστά των περιστατικών δε διαφέρουν και πολύ ανάλογα με τις ηλικίες.

Πίνακας 2.3.1 Στατιστική ανάλυση δεδομένων για ηλικία της μητέρας

Ηλικία	Αριθμός Περιπτώσεων	Normal	T21	T18	T13	Triploidy	Turner
12,3 - 23,4	5064	5050	9	1	2	0	2
23,5 – 26,7	4966	4959	6	0	0	1	0
26,8 - 29	5305	5292	11	0	0	0	2
29,1 – 30,7	5070	5051	12	2	2	2	1
30,8 – 32,2	5115	5095	18	0	1	1	0
32,3 – 33,6	5016	4990	23	1	1	1	0
33,7 – 35	4870	4835	26	1	2	3	3
35,1 – 36,7	5235	5182	44	6	0	0	3
36,8 – 39,1	5306	5205	87	9	2	1	2
39,2 – 55,3	5054	4858	172	19	4	1	0

Στη συνέχεια, έκανα μια στατιστική ανάλυση στα δυαδικά χαρακτηριστικά εισόδου, και βρήκα το ποσοστό των Normal τιμών τους ανάλογα με κάθε κατηγορία. Για παράδειγμα στα δεδομένα T21 το χαρακτηριστικό Nasal bone έχει τιμή 0 σε περιπτώσεις που αντιστοιχούν

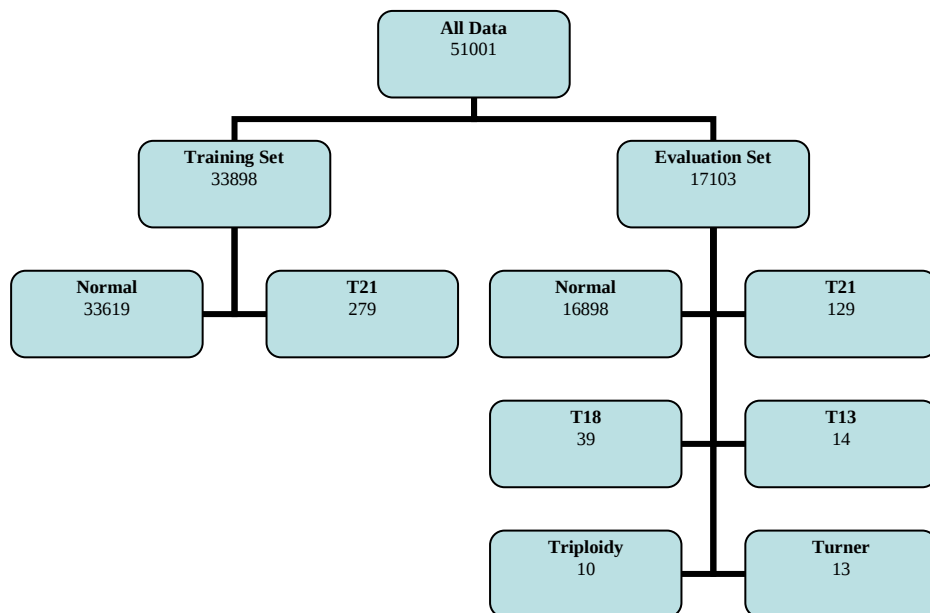
στο ποσοστό 46.95% των δεδομένων T21. Τα αποτελέσματα παρουσιάζονται στον πίνακα 2.3.2. Όσον αφορά τη σύγκριση των δεδομένων ultra sounds (Nasal bone, Tricuspid flow, Ductus venosus) είναι εμφανής η μείωση του αριθμού των Normal τιμών τους στις περιπτώσεις του συνδρόμου Down σε σχέση με τις περιπτώσεις που δεν έχουν κάποια γενετική ανωμαλία. Κάτι το οποίο δεν συμβαίνει στα δεδομένα που αφορούν το ιστορικό της εγκύου (Previous T21, Previous T18, Previous T13).

Πίνακας 2.3.2 Ποσοστό Normal τιμής στα δυαδικά χαρακτηριστικά δεδομένων ανάλογα με τη κατηγορία που ανήκουν.

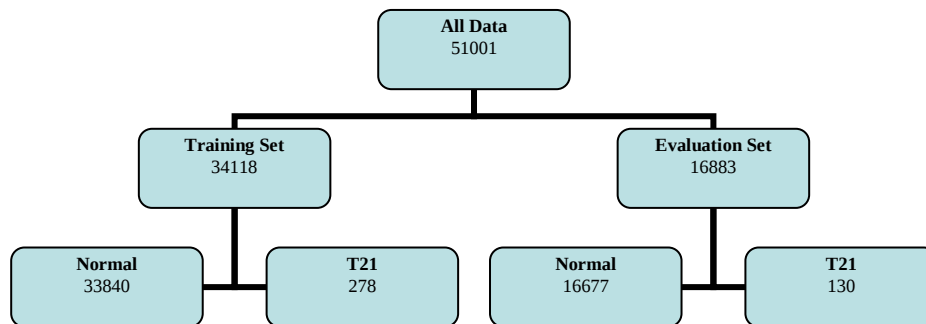
	Nasal Bone	Tricuspid flow	Ductus venosus	Previous T21	Previous T18	Previous T13
Normal	96,18%	98,1%	97,33%	99,34%	99,76%	99,87%
T21	46,95%	47,44%	53,79%	98,05%	99,52%	99,76%
T18	59%	74,36%	100%	97,44%	97,44%	100%
T13	61,54%	84,62%	100%	100%	100%	100%
Triploidy	90%	90%	100%	100%	100%	100%
Turner	100%	76,93%	100%	100%	100%	100%

2.4 Επεξεργασία Δεδομένων

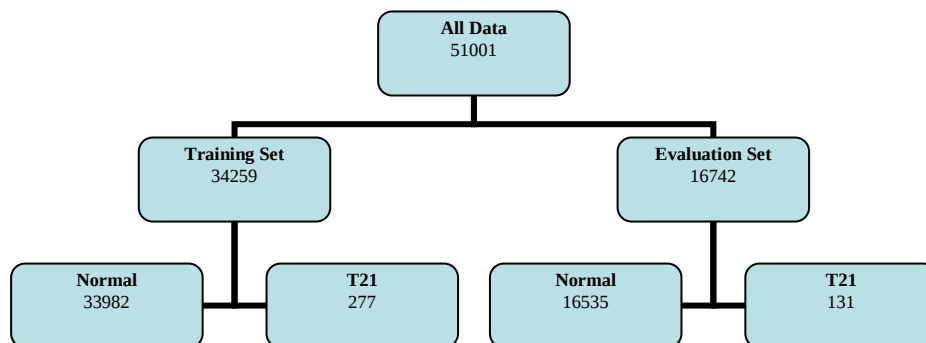
Για την υλοποίηση του συστήματος μου, χώρισα τα δεδομένα σε δεδομένα εκπαίδευσης (training set) και σε δεδομένα επαλήθευσης (evaluation set). Χρησιμοποίησα 3 διαφορετικούς διαχωρισμούς δεδομένων με σκοπό την καλύτερη επαλήθευση των αποτελεσμάτων. Οι διαχωρισμοί φαίνονται στα σχήματα 2.4.1, 2.4.2, 2.4.3. Αυτή η μέθοδος ονομάζεται Cross Validation. Με αυτό τον τρόπο επιβεβαιώνεται η ορθότητα των αποτελεσμάτων, αφού χρησιμοποιούμε 3 διαφορετικά σετ δεδομένων.



Σχήμα 2.4.1 Διαχωρισμός δεδομένων 1



Σχήμα 2.4.2 Διαχωρισμός δεδομένων 2



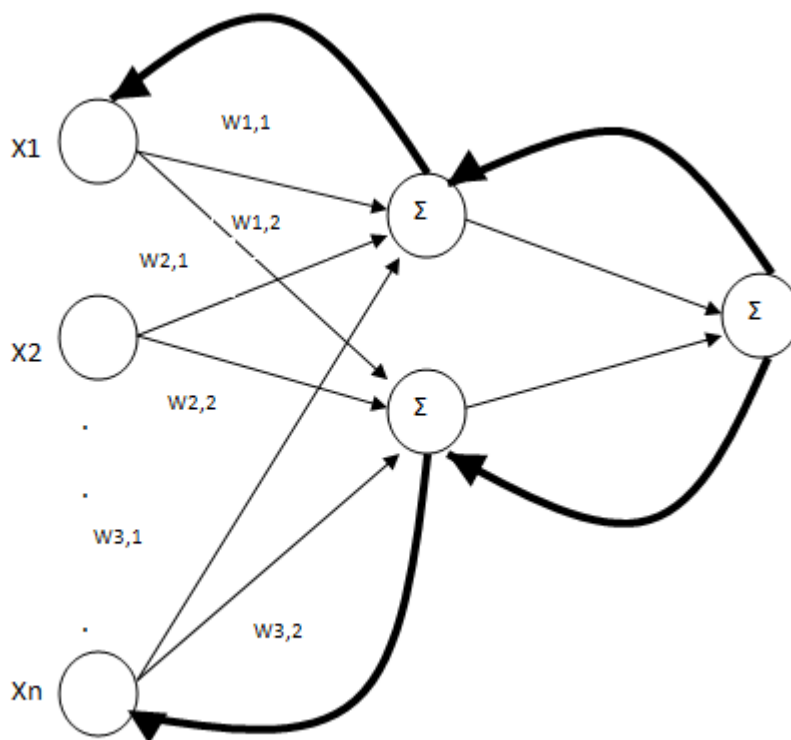
Σχήμα 2.4.3 Διαχωρισμός δεδομένων 3

2.5 Περιγραφή αλγορίθμων και αρχιτεκτονικών

Σε όλα τα μοντέλα που έχτισα για αυτή την εργασία χρησιμοποίησα feed forward δίκτυα. Τα feed forward νευρωνικά δίκτυα ή δίκτυα εμπρόσθιας κατανομής, όπως ονομάζονται στα

ελληνικά, ήταν ο πρώτος και ίσος ο πιο απλός τύπος νευρωνικών δικτύων. Σε αυτού του είδους τα δίκτυα οι πληροφορίες κινούνται προς μια μόνο κατεύθυνση, από τους κόμβους εισόδου, μέσω των κρυφών κόμβων καταλήγουν στους κόμβους εξόδου. Δεν υπάρχουν κύκλοι ή βρόγχοι στα feed forward δίκτυα.

Επέλεξα να χρησιμοποιήσω αλγόριθμο Back Propagation, που είναι ο πιο διαδεδομένος τρόπος εκπαίδευσης τεχνητών νευρωνικών δικτύων. Πρόκειται για αλγόριθμο επιβλεπόμενης μάθησης που εκπαιδεύεται από ένα σύνολο δεδομένων εισόδου και το αντίστοιχο σύνολο δεδομένων επιθυμητής εξόδου. Πιο αναλυτικά, οι τιμές εισόδου διακλαδώνονται στο κρυφό επίπεδο, και στη συνέχεια με τη μέθοδο κατάβασης κλίσης κατά την οποία η αλλαγή στα βάρη είναι ανάλογη του αρνητικού της παραγώγου της συνάρτησεως του σφάλματος ως προς τα βάρη, βρίσκουμε την αλλαγή που πρέπει να κάνουμε στα βάρη και η συνάρτηση ενεργοποίησης είναι η σιγμοειδής συνάρτηση. Έπειτα μεταδίδει το σφάλμα προς τα πίσω όπως φαίνεται στο σχήμα 2.4 με τα πιο έντονα μαύρα τόξα και μέσα σε αυτό το σφάλμα είναι κωδικοποιημένη η επιθυμητή έξοδος.



Σχήμα 2.4 Back Propagation Algorithm

2.6 Λογισμικό που χρησιμοποιήθηκε

Για την δημιουργία των μοντέλων χρησιμοποίησα το λογισμικό Neuroshell2, το οποίο είναι εξειδικευμένο στα τεχνητά νευρωνικά δίκτυα. Οι αρχιτεκτονικές που προσφέρει είναι:

- Back propagation networks (Standard Connections, Recurrent Networks, Ward Networks, Jumb connections network)
- Unsupervised –Kohonen
- Probalistic Networks
- General Regression Networks
- Polynomial Networks

Το Neuroshell δίνει τη δυνατότητα στον ερευνητή να ρυθμίσει κάποιες παραμέτρους εκτός απο τον αριθμό των νευρώνων σε κάθε επίπεδο και αυτό είναι σημαντικό γιατί έτσι υπάρχει η δυνατότητα να χτιστούν πολλά μοντέλα με διάφορες αρχιτεκτονικές. Αυτό αποσκοπεί στο να βρεθεί ένα σύστημα που με την κατάλληλη αρχιτεκτονική να ενσωματώνει την πληροφορία που βρίσκεται στα δεδομένα με τον καλύτερο τρόπο. Μερικές από τις παραμέτρους είναι:

- **Scale / Activation function (Συνάρτηση ενεργοποίησης):** Υπάρχουν διαθέσιμες διάφορες συναρτήσεις ενεργοποίησης όπως linear, logistic, tanh, Gaussian, Symmetric logistic κ.α.
- **Learning rate (Ρυθμός μάθησης):** Τα βάρη που οδηγούν στο επίπεδο εξόδου τροποποιούνται κατά τη διάρκεια της μάθησης με σκοπό να ελαχιστοποιηθεί το σφάλμα. Η αλλαγή στα βάρη είναι ίση με το ρυθμό μάθησης επί το σφάλμα. Δηλαδή όσο μεγαλύτερος είναι ο ρυθμός μάθησης τόσο μεγαλύτερη είναι η αλλαγή στα βάρη.
- **Momentum (Ορμή):** Ο ρυθμός ορμής εξαρτάται από τις αλλαγές στα βάρη γιατί βλέπει την αλλαγή την προηγούμενη χρονική στιγμή, όταν οι αλλαγές των βαρών είναι μικρές τις κάνει ακόμα πιο μικρές και αντίστοιχα όταν οι αλλαγές των βαρών είναι μεγάλες τις κάνει ακόμα πιο μεγάλες.
- **Initial Weights:** Αρχικοποίηση των βαρών του δικτύου
- **Stopping criteria:** Υπάρχει η δυνατότητα επιλογής πότε να τερματίσει η εκπαίδευση του δικτύου, ανάλογα με ένα αριθμό εποχών ή ανάλογα με ένα συγκεκριμένο ποσοστό σφάλματος.

Κεφάλαιο 3

Αποτελέσματα

3.1 Cross validation results

3.2 Συνεισφορά των δυαδικών χαρακτηριστικών

3.2.1 Δυαδικά χαρακτηριστικά ιστορικού ασθενών

3.2.2 Δυαδικά χαρακτηριστικά εξέτασης Ultrasound

3.3 Συνεισφορά και ευαισθησία των regression features

3.1 Cross validation results

Τα πρώτα μοντέλα τεχνητών νευρωνικών δικτύων που δημιουργήσα αποτελούνται από όλα τα χαρακτηριστικά εισόδου και είναι υλοποιημένα με αλγόριθμο back propagation 3 επιπέδων. Χρησιμοποίησα έξι διαφορετικές αρχιτεκτονικές με σκοπό να βρώ ποια δίνει τα καλύτερα ποσοστό επιτυχίας. Ακολούθησα τη μέθοδο Cross Validation, αφού χρησιμοποίησα τα 3 σετ δεδομένων που ανέφερα στο κεφάλαιο 2.4. Τα αποτελέσματα που πήρα παρουσιάζονται στους πίνακες 3.1.1, 3.1.2, 3.1.3 αντίστοιχα για κάθε data set. Τα καλύτερα αποτελέσματα για το evaluation τα πήρα από το σετ δεδομένων 1 και συγκεκριμένα από το μοντέλο με 40 νευρώνες στο κρυφό επίπεδο και συνάρτηση ενεργοποίησης τη λογιστική. Σε αυτό το μοντέλο πήρα ποσοστό επιτυχούς πρόβλεψης για τη Τρισωμία 21 100% σε άγνωστα προς το δίκτυο δεδομένα. Γενικά στο σετ δεδομένων 1, πήρα πολύ καλά αποτελέσματα για τα δεδομένα επαλήθευσης αφού όλα τα μοντέλα έδωσαν ποσοστά επιτυχούς πρόβλεψης για τη Τρισωμία 21 πάνω από 98.45% . Το πιο χαμηλό ποσοστό πρόβλεψης για τη Τρισωμία 21 το πήρα στο σετ δεδομένων 3, στα δεδομένα επαλήθευσης και είναι 69.47% .

Πίνακας 3.1.1 Αποτελέσματα με είσοδο τα δεδομένα USE1

USE1	Training		Evaluation	
	Normal	T21	Normal	T21
40 logistic	95,89%	95,70%	95,70%	100%
50 logistic	95,63%	94,98%	96,87%	99,22%
60 logistic	95,84%	95,34%	97,12%	98,45%
40 tanh	95,48%	93,19%	97,39%	98,45%
50 tanh	95,16%	93,91%	97,25%	98,45%
60 tanh	95,82%	92,83%	93,64%	99,22%

Πίνακας 3.1.2 Αποτελέσματα με είσοδο τα δεδομένα USE2

USE2	Training		Evaluation	
	Normal	T21	Normal	T21
40 logistic	95,21%	87,29%	95,69%	96,92%
50 logistic	99,98%	88,42%	95,47%	97,69%
60 logistic	96,43%	86,44%	96,97%	96,15%
40 tanh	96,89%	83,33%	97,37%	92,31%
50 tanh	93,52%	88,98%	94,23%	95,38%
60 tanh	95,3%	87,85%	96,12%	95,38%

Πίνακας 3.1.3 Αποτελέσματα με είσοδο τα δεδομένα USE3

USE3	Training		Evaluation	
	Normal	T21	Normal	T21
40 logistic	97,57%	82,44%	97,28%	89,24%
50 logistic	96,3%	90,93%	97,67%	84,73%
60 logistic	95,65%	92,63%	97,38%	83,21%
40 tanh	98,68%	86,12%	98,94%	70,23%
50 tanh	96,55%	90,65%	97,71%	81,68%
60 tanh	98,74%	85,84%	99,21%	69,47%

3.2 Συνεισφορά των δυαδικών χαρακτηριστικών

Τα δυαδικά χαρακτηριστικά που υπάρχουν στη βάση δεδομένων είναι τα nasal bone, tricuspid flow, ductus Venosus, Previous T21, Previous T18, Previous T13. Συνολικά φτιάχτηκαν 96 μοντέλα για να εξετάσω τη συνεισφορά τους στην πρόβλεψη των normal και των T21. Απο τα μοντέλα που φτιάχτηκαν, στο evaluation set προσέθεσα και ένα αριθμό απο τις υπόλοιπες χρωμοσωμικές ανωμαλίες Edward Syndrome, Patau Syndrome Triploidy Syndrome, Turner Syndrome, για να εξετάσω πως συμπεριφέρονται αυτά τα χαρακτηριστικά στην πρόβλεψη των ανωμαλιών αυτών.

3.2.1 Λυαδικά χαρακτηριστικά Ιστορικού Ασθενών

Όσον αφορά το ιστορικό των ασθενών, υπάρχουν 3 χαρακτηριστικά εισόδου (Previous T21, Previous T18, Previous T13) τα οποία παίρνουν τιμή 1 ή 0 αν ισχύουν ή όχι αντίστοιχα. Previous X, σημαίνει προστίθεται η πληροφορία αν η μητέρα είχε σε προηγούμενη εγκυμοσύνη έμβρυο με χρωμοσωμική ανωμαλία. Δημιούργησα 8 συνδυασμούς αυτών των χαρακτηριστικών (πίνακας 2.4.1) και έκανα 6 μοντέλα για το κάθε συνδυασμό χρησιμοποιώντας διαφορετική αρχιτεκτονική κάθε φορά. Πιο κάτω παρουσιάζονται τα αποτελέσματα για το μοντέλο A όπου περιέχει όλα τα χαρακτηριστικά εισόδου και για το μοντέλο H από το οποίο απουσιάζουν τα χαρακτηριστικά για το ιστορικό της εγκύου (Previous T21, Previous T18, Previous T13). Στο πρώτο πίνακα είναι τα αποτελέσματα όταν χρησιμοποίησα το σετ δεδομένων 1. Απο τον πίνακα 3.2.1α παρατηρούμε ότι τα αποτελέσματα των μοντέλων δεν έχουν ουσιαστική διαφορά, και τα T21 έχουν σχεδόν σε όλα τα μοντέλα ποσοστό επιτυχίας 100%. Αυτό ίσως να οφείλεται στον διαχωρισμό του σετ εκπαίδευσης και του σετ επαλήθευσης όπου αυτά τα δύο σετς να έχουν ένα υψηλό βαθμό γραμμικής συσχέτισης. Για τον λόγο αυτό, έκανα το ίδιο πείραμα και με το σετ διαχωρισμού 2 και παρατήρησα κάποια συμπεράσματα.

Πίνακας 3.2.1α Αποτελέσματα μοντέλων για το ιστορικό των ασθενών χρησιμοποιώντας το σετ δεδομένων 1.

	40 logistic		50 logistic		60 logistic		40 tanh		50 tanh		60 tanh	
	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21
A	95,70%	100%	95,44%	100%	95,56%	100%	95,25%	100%	95,57%	100%	95,64%	99,22%
H	95,83%	100%	95,35%	99,22%	95,28%	100%	95,11%	100%	95,22%	100%	95,43%	100%

Πίνακας 3.2.1β Αποτελέσματα μοντέλων για το ιστορικό των ασθενών χρησιμοποιώντας το σετ δεδομένων 2.

	40 logistic		50 logistic		60 logistic		40 tanh		50 tanh		60 tanh	
	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21
A	95,20	96,92%	95,09%	96,92%	95,30%	95,38%	97,00%	93,08%	96,67%	92,31%	96,62%	93,08%
H	95,12%	96,15%	95,01%	96,92%	95,54%	97,69%	97,00%	94,62%	96,62%	90,77%	96,23%	90,77%

Αρχικά πραγματοποιήθηκε μια σύγκριση των αποτελεσμάτων των μοντέλων B μέχρι H με σε σχέση με τα αποτελέσματα του μοντέλου A το οποίο περιέχει πλήρες σύνολο των χαρακτηριστικών. Κατά τη διάρκεια της σύγκρισης, έβαζα ένα συν (+) ή ένα πλην (-) ανάλογα με το αν είχε αυξηθεί ή μειωθεί το αποτέλεσμα Έτσι δημιούργησα ένα διάγραμμα μήκους 6 (6 μοντέλα), το οποίο αντιπροσωπεύει το αποτέλεσμα της σύγκρισης. Στη συνέχεια

έπρεπε να υπολογιστεί ο αριθμός των μοντέλων στα οποία έχει αυξηθεί ή μειωθεί η επίδοση σε σύγκριση με το μοντέλο Α. Αυτό επιτυγχάνεται με τη μέτρηση των συν και πλην σε κάθε συνδυασμό και ακολούθως διαίρεση με το 6 που είναι ο συνολικός αριθμός μοντέλων σε κάθε συνδυασμό. Στη περίπτωση όπου ο αριθμός των μοντέλων που έχουν υψηλότερη επίδοση σε σχέση με τα μοντέλα της ομάδας Α είναι μεγαλύτερος ή ίσος του 4, τότε θεωρείται ότι αυτό το χαρακτηριστικό συμβάλει θετικά. Στους πιο κάτω πίνακες παρουσιάζονται τα αποτελέσματα της σύγκρισης των μοντέλων. Στη πρώτη γραμμή παρουσιάζεται το ποσοστό των μοντέλων στα οποία παρατηρήθηκε αύξηση, μείωση ή καμιά μεταβολή στην απόδοση όταν αφαιρέθηκαν τα χαρακτηριστικά για το ιστορικό της εγκύου. Στην επόμενη γραμμή παρουσιάζεται ο μέσος όρος αύξησης ή μείωσης της απόδοσης.

Πίνακας 3.2.1 γ Αποτελέσματα σύγκρισης μοντέλων για σετ δεδομένων 1

Αφαιρέθηκαν		Αύξηση	Μείωση	Καμία διαφορά
Prev T21, Prev T18, Prev T13	Άθροισμα 6 μοντέλων	17%	17%	67%
	Μέσος όρος	0,13%	0,13%	

Πίνακας 3.2.1 δ Αποτελέσματα σύγκρισης μοντέλων για σετ δεδομένων 2

Αφαιρέθηκαν		Αύξηση	Μείωση	Καμία διαφορά
Prev T21, Prev T18, Prev T13	Άθροισμα 6 μοντέλων	33%	50%	17%
	Μέσος όρος	0,64%	0,77%	

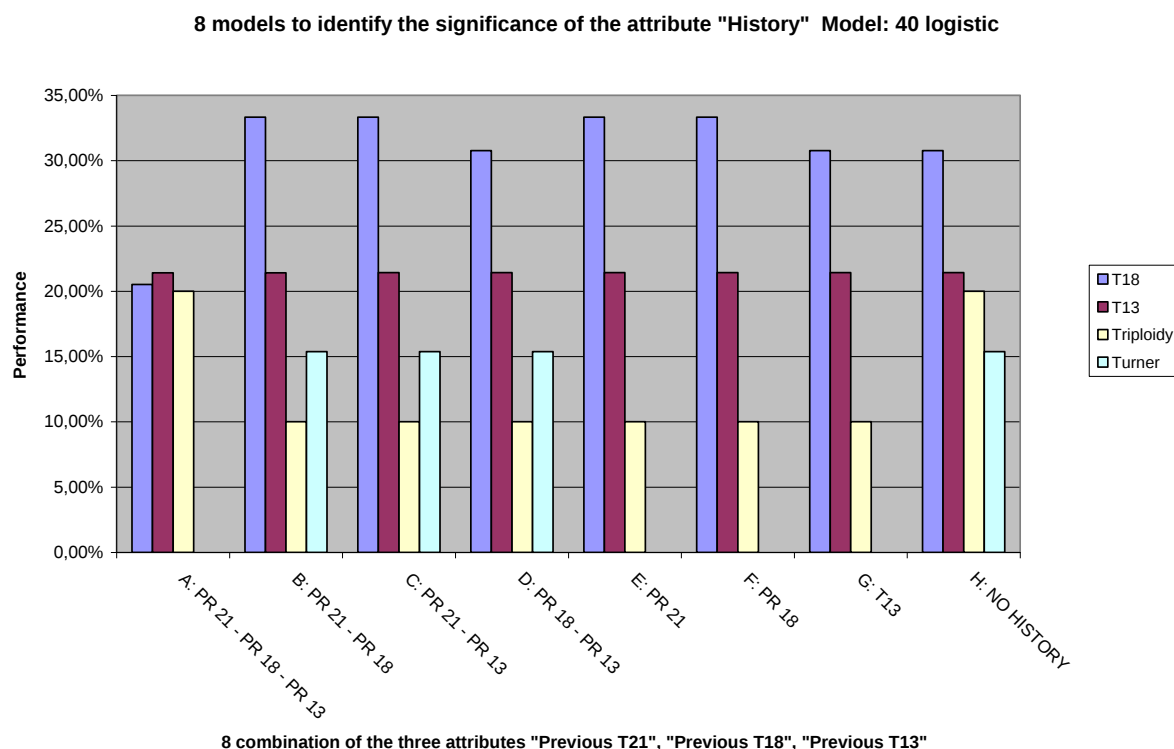
Γενικά συμπεράσματα:

Όπως βλέπουμε συγκεκριμένα στον πίνακα 3.2.1γ, παρατηρούμε ότι στα περισσότερα μοντέλα (4 από τα 6) δεν παρατηρείται κάποια αλλαγή καθώς αφαιρούσα τα χαρακτηριστικά για το ιστορικό ενώ στον πίνακα 3.2.1δ παρατηρούμε ότι στα μισά μοντέλα υπήρξε μείωση της απόδοσης τους όταν απουσίαζαν κάποια από τα χαρακτηριστικά για το ιστορικό της εγκύου. Ο μέσος όρος της μείωσης της απόδοσης στα 6 μοντέλα για το σετ δεδομένων 1 είναι 0.13%, ενώ ο αντίστοιχος μέσος όρος μείωσης της απόδοσης για το σετ δεδομένων 2 είναι 0.77%.

Από αυτά τα αποτελέσματα καταλήγουμε στο συμπέρασμα ότι τα χαρακτηριστικά για το ιστορικό των ασθενών συμβάλουν θετικά, αφού 50% των μοντέλων έχουν μείωση στην απόδοση όταν αφαιρεθούν αυτά τα χαρακτηριστικά και 33% των μοντέλων έχουν αύξηση στη περίπτωση αφαίρεσης.

Επαλήθευση των τρισωμιών T18, T13, Triploidy, Turner:

Στη γραφική παράσταση 3.2.1 παρουσιάζονται τα αποτελέσματα για τις υπόλοιπες γενετικές ανωμαλίες χρησιμοποιώντας τους συνδυασμούς των χαρακτηριστικών για το ιστορικό.



Γραφική παράσταση 3.2.1: Αποτελέσματα 8 συνδυασμών χαρακτηριστικών για το ιστορικό τις εγκύου στις χρωμοσωμικές ανωμαλίες T18, T13, Triploidy, Turner

Γενικά συμπεράσματα:

- Παρατηρούμε ότι στη **Τρισωμία 13** το ποσοστό επιτυχίας είναι πάντα το ίδιο και στους 8 συνδυασμούς.
- Η **Τρισωμία 18** έχει το χειρότερο ποσοστό επιτυχίας στο μοντέλο όπου ως είσοδο χρησιμοποιούμε όλα τα χαρακτηριστικά.
- Το σύνδρομο **Triploidy** έχει διπλάσια ποσοστά επιτυχίας στη περίπτωση που χρησιμοποιούμε όλα τα χαρακτηριστικά για το ιστορικό και στη περίπτωση που δεν χρησιμοποιούμε κανένα χαρακτηριστικό για το ιστορικό σε σχέση με τις υπόλοιπες άλλες περιπτώσεις.
- Το σύνδρομο **Turner** παρουσιάζει μηδενικό ποσοστό επιτυχίας στις μισές περιπτώσεις.

3.2.2 Δυναδικά χαρακτηριστικά Nasal bone, Tricuspid flow, Ductus Venosus

Την ίδια διαδικασία που έκανα για τα χαρακτηριστικά που αφορούν το ιστορικό, την εφάρμοσα και στα χαρακτηριστικά που σχετίζονται με την ιατρική εξέταση Ultrasound. Τα αποτελέσματα που πήρα φαίνονται στον πίνακα 3.2.2 α. Στον πρώτο πίνακα φαίνονται τα αποτελέσματα στη περίπτωση που χρησιμοποίησα το σετ δεδομένων 1 και στο δεύτερο πίνακα φαίνονται τα αποτελέσματα όταν χρησιμοποίησα το σετ δεδομένων 2.

Πίνακας 3.2.2α Αποτελέσματα μοντέλων για τους συνδυασμούς των χαρακτηριστικών nasal bone, ductus venosus, tricuspid flow χρησιμοποιώντας σετ δεδομένων 1

Αφαιρέθηκαν	40 log		50log		60 log		40 tanh		50 tanh		60 tanh	
	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21
None	95,70%	100%	95,44%	100%	95,56%	100%	95,25%	100%	95,57%	100%	95,64%	99,22%
DV	95,04%	99,22%	95,80%	95,35%	95,56%	95,35%	95,64%	94,57%	95,36%	93,80%	95,25%	95,35%
TF	95,37%	99,22%	95,76%	99,22%	95,28%	99,22%	95,17%	96,12%	95,34%	99,22%	95,18%	96,90%
NB	95,06%	99,22%	95,53%	100%	95,47%	100%	95,66%	100%	95,40%	99,22%	95,62%	100%
DV-TF	95,34%	99,22%	95,56%	93,80%	95,14%	93,80%	95,48%	93,02%	95,64%	92,25%	95,73%	93,02%
DV-NB	95,58%	94,57%	95,55%	95,35%	95,27%	93,02%	95,71%	93,80%	95,88%	93,80%	95,74%	93,80%
NB-TF	95,15%	96,90%	95,42%	94,57%	95,08%	97,67%	95,87%	97,67%	95,15%	98,45%	95,01%	97,67%
DV-TF-NB	95,51%	93,80%	95,53%	93,80%	95,28%	93,80%	95,06%	93,80%	95,37%	93,80%	95,75%	93,02%

Πίνακας 3.2.2β Αποτελέσματα μοντέλων για τους συνδυασμούς των χαρακτηριστικών nasal bone, ductus venosus, tricuspid flow χρησιμοποιώντας σετ δεδομένων 2

Αφαιρέθηκαν	40 log		50log		60 log		40 tanh		50 tanh		60 tanh	
	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21
None	95,20%	96,9%	95,09%	96,92%	95,30%	95,38%	97,00%	93,08%	96,67%	92,31%	96,62%	93,08%
DV	95,38%	96,92%	95,57%	94%	95,39%	96,15%	97,21%	91,54%	96,62%	92,31%	96,68%	95,38%
TF	95,29%	93%	95,42%	92%	95,29%	92%	97,73%	92%	96,44%	92%	96,31%	92%
NB	95,48%	98,46%	95,18%	98%	95,10%	97,69%	97,52%	93%	96,31%	95%	96,80%	95,35%
DV-TF	95,80%	93,08%	95,37%	94,62%	95,32%	94,62%	97,08%	90,77%	97,60%	90%	96,74%	90,77%
DV-NB	95,53%	97,69%	95,07%	96,92%	95,52%	97,69%	97,09%	96,92%	96,58%	96,15%	96,32%	96,92%
NB-TF	95,17%	97%	95,10%	97%	95,08%	97%	97,22%	93%	96,59%	94%	96,49%	95%
DV-TF-NB	95,30%	90,77%	95,17%	92,31%	95,10%	93,08%	97,03%	93,85%	96,59%	91,54%	96,45%	92,31%

Στους πιο κάτω πίνακες (πίνακας 3.2.2 γ, πίνακας 3.2.2 δ) παρουσιάζονται τα αποτελέσματα της σύγκρισης των μοντέλων σε σχέση με το μοντέλο που περιέχονται όλα τα χαρακτηριστικά εισόδου. Στη πρώτη γραμμή παρουσιάζεται το ποσοστό των μοντέλων στα οποία παρατηρήθηκε αύξηση, μείωση ή καμιά μεταβολή στην απόδοση όταν αφαιρέθηκε το χαρακτηριστικό Ductus Venosus και ακριβώς από κάτω ο μέσος όρος απόδοσης. Παρόμοια

στις γραμμές 2 και 3 φαίνονται τα αποτελέσματα όταν αφαιρέθηκαν το Nasal bone και το Tricuspid flow αντίστοιχα.

Γενικά συμπεράσματα:

Ductus venosus:

Παρατηρούμε ότι το χαρακτηριστικό Ductus Venosus στο σετ δεδομένων 1, συμβάλει κατά μέσο όρο 4.26% σε αύξηση της απόδοσης ενώ στο σετ 2 συμβάλει κατά μέσο όρο στην αύξηση του ποσοστού κατά 0.77%.

Nasal bone:

Το χαρακτηριστικό Nasal bone συμβάλει κατά 1.55% στην απόδοση στο σετ δεδομένων 1 και κατά 2.56% στο σετ δεδομένων 2. Αξιοσημείωτο είναι ότι υπήρξε μείωση σε όλα τα μοντέλα και στα 2 σετ δεδομένων όταν αφαιρέθηκε το χαρακτηριστικό αυτό.

Tricuspid flow:

Στο σετ δεδομένων 2, το χαρακτηριστικό Tricuspid flow δεν συμβάλει στην αύξηση της απόδοσης, αντίθετα όταν αφαιρέθηκε το ποσοστό μειώνεται κατά μέσο όρο 1.67%. Το ίδιο χαρακτηριστικό στο σετ δεδομένων συμβάλει κατά 0.26% στην αύξηση της απόδοσης.

Στη περίπτωση που αφαιρέθηκαν τα χαρακτηριστικά Ductus Venosus και Tricuspid flow η απόδοση μειώθηκε κατά 2.31%, παρόλο που πιο πάνω είδαμε ότι το Tricuspid flow δεν συμβάλει στην απόδοση του συστήματος. Ακολούθως παρατηρούμε ότι όταν αφαιρέθηκαν τα χαρακτηριστικά Ductus Venosus και Nasal bone η απόδοση μειώνεται κατά 2.31%, γεγονός που δείχνει ότι το κάθε χαρακτηριστικό από μόνο του δίνει καλύτερα αποτελέσματα παρά όταν χρησιμοποιηθούν και τα δύο. Έπειτα στην προτελευταία γραμμή του πίνακα βλέπουμε ότι όταν αφαιρέθηκαν τα χαρακτηριστικά Nasal bone και Tricuspid flow η απόδοση αυξήθηκε κατά 0.77%, πράγμα αναμενόμενο αφού όπως είδαμε πιο πάνω το Tricuspid flow συγχύζει το σύστημα. Τέλος στη περίπτωση όπου αφαιρέθηκαν και τα τρία χαρακτηριστικά η απόδοση μειώνεται κατά 2.44%.

Πίνακας 3.2.2 γ Αποτελέσματα σύγκρισης μοντέλων για σετ δεδομένων 1

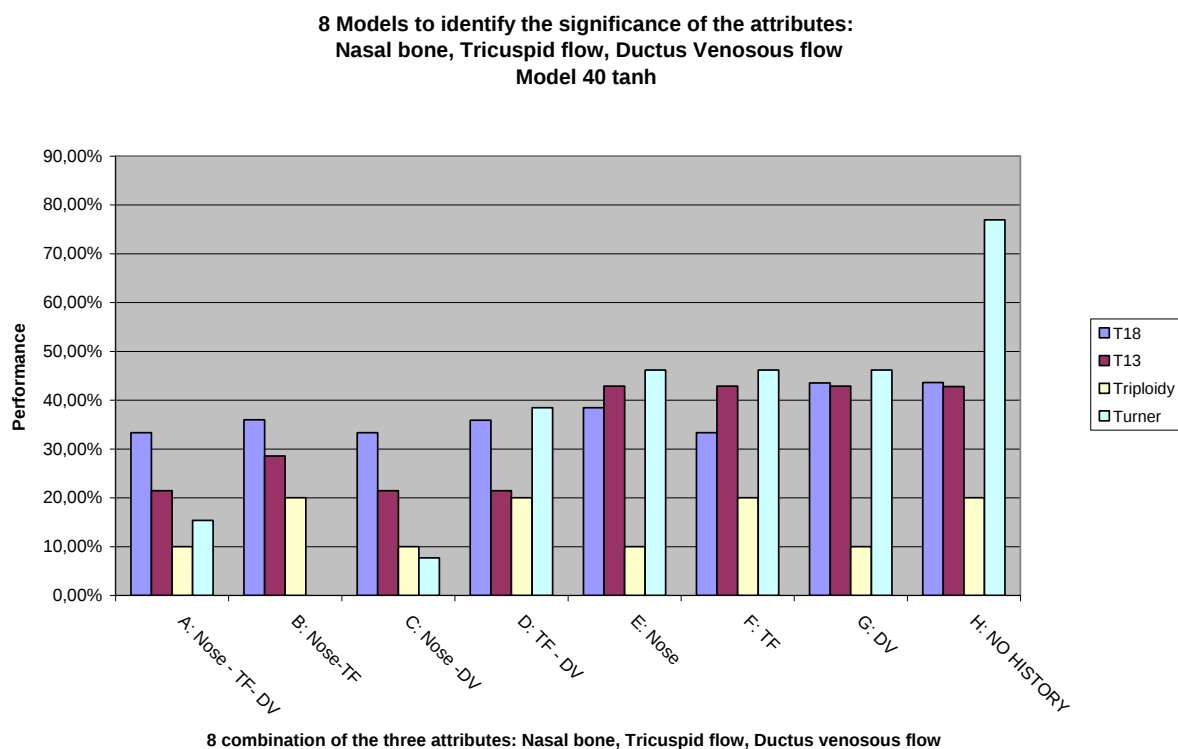
Αφαιρέθηκαν		Αύξηση	Μείωση	Καμιά Διαφορά
D.V.	Άθροισμα 6 μοντέλων	0%	100%	0%
	Μέσος όρος απόδοσης	0,00%	4,26%	
N.B	Άθροισμα 6 μοντέλων	0%	100%	0%
	Μέσος όρος απόδοσης	0,00%	1,55%	
T.F	Άθροισμα 6 μοντέλων	17%	33%	50%
	Μέσος όρος απόδοσης	0,13%	0,26%	
D.V. + T.F.	Άθροισμα 6 μοντέλων	0%	100%	0%
	Μέσος όρος απόδοσης	0,00%	5,69%	
D.V. + N.B.	Άθροισμα 6 μοντέλων	0%	100%	0%
	Μέσος όρος απόδοσης	0,00%	5,81%	
N.B. + T.F.	Άθροισμα 6 μοντέλων	0%	100%	0%
	Μέσος όρος απόδοσης	0,00%	2,72%	
D.V. + T.F. + N.B.	Άθροισμα 6 μοντέλων	0%	100%	0%
	Μέσος όρος απόδοσης	0,00%	6,20%	

Πίνακας 3.2.2 δ Αποτελέσματα σύγκρισης μοντέλων για σετ δεδομένων 2

Αφαιρέθηκαν		Αύξηση	Μείωση	Καμιά Διαφορά
D.V.	Άθροισμα 6 μοντέλων	33%	33%	33%
	Μέσος όρος απόδοσης	0,51%	0,77%	
N.B	Άθροισμα 6 μοντέλων	0%	100%	0%
	Μέσος όρος απόδοσης	0,00%	2,56%	
T.F	Άθροισμα 6 μοντέλων	83%	0%	17%
	Μέσος όρος απόδοσης	1,67%	0,00%	
D.V. + T.F.	Άθροισμα 6 μοντέλων	0%	100%	0%
	Μέσος όρος απόδοσης	0,00%	2,31%	
D.V. + N.B.	Άθροισμα 6 μοντέλων	83%	0%	17%
	Μέσος όρος απόδοσης	2,44%	0,00%	
N.B. + T.F.	Άθροισμα 6 μοντέλων	50%	0%	50%
	Μέσος όρος απόδοσης	0,77%	0,00%	
D.V. + T.F. + N.B.	Άθροισμα 6 μοντέλων	17%	83%	0%
	Μέσος όρος απόδοσης	0,13%	2,44%	

Επαλήθευση των τρισωμιών T18, T13, Triploidy, Turner:

Στη γραφική παράσταση 3.2.2 παρουσιάζονται τα αποτελέσματα για τις υπόλοιπες χρωμοσωμικές ανωμαλίες, για κάθε συνδυασμό χαρακτηριστικών ξεχωριστά.



Γραφική παράσταση 3.2.2: Αποτελέσματα 8 συνδυασμών χαρακτηριστικών Nasal bone, Tricuspid flow, Ductus Venosous flow στις χρωμοσωμικές ανωμαλίες T18, T13, Triploidy, Turner

Γενικά συμπεράσματα:

- Το σύνδρομο Turner έχει το καλύτερο ποσοστό πρόβλεψης όταν δεν υπάρχει κανένα από τα χαρακτηριστικά Nasal bone, Tricuspid flow, Ductus Venosous flow και τα χειρότερο ποσοστό πρόβλεψης στο μοντέλο όπου δεν υπάρχει το χαρακτηριστικό Ductus Venosous.
- Η τρισωμία 18 έχει ποσοστά επιτυχούς πρόβλεψης που κυμαίνονται από 33% μέχρι 42% σε όλα τα μοντέλα.
- Η Τρισωμία 13 έχει αντίστοιχα ποσοστά που κυμαίνονται από 21% μέχρι 42%.

- Το σύνδρομο **Triploidy** έχει τα πιο χαμηλά ποσοστά επιτυχούς πρόβλεψης στα περισσότερα μοντέλα.
- Συνολικά τα καλύτερα αποτελέσματα για όλες τις γενετικές ανωμαλίες πάρθηκαν από το μοντέλο το οποίο δεν είχε κανένα από τα χαρακτηριστικά **Nasal bone, Tricuspid flow, Ductus Venosous flow**. Το αποτέλεσμα αυτό δείχνει ότι ίσως αυτά τα χαρακτηριστικά να μην συμβάλουν στην πρόβλεψη αυτών των ανωμαλιών.

3.3 Συνεισφορά και ευαισθησία των μη δυαδικών χαρακτηριστικών

Συνεισφορά:

Για να βρω τη συνεισφορά των χαρακτηριστικών παλινδρόμησης (b-hCG, CRL, deltaNT, PAPP-A) αλλά και τη συνεισφορά της ηλικίας της εγκύου δημιούργησα μοντέλα που περιείχαν συνδυασμούς αυτών των χαρακτηριστικών. Αρχικά έκανα ένα μοντέλο με όλα τα χαρακτηριστικά εισόδου, έτσι ώστε να μπορώ να συγκρίνω στη συνέχεια με τα υπόλοιπα μοντέλα που περιέχουν συνδυασμό χαρακτηριστικών. Στη συνέχεια έκανα ένα μοντέλο από το οποίο αφαίρεσα όλα τα μη δυαδικά χαρακτηριστικά (b-hCG, CRL, deltaNT, PAPP-A). Έπειτα δημιούργησα 5 μοντέλα στα οποία αφαιρούσα ένα χαρακτηριστικό κάθε φορά. Όλα τα μοντέλα τα έκανα και με τα 3 σετ δεδομένων. Επίσης όλα τα μοντέλα είναι χτισμένα με αλγόριθμο back propagation 3 επιπέδων, όπου στο κρυφό επίπεδο υπάρχουν 40 νευρώνες και η συνάρτηση ενεργοποίησης είναι η λογιστική. Τα αποτελέσματα παρουσιάζονται ξεχωριστά για κάθε σετ δεδομένων στους πίνακες 3.4.1 α, 3.4.1 β, 3.4.1 γ. Η πρώτη γραμμή στο κάθε πίνακα δείχνει τα αποτελέσματα με όλα τα χαρακτηριστικά εισόδου, η δεύτερη γραμμή παρουσιάζει τα αποτελέσματα όταν αφαίρεσα όλα τα regression χαρακτηριστικά. Στις υπόλοιπες γραμμές του κάθε πίνακα φαίνονται τα αποτελέσματα όταν αφαίρεσα το χαρακτηριστικό που αναγράφεται στη πρώτη στήλη κάθε γραμμής. Τα ίδια ισχύουν και για τους 3 πίνακες.

Πίνακας 3.4.1 α Αποτελέσματα συνδυασμών χαρακτηριστικών b-hCG, CRL, deltaNT, PAPP-A για το σετ δεδομένων I

Αφαιρέθηκαν	Training		Evaluation	
	Normal	T21	Normal	T21
none	95,50%	96,42%	95,70%	100,00%
b-hCG, CRL, deltaNT, PAPP-A	95,25%	73,12%	95,51%	97,67%
b-hCG	95,54%	89,96%	95,14%	100,00%
CRL	95,86%	94,27%	95,54%	100,00%
deltaNT	95,63%	82,08%	95,77%	99,22%
PAPP-A	95,15%	90,68%	95,53%	99,22%
Age	95,86%	94,27%	95,54%	100,00%

Πίνακας 3.4.1 β Αποτελέσματα συνδυασμών χαρακτηριστικών b-hCG, CRL, deltaNT, PAPP-A για το σετ δεδομένων 2

Αφαιρέθηκαν	Training		Evaluation	
	Normal	T21	Normal	T21
none	95,70%	92,45%	95,78%	96,15%
b-hCG, CRL, deltaNT, PAPP-A	95,10%	78,42%	95,75%	80,90%
b-hCG	95,34%	89,21%	95,60%	90,77%
CRL	95,48%	89,57%	95,81%	90,77%
deltaNT	95,71%	83,09%	98,14%	76,15%
PAPP-A	95,87%	91,01%	95,74%	91,54%
Age	95,83%	90,65%	95,70%	93,85%

Πίνακας 3.4.1 γ Αποτελέσματα συνδυασμών χαρακτηριστικών b-hCG, CRL, deltaNT, PAPP-A για το σετ δεδομένων 3

Αφαιρέθηκαν	Training		Evaluation	
	Normal	T21	Normal	T21
none	98,57%	92,42%	98,87%	76,34%
b-hCG, CRL, deltaNT, PAPP-A	98,42%	72,92%	98,17%	49,62%
b-hCG	98,51%	90,97%	98,52%	74,05%
CRL	98,51%	92,06%	98,72%	77,86%
deltaNT	98,47%	82,31%	98,56%	62,60%
PAPP-A	98,32%	92,06%	98,34%	89,31%
Age	98,53%	90,97%	98,87%	68,70%

Από τα αποτελέσματα που πήρα αποδεικνύεται ότι αυτά τα χαρακτηριστικά είναι σημαντικά στη πρόβλεψη των γενετικών ανωμαλιών αφού τα ποσοστά επιτυχίας για το T21 είναι πιο ψηλά στα μοντέλα όπου υπάρχουν όλα τα χαρακτηριστικά εισόδου σε σχέση με τα μοντέλα στα οποία αφαίρεσα τα μη δυαδικά χαρακτηριστικά. Συγκεκριμένα για το πρώτο σετ δεδομένων το ποσοστό επιτυχίας για το T21 όταν είναι όλα τα χαρακτηριστικά εισόδου είναι 96.42% ενώ όταν αφαιρέσουμε τα μη δυαδικά χαρακτηριστικά το ποσοστό αυτό γίνεται 73.12%. Δηλαδή μια διαφορά των 23.3% ποσοστιαίων μονάδων. Η διαφορά του ποσοστού αυτού στα σετ 2 και 3 ήταν 14.03% και 19.5% αντίστοιχα. Σημαντική είναι η συνεισφορά του χαρακτηριστικού deltaNT, αφού και στα 3 σετ δεδομένων στα μοντέλα στα οποία αφαίρεσα αυτό το χαρακτηριστικό δίνουν το πιο χαμηλό ποσοστό επιτυχίας.

Ευαισθησία:.

Για να εξετάσω την ευαισθησία των δεδομένων, δηλαδή την ανοχή τους σε λάθος μετρήσεις δημιούργησα μοντέλα στα οποία αύξανα ή μείωνα κατά ένα ποσοστό όλα τα δεδομένα επαλήθευσης για κάθε χαρακτηριστικό ξεχωριστά. Για παράδειγμα για το χαρακτηριστικό

CRL πήρα τα δεδομένα επαλήθευσης και πολλαπλασίασα όλα τα δεδομένα CRL με 2. Το δίκτυο έχει εκπαιδευτεί με τα σωστά δεδομένα και η επαλήθευση γίνεται με τα επεξεργασμένα δεδομένα. Δοκίμασα και τα τρία σετ δεδομένων και ο αλγόριθμος που χρησιμοποίησα σε όλα τα μοντέλα είναι ο back propagation 3 επιπέδων, στο κρυφό επίπεδο υπάρχουν 40 νευρώνες και η συνάρτηση ενεργοποίησης είναι η λογιστική. Τα αποτελέσματα που πήρα παρουσιάζονται στους πίνακες 3.4.2α, 3.4.2β και 3.4.2γ. Η πρώτη στήλη περιέχει τον αριθμό με τον οποίο πολλαπλασίαζα τα δεδομένα του κάθε χαρακτηριστικού. Στις υπόλοιπες στήλες παρουσιάζονται τα αποτελέσματα. Για το σετ δεδομένων 1 έκανα 56 διαφορετικά μοντέλα και για τα άλλα 2 σετ δεδομένων έκανα 20 μοντέλα για το καθένα.

Πίνακας 3.4.2α Αποτελέσματα για την ευαισθησία των χαρακτηριστικών CRL,

PAPP-A, b-hCG, DeltaNT στα δεδομένα του σετ 1.

USE1	CRL		PAPP-A		b-hCG		DeltaNT	
factor	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21
10	93,71%	100,00%	97,04%	99,22%	94,79%	100%	92,05%	100%
5	42,95	100%	97,31%	99,22%	94,84%	100%	93,88%	100%
3	61,18%	100%	96,85%	98,45%	94,63%	100%	95,14%	100%
2	90,58%	100%	96,06%	99,22%	94,77%	100%	95,70%	100%
1,7	92,03%	100%	96,10%	99,22%	94,84%	100%	95,76%	100%
1,5	93,05%	100%	96,37%	100%	95,08%	100%	95,81%	100%
1,3	94,19%	100%	96,58%	100%	95,18%	100%	95,99%	100%
1,1	95,27%	100%	96,05%	100%	95,46%	100%	96,40%	100%
0,9	96,29%	99,22%	95,40%	100%	96,29%	100%	95,68%	99,22%
0,7	97,43%	98,45%	94,69%	100%	95,87%	100%	95,83%	100%
0,5	98,15%	96,12%	94,02%	100%	95,17%	100%	96,04%	99,22%
0,3	98,83%	93,80%	93,35%	100%	95,38%	100%	96,23%	99,22%
0,1	99,17%	89,92%	92,76%	100%	96,61%	100%	96,53%	98,45%
0,001	99,30%	87,60%	92,50%	100%	95,70%	100%	99,82%	73,64%

Πίνακας 3.4.2β Αποτελέσματα για την ευαισθησία των χαρακτηριστικών CRL,

PAPP-A, b-hCG, DeltaNT στα δεδομένα του σετ 2.

USE2	CRL		PAPP-A		b-hCG		DeltaNT	
factor	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21
10	95,43%	95,38%	95,07%	22,31%	95,57%	83,85%	95,72%	83,85%
5	95,48%	95%	95,57%	51,54%	95,51%	95%	95,27%	87,67%
2	94,90%	98,46%	95,21%	93,85%	94,81%	96,15%	95,27%	93,08
0,1	99,69%	28,46%	95,35%	93,85%	95,54%	86%	95,91%	83,08%
0,001	99,76%	25,38%	95,42%	96,15%	95,53%	83,85%	95,32%	71,54%

Πίνακας 3.4.2 γ Αποτελέσματα για την ευαισθησία των χαρακτηριστικών CRL, PAPP-A, b-hCG, DeltaNT στα δεδομένα του σετ 3.

USE3	CRL		PAPP-A		b-hCG		DeltaNT	
factor	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21	Normal	T21
10	99,55%	61,83%	99,09%	72,52%	99,61%	63,36%	99,14%	67,94%
5	99,15%	69,47%	99,45%	60,31%	99,12%	72,52%	99,07%	67,94%
2	99,18%	74,81%	99,54%	61,38%	99,09%	73,28%	99,03%	75,57%
0,1	99,53%	58,78%	99,04%	70,23%	99,41%	64,12%	99,58%	41,98%
0,001	99,30%	31,30%	99,32%	64,89%	99,70%	48,85%	99,61%	34,35%

Από τα αποτελέσματα που πήρα προκύπτουν αρκετά συμπεράσματα σχετικά με την ευαισθησία των χαρακτηριστικών. Από τον πρώτο πίνακα που περιέχει τα αποτελέσματα για το πρώτο σετ δεδομένων φαίνεται ότι τη περισσότερη ευαισθησία την έχει το χαρακτηριστικό deltaNT, αφού όταν πολλαπλασίασα τα δεδομένα του με 0.001 το ποσοστό επιτυχούς πρόβλεψης για το T21 μειώθηκε κατά 26%. Αισθητή μείωση σε αυτή τη περίπτωση παρουσιάζει και το ποσοστό για το χαρακτηριστικό CRL αφού μειώνεται κατά 12%, ενώ στα υπόλοιπα 2 χαρακτηριστικά δεν υπάρχει καμιά μείωση αυτού του ποσοστού. Αξιοσημείωτο είναι ότι τα ποσοστά επιτυχίας για το T21 όταν άλλαξα το χαρακτηριστικό b-hCG δεν είχαν καμιά αλλαγή, γεγονός που δείχνει ότι το συγκεκριμένο χαρακτηριστικό δεν είναι ευαίσθητο.

Στο δεύτερο πίνακα όπου υπάρχουν τα αποτελέσματα για το δεύτερο σετ δεδομένων παρατηρείται ότι το χαρακτηριστικό PAPP-A είναι αρκετά ευαίσθητο μόνο στις περιπτώσεις όπου αυξάνονται οι τιμές για τα δεδομένα του. Συγκεκριμένα όταν πολλαπλασίασα τα δεδομένα του PAPP-A με 5 το ποσοστό για το T21 μειώθηκε σχεδόν στο 50% και όταν πολλαπλασίασα με 10 τα δεδομένα του PAPP-A με 10 το ποσοστό αυτό μειώθηκε κατά 75%. Στις περιπτώσεις όπου μείωνα τις τιμές στα δεδομένα του PAPP-A δεν υπήρχε κάποια αισθητή αλλαγή στα ποσοστά για το T21. Το αντίθετο συμβαίνει για το χαρακτηριστικό CRL όπου παρατηρείται μείωση του ποσοστού επιτυχίας για το T21 στις περιπτώσεις όπου μείωνα τις τιμές στα δεδομένα του CRL και στις περιπτώσεις όπου αύξανα τις τιμές για αυτά τα δεδομένα δεν υπήρχε κάποια ιδιαίτερη αλλαγή στα ποσοστά για το T21. Στο χαρακτηριστικό deltaNT παρατηρείται αλλαγή στα ποσοστά για το T21 είτε αυξάνω είτε μειώνω τις τιμές στα δεδομένα του. Η πιο μεγάλη μείωση του ποσοστού επιτυχίας για το T21 στο χαρακτηριστικό deltaNT παρουσιάστηκε όταν πολλαπλασίασα τις τιμές του με 0,001 και το ποσοστό μειώθηκε κατά 24%. Στο χαρακτηριστικό b-hCG η πιο πολύ μείωση στο ποσοστό για το T21 ήταν 12% και έγινε όταν πολλαπλασίασα τις τιμές του με 10 και με 0.001.

Στον 3^ο πίνακα όπου παρουσιάζονται τα αποτελέσματα για το τρίτο σετ δεδομένων παρατηρείται ότι όλα τα χαρακτηριστικά παρουσιάζουν μείωση στα ποσοστά του T21. Στο χαρακτηριστικό CRL παρατηρείται μεγάλη μείωση του ποσοστού για το T21, οποία όταν πολλαπλασιάσω τα δεδομένα του με 0,001 φτάνει το 45% και όταν τα πολλαπλασιάσω με 0,1 το ποσοστό μειώνεται κατά 17%. Όταν αύξησα τις τιμές για το CRL, δηλαδή τις πολλαπλασίασα με 10 η μείωση του ποσοστού φτάνει το 14%. Οπότε το CRL έχει περίπου την ίδια ευαισθησία στη μείωση και στην αύξηση των τιμών του. Το χαρακτηριστικό PAPP-A παρουσιάζει την πιο μεγάλη μείωση του ποσοστού επιτυχούς πρόβλεψης για το T21 στη περίπτωση όπου πολλαπλασίασα τα δεδομένα του με 5 και το ποσοστό αυτό μειώθηκε κατά 16%. Στο χαρακτηριστικό b-hCG υπάρχει αισθητή μείωση του ποσοστού για το T21 όταν πολλαπλασίασα τα δεδομένα του με 0.001 και η μείωση του ποσοστού έφτασε το 27%. Το χαρακτηριστικό deltaNT είναι πιο ευαίσθητο στις περιπτώσεις όπου μειώνονται οι τιμές των δεδομένων του. Συγκεκριμένα στη περίπτωση όπου πολλαπλασίασα τα δεδομένα του με 0,001 το ποσοστό για το T21 μειώθηκε κατά 42%.

Γενικά συμπεράσματα:

- **CRL:** Στο σετ δεδομένων 1 παρατηρείται μείωση στην απόδοση όταν πολλαπλασιαστεί το χαρακτηριστικό CRL με 0.001, δηλαδή όταν υπάρχει μείωση στις τιμές του. Στις περιπτώσεις αύξησης των τιμών του CRL δε παρουσιάζεται κάποια αισθητή αλλαγή στην απόδοση. Το ίδιο παρατηρούμε και στο σετ δεδομένων 2, στο οποίο η απόδοση φτάνει μέχρι και στο 25% στις περιπτώσεις μείωσης της τιμής του. Στο σετ δεδομένων 3 παρατηρείται μείωση της απόδοσης και στις περιπτώσεις αύξησης των τιμών του CRL.
- **PAPP-A:** Για το χαρακτηριστικό PAPP-A δε παρατηρείται κάποια σημαντική αλλαγή στην απόδοση όταν αυξήσω ή μειώσω τις τιμές του στο σετ δεδομένων 1. Στο σετ δεδομένων 2 παρατηρείται μεγάλη μείωση στο ποσοστό επιτυχίας σε περίπτωση αύξησης των τιμών του PAPP-A. Συγκεκριμένα όταν πολλαπλασιάστηκαν οι τιμές του PAPP-A με 10 η απόδοση του συστήματος μειώθηκε στο 22%. Στο σετ δεδομένων 3 παρατηρείται μείωση στην απόδοση και στις περιπτώσεις αύξησης των τιμών του PAPP-A αλλά και στις περιπτώσεις μείωσης.
- **B-hCG:** Στο σετ δεδομένων 1 δεν παρατηρείται καμιά αλλαγή στην απόδοση είτε με αύξηση είτε με μείωση των τιμών του χαρακτηριστικού b-h-CG. Στα σετ δεδομένων 2 και 3 παρατηρείται μείωση της απόδοσης και στις περιπτώσεις αύξησης αλλά και τις περιπτώσεις μείωσης των τιμών του b-h-CG. Συγκεκριμένα στο σετ δεδομένων 2

η μείωση της απόδοσης είναι περίπου 10% και στο σετ δεδομένων 3 είναι περίπου 25%.

- **DeltaNT:** Κατά 25% μειώνεται η απόδοση στο σετ δεδομένων 1 όταν πολλαπλασιαστούν οι τιμές του χαρακτηριστικού deltaNT με 0.001. Σε περιπτώσεις αύξησης των τιμών του, δεν παρατηρείται αλλαγή στην απόδοση. Στα σετ δεδομένων 2 και 3 παρατηρείται μείωση στην απόδοση και σε περίπτωσης αύξησης αλλά και σε περιπτώσεις μείωσης των τιμών του deltaNT. Πιο εμφανής είναι η μείωση της απόδοσης στο σετ δεδομένων 3, αφού μειώνεται περίπου κατά 60% στη περίπτωση που πολλαπλασιαστούν τα δεδομένα του χαρακτηριστικού deltaNT με 0,001.

Κεφάλαιο 4

Συμπεράσματα

4.1 Συζήτηση

4.2 Μελλοντική Εργασία

4.1 Συζήτηση

Στη παρούσα διπλωματική εργασία πραγματοποιήθηκε μια μελέτη για τη πρόβλεψη γενετικών ανωμαλιών και συγκεκριμένα των Τρισωμιών. Η μέχρι τώρα επεμβατική μέθοδος που εφαρμόζεται για τη διάγνωση αυτών των παθήσεων κατά τη διάρκεια της κύησης, είναι επικίνδυνη τόσο για τη ζωή του παιδιού αλλά κυρίως και για τη ζωή της μητέρας. Έτσι με τη χρήση Τεχνητών Νευρωνικών Δικτύων, δημιούργησα υπολογιστικό σύστημα το οποίο μπορεί να προβλέπει αυτές τις γενετικές ανωμαλίες χωρίς να χρειαστεί να γίνεται επεμβατική μέθοδος στο έμβρυο. Στόχος ήταν το ελάχιστο σφάλμα στο σύστημα, αφού το θέμα είναι πολύ ευαίσθητο και η περίπτωση μιας λάθους πρόβλεψης πρέπει να είναι μηδαμινή. Αυτό έγινε με τη δημιουργία ενός αριθμού μοντέλων που είχαν ως είσοδο 51001 πραγματικές περιπτώσεις εγκύων γυναικών, όπου κ κάθε περίπτωση αποτελείται από 11 χαρακτηριστικά. Στη συνέχεια ακολούθησε μια μελέτη όσον αφορά την ευαισθησία και την συνεισφορά του κάθε χαρακτηριστικού εισόδου του συστήματος.

Με βάση τα αποτελέσματα αυτής της εργασίας μπορούμε να καταλήξουμε σε κάποια συμπεράσματα σχετικά με τη συνεισφορά και την ευαισθησία των χαρακτηριστικών εισόδου:

- Τα χαρακτηριστικά που αφορούν το ιστορικό της εγκύου αποτελούν σημαντικούς παράγοντες στην πρόβλεψη των γενετικών ανωμαλιών.
- Το πιο σημαντικό χαρακτηριστικό εισόδου είναι το deltaNT, το οποίο συμβάλει στην πρόβλεψη των T21 κατά 20%.
- Τα χαρακτηριστικά b-hCG, PAPP-A, CRL συμβάλουν στην πρόβλεψη των τρισωμιών, αφού αυξάνουν την απόδοση του συστήματος κατά 6%, το καθένα, όταν δοκιμάστηκαν ξεχωριστά.
- Τα χαρακτηριστικά nasal bone και ductus venosus δίνουν αύξηση στην απόδοση κατά 2.6% και 0.8% αντίστοιχα.
- Σημαντικό είναι ότι το χαρακτηριστικό tricuspid flow προκαλεί σύγχυση στο σύστημα, αφού μειώνει την απόδοση του κατά 1.7%.

- Το χαρακτηριστικό CRL είναι ευαίσθητο σε σφάλματα χαμηλότερου του 10% της πραγματικής τιμής του.
- Το χαρακτηριστικό PAPP-A είναι ευαίσθητο σε σφάλματα μεγαλύτερα του 10% της πραγματικής τιμής του.
- Τα χαρακτηριστικά b-hCG και deltaNT είναι λιγότερο ευαίσθητα σε σφάλματα μικρότερα ή μεγαλύτερα του 10% της αξίας τους.

Εν κατακλείδι, καταλήγουμε στο συμπέρασμα ότι οι μέθοδοι της Υπολογιστικής Νοημοσύνης μπορούν να ανταπεξέλθουν σε δύσκολα προβλήματα μεγάλου μεγέθους και να δώσουν αποτελέσματα που καμιά Μαθηματική προσέγγιση δε μπορεί να επιλύσει.

4.2 Μελλοντική Εργασία

Σίγουρα η μελέτη αυτού του σοβαρού προβλήματος δεν τελειώνει εδώ. Μπορούν να πραγματοποιηθούν πιο εκτεταμένες μελέτες για την συνεισφορά των χαρακτηριστικών χρησιμοποιώντας περισσότερους συνδυασμούς έτσι ώστε να βεβαιωθούμε ότι όλα τα χαρακτηριστικά συνεισφέρουν στο καλύτερο διαχωρισμό ανάμεσα στις φυσιολογικές και παθολογικές περιπτώσεις.

Επίσης υπάρχει δυνατότητα συνδυασμού των τεχνητών νευρωνικών δικτύων με άλλες μεθόδους υπολογιστικής νοημοσύνης, όπως οι γενετικοί αλγόριθμοι, ώστε να βρεθούν και άλλοι τρόποι επίλυσης αυτού του προβλήματος. Δηλαδή θα μπορούσε να γίνει βελτιστοποίηση των αρχιτεκτονικών των νευρωνικών δικτύων μέσω των γενετικών αλγορίθμων με στόχο τα βέλτιστα αποτελέσματα.

Βιβλιογραφία

- [1] K. H. Nicolaides, “The 11–13+6 weeks scan,” Fetal Medicine Foundation, London 2004.
- [2] Wikipedia. http://en.wikipedia.org/wiki/Artificial_neuron (ανακτήθηκε 22 Σεπτεμβρίου 2011).
- [3] Lee, K.Y. “Adaptive Hopfield neural networks for economic load dispatch”, Dept. of Electr. Eng., Pennsylvania State Univ., University Park, PA, 1998.
- [4] G. Schwarzer, W. Vach, M. Shumacher, “On the misuses of artificial neural networks for prognostic and diagnostic classification in oncology”, Institute of Medical Biometry and Medical Informatics, University of Freiburg.
- [5] N. R. Swanson , H. White “A Model Selection Approach to Real-Time Macroeconomic Forecasting Using Linear Models and Artificial Neural Networks”, University of California at San Diego.
- [6] M. A. Potter and K. A. De Jong “Evolving Neural Networks with collaborative species”, Navy Center for Applied Research in Artificial Intelligence Naval Research Laboratory Washington.
- [7] K.L Choy, W.B Lee, V. Lo, “Design of an intelligent supplier relationship managementsystem: a hybrid case based neuralnetwork approach”, Department of Industrial and Systems Engineering, The Hong Kong Polytechnic University.
- [8] UCI Machine Learning Repository.
<http://archive.ics.uci.edu/ml/datasets/Breast+Cancer+Wisconsin+%28Original%29>
(ανακτήθηκε 14 Ιουλίου 2011).
- [9] UCI Machine Learning Repository.
<http://archive.ics.uci.edu/ml/datasets/Pima+Indians+Diabetes> (ανακτήθηκε 14 Ιουλίου 2011).
- [10] K. Kayaer, T. Yildirim, “Breast Cancer Diagnosis using statical Neural Network”, 2004.
- [11] K. Kayaer, T. Yildirim, “Medical Diagnosis on Pima Indian Diabetes Using General Regression Neural Networks”, 2004.
- [12] C.N. Neocleous, K. Nikolaides, K. Neokleous, C.N. Schizas , “First Trimester Diagnosis of Trisomy-21 Using Artificial Neural Networks”, 2010.
- [13] C.N. Neocleous, K. Nikolaides, K. Neokleous, C.N. Schizas , “Artificial Neural Networks for non-invasive chromosomal abnormality screening of fetuses”, 2010.

- [14] C. M. Bilardo, M. A. Mallerá, L. Ziklunig, M. Schipper and K. Hecher, “Ductus venosus studies in fetuses at high risk for chromosomal or heart abnormalities: relationship with nuchal translucency measurement and fetal outcome”.
- [15] A. Gasiolek-Wiens, S. Tercanli, P. Kozlowski, A. Kossakiewicz, S. Minderer, H. Meyberg, G. Kamin, U. Germer, M. Bielicki, B. J. Hackelfer, D. Sarlay, P. Kuhn, J. Klapp, F. Bahlmann, M. Pruccmayer, K. T. M. Schneider, W. Seefried, E. Fritzer and C. S. Von Kaisenberg, “Screening for trisomy 21 by fetal nuchal translucency and maternal age: a multicenter project in Germany, Austria and Switzerland”, on behalf of the German Speaking Down Syndrome Screening Group.
- [16] S. Cicero, P. Curcio, A. Papageorgiou, J. Sonek, Kypros Nicolaides, “Absence of nasal bone in fetuses with trisomy 21 at 11-14 weeks of gestation: an observational study”.
- [17] Υλικό Διαλέξεων μαθήματος Συστήματα Υπολογιστικής Νοημοσύνης (ΕΠΛ 444), Τμήμα Πληροφορικής, Πανεπιστήμιο Κύπρου, Χρίστος Ν. Σχίζας.
- [18] Υλικό Διαλέξεων μαθήματος Υπολογιστικά Συστήματα Μάθησης (ΕΠΛ 442), Τμήμα Πληροφορικής, Πανεπιστήμιο Κύπρου, Χρίστος Χριστοδούλου.