

Ατομική Διπλωματική Εργασία

**ΑΣΑΦΕΙΣ ΓΝΩΣΤΙΚΟΙ ΧΑΡΤΕΣ ΓΙΑ ΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ
ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ ΜΕ ΒΑΣΗ ΤΟΝ
ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΟ ΦΑΚΕΛΟ ΠΟΛΙΤΗ**

Αθηνά Τουμπουρή

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΚΥΠΡΟΥ



ΤΜΗΜΑ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΚΗΣ

Μάιος 2015

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΚΥΠΡΟΥ
ΤΜΗΜΑ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΚΗΣ

ΑΣΑΦΕΙΣ ΓΝΩΣΤΙΚΟΙ ΧΑΡΤΕΣ ΓΙΑ ΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΩΝ
ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ ΜΕ ΒΑΣΗ ΤΟΝ ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΟ ΦΑΚΕΛΟ ΠΟΛΙΤΗ

Αθηνά Τουμπουρή

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 2015

Ευχαριστίες

Πρώτα απ' όλα θα ήθελα να ευχαριστήσω τον επιβλέποντα καθηγητή μου κύριο Χρίστο Ν. Σχίζα για την εμπιστοσύνη που μου επέδειξε για την ανάθεση της παρούσας Ατομικής Διπλωματικής Εργασίας, καθώς και για την καθοδήγηση που μου πρόσφερε για την εκπόνησή της.

Ένα μεγάλο ευχαριστώ στη διδακτορική φοιτήτρια Μαρία Παπαϊωάννου για τις χρήσιμες συμβουλές της, την καθοδήγηση και την ηθική ενθάρρυνση που μου παρείχε. Η βοήθειά της ήταν καθοριστική.

Επίσης, θα ήθελα να ευχαριστήσω τις Δρ. Αναστασία Παρασκευά και Ελίνα Παρασκευά, μαιευτήρες γυναικολόγους, για την άψογη συνεργασία που είχαμε και για την πολύτιμη βοήθειά τους.

Τέλος, θα ήθελα να ευχαριστήσω τους γονείς μου και τα αδέρφια μου για την αγάπη τους, την ηθική υποστήριξη και συμπαράσταση που μου παρείχαν καθ' όλη την διάρκεια των σπουδών μου.

Περίληψη

Κύριος σκοπός της παρούσας Ατομικής Διπλωματικής Εργασίας είναι η εφαρμογή ενός Ασαφούς Γνωστικού Χάρτη στη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών και πιο συγκεκριμένα της T21. Αρχικά, γίνεται μια σύντομη βιβλιογραφική ανασκόπηση για την τεχνητή νοημοσύνη, τα νευρωνικά δίκτυα, την ασαφή λογική και πιο εκτεταμένα για τους Ασαφείς Γνωστικούς Χάρτες. Στη συνέχεια, γίνεται μια αναφορά στον ηλεκτρονικό φάκελο του πολίτη. Ακολούθως, περιγράφονται οι κυριότερες χρωμοσωμικές ανωμαλίες, προγεννητικός έλεγχος και δείκτες χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Επίσης, γίνεται αναφορά σε προηγούμενες σχετικές μελέτες που έγιναν με άλλα συστήματα υπολογιστικής νοημοσύνης. Επιπρόσθετα, γίνεται αναφορά στους εξελικτικούς αλγορίθμους και ειδικά στις εξελικτικές στρατηγικές που χρησιμοποιούνται στη μελέτη. Στη συνέχεια, πραγματοποιείται ο σχεδιασμός συστήματος, ανάλυση παραμέτρων και η υλοποίηση του προγράμματος στη γλώσσα προγραμματισμού Mat lab. Η βάση δεδομένων που χρησιμοποιήθηκε πάρθηκε από το FMF και από αυτή τη βάση επιλέχθηκαν και εξετάστηκαν 16999 περιπτώσεις εγκύων γυναικών, από τις οποίες τα 141 έμβρυα είχαν T21 και τα 16858 έμβρυα ήταν Normal. Στο τέλος, παρουσιάζονται τα αποτελέσματα και γίνεται εισήγηση για μελλοντική εργασία.

Περιεχόμενα

Κεφάλαιο 1	Εισαγωγή.....	1
	1.1 Γενική Εισαγωγή	1
	1.2 Γενική Εισαγωγή Ασαφών Γνωστικών Χαρτών.....	2
	1.3 Στόχος και Στάδια Διπλωματικής Εργασίας.....	4
Κεφάλαιο 2	Θεωρητικό Υπόβαθρο	5
	2.1 Τεχνητή Νοημοσύνη.....	6
	2.2 Νευρωνικά Δίκτυα.....	9
	2.3 Ασαφής Λογική.....	13
	2.3.1 Ασαφή Σύνολα.....	16
	2.4 Ασαφείς Γνωστικοί Χάρτες (ΑΓΧ).....	19
	2.4.1 Περιγραφή και ιστορική αναδρομή Ασαφών Γνωστικών Χαρτών	19
	2.4.2 Λειτουργίες και χρήση Ασαφών Γνωστικών Χαρτών.....	26
	2.4.3 Μαθηματικό Μοντέλο.....	27
	2.4.4 Πλεονεκτήματα Ασαφών Γνωστικών Χαρτών.....	29
	2.4.5 Παράδειγμα εφαρμογής Ασαφή Γνωστικού Χάρτη.....	30
	2.4.6 Αντενδείξεις και αδυναμία μοντέλου	32
Κεφάλαιο 3	Ηλεκτρονικός Φάκελος Πολίτη.....	33
	3.1 Ηλεκτρονικός Φάκελος του πολίτη.....	33
Κεφάλαιο 4	Χρωμοσωμικές Ανωμαλίες.....	37
	4.1 Γονίδια– DNA – Χρωμοσώματα.....	37
	4.2 Χρωμοσωμικές Ανωμαλίες.....	38
	4.2.1 Αριθμητικές ανωμαλίες.....	38

4.2.1.1	Ανευπλοιδίες.....	38
4.2.1.2	Πολυπλοιδίες.....	38
4.2.2	Δομικές ανωμαλίες ή χρωμοσωμικές μεταλλάξεις.....	38
4.2.2.1	Ελλείματα – Deletions.....	38
4.2.2.2	Διπλασιασμοί – Duplications.....	38
4.2.2.3	Μετατοπίσεις – Translocations.....	38
4.2.2.4	Αναστροφές – Inversions.....	38
4.2.2.5	Δαχτύλια – Rings.....	38
4.3	Οι συχνότερες χρωμοσωμικές ανωμαλίες.....	39
4.3.1	Σύνδρομο Down-Τρισωμία 21.....	39
4.3.2	Σύνδρομο Edward-Τρισωμία 18.....	39
4.3.3	Σύνδρομο Patau-Τρισωμία 13.....	40
4.3.4	Σύνδρομο Turner-45,XO.....	40
4.4	Προγεννητικός έλεγχος και δείκτες χρωμοσωμικών ανωμαλιών.....	41
4.4.1	Alfa test – Τριπλό τεστ 2 ^{ου} τριμήνου	41
4.4.2	Υπερηχογράφημα 1 ^{ου} τριμήνου.....	41
4.4.2.1	Ηλικία της μητέρας και ηλικία κύησης.....	43
4.4.2.2	Προηγούμενο παθολογικό ιστορικό της μητέρας....	43
4.4.2.3	Εμβρυϊκή αυχενική διαφάνεια	43
4.4.2.4	Ρινικό οστό.....	44
4.4.2.5	Βιοχημικοί δείκτες του ορού της μητέρας.....	44
4.4.2.6	Φλεβικός πόρος και τριγωνχίνα βαλβίδα.....	45
4.5	Προηγούμενες μελέτες.....	46
4.5.1	Έρευνες στο διεθνή χώρο.....	46
4.5.2	Διπλωματικές εργασίες στο Πανεπιστήμιο Κύπρου.....	49
Κεφάλαιο 5	Ανάλυση Δεδομένων.....	51
5.1	Mat lab.....	51
5.2	Δεδομένα.....	52
5.2.1	Ανάλυση Παραμέτρων.....	52
5.2.2	Παρουσίαση Ανάλυσης Δεδομένων.....	55
5.3	Συμπεράσματα.....	60

Κεφάλαιο 6	Εξελικτικοί Αλγόριθμοι.....	61
6.1	Εξελικτικοί Αλγόριθμοι.....	61
6.1.1	Γενετικοί Αλγόριθμοι.....	63
6.1.2	Εξελικτικός Προγραμματισμός	65
6.1.3	Εξελικτικές Στρατηγικές.....	65
Κεφάλαιο 7	Σχεδιασμός Συστήματος–Υλοποίηση	68
7.1	Μεθοδολογία.....	68
7.2	Επεξεργασία Δεδομένων.....	68
7.3	Δομή Ασαφούς Γνωστικού Χάρτη.....	70
7.4	Λειτουργία ΑΓΧ για τη διάγνωση της Τρισωμίας 21.....	75
7.5	Χρήση Εξελικτικών στρατηγικών για προσέγγιση της έντασης..... μεταξύ των κόμβων στο σύστημα ΑΓΧ	76
7.6	Υλοποίηση Εξελικτικών Στρατηγικών για ΑΓΧ.....	79
7.7	Υλοποίηση Ερωτηματολογίου.....	80
Κεφάλαιο 8	Αποτελέσματα – Συζήτηση	88
8.1	Αποτελέσματα	88
8.2	Συζήτηση	94
Κεφάλαιο 9	Συμπεράσματα και Μελλοντική Εργασία	96
9.1	Συμπεράσματα.....	96
9.2	Μελλοντική Εργασία.....	96
Βιβλιογραφία		98

Κεφάλαιο 1

Εισαγωγή

- 1.1 Γενική Εισαγωγή
 - 1.2 Γενική Εισαγωγή Ασαφών Γνωστικών Χαρτών
 - 1.3 Στόχος και Στάδια Διπλωματικής Εργασίας
-

1.1 Γενική Εισαγωγή

Είναι ευρέως αποδεχτό ότι στο σύγχρονο κόσμο η επιστήμη της Πληροφορικής διαδραματίζει ένα πολύ σημαντικό ρόλο στη ζωή του ανθρώπου. Οι εφαρμογές της στη βιομηχανία, στις θετικές επιστήμες, τη φιλοσοφία, ψυχολογία, οικονομικά και σε τόσα άλλα πεδία της ανθρώπινης δραστηριότητας έχουν απαλλάξει τον άνθρωπο από μονότονες και συχνά κουραστικές εργασίες και του έχουν προσφέρει δυνατότητες που παλαιότερα ήταν αδιανόητες. Αποτελεί το «κύριο» εργαλείο στην κάθε εργασία για την επίλυση προβλημάτων, την εξαγωγή συμπερασμάτων και τη λήψη αποφάσεων.

Τα περισσότερα από τα σημερινά πληροφοριακά συστήματα χαρακτηρίζονται ως σύνθετα συστήματα και αποτελούνται από μία ποικιλία μεταβλητών και παραγόντων.[16] Είναι γεγονός και κανείς δεν μπορεί να το αμφισβητήσει ότι οι συμβατικές μέθοδοι στη μοντελοποίηση και τον έλεγχο σύγχρονων συστημάτων έχουν συμβάλει πολύ στην έρευνα και στη λύση πολλών προβλημάτων. Ωστόσο, οι συνεχείς αυξανόμενες απαιτήσεις και τα πολύπλοκα προβλήματα οδήγησαν στην προσπάθεια εύρεσης νέων μη-συμβατικών συστημάτων, οι οποίες στηρίζονται στην ανθρώπινη γνώση και εμπειρία.

Τα νέα αυτά συστήματα πολύ σωστά έχουν χαρακτηριστεί ως «ευφυή» καθώς λειτουργούν όπως τον άνθρωπο αντιπροσωπεύοντας την ανθρώπινη ευφυΐα, λογική, γνώση και εμπειρία στην επίλυση των σύγχρονων προβλημάτων και επίσης λειτουργούν διαφορετικά από αυτή του συμβατικού αλγοριθμικού ελέγχου, καλύπτοντας παράλληλα το κενό που δημιουργείται από τις ανθρώπινες αδυναμίες και ελλείψεις όπως είναι η ασυνέπεια, η κόπωση, η αναξιοπιστία και επιπλέον οι ακατάλληλες συνθήκες του εργασιακού περιβάλλοντος. Οτιδήποτε υπάρχει γύρω μας όμως δεν είναι ικανό να περιγραφεί και να προσδιοριστεί με μαθηματικούς όρους. Σίγουρα όμως, στην μοντελοποίηση των σύγχρονων συστημάτων συνέβαλε σημαντικά η εισαγωγή των όρων «ασάφεια» –«ασαφής λογική»- «ασαφές σύνολο». Πλέον, η αριθμητική τιμή μπορεί να αντικατασταθεί από μια πιο ποιοτική περιγραφή .

1.2 Γενική Εισαγωγή Ασαφών Γνωστικών Χαρτών

Ιδιαίτερο ενδιαφέρον παρουσιάζουν οι ασαφείς γνωστικοί χάρτες (ή αλλιώς ασαφή γνωστικά δίκτυα), ένας πολύ σημαντικός κλάδος της πληροφορικής, όπου προέρχονται από τις θεωρίες της ασαφούς λογικής και νευρωνικών δικτύων και ανήκουν στη κατηγορία των ευέλικτων υπολογιστικών μεθόδων(Soft Computing Methods). [35] Είναι ένα εννοιολογικό μοντέλο του συστήματος, αποτελούμενο από ένα πλέγμα αλληλοσυνδεόμενων και αλληλεξαρτώμενων κόμβων που έχει προταθεί και μπορεί να χρησιμοποιηθεί για τη μοντελοποίηση και τον έλεγχο πολύπλοκων συστημάτων.

Οι γνωστικοί χάρτες πιστώνονται επίσημα στον Tolman (1948) αν και χρησιμοποιήθηκαν και πολύ νωρίτερα. Κατά το έτος 1986, ο Bart Kosko εισήγαγε την έννοια τους και από τότε η χρήση τους θεωρείται πολύ αξιόλογη. Η μέθοδος τους είναι πιο απλή, εύχρηστη και αποτελεσματική αφού μέσω αυτής μπορούμε να αναλύσουμε τα δεδομένα από κατευθυνόμενα γραφήματα και πίνακες σύνδεσης. Αυτό οφείλεται στην μαθηματική αναπαράσταση των δύο βασικών παραμέτρων του δικτύου που είναι οι κόμβοι και τα βάρη που τους ενώνουν.

Τα κύρια χαρακτηριστικά γνωρίσματα των Ασαφών Γνωστικών Δικτύων είναι η απλότητα και η ευελιξία που προσφέρουν στο σχεδιασμό, τη μοντελοποίηση και τον έλεγχο συστημάτων. Λειτουργούν καθαρά με γνώμονα τη προσωπική κρίση του κατασκευαστή. Αναπτύσσουν ένα μοντέλο συμπεριφοράς του συστήματος βασισμένο στη γνώση και την εμπειρία των ειδικών. Επίσης, η μοναδικότητα της λειτουργίας τους η οποία πλησιάζει κατά πολύ την ανθρώπινη σκέψη, και κατ' επέκταση μοντελοποιούν με μεγάλο ρεαλισμό την πραγματική εξέλιξη δυναμικών συστημάτων από όλους τους τομείς της σημερινής κοινωνίας.

Θεωρούνται σαν ένα μοντέλο που μπορεί να δώσει στο χρήστη μεγάλη δυναμική πρόγνωσης γεγονότων ή καταστάσεων ή ρυθμίσεων του μοντελοποιημένου προβλήματος. Η επιτυχής λειτουργία τους όμως εξαρτάται κατά πολύ από το σωστό ορισμό των παραμέτρων και τη σωστή ακολουθία των αλληλεπιδράσεων, όπως ορίζονται από το μοντέλο. Γι' αυτόν ακριβώς τον λόγο κρίνεται απαραίτητη η εκτεταμένη και αναλυτική επεξήγηση κάθε μιας παραμέτρου που χαρακτηρίζει το μοντέλο ΑΓΧ αλλά και η περιγραφή των μεταξύ τους διεργασιών.

Οι ασαφείς γνωστικοί χάρτες τα τελευταία χρόνια με τη ραγδαία εξέλιξη τους έχουν χρησιμοποιηθεί με ικανοποιητικά αποτελέσματα σε διάφορα ερευνητικά πεδία όπως στη βιομηχανία, στην παραγωγή, στην πολιτική, στην οικονομία, στην αναγνώριση προτύπων και στην ιατρική.

Ο τομέας της υγείας είναι από αυτούς με το πλέον ιδιαίτερο ενδιαφέρον εφαρμογής αυτών των τεχνικών. Λόγω του ότι υστερεί σε σχέση με άλλους τομείς όσο αφορά τη χρήση τεχνολογιών, η ανάγκη για βελτίωση είναι επιβεβλημένη όσο ποτέ. Παρατηρείται ότι κάποιες ασθένειες μπορούν να ξεγελάσουν από τους πιο άπειρους μέχρι και τους πιο έμπειρους και καλούς γιατρούς, να μην έχουν ξεκάθαρη εικόνα, να είναι αβέβαιοι με αποτέλεσμα να κάνουν λανθασμένη διάγνωση και εν συνεχεία να ακολουθήσουν λανθασμένη θεραπεία. Αυτό πολλές φορές προκαλεί σοβαρές επιπτώσεις και επιπλοκές στην πορεία υγείας των ασθενών. Επομένως, η χρήση των ασαφών γνωστικών χάρτων σε προβλήματα διάγνωσης ασθενειών και την σωστή λήψη αποφάσεων θεωρείται όχι μόνο

πολύ βοηθητική αλλά και «απαραίτητη». Πολύ σωστά λέγεται ότι «Οι Ασαφείς Γνωστικοί Χάρτες δίνουν το μαξιλαράκι ασφαλείας στους χρήστες σε κάθε λήψη απόφασης» [19].

Είναι αδιαμφισβήτητο ότι η πρόληψη είναι η καλύτερη θεραπεία. Επομένως, η ανίχνευση χρωμοσωμικών ανωμαλιών στα έμβρυα με χρήση ενός μοντέλου ασαφών γνωστικών χαρτών θα ήταν πολύ βοηθητική για τους γυναικολόγους –μαιευτήρες για να μπορούν να ενημερώσουν και να κάνουν την κατάλληλη συμβουλευτική στους γονείς έγκαιρα ούτως ώστε να αποφασίσουν πως θα προχωρήσουν με μια εγκυμοσύνη υψηλού ρίσκου για χρωμοσωμική ανωμαλία.

1.3 Στόχος και Στάδια Διπλωματικής Εργασίας

Στη παρούσα διπλωματική εργασία θα γίνει μια ανασκόπηση της διεθνούς βιβλιογραφίας για τον ορισμό, την ιστορική αναδρομή των ασαφών γνωστικών χαρτών, τα βασικά τους χαρακτηριστικά, τη χρήση τους, τη σημαντικότητα και τα πλεονεκτήματά τους. Θα εξεξηγηθούν οι ιδιότητες τους, καθώς και αντενδείξεις χρήσης τους και οι αδυναμίες τους. Επίσης, θα μελετηθούν οι έννοιες της τεχνητής νοημοσύνης, της ασαφούς λογικής και τα νευρωνικά δίκτυα. Επιπλέον θα γίνει μία σύντομη περιγραφή για τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες και αναφορά στις συχνότερες, όπως και στους δείκτες που σχετίζονται με τις ασθένειες αυτές. Στη συνέχεια, θα δημιουργηθεί ένα μοντέλο ασαφούς γνωστικού χάρτη για ιατρικές εφαρμογές με τη βοήθεια του προγράμματος Matlab. Πιο συγκεκριμένα για να μπορεί να προβλέψει αν ένα έμβρυο έχει χρωμοσωμική ανωμαλία. Τέλος, θα γίνει ανάλυση των αποτελεσμάτων που θα προκύψουν, θα παραταθούν τα συμπεράσματα και θα συζητηθεί η περίπτωση για μελλοντική επέκταση της παρούσας Ατομικής Διπλωματικής Εργασίας.

Κεφάλαιο 2

Θεωρητικό Υπόβαθρο

2.1 Τεχνητή Νοημοσύνη (TN)

2.2 Νευρωνικά Δίκτυα

2.3 Ασαφής Λογική

2.3.1 Ασαφή Σύνολα

2.4 Ασαφείς Γνωστικοί Χάρτες (ΑΓΧ)

2.4.1 Περιγραφή και ιστορική αναδρομή ασαφών γνωστικών χαρτών

2.4.2 Λειτουργίες και χρήση ασαφών γνωστικών χαρτών

2.4.3 Μαθηματικό Μοντέλο

2.4.4 Πλεονεκτήματα ασαφών γνωστικών χαρτών

2.4.5 Παράδειγμα εφαρμογής ασαφή γνωστικού χάρτη

2.4.6 Αντενδείξεις και αδυναμία μοντέλου

Όπως ήδη προαναφέρθηκε οι ΑΓΧ που είναι το θέμα αυτής της μελέτης, είναι ένας συνδυασμός ιδεών και μεθόδων των νευρωνικών δικτύων και της ασαφούς λογικής και όλα μαζί ανήκουν στο μεγάλο πεδίο της πληροφορικής την τεχνητή νοημοσύνη. [16] [53]. Στο κεφάλαιο αυτό θα γίνει μια περιγραφή και ιστορική αναδρομή της τεχνητής νοημοσύνης, των νευρωνικών δικτύων, της ασαφής λογικής και των ασαφών συνόλων και τέλος των ασαφών γνωστικών χαρτών. Επιπρόσθετα θα μελετηθούν λειτουργίες και χρήση

των ΑΓΧ, το μαθηματικό τους μοντέλο, τα πλεονεκτήματά τους, ένα παράδειγμα εφαρμογής του μοντέλου καθώς επίσης αντενδείξεις και αδυναμία τους.

2.1 Τεχνητή Νοημοσύνη (TN)

Η τεχνητή νοημοσύνη είναι ένα από τα πιο νέα ερευνητικά πεδία στις θετικές επιστήμες που έχει γίνει γνωστή τις τελευταίες δεκαετίες. Αποτελεί ένα από τα πλέον «μαθηματικοποιημένα» και ταχέως εξελισσόμενα πεδία της πληροφορικής.

Ο όρος τεχνητή νοημοσύνη (TN) αναφέρεται στον κλάδο της πληροφορικής ο οποίος ασχολείται με τη σχεδίαση και την υλοποίηση υπολογιστικών συστημάτων τα οποία μιμούνται στοιχεία της ανθρώπινης συμπεριφοράς και τα οποία υπονοούν εξυπνάδα, μάθηση, προσαρμοστικότητα, εξαγωγή συμπερασμάτων, κατανόηση από τα συμφραζόμενα, επίλυση προβλημάτων κλπ. Πολύ σωστά ο McCarthy την αποκαλεί «επιστήμη και μεθοδολογία της δημιουργίας νοούντων μηχανών». Σύμφωνα με τους Barr και Feigenbaum, η Τεχνητή Νοημοσύνη είναι ο τομέας της επιστήμης των υπολογιστών, που ασχολείται με τη σχεδίαση ευφυών (νοημόνων) υπολογιστικών συστημάτων, δηλαδή συστημάτων που επιδεικνύουν χαρακτηριστικά που σχετίζονται με τη νοημοσύνη στην ανθρώπινη συμπεριφορά.[5].

Πολλοί μελετητές της TN της έδωσαν τον δικό τους ορισμό και χαρακτηρισμό. Ορισμένοι είναι οι ακόλουθοι:

«Η προσπάθεια να κατασκευάσουμε υπολογιστές με διανοητική ικανότητα με την πλήρη και κυριολεκτική έννοια του όρου.» (Haugeland, 1985). « Η μελέτη του πως να κάνουμε τους υπολογιστές να κάνουν πράγματα που αυτήν τη στιγμή οι άνθρωποι είναι καλύτεροι». (Rich and Knight, 1991). «Η μελέτη των υπολογισμών που καθιστούν εφικτή την αντίληψη, λογική σκέψη και αντίδραση». (Winston, 1992). Οι Luger και Stubblefield (1998) προτείνουν τον ακόλουθο απλό αλλά πολύ περιεκτικό ορισμό που σε δύο γραμμές τα λέει όλα : «Τεχνητή Νοημοσύνη είναι ένας κλάδος της Πληροφορικής, ο οποίος ασχολείται με την αυτοματοποίηση ευφυούς συμπεριφοράς». [9].

Με απλά λόγια η TN είναι η επιστήμη που κύριος στόχος της είναι να φτιάξει συστήματα που να σκέφτονται όπως οι άνθρωποι, να συμπεριφέρονται όπως οι άνθρωποι, να σκέφτονται λογικά και να αντιδρούν λογικά. Ιδού και το κύριο χαρακτηριστικό τους που

είναι ότι οι πρώτες αρχές και λειτουργίες τους βασίζονται στο νευρικό σύστημα του ανθρώπου. [5].

Παρόλο που η ΤΝ τα τελευταία χρόνια βρίσκεται σε σπουδαία ακμή, εντούτοις φαίνεται να παρουσιάζεται από την εποχή του Αριστοτέλη. Οι «συλλογισμοί» του Αριστοτέλη (384-322 π.χ.) παρείχαν πρότυπα εκφράσεων που έδιναν πάντα σωστά συμπεράσματα στις σωστές υποθέσεις. Το 1854, ο George Boole έθεσε τις βάσεις της προτασιακής λογικής. Το 1879, ο Frege πρότεινε ένα σύστημα αυτοματοποιημένης συλλογιστικής και έθεσε τις βάσεις του κατηγορηματικού λογισμού.

Κατά τη δεκαετία του 1940 εμφανίστηκε η πρώτη μαθηματική περιγραφή τεχνητού νευρωνικού δικτύου από τους McCulloch και Pitts και είχε την δυνατότητα να μαθαίνει και να υπολογίζει κάθε υπολογίσιμη συνάρτηση.

Το 1950, ο μαθηματικός Alan Turing πατέρας της θεωρίας υπολογισμού και προπάτορας της τεχνητής νοημοσύνης, πρότεινε την δοκιμή Turing μία απλή δοκιμασία που θα μπορούσε να εξακριβώσει αν μία μηχανή διαθέτει ευφυΐα ή όχι. Την ίδια εποχή ο Minsky και ο Edmonds υλοποίησαν το πρώτο νευρωνικό δίκτυο, το SNARC αλλά η τεχνητή νοημοσύνη θεμελιώθηκε τυπικά ως πεδίο στη συνάντηση ορισμένων επιφανών Αμερικανών επιστημόνων του τομέα το 1956 (McCarthy, Minsky, Simon κλπ.). Τη χρονιά αυτή παρουσιάστηκε για πρώτη φορά και το Logic Theorist, ένα πρόγραμμα το οποίο στηριζόταν σε συμπερασματικούς κανόνες τυπικής λογικής και σε ευρετικούς αλγορίθμους αναζήτησης για να αποδεικνύει μαθηματικά θεωρήματα.[58].

Επόμενοι σημαντικοί σταθμοί της ήταν η ανάπτυξη της γλώσσας προγραμματισμού LISP το 1958 από τον McCarthy, δηλαδή της πρώτης γλώσσας συναρτησιακού προγραμματισμού η οποία έπαιξε πολύ σημαντικό ρόλο στη δημιουργία εφαρμογών της ΤΝ κατά τις επόμενες δεκαετίες, η εμφάνιση των γενετικών αλγορίθμων (genetic algorithms) και η μηχανική εξέλιξη (machine evolution) την ίδια χρονιά από τον Friendberg καθώς επίσης και η παρουσίαση του βελτιωμένου νευρωνικού δικτύου perceptron το '62 από τον Ρόσενμπλατ. Υλοποιείται επίσης το πρώτο ρομπότ στο Stanford (shakey robot) . Το 1970, γίνεται μια κριτική κατά της τεχνητής νοημοσύνης και ότι τάχα τα συστήματα που βασίζονται σ' αυτήν είναι κατάλληλα μόνο για παιχνίδια. Παράλληλα όμως κάνει την εμφάνισή της η γλώσσα λογικού προγραμματισμού Prolog η οποία έδωσε νέα ώθηση στη συμβολική ΤΝ, ενώ στις αρχές της δεκαετίας του '80 άρχισαν να υλοποιούνται πολύ πιο ισχυρά και με περισσότερες εφαρμογές νευρωνικά δίκτυα, όπως τα πολυεπίπεδα perceptron και τα δίκτυα Hopfield.

Ταυτόχρονα οι γενετικοί αλγόριθμοι και άλλες συναφείς μεθοδολογίες αναπτύσσονταν πλέον από κοινού, κάτω από την ομπρέλα του εξελικτικού υπολογισμού.

Τη δεκαετία του '90 ανάπτυξη γνώρισαν οι ευφυής πράκτορες της TN (αυτόνομο λογισμικό). Η μηχανική μάθηση και η ανακάλυψη γνώσης, άρχισε να επηρεάζεται πολύ από τη θεωρία πιθανοτήτων και τη στατιστική. Τα δίκτυα πεποιθήσεων υπήρξαν η αφετηρία αυτής της νέας μετακίνησης, που συνέδεσε τελικά την TN με τα πιο σχολαστικά μαθηματικά εργαλεία της στατιστικής και της επιστήμης μηχανικών, όπως τα κρυμμένα μαρκοβιανά μοντέλα και τα φίλτρα Κάλμαν.

Ακολουθούν οι πιο σπουδαίες στιγμές στην ιστορία της TN. Οι πρώτες προσπάθειες του πεδίου εστιάζονταν στη δημιουργία συστημάτων, τα οποία θα μπορούσαν να συναγωνίζονται τον άνθρωπο σε διάφορα επιτραπέζια παιχνίδια, τα οποία απαιτούν υψηλές διανοητικές ικανότητες, όπως το checkers και το σκάκι. Η δικαίωση αυτών των προσπαθειών ήρθε το 1996, όταν ο Deep Blue κατόρθωσε να νικήσει το μεγαλύτερο πρωταθλητή σκακιού, τον Garry Kasparov. Αυτή ίσως να είναι η μεγαλύτερη επιτυχία της TN μέχρι σήμερα, η οποία δεν μπορεί να αμφισβητηθεί από κανένα. Πάντως είναι η πιο διάσημη επιτυχία του πεδίου, αφού έτυχε μεγάλης κάλυψης σε παγκόσμια κλίμακα από τα μέσα μαζικής ενημέρωσης.

Η TN αποτελεί σημείο τομής μεταξύ πολλών πεδίων όπως της επιστήμης υπολογιστών, της ψυχολογίας, της φιλοσοφίας, της νευρολογίας, της γλωσσολογίας, μαθηματικών και της επιστήμης μηχανικών, πράγμα που της δίνει το πολυεπιστημονικό της χαρακτήρα. Με στόχο τη σύνθεση ευφυούς συμπεριφοράς, με στοιχεία συλλογιστικής, μάθησης και προσαρμογής στο περιβάλλον, συνήθως εφαρμόζεται σε μηχανές ή υπολογιστές ειδικής κατασκευής. Διαιρείται στη συμβολική τεχνητή νοημοσύνη, η οποία επιχειρεί να εξομοιώσει την ανθρώπινη νοημοσύνη αλγοριθμικά χρησιμοποιώντας σύμβολα και λογικούς κανόνες υψηλού επιπέδου και στην υποσυμβολική τεχνητή νοημοσύνη, η οποία προσπαθεί να αναπαράγει την ανθρώπινη ευφυΐα χρησιμοποιώντας στοιχειώδη αριθμητικά μοντέλα που συνθέτουν επαγωγικά νοήμονες συμπεριφορές με τη διαδοχική αυτοοργάνωση απλούστερων δομικών συστατικών («συμπεριφορική τεχνητή νοημοσύνη»), προσομοιώνουν πραγματικές βιολογικές διαδικασίες όπως η εξέλιξη των ειδών και η λειτουργία του εγκεφάλου («υπολογιστική νοημοσύνη»), ή αποτελούν εφαρμογή στατιστικών μεθοδολογιών σε προβλήματα TN.

Τα τελευταία χρόνια η απαιτήσις των εφαρμογών γίνονται όλο και πιο σύνθετες και δύσκολα βρίσκονται μεμονωμένες κατηγορίες μεθόδων ή ερευνητικών αντικειμένων της

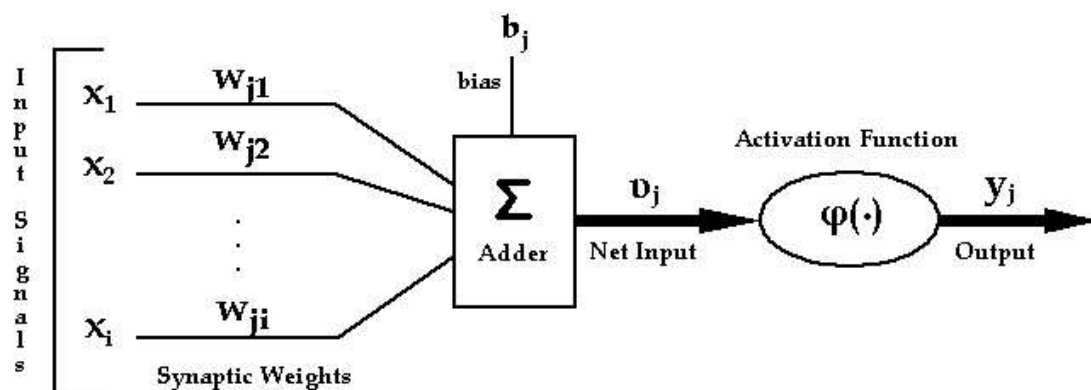
ΤΝ επειδή αποκτούν την συνεργασία πολλών μεθόδων και αντικειμένων. Μερικές από τις Εφαρμογές της ΤΝ είναι: Έμπειρα συστήματα, Ρομποτική, Επίλυση προβλημάτων, Σχεδιασμός νευρωνικών δικτύων, Ευφυή συστήματα πρακτόρων, Τεχνητή όραση, Ιατρική, Νομική, Εκπαίδευση, Γλωσσολογία, Γεω-λογία, Βιολογία, Αστρονομία, κτλ. [3][5][21].

2.2 Νευρωνικά Δίκτυα

Τα νευρωνικά δίκτυα αναπτύχθηκαν μέσα από τις διεξαγωγές ερευνών της Τεχνητής Νοημοσύνης.

Το νευρωνικό δίκτυο είναι ένα δίκτυο από απλούς υπολογιστικούς κόμβους (νευρώνες, νευρώνια), διασυνδεδεμένους μεταξύ τους. Είναι εμπνευσμένο από το Κεντρικό Νευρικό Σύστημα (ΚΝΣ). Στην περίπτωση βιολογικών νευρώνων, πρόκειται για ένα τμήμα νευρικού ιστού. Ο ανθρώπινος εγκέφαλος, αποτελεί το κλασσικό παράδειγμα Βιολογικού Νευρωνικού Δικτύου, όπου οι κόμβοι είναι στην πραγματικότητα τα νευρικά κύτταρα («νευρώνες»).[24].

Από την άλλη μεριά, υπάρχουν τα Τεχνητά Νευρωνικά Δίκτυα, τα οποία δεν είναι τίποτα παραπάνω από απομιμήσεις των Βιολογικών ΝΔ . Στην περίπτωση τεχνητών νευρώνων πρόκειται για ένα αφηρημένο αλγοριθμικό κατασκεύασμα το οποίο εμπίπτει στον τομέα της υπολογιστικής νοημοσύνης, και στόχος του νευρωνικού δικτύου είναι η επίλυση κάποιου υπολογιστικού προβλήματος, ή της υπολογιστικής νευροεπιστήμης. Στόχος είναι η υπολογιστική προσομοίωση της λειτουργίας των βιολογικών νευρωνικών δικτύων με βάση κάποιο μαθηματικό μοντέλο τους. [20].



Σχήμα 2.2.1: Παράδειγμα τεχνητού νευρωνικού δικτύου.

Τα τεχνητά νευρωνικά δίκτυα (artificial neural networks) αρχικά προτάθηκαν ως ένα μαθηματικό μοντέλο προσομοίωσης της πολύπλοκης λειτουργίας του ανθρώπινου εγκεφάλου. Η δομή του εγκεφάλου είναι τέτοια ώστε να επιτρέπει την παράλληλη επεξεργασία δεδομένων και τη δυνατότητα συνεχούς μάθησης μέσω της αλληλεπίδρασης με το περιβάλλον. Έχουν την ικανότητα να ενσωματώνουν την νέα γνώση χωρίς να αλλοιώνουν την παλαιότερη και να μαθαίνουν από την εμπειρία.

Η δομή του τεχνητού νευρωνικού δικτύου μιμείται κατά το δυνατό εκείνη του βιολογικού νευρωνικού δικτύου, ώστε να εμφανίζει παρόμοιες ιδιότητες. Κατά αναλογία επομένως με ένα δίκτυο νευρώνων εγκεφάλου, ένα τεχνητό δίκτυο αποτελείται από ένα σύνολο τεχνητών νευρώνων που αλληλοεπιδρούν, συνδεδεμένοι μεταξύ τους με τις λεγόμενες συνάψεις. Ο βαθμός αλληλεπίδρασης είναι διαφορετικός για κάθε ζεύγος νευρώνων και καθορίζεται από τα λεγόμενα συνοπτικά βάρη (synaptic weights). Συγκεκριμένα, καθώς το νευρωνικό δίκτυο αλληλοεπιδρά με το περιβάλλον και μαθαίνει από αυτό, τα συνοπτικά βάρη μεταβάλλονται συνεχώς, ενδυναμώνοντας ή αποδυναμώνοντας την ισχύ του κάθε δεσμού. Όλη η εμπειρική γνώση που αποκτά επομένως το νευρωνικό δίκτυο από το περιβάλλον κωδικοποιείται στα συνοπτικά βάρη. Αυτά αποτελούν το χαρακτηριστικό εκείνο που δίνει στο δίκτυο την ικανότητα για εξέλιξη και προσαρμογή στο περιβάλλον. [20,24].

Σε αναλογία με το βιολογικό νευρώνα του εγκεφάλου, ο τεχνητός νευρώνας (artificial neuron) είναι η δομική μονάδα του τεχνητού νευρωνικού δικτύου. Σε αυτόν συντελείται όλη η επεξεργασία της πληροφορίας. Κάθε νευρώνας δέχεται πληροφορία, την επεξεργάζεται και δίνει μία τιμή εξόδου. Οι εισόδοι του είναι είτε οι έξοδοι άλλων νευρώνων, είτε το πρωταρχικό σήμα εισόδου του δικτύου. Υπάρχουν διάφορα είδη νευρώνα. Το είδος που θα επιλεγεί για να δομηθεί ένα συγκεκριμένο τεχνητό νευρωνικό δίκτυο, εξαρτάται από τη φύση του εκάστοτε προβλήματος που εξετάζουμε. Σε πολλές περιπτώσεις χρησιμοποιείται συνδυασμός διαφορετικών ειδών νευρώνα.

Τα νευρωνικά δίκτυα έκαναν την εμφάνισή τους τις τελευταίες δεκαετίες αλλά η μεγάλη ώθηση δόθηκε μετά το 1980. Το 1943 δημιουργήθηκε το πρώτο μοντέλο νευρωνικού δικτύου από τους McCulloch και Pitts ενώ ο Hebb λίγα χρόνια αργότερα το 1949 εισάγει τον κανόνα μάθησης στο βιβλίο «The organization of behavior». Κατά την δεκαετία του 1950 ο J. von Neumann χρησιμοποίησε το μοντέλο ως παράδειγμα για τις υπολογιστικές μηχανές. Το 1957, παρουσιάστηκε από τον F. Rosenblatt το μοντέλο του αισθητήρα (perceptron), και αμέσως μετά το 1959 οι Widrow και Hoff ανέπτυξαν δύο νέα μοντέλα το

Adaline και το Madaline. Πολύ αργότερα το 1982 ο Hopfield έδειξε με μαθηματική απόδειξη πώς ένα νευρωνικό δίκτυο μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως αποθηκευτικός χώρος (storage device) και πώς μπορεί να επανακτήσει όλη την πληροφορία ενός συστήματος αν του δοθούν μερικά τμήματα μόνο και όχι ολόκληρο το σύστημα. Το 1985, γίνονται τα πρώτα συνέδρια και δημοσιεύονται περιοδικά σε νευρωνικά δίκτυα, ειδικές επαγγελματικές εταιρίες νευρωνικών δικτύων.

Τέλος το 1986 οι McClelland και Rumelhart, στο «Parallel Distributed Processing» προτείνουν μία νέα διαδικασία εκπαίδευσης, την μέθοδο της οπισθοδιάδοσης (back-propagation).

Τα τελευταία χρόνια έχει υπάρξει μεγάλο ενδιαφέρον για τα νευρωνικά δίκτυα καθώς εφαρμόζονται με μεγάλη επιτυχία σε ένα ασυνήθιστα μεγάλο φάσμα στον τομέα της επιστήμης και της τεχνολογίας. Πράγματι είναι προφανές ότι τα νευρωνικά δίκτυα εισάγονται οπουδήποτε τίθεται θέμα πρόβλεψης, ταξινόμησης ή ελέγχου. Αυτή η επιτυχία, μπορεί να αποδοθεί στα δύο βασικά τους στοιχεία: την ισχύ και την ευχρηστία.

Ισχύς: 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. Στις συνηθισμένες όμως περιπτώσεις όπου η γραμμική προσέγγιση δεν ήταν έγκυρη, τα μοντέλα αυτά αποτύγχαναν αναλόγως. Τα νευρωνικά δίκτυα βέβαια, αν και επιτρέπουν τη μη γραμμικότητα μέσω χρήσης μη γραμμικών συναρτήσεων ενεργοποίησης, μεταθέτουν με τη σειρά τους το πρόβλημα στο ζήτημα της διάστασης (του πλήθους των διαφορετικών εισόδων και εξόδων), το οποίο αποτελεί εμπόδιο στις προσπάθειες μοντελοποίησης μη γραμμικών συναρτήσεων με μεγάλο αριθμό μεταβλητών.

Ευχρηστία: Τα νευρωνικά δίκτυα εκπαιδεύονται με παραδείγματα. Ο χρήστης συγκεντρώνει αντιπροσωπευτικά δεδομένα και στη συνέχεια, καθώς τα τροφοδοτεί συστηματικά στο δίκτυο μέσω των κατάλληλων αλγορίθμων εκπαίδευσης, το δίκτυο «αντιλαμβάνεται» αυτομάτως τη δομή των δεδομένων και η «γνώση» αυτή εκφράζεται ως κατάλληλες επιλογές συνοπτικών βαρών. Επομένως το τελικό αποτέλεσμα της εκπαίδευσης με ένα συγκεκριμένο σύνολο παραδειγμάτων είναι ο προσδιορισμός των κατάλληλων βαρών του δικτύου. Ο χρήστης χρειάζεται να έχει κάποιες ουσιώδεις γνώσεις σχετικά με τον τρόπο επιλογής και προετοιμασίας των δεδομένων, τον τρόπο εκλογής του κατάλληλου νευρωνικού δικτύου και στο πως θα ερμηνευτούν τα αποτελέσματα. Παρόλα αυτά, το

επίπεδο των γνώσεων του χρήστη που απαιτούνται για μια επιτυχημένη εφαρμογή των νευρωνικών δικτύων, είναι πολύ χαμηλότερο συγκριτικά με κάποια περίπτωση που θα χρησιμοποιούνταν ορισμένες πιο παραδοσιακές, μη γραμμικές στατιστικές μέθοδοι.

Το βασικό πλεονέκτημα των νευρωνικών δικτύων είναι ότι μπορούν να αποθηκεύσουν γνώση και εμπειρία από το περιβάλλον, την οποία μπορεί στη συνέχεια να ανακαλέσει. Επιπλέον, έχει τη δυνατότητα να γενικεύει, δηλαδή να εξάγει τα βασικά χαρακτηριστικά ενός συστήματος, ακόμα και όταν αυτά είναι κρυμμένα σε θορυβώδη δεδομένα. [2].

Τα νευρωνικά δίκτυα μπορούν να εφαρμοστούν σχεδόν σε κάθε κατάσταση στην οποία ισχύει μια σχέση μεταξύ μεταβλητών πρόβλεψης και προβλεπόμενες μεταβλητές, ακόμα και όταν αυτή η σχέση είναι πολύ περίπλοκη για να αποδοθεί με τους συνηθισμένους όρους της «συσχέτισης» ή των «διαφόρων ομάδων». Ενδεικτικά αντιπροσωπευτικά παραδείγματα προβλημάτων στα οποία η ανάλυση των νευρωνικών δικτύων έχει εφαρμοστεί με επιτυχία είναι τα εξής:

-Ιατρική διάγνωση: Ένα ευρύ φάσμα ιατρικά συσχετιζόμενων ενδείξεων, όπως ο συνδυασμός της καρδιακής συχνότητας, τα επίπεδα των διαφόρων ουσιών στο αίμα, ο ρυθμός της αναπνοής μπορούν να παρακολουθηθούν. Η εκδήλωση μιας συγκεκριμένης ιατρικής κατάστασης, γίνεται να συσχετιστεί με ένα πολύπλοκο συνδυασμό μεταβολών σε ένα υποσύνολο μεταβλητών που παρακολουθούνται. Τα νευρωνικά δίκτυα έχουν χρησιμοποιηθεί για την αναγνώριση αυτού του προτύπου πρόβλεψης, ώστε να χορηγηθεί η κατάλληλη θεραπεία. Επίσης χρησιμοποιούνται στην ανάλυση καρκινικών κυττάρων, ανάλυση ηλεκτροκαρδιογραφήματος, ηλεκτροεγκεφαλογραφήματος. Σύστημα όρασης, ρομποτική κ.α.

-Χρηματιστηριακές προβλέψεις: Οι διακυμάνσεις των τιμών των μετοχών και των χρηματιστηριακών δεικτών είναι ακόμα ένα παράδειγμα ενός πολύπλοκου φαινομένου. Τα νευρωνικά δίκτυα χρησιμοποιούνται από πολλούς 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.

-Πιστωτική ανάθεση: Μια ποικιλία από κομμάτια πληροφοριών, τα οποία είναι συνήθως γνωστά για ένα απαιτούμενο δάνειο. Για παράδειγμα, η ηλικία του αιτούντος, η εκπαίδευση, το επάγγελμα και πολλά άλλα στοιχεία που μπορεί να είναι διαθέσιμα. Μετά την εκπαίδευση ενός νευρωνικού δικτύου σε ιστορικά δεδομένα η ανάλυση μπορεί να

εκτοπίσει τα πιο κατάλληλα και σχετικά χαρακτηριστικά και να τα χρησιμοποιήσει για την ταξινόμηση των αιτούντων ως χαμηλού ή υψηλού κινδύνου.

-Παρακολούθηση της κατάστασης των μηχανημάτων: Τα νευρωνικά δίκτυα μπορούν να συμβάλλουν στη μείωση του κόστους με την εξασφάλιση της πρόσθετης εμπειρογνωμοσύνης για τον προγραμματισμό προληπτικής συντήρησης των μηχανημάτων. Ένα νευρωνικό δίκτυο, λοιπόν, μπορεί να εκπαιδευτεί με τέτοιο τρόπο, ώστε να διακρίνει από τους ήχους τους οποίους παράγει μια μηχανή είτε αν εκτελεί κανονικά τις λειτουργίες της, είτε βρίσκεται στα πρόθυρα εμφάνισης οποιασδήποτε δυσλειτουργίας. Μετά από αυτήν την περίοδο εκπαιδευτικής κατάρτισης, η εμπειρία του ίδιου δικτύου είναι δυνατό να χρησιμοποιηθεί με σκοπό την προειδοποίηση ενός τεχνικού για κάποια επικείμενη βλάβη προτού συμβεί και ενδεχομένως προκαλέσει πολυδάπανες και απρόβλεπτες χρονικές καθυστερήσεις.

-Συστήματα διαχείρισης κινητήρα: Τα νευρωνικά δίκτυα έχουν χρησιμοποιηθεί για την ανάλυση των εισροών που δέχονται οι αισθητήρες ενός κινητήρα. Το νευρωνικό δίκτυο ελέγχει μια ποικιλία παραμέτρων με τις οποίες λειτουργεί ο κινητήρας, προκειμένου να επιτευχθεί ένας συγκεκριμένος στόχος. Για παράδειγμα, το δίκτυο αυτό επιχειρεί την ελαχιστοποίηση της κατανάλωσης των καυσίμων. [20]

Πολύ σωστά χαρακτηρίζονται σαν ένα χρήσιμο υπολογιστικό εργαλείο, με πολλαπλές εφαρμογές.

2.3 Ασαφής Λογική

Στις μέρες μας η Ασαφής λογική γνώρισε αλματώδη ανάπτυξη και οι εφαρμογές της εμφανίζονται σχεδόν σε κάθε τομέα της ανθρώπινης δραστηριότητας.

Η ασαφής λογική είναι μια επέκταση της κλασσικής αριστοτέλειας λογικής που δημιουργήθηκε από την ανάγκη για παράκαμψη της αυστηρής δυαδικής λογικής. Είναι είδος συλλογισμού που βασίζεται στην αναγνώριση ότι οι λογικές καταστάσεις δεν είναι μόνο αληθείς ή ψευδείς αλλά μπορεί επίσης να κυμαίνεται από το «σχεδόν βέβαιο» σε «πολύ απίθανο». Μια πρόταση δηλαδή μπορεί να είναι αληθής «με κάποιο βαθμό αληθείας» και όχι απλά αληθής ή ψευδής. Με απλά λόγια η ασαφής λογική λέει ότι τα πράγματα συχνά δεν είναι «άσπρο-μαύρο» αλλά «αποχρώσεις του γκρι». Η ιδέα αυτή αποτέλεσε επανάσταση στην θεωρία της λογικής γιατί ξέφυγε από το μοντέλο που κυριαρχούσε εδώ και 2500 χρόνια δηλαδή το μοντέλο το «0-1» «αληθές -ψευδές»

[8][15][23]. Στην Ασαφή Λογική λοιπόν εκτός των δύο τιμών αληθείας 0 και 1, έχουμε ως τιμή αλήθειας και κάθε αριθμό στο κλειστό απειρο-διάστημα $[0,1]$.

Από την αρχαιότητα ακόμη ήταν γνωστές οι ατέλειες της Δίτιμης Λογικής όπως π.χ. τα ιστορικά λογικά παράδοξα των Σοφιστών (Ζήνων- Επιμενίδης, κλπ.), αλλά και οι σύγχρονες επιστημονικές θεωρήσεις όπως η Αρχή της Αβεβαιότητας του Werner Heisenberg και η Θεωρία Σχετικότητας του Albert Einstein την δεκαετία του 1920-1930. [59].

Από τις αρχές του 20^{ου} αιώνα ο Άγγλος φιλόσοφος και μαθηματικός Bertrand Russell πρόβαλλε τις αντιφάσεις της Δίτιμης Λογικής(που υποστήριζε ότι μια λογική πρόταση μπορεί να πάρει μόνο δύο τιμές π.χ. αληθές, ψευδές (1,0) αποκλείοντας τρίτη λύση (η οποία από τον 19^ο αιώνα είχε ήδη θεμελιωθεί ως η απόλυτη κλασική Συνολοθεωρία από τον Γερμανό μαθηματικό Georg Cantor).

Λίγο μετά το 1920, πρώτος ο Πολωνός μαθηματικός Jan Lukasiewicz ανέπτυξε ένα μη-δίτιμο αλλά τρί-τιμο λογικό σύστημα με πεδίο τιμών 3 αληθοτιμές, δηλ. που μπορεί να εκφράζει 3 λογικές καταστάσεις-τιμές όπως π.χ. ένα ποτήρι άδειο (0), μισογεμάτο ή μισοάδειο (1/2), και γεμάτο (1). Αργότερα, συγκεκριμένα το 1937 ο Αμερικανός φιλόσοφος και φυσικός Max Black συμπλήρωσε αυτή τη θεωρία και έθεσε τις φιλοσοφικές βάσεις για τα ασαφή σύνολα.

Το βέβαιο είναι ότι η ασαφής λογική αναπτύχθηκε από τον Ιρανό επιστήμονα μηχανικό των υπολογιστών Δρ. Lotfi Zadeh ο οποίος επινόησε τον όρο «ασαφής λογική» το 1965 ενώ εργαζόταν στο πανεπιστήμιο της Καλιφόρνιας στην προσπάθεια του να μελετήσει και να κατανοήσει την δομή της φυσικής γλώσσας του ανθρώπου. Ο Zadeh δημοσίευσε την εμπνευσμένη εργασία του με τίτλο “Fuzzy Sets-Ασαφή Σύνολα”, όπου εισήγαγε για πρώτη φορά την έννοια του Ασαφούς Συνόλου και τον όρο « fuzzy» στη διεθνή βιβλιογραφία. Η κύρια ιδέα στην θεωρία του zadeh είναι η συγχώνευση της κλασικής λογικής και της θεωρίας του Lukasiewicz στην έννοια των ασαφών συνόλων. Στην ουσία εισήγαγε την κλασματοποίηση μεταξύ των απόλυτων τιμών 0 και 1 της κλασικής λογικής.

Ένας από τους πρώτους που χρησιμοποίησε την Ασαφή Λογική για την κατασκευή ενός Ασαφούς Συστήματος Ελέγχου στη λειτουργία μιας ατμομηχανής, ήταν ο Βρετανός μηχανικός Ebrahim Mamdani κατά τη δεκαετία του 1970. Ακολούθησαν το 1978 στη Δανία οι P. Hoenblad και Jens-Jorgen Ostergaard που κατάφεραν και έφτιαξαν το πρώτο ασαφές σύστημα αυτόματου ελέγχου για τη διαδικασία παραγωγής τσιμέντου.

Η επόμενη αξιολογή εφαρμογή της είναι το σύστημα αυτομάτου ελέγχου του μετρό

της Ιαπωνικής πόλης Sendai των Miyamoto & Yasonubu. Το μετρό αυτό λειτούργησε γύρω στο 1978, και είναι το πιο ήπιο στην κίνηση μετρό του κόσμου! Επί πλέον εξοικονομεί ενέργεια και μειώνει το κόστος κατά 10%.

Μετά από αυτές τις αρχικές εφαρμογές, σταδιακά αναγνωρίστηκε ευρέως και έχει κυριολεκτικά πλημμυρίσει η αγορά με κυρίως Ιαπωνικές οικιακές συσκευές που ενσωματώνουν ασαφείς ελεγκτές, (πλυντήρια, βιντεοκάμερες, κλιματιστικά, κιβώτια ταχυτήτων κ.λπ.). Δεν υπάρχει ίσως επιστημονικός κλάδος σήμερα που να μην επεκτείνεται ραγδαία σε έννοιες και εφαρμογές της Ασαφούς Λογικής, όπως: Μαθηματικά (ασαφής Τοπολογία, ασαφής Γραμμική Άλγεβρα, ασαφείς Πιθανότητες), Οικονομία, Στατιστική, Φιλοσοφία, Σεισμολογία, Ιατρική, Ρομποτική, Βιολογία, Ψυχολογία, Διαστημική, Κοινωνιολογία, Πυρηνική, Οικολογία, Μετεωρολογία, Γεωλογία, Γενετική, κ.λπ.[18].

Μεγάλο πλεονέκτημα της ασαφής λογικής είναι ότι επιτρέπει στους υπολογιστές να μιμούνται την ανθρώπινη συλλογή πιο στενά έτσι ώστε οι αποφάσεις μπορούν να γίνουν με ελλιπή ή αβέβαια στοιχεία . Επίσης, είναι ευπροσάρμοστη, ανεκτική σε μη ακριβή δεδομένα, εύκολα κατανοητή ακόμα και από τρίτους, ταιριάζει στην ανθρώπινη γλώσσα και τον ανθρώπινο τρόπο σκέψης και μπορεί να συνδυαστεί και με άλλες τεχνικές ελέγχου.

Στην πραγματικότητα μπορεί να λειτουργεί σε περιβάλλον ασάφειας και αβεβαιότητας και δίνει αποτελέσματα που έχουν νόημα για τον άνθρωπο. Πλησιάζει δηλαδή την ανθρώπινη λογική. Είναι ιδανικό εργαλείο για την λήψη αποφάσεων. Άλλο ένα σημαντικό χαρακτηριστικό της ασαφούς λογικής είναι ότι μπορεί και λειτουργεί, αλλά και αναλύει, συστήματα τα οποία είναι αρκετά πολύπλοκα.

Παρέχει μη αυστηρούς μηχανισμούς εξαγωγής συμπερασμάτων. Η ασαφής λογική μπορεί να θεωρηθεί ως μια επέκταση μαθηματικής λογικής, όπου οι λογικές προτάσεις δεν έχουν απόλυτες τιμές αληθείας ή ψεύδους.

Εφαρμογές της εμφανίζονται σε πεδία μοντελοποίησης (Modeling), πρόβλεψης (Prediction), ελέγχου (control), κατάταξης δειγμάτων σε κατηγορίες (Classification), αναγνώριση προτύπων (Pattern Recognition), συστήματα υποστήριξης αποφάσεων (Decision Support Systems), θεωρία δυνατοτήτων (Possibility Theory), βελτιστοποίηση (Optimization). [8].

2.3.1 Ασαφή Σύνολα

Το ασαφές σύνολο είναι ίσως η βασικότερη έννοια του οικοδομήματος της ασαφούς λογικής. Ο Zadeh παρατήρησε ότι ο παραδοσιακός τρόπος περιγραφής ενός συστήματος που στηρίζεται στην αυστηρή λογική ότι μια κατάσταση μπορεί να έχει δύο μόνο μορφές, ύπαρξη ή απουσία, συνεπάγεται απώλεια πληροφορίας καθώς η πολυπλοκότητα του συστήματος αυξάνεται. [18]

Το 1965 ο Zadeh παρουσίασε τη θεωρία των ασαφών συνόλων, σύμφωνα με την οποία μία τιμή μπορεί να ανήκει ταυτόχρονα σε πολλά υποσύνολα, στο κάθε ένα με ένα βαθμό συμμετοχής. Το ασαφές σύνολο είναι ένα τέτοιο υποσύνολο το οποίο περιλαμβάνει στοιχεία, που το κάθε ένα έχει ένα βαθμό συμμετοχής στο διάστημα $(0,1)$. Με απλά λόγια στην κλασική θεωρία των συνόλων το $\mu_A(x)$ έχει μόνο τις τιμές 0 («false») και 1 («true») που είναι οι τιμές της αλήθειας. Τέτοια σύνολα επίσης ονομάζονται *crisp* σύνολα (*crisp sets*). Τα μη- *crisp* σύνολα ονομάζονται *ασαφή σύνολα* (*fuzzy sets*). [17].

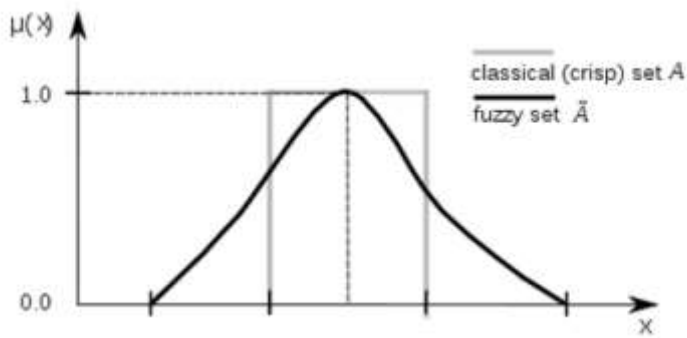
Για παράδειγμα, ένα κλασσικό σύνολο είναι το πιο κάτω:

- $A = \{x \mid x > 6\}$

Το ασαφές σύνολο το λεγόμενο μη –*crisp* σύνολο είναι μια προέκταση του κλασσικού συνόλου. Εάν το X είναι το σύμπαν αναφοράς και τα στοιχεία του συμβολίζονται με το x , τότε ένα ασαφές σύνολο A στο X ορίζεται το σύνολο από διατεταγμένα ζευγάρια:

- $A = \{x, \mu_A(x) \mid x \in X\}$

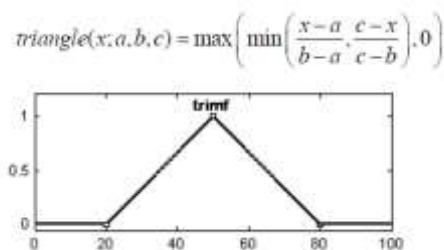
Για τα ασαφή σύνολα μπορεί να οριστεί μια συνάρτηση η οποία ονομάζεται συνάρτηση συμμετοχής (*membership function*) και η οποία υποδεικνύει το βαθμό κατά τον οποίο το σύνολο x ανήκει στο σύνολο A . Όπου $\mu_A(x)$ είναι η συνάρτηση συμμετοχής του x στο A . Η συνάρτηση συμμετοχής αντιστοιχεί κάθε στοιχείο του x με μια τιμή συμμετοχής μεταξύ του 0 και του 1. Έτσι το σημείο x μπορεί να ανήκει ταυτόχρονα και σε άλλο ασαφές σύνολο B έχοντας όμως διαφορετικό βαθμό συμμετοχής, $\mu_B(x)$. Βασικά μια συνάρτηση συμμετοχής αναπαρίσταται γραφικά ως μια καμπύλη η οποία ορίζει την αντιστοίχιση κάθε στοιχείου από τον χώρο εισόδου σε μια τιμή βαθμού συμμετοχής μεταξύ του 0 και του 1.



Σχήμα 2.3.1.1: συνάρτηση συμμετοχής ενός κλασικού ή crisp συνόλου και ενός ασαφούς συνόλου

Υπάρχουν διάφοροι τύποι συναρτήσεων συμμετοχής που αναπαριστούν τα ασαφή σύνολα. Για παράδειγμα η τριγωνική μορφή (triangular mf), τραπεζοειδής μορφή (trapezoidal mf), καμπανοειδής (generalize mf), σιγμοειδής (sigmoidal mf) και άλλες. [17].

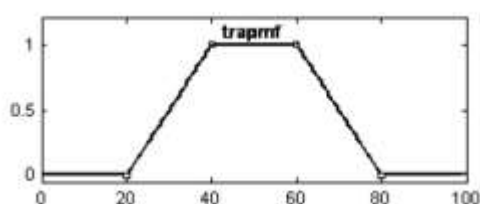
Η τριγωνική συνάρτηση χαρακτηρίζεται από 3 παραμέτρους όπως φαίνεται στο πιο κάτω σχήμα:



Σχήμα 2.3.1.2: τριγωνική συνάρτηση (x, 20, 50, 80)

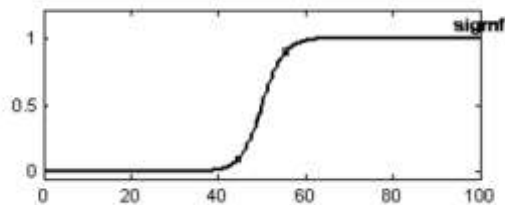
Η τραπεζοειδής συνάρτηση χαρακτηρίζεται από 4 παραμέτρους όπως φαίνεται πιο κάτω:

$$\text{trapezoid}(x; a, b, c, d) = \max \left(\min \left(\frac{x-a}{b-a}, 1, \frac{d-x}{d-c} \right), 0 \right)$$



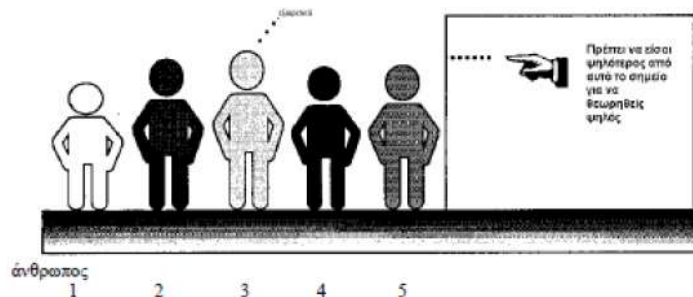
Σχήμα 2.3.1.3:τραπεζοειδής συνάρτηση(x, 20, 40, 60, 80)

$$\text{sigmoid}(x; a, c) = \frac{1}{1 + e^{-a(x-c)}}$$



Σχήμα 2.3.1.4: σιγμοειδής συνάρτηση η οποία χαρακτηρίζεται από 2 παραμέτρους.

Για να γίνει πιο κατανοητή η εφαρμογή των ασαφών συνόλων και των συναρτήσεων συμμετοχής θα γίνει μια αναφορά στο παράδειγμα ύψους 5 των ανθρώπων.



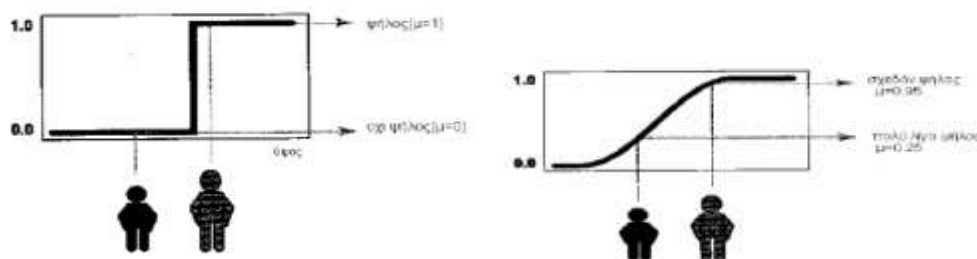
Σχήμα:2.3.1.5: Συνάρτηση ύψους 5 ανθρώπων

Έστω ότι υπάρχουν πέντε άνθρωποι και πρέπει να προσδιοριστεί κατά πόσο είναι ψηλοί ή όχι . Στην κλασσική λογική όπου υπάρχουν μόνο δύο τιμές για παράδειγμα θα χαρακτηριστεί κάποιος ψηλός ή κοντός. Αν θεωρείται κάποιος που έχει ύψος 2 μέτρα ψηλός και αυτός που είναι 1.50 μέτρα κοντός, βασιζόμενοι στην κλασσική λογική όσοι είναι πάνω από 2 μέτρα είναι ψηλοί και όσοι είναι κάτω από 1.50 μέτρα είναι κοντοί. τότε αυτοί που έχουν ύψος ανάμεσα στο 1.50 και 2 μέτρα πως αξιολογούνται; Αφού δεν υπάρχει ενδιάμεση κατάσταση είναι δύσκολο να χαρακτηριστεί.

Χρησιμοποιώντας όμως ένα ασαφές σύνολο που προσδιορίζεται ως το σύνολο A που μας λέει ότι ανάμεσα στους 5 ανθρώπους π.χ. ο άνθρωπος 3 είναι ψηλός τότε χρησιμοποιείται σαν σημείο αναφοράς του ύψους κάθε ανθρώπου, το ύψος του ανθρώπου 3, που είτε με ασαφή είτε χωρίς ασαφή λογική είναι ψηλός. Βασιζόμενοι στις συναρτήσεις συμμετοχής όπου ορίζουν την ομαλή μετάβαση από τον κοντό – ψηλό γίνεται αντιστοίχιση στους όρους σχετικά ψηλός, πολύ ψηλός, σχετικά κοντός, πολύ κοντός, μέτρια κοντός κ.τ.λ. σε αριθμητικές τιμές. Με απλά λόγια ένα ασαφές σύνολο θεωρεί ότι δύο άνθρωποι διαφορετικού ύψους μπορεί να είναι ψηλοί αλλά με διαφορετικό βαθμό.

1.95 εκ. Σχετικά ψηλός

2 μέτρα. Πολύ ψηλός.



Σχήμα 2.3.1.6: Συναρτήσεις ύψους

2.4.1 Περιγραφή και ιστορική αναδρομή ασαφών γνωστικών χαρτών

Οι Ασαφείς Γνωστικοί Χάρτες(ΑΓΧ) είναι μια ελκυστική μέθοδος μοντελοποίησης που απεικονίζει τα συγκεκριμένα χαρακτηριστικά ενός συστήματος με τους κόμβους (μεταβλητές) και τις σχέσεις μεταξύ τους (βάρη) παίρνοντας στοιχεία από τις θεωρίες της ασαφούς λογικής και των νευρωνικών δικτύων και ανήκουν στην κατηγορία των Ευέλικτων Υπολογιστικών μεθόδων (Soft Computing Methods). [16][54].

Θεωρείται μία εύκαμπτη υπολογιστική μέθοδος, η οποία είναι ικανή να εξετάζει καταστάσεις στις οποίες η ανθρώπινη διαδικασία συλλογισμού περιλαμβάνει ασαφείς και αβέβαιες περιγραφές. Είναι δηλαδή στην ουσία ένας απλός τρόπος να περιγράψουμε το μοντέλο και τη συμπεριφορά ενός συστήματος με συμβολικό τρόπο.[16]

Με τον όρο «γνωστικός χάρτης» πιστώνεται ο Αμερικάνος ψυχολόγος Edward C. Tolman. Στην προσπάθεια του να εξηγήσει την συμπεριφορά των ανθρώπων και ποντικών δίνοντας τους κάποια ερεθίσματα. Προσπάθησε δηλαδή να σκιαγραφήσει το μυαλό ανθρώπων και ποντικών και δημοσίευσε την μελέτη με τον τίτλο «Cognitive maps in rats and men(1948)».

Όμως οι Παπαγεωργίου και Στυλιος (2008) τονίζουν ότι οι ΑΓΧ έκαναν την εμφάνιση τους πολύ νωρίτερα το 1736 και «πατέρας» τους θεωρείται ο Euler που ασχολήθηκε με την θεωρία των γράφων βασισμένη στους κατευθυνόμενους γράφους όπου ανάμεσα στις μεταβλητές υπάρχουν ενώσεις.

Σύμφωνα με τον Kosko(1986) σημαντικό ρόλο στην εξέλιξη των γνωστικών χαρτών έπαιξε και ο πολιτικός επιστήμονας Robert Axelrod(1976). Ο Axelrod χρησιμοποίησε τους γνωστικούς χάρτες για αντιπροσώπευση της κοινωνικής πολιτικής γνώσης. Οι γνωστικοί χάρτες Axelrod είναι αρκετά απλοί και έτσι χρησιμοποιούνται ευρέως. Αυτού του τύπου λοιπόν οι γνωστικοί χάρτες είναι κάτι σαν κατευθυνόμενοι γράφοι. Αποτελούνται από κόμβους και κατευθυνόμενες ακμές. Οι κόμβοι αντιπροσωπεύουν την γνώση και οι ακμές την θετική ή αρνητική επίδραση – σχέση μεταξύ των κόμβων. Πιο αναλυτικά μπορούμε να πούμε ότι μεταξύ 2 κόμβων αν έχουμε μια θετική ακμή από τον Α κόμβο στον Β τότε αυτό σημαίνει ότι ο Α έχει θετική επίδραση στον Β. Αντίστοιχα αν έχουμε μια αρνητική ακμή από τον Α στον Β τότε σημαίνει ότι ο Α επιδρά αρνητικά στον Β.

Δέκα χρόνια αργότερα το 1986 ο Bart Kosko ηλεκτρολόγος μηχανικός στο πανεπιστήμιο της Ν . Καλιφόρνιας και ερευνητής που ασχολήθηκε με την ασαφή λογική και τα νευρωνικά δίκτυα εισήγαγε τους ασαφείς γνωστικούς χάρτες στον χώρο της μηχανικής για την αναπαράσταση των αιτιατών διασυνδέσεων μεταξύ των κόμβων-εννοιών καθώς επίσης και για την ανάλυση των συμπερασμάτων προτύπων. Οι ΑΓΧ είναι μια επέκταση των Γνωστικών Χάρτων. Η διαφορά τους με τους γνωστικούς χάρτες είναι ότι έχουν ασαφείς τιμές στους κόμβους και ασαφείς βαθμούς στις διασυνδέσεις μεταξύ των κόμβων.

Πως όμως ορίζει τους ασαφείς γνωστικούς χάρτες ο μεγάλος επιστήμονας Kosko[35];

Οι ΑΓΧ είναι μια συμβολική αντιπροσώπευση για την περιγραφή και διαμόρφωση ενός συστήματος. Αποτελούνται από έννοιες, οι οποίες επεξηγούν τις διαφορετικές πτυχές στη συμπεριφορά ενός συστήματος και αυτές οι έννοιες αλληλοεπιδρούν η μια με την άλλη όπως υπαγορεύει η δυναμική του συστήματος.

Ενώ ο Stach και άλλοι το χαρακτηρίζει ως ένα βολικό, απλό, δυνατό και ποιοτικό εργαλείο μοντελοποίησης βασισμένο στην εμπειρία και την γνώση. [51]. Ένας ΑΓΧ περιγράφει τη συμπεριφορά ενός συστήματος από την άποψη των εννοιών, όπου κάθε έννοια αντιπροσωπεύει μια κατάσταση, μια μεταβλητή ή ένα χαρακτηριστικό του συστήματος.

Ένας ασαφής γνωστικός χάρτης μπορεί να θεωρηθεί ως μια γραφική αναπαράσταση των γνώσεων σχετικά με την αντίληψη ενός συγκεκριμένου συστήματος.

Η γραφική αναπαράσταση των ΑΓΧ είναι ένας προσημασμένος κατευθυνόμενος γράφος, ο οποίος αποτελείται από κόμβους και διασυνδέσεις μεταξύ των κόμβων οι οποίες χαρακτηρίζονται από κάποιο βάρος.[54].

Πιο συγκεκριμένα, κάθε κόμβος αντιπροσωπεύει μια έννοια ή ένα ιδιαίτερο χαρακτηριστικό του συστήματος, που μπορεί να είναι μια ιδέα, μια κατάσταση, μια μεταβλητή, μια τάση, μια επιθυμητή έξοδος, που μοντελοποιείται μέσω των ΑΓΧ, ενώ τα βάρη, τα οποία χαρακτηρίζονται από πρόσημο και τιμή, έχουν κατεύθυνση και δηλώνουν τη σχέση αιτιότητας μεταξύ των κόμβων. [16] [52].

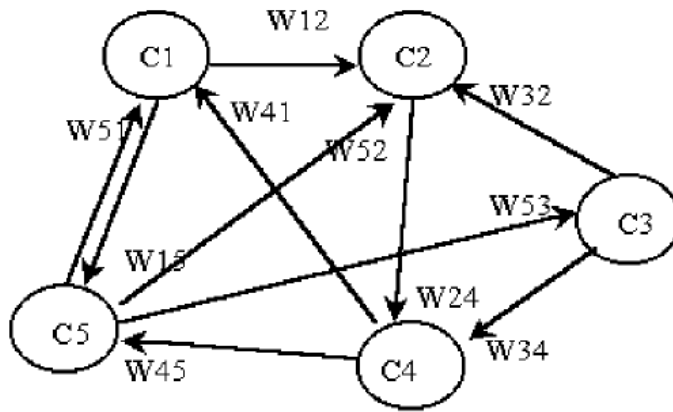
Ο ΑΓΧ μοντελοποιεί ένα σύστημα ως ένα μονο-επίπεδο ή πολυ-επίπεδο δίκτυο, Επιτρέπει επίσης την ανάδραση ανάμεσα στους κόμβους, δίνοντας έτσι τη δυνατότητα της μοντελοποίησης συστημάτων που εξελίσσονται με το χρόνο. Η ανάδραση αυτή παίζει ένα πολύ σημαντικό ρόλο στην ανανέωση των τιμών των καταστάσεων των κόμβων διαδίδοντας αιτιώδεις επιδράσεις από κόμβο σε κόμβο, χρησιμοποιώντας ποικίλα μονοπάτια.

Οι διασυνδέσεις μεταξύ των κόμβων απεικονίζουν την σχέση αιτίας αποτελέσματος που υφίσταται μεταξύ δυο κόμβων, δηλαδή το αποτέλεσμα που έχει η μεταβολή της τιμής της μεταβλητής του ενός κόμβου στη διαμόρφωση της τιμής της μεταβλητής του διασυνδεδεμένου κόμβου. Αυτή η σχέση αιτιότητας μεταξύ δύο κόμβων χαρακτηρίζεται ως ασαφής σχέση λόγω της φύσης της και του τρόπου περιγραφή της με τη χρήση λεκτικών μεταβλητών, οι οποίες στη συνέχεια μετατρέπονται σε αριθμητικές μεταβλητές παίρνοντας τιμές στο πραγματικό διάστημα.

Οι διασυνδέσεις μπορεί να υπάρχουν μεταξύ μερικών ή και όλων των κόμβων του ΑΓΔ επιτρέποντας την έμμεση ανατροφοδότηση μεταξύ των κόμβων, καθώς και τη δημιουργία κύκλων αλληλεπίδρασης.[16]

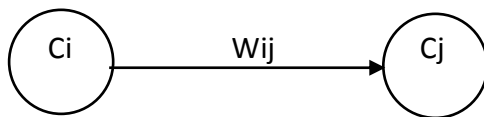
Σημαντικές παράμετροι στην επιτυχία της κατασκευής ενός ΑΓΧ είναι ο αριθμός των κόμβων, η πυκνότητα του δικτύου και η σωστή περιγραφή τους μέσα από τον καθορισμό των τιμών ενεργοποίησης των κόμβων A_i και των βαρών W_{ij} . [19].

Ένα απλό παράδειγμα για καλύτερη κατανόηση του ΑΓΧ φαίνεται πιο κάτω:



Σχήμα 2.4.1.1: σχηματική απεικόνιση ενός ΑΓΧ

Ένας ΑΓΧ που περιγράφει ένα σύστημα με n μεταβλητές, μοντελοποιεί τις τιμές των βαρών σε ένα $n \times n$ πίνακα W . Η θέση W_{ij} συμβολίζει το βάρος που ενώνει τον κόμβο C_i με τον κόμβο C_j ενώ η τιμή του στοιχείου e_{ij} του πίνακα αντιστοιχεί στην τιμή του βάρους W_{ij} .



Σχήμα 2.4.1.2: Διασύνδεση δύο κόμβων

Όπως αναφέρουν οι Στύλιος και Γρούμπος, μεταξύ των κόμβων υπάρχουν τρεις πιθανοί τύποι αιτιότητας που εκφράζουν τον τρόπο που επηρεάζει ο ένας κόμβος τον άλλο. Το είδος της συσχέτισης περιγράφει εάν η συσχέτιση είναι θετική ή αρνητική ή δεν υπάρχει συσχέτιση. [52]

Όταν $W_{ij} > 0$, δείχνει θετική αιτιότητα, δηλαδή όταν αυξάνεται η τιμή του κόμβου C_i , αυξάνεται και η τιμή του κόμβου C_j , και αντίστοιχα όταν μειώνεται η τιμή του κόμβου C_i μειώνεται και η τιμή του κόμβου C_j .

Όταν $W_{ij} < 0$, δείχνει αρνητική αιτιότητα, δηλαδή όταν αυξάνεται η τιμή του κόμβου C_i , μειώνεται η τιμή του κόμβου C_j , και όταν μειώνεται η τιμή του κόμβου C_i αυξάνεται και η τιμή του κόμβου C_j .

Όταν $W_{ij} = 0$ δείχνει ότι δεν υφίσταται σχέση - διασύνδεση μεταξύ του κόμβου C_i και του κόμβου C_j .

Η αριθμητική τιμή του βάρους κάθε διασύνδεσης W_{ij} μεταξύ των κόμβων C_i και C_j δείχνει το βαθμό που συσχετίζεται η τιμή της μεταβλητής του ενός κόμβου, με τον υπολογισμό της μεταβλητής του αλληλοσυνδεόμενου κόμβου. Η αριθμητική τιμή κάθε βάρους διασύνδεσης W_{ij} ανήκει στο διάστημα $[-1,1]$.

Στο μοντέλο ΑΓΧ οι αιτιώδεις σχέσεις μεταξύ των κόμβων ασαφопоιούνται. Κάθε αιτιώδης σχέση αντιστοιχίζεται με μία πραγματική, αριθμητική τιμή εκφράζοντας έτσι το βαθμό – ένταση της αιτιώδους επιρροής της συγκεκριμένης σχέσης. Με πιο απλά λόγια εκφράζει πόσο δυνατή είναι μια σχέση και πόση επιρροή μπορεί να ασκήσει ο ένας κόμβος στον άλλο. Ως εκ τούτου, τα βάρη μεταξύ των κόμβων παίρνουν τιμές στο διάστημα $[-1,1]$. Η τιμές -1 και 1 αναπαριστούν την ολοκληρωτικά αρνητική και ολοκληρωτικά θετική επιρροή αντίστοιχα, η τιμή 0 δείχνει τη μη ύπαρξη οποιασδήποτε αιτιώδους σχέσης ενώ όλες οι ενδιάμεσες τιμές αντιστοιχούν σε διαφορετικά ασαφή επίπεδα αιτιότητας. Όσο πιο κοντά στο 0 βρίσκεται η τιμή του βάρους τόσο πιο αδύνατη είναι η σχέση. Όσο πλησιάζει την τιμή 1 τόσο πιο έντονα επηρεάζει, ευθέως, ο ένας κόμβος τον άλλο ενώ όσο πιο κοντά βρίσκεται στην τιμή -1 τόσο πιο έντονα επηρεάζει αντίστροφα ο ένας κόμβος τον άλλο.

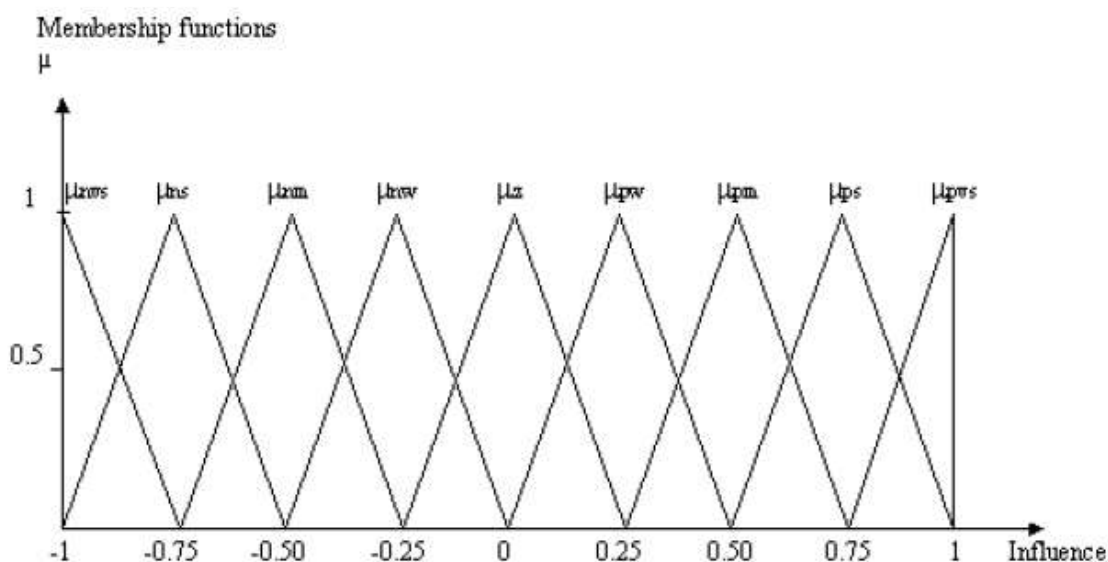
Θεωρείται ότι δεν μπορεί να υπάρχει αιτιατή σχέση μεταξύ ενός κόμβου και του εαυτού του, αφού η συσχέτιση μεταξύ δύο κόμβων δηλώνει τη σχέση αιτίας και αποτελέσματος που υπάρχει μεταξύ τους. Άρα δεν υπάρχει διασύνδεση μεταξύ ενός κόμβου και του εαυτού του, και συνεπώς η αντίστοιχη τιμή του βάρους είναι $W_{ii}=0$. [16] [54]. Μια μεθοδολογία ανάπτυξης των ΑΓΧ που βασίζεται στις ασαφείς εκφράσεις και περιγράφει τις σχέσεις μεταξύ των κόμβων και του βάρους διασύνδεσης είναι το μοντέλο όπου οι τιμές των βαρών που συνδέουν τους κόμβους καθορίζονται χρησιμοποιώντας λεκτικές μεταβλητές. τη λεγόμενη μεταβλητή Επιρροή (Influence). [16] Πιο συγκεκριμένα, οι αιτιατές διασυνδέσεις μεταξύ των κόμβων δηλώνονται χρησιμοποιώντας τη μεταβλητή επίδραση που ερμηνεύεται ως λεκτική μεταβλητή και παίρνει τιμές στο διάστημα $U=[-1,1]$.

Το σύνολο τιμών της T (Επιρροή) ορίζεται από τους ειδικούς κάθε ΑΓΧ σύμφωνα με τη διαβάθμιση της επιρροής που θέλουν να δώσουν στον δικό τους ΑΓΧ. Αποτελείται από 9

λεκτικές μεταβλητές, $T(\text{Επιρροή}) = \{ \text{αρνητικά πολύ ισχυρό, αρνητικά ισχυρό, αρνητικά μέσο, αρνητικά αδύνατο, μηδέν, θετικά αδύνατο, θετικά μέσο, θετικά ισχυρό και θετικά πολύ ισχυρό} \}$ και οι συναρτήσεις συμμετοχής τους αντίστοιχα είναι $\mu_{nvs}, \mu_{ns}, \mu_{nm}, \mu_{nw}, \mu_z, \mu_{pw}, \mu_{pm}, \mu_{ps}$, και μ_{pvs} . Η κάθε μια μεταβλητή περιγράφει με λεπτομέρεια την σχέση μεταξύ δυο μεταβλητών. Τα 9 αυτά στοιχεία είναι ικανά να περιγράψουν όλες τις επιδράσεις.

Πιο απλά κάθε ειδικός, καθορίζει την επίδραση-επιρροή ενός κόμβου σε άλλον ως «αρνητική» ή «θετική» και αξιολογεί έπειτα το βαθμό επιρροής χρησιμοποιώντας μια λεκτική μεταβλητή, όπως «δυνατή επίδραση», «μεσαία επίδραση», «ασθενής επίδραση», κ.λπ.

Για τις τιμές της λεκτικής μεταβλητής Επίδραση χρησιμοποιούνται τριγωνικές συναρτήσεις συμμετοχής, που καλύπτουν όλο το διάστημα $[-1,1]$ στο οποίο η μεταβλητή του βάρους παίρνει τιμές όπως φαίνεται στο πιο κάτω σχήμα.



Σχήμα 2.4.1.3: συναρτήσεις συμμετοχής της λεκτικής μεταβλητής επιρροή.

Έχοντας λοιπόν περιγράψει τα επίπεδα επιρροής που μπορεί κάθε κόμβος να ασκήσει σε έναν άλλο με λεκτικές μεταβλητές και έπειτα να σχηματίσει τις συναρτήσεις συμμετοχής για τον ΑΓΧ, που να αντιστοιχούν αυτές με τις λεκτικές μεταβλητές, ακολουθούν οι διαδικασίες ασαφопоίησης και απο-ασαφопоίησης για

την ανάθεση μίας τιμής σε κάθε βάρος.

Βασικά για κάθε μία διασύνδεση ο κάθε ειδικός περιγράφει την επίδραση από τον έναν κόμβο στον άλλο με μια λεκτική μεταβλητή, η οποία χαρακτηρίζει τη διασύνδεση. Οπότε για κάθε μία διασύνδεση δημιουργείται ένα σύνολο N λεκτικών μεταβλητών, όσο και το πλήθος των ειδικών. Οι N λεκτικές μεταβλητές συνδυάζονται και η συνολική λεκτική μεταβλητή που προκύπτει μετασχηματίζεται με τη διαδικασία της αποασαφοποίησης και εξάγεται μια αριθμητική τιμή στο διάστημα $[-1,1]$.

Για κάθε μία από τις λεκτικές μεταβλητές ορίζεται ένα ασαφές σύνολο M , στο οποίο οι συναρτήσεις συμμετοχής έχουν τις παρακάτω σημασίες:

M (αρνητικά πολύ ισχυρό) = το ασαφές σύνολο έχει μια επίδραση μικρότερη από -75%, με συνάρτηση συμμετοχής μ_{nvs}

M (αρνητικά ισχυρό) = το ασαφές σύνολο έχει μια επίδραση κοντά από -75%, με συνάρτηση συμμετοχής μ_{ns}

M (αρνητικά μέσο) = το ασαφές σύνολο έχει μια επίδραση κοντά στο -50%, με συνάρτηση συμμετοχής μ_{nm}

M (αρνητικά αδύνατο) = το ασαφές σύνολο για μια επίδραση κοντά στο -25%, με συνάρτηση συμμετοχής μ_{nw}

M (μηδέν) = το ασαφές σύνολο έχει μια επίδραση κοντά στο 0, με συνάρτηση συμμετοχής μ_z

M (θετικά αδύνατο) = το ασαφές σύνολο έχει μια επίδραση κοντά στο 25%, με συνάρτηση συμμετοχής μ_{pw}

M (θετικά μέσο) = το ασαφές σύνολο έχει μια επίδραση κοντά στο 50%, με συνάρτηση συμμετοχής μ_{pm}

M (θετικά ισχυρό) = το ασαφές σύνολο έχει μια επίδραση κοντά στο 75%, με συνάρτηση συμμετοχής μ_{ps}

M (θετικά πολύ ισχυρό) = το ασαφές σύνολο έχει μια επίδραση μεγαλύτερη από 75%, με συνάρτηση συμμετοχής μ_{pvs}

Αυτή η διαδικασία θεωρείται πολύ απλή πρώτο γιατί είναι αντίστοιχη με τον τρόπο με τον οποίο σκέφτονται οι άνθρωποι, και δεύτερο γιατί οι ειδικοί δεν πρέπει να δώσουν μια

ακριβή αριθμητική τιμή αλλά να ορίσουν λεκτικά την σχέση που υπάρχει ανάμεσα στους κόμβους.

2.4.2 Λειτουργίες και χρήση ασαφών γνωστικών χαρτών

Πλήθος από μελέτες στη διεθνή βιβλιογραφία αναφέρονται στην σημαντικότητα αλλά και στις λειτουργίες των ασαφών γνωστικών χαρτών. Κατά τον Codara (1998) τέσσερις βασικές λειτουργίες του είναι οι ακόλουθες: [16]

- **Επεξηγηματικός**

Επικεντρώνεται στην ανακατασκευή των χώρων πίσω από τη συμπεριφορά ενός δεδομένου παράγοντα, κατανοεί τους λόγους για τις αποφάσεις τους και για τις ενέργειες που λαμβάνουν, επισημαίνοντας τυχόν στρεβλώσεις και τα όρια της εκπροσώπησης τους για την κατάσταση.

- **Προβλεπτικός**

Αυτή η λειτουργία βασίζεται σε πρόβλεψη των μελλοντικών αποφάσεων και των δράσεων, ή τους λόγους που ένα συγκεκριμένο μέσο θα χρησιμοποιήσει για να δικαιολογήσει οποιαδήποτε νέα περιστατικά.

- **Ανακλαστικός**

Η λειτουργία αυτή βοηθά αυτούς που παίρνουν αποφάσεις να συλλογιστούν πάνω στην εκπροσώπησης τους από μια δεδομένη κατάσταση προκειμένου να εξακριβώσει την επάρκειά του και, ενδεχομένως, να οδηγήσει στην εισαγωγή κάθε αναγκαίας αλλαγής.

- **Στρατηγικός**

Η τελευταία λειτουργία βασίζεται στη δημιουργία μιας πιο ακριβής περιγραφής μιας περίπλοκης κατάστασης.

Οι ΑΓΧ με την ραγδαία ανάπτυξη τους και την επέκταση της χρήσης τους εφαρμόζονται με μεγάλη επιτυχία. [52]. Στις πολιτικές επιστήμες, στην βιομηχανία, την ιστορία, στο περιβάλλον, διεθνής σχέσεις, οργανωτικές θεωρίες, σχεδιασμό, παραγωγή, αναγνώριση προτύπων, στην μηχανική, πληροφορική, τηλεπικοινωνίες, ρομποτική, οικονομία συστήματα ελέγχου, στην έρευνα, στην ιατρική και σε διάφορους άλλους τομείς για να

περιγράψουν τις αντιλήψεις των εμπειρογνομόνων και να τους βοηθήσουν στην λήψη αποφάσεων στα πολύπλοκα προβλήματα.[11], [16] [35]

Στην ιατρική χρησιμοποιούνται επιτυχώς στις ιατρικές διαγνώσεις, και θεωρείται ένα δυνατό εργαλείο στην λήψη ιατρικών αποφάσεων. Ειδικά έχουν χρησιμοποιηθεί στην διάγνωση διάφορων τύπων καρκίνου, στην ραδιοθεραπεία, λογοθεραπεία, μαιευτική κ.

2.4.3 Μαθηματικό μοντέλο

Όταν ένα Ασαφές Γνωστικό Δίκτυο έχει αναπτυχθεί, μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την περιγραφή και προσομοίωση του συστήματος, του οποίου μοντελοποιεί την συμπεριφορά.

Κάθε κόμβος αντιπροσωπεύει ένα φυσικό ή όχι στοιχείο της περιγραφόμενης συμπεριφοράς του συστήματος και η τιμή της μεταβλητής του κόμβου καθορίζεται σε σχέση με τους διασυνδεδεμένους κόμβους αλλά και τους υπόλοιπους κόμβους του ΑΓΔ. Βασιζόμενοι στην διεθνή βιβλιογραφία ακολουθούν δύο μέθοδοι υπολογισμού της τιμής της μεταβλητής κάθε κόμβου για κάθε βήμα προσομοίωσης.

Η πρώτη μέθοδος υπολογισμού λαμβάνει υπό όψιν μόνο τις αλληλεπιδράσεις από τους διασυνδεδεμένους κόμβους προκειμένου να υπολογίσει τη νέα μεταβλητή της τιμής κάθε κόμβου.

Έτσι η τιμή της μεταβλητής του κόμβου C_i τη χρονική στιγμή θα είναι $A_i(k)$ και εξαρτάται από τις τιμές των μεταβλητών των διασυνδεδεμένων κόμβων τη στιγμή $(k-1)$ πολλαπλασιασμένες με το αντίστοιχο βάρος w_{ij} . Το αποτέλεσμα του πολλαπλασιασμού αθροίζεται και μια συνάρτηση συμπίεσης f το επεξεργάζεται και το μετατρέπει σε μια τιμή που ανήκει στο διάστημα $[0,1]$ στο οποίο οι μεταβλητές των N κόμβων του Ασαφούς Γνωστικού Δικτύου παίρνουν τιμές.

$$A_i^{(k)} = f \left(\sum_{j=1}^N w_{ij} * A_j^{(k-1)} \right)$$

Εξίσωση 2.4.3.1: Εξίσωση υπολογισμού νέας μεταβλητής κάθε κόμβου.

Η δεύτερη μέθοδος υπολογισμού των τιμών των μεταβλητών των κόμβων χρησιμοποιεί και έναν άλλο όρο στο άθροισμα, ο οποίος περιλαμβάνει την προηγούμενη τιμή της μεταβλητής του υπολογιζόμενου κόμβου, ώστε να συμμετέχει άμεσα και η προηγούμενη τιμή στον καθορισμό της νέας. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα ο ΑΓΧ να οδηγείται πιο ομαλά στο επιθυμητό σημείο ισορροπίας. Ακόμη ένα πλεονέκτημα του δεύτερου τρόπου

υπολογισμού είναι ότι η μετάβαση από τη μια τιμή στην άλλη είναι πιο ομαλή καθώς κάθε κόμβος χαρακτηρίζεται από μνήμη ενός βήματος.

Η μέθοδος αυτή περιγράφεται από την εξίσωση 2.4.3.2.

$$A_i^{(k)} = f \left(A_i^{(k-1)} + \sum_{j=1}^N w_{ij} * A_j^{(k-1)} \right)$$

Εξίσωση 2.4.3.2: Δεύτερη εξίσωση υπολογισμού νέας μεταβλητής κάθε κόμβου.

Όπου $A_i(k)$ είναι η τιμή του κόμβου C_i στο βήμα προσομοίωσης k , $A_j(k-1)$ είναι η τιμή του κόμβου C_j στο βήμα προσομοίωσης $k-1$, w_{ij} είναι το βάρος της αλληλεπίδρασης μεταξύ του κόμβου C_j στον κόμβο C_i και f είναι η σιγμοειδής συνάρτηση συμπίεσης.

Για να περιγραφεί το μαθηματικό μοντέλο ενός ΑΓΧ χρησιμοποιούνται πίνακες.

Έστω ότι ο ΑΓΧ αποτελείται από N κόμβους τότε ο πίνακας καταστάσεων $\mathbf{A}$ θα έχει διαστάσεις $1 \times n$, ο οποίος θα περιλαμβάνει τις τιμές των N κόμβων και θα υπάρχει και ο πίνακας βαρών $\mathbf{W}$ διάστασης $n \times n$, όπου κάθε στοιχείο e_{ij} του πίνακα βαρών $\mathbf{W}$ θα δίνει το βάρος w_{ij} της διασύνδεσης μεταξύ των κόμβων C_i και C_j και οι τιμές της διαγωνίου του πίνακα βαρών είναι μηδέν αφού θεωρείται ότι κανένας κόμβος δεν επιδρά με τον εαυτό του, δηλαδή $w_{ij} = 0$.

Έτσι λοιπόν η εξίσωση μπορεί να γραφεί σε μια πιο πλήρη μορφή, που περιλαμβάνει τον υπολογισμό των τιμών των μεταβλητών όλων των κόμβων του Ασαφούς Γνωστικού Δικτύου:

Προκύπτει λοιπόν μία γενικευμένη εξίσωση για τον υπολογισμό των τιμών των μεταβλητών όλων των κόμβων του ΑΓΔ, η οποία είναι η εξής:

$$A^{(k)} = f \left(A^{(k-1)} + \sum A^{(k-1)} * W \right)$$

Εξίσωση 2.4.3.3: Γενικευμένη εξίσωση για υπολογισμό των τιμών των μεταβλητών των κόμβων

Αυτή η εξίσωση υπολογίζει το νέο διάνυσμα κατάστασης $\mathbf{A}(k)$, το οποίο προκύπτει από τον πολλαπλασιασμό του προηγούμενου, τη χρονική στιγμή $k-1$, διανύσματος κατάστασης $\mathbf{A}(k-1)$ με τον πίνακα βαρών $\mathbf{W}$. Το νέο διάνυσμα κατάστασης δίνει τις νέες τιμές των n

κόμβων, μετά τις αιτιατές αλληλεπιδράσεις μεταξύ των κόμβων του ΑΓΔ και την πρόσθεση του $A(k-1)$. [16] [54]

2.4.3 Πλεονεκτήματα Ασαφών Γνωστικών Χαρτών

Οι ΑΓΧ αποτελούν μια καινοτομική μέθοδο προσομοίωσης της αναπαράστασης της γνώσης σύμφωνα με τα ανθρώπινα πρότυπα. Αυτή η μέθοδος μπορεί να βοηθήσει τον άνθρωπο να κατασκευάσει πολύπλοκα συστήματα αξιοποιώντας απευθείας τη δική του γνώση και εμπειρία, χρησιμοποιώντας απλά τη γλώσσα του.

Το μεγαλύτερο όμως πλεονέκτημα των ΑΓΧ πέρα από την απλότητά τους είναι η μοναδικότητα της λειτουργίας τους η οποία πλησιάζει κατά πολύ την ανθρώπινη σκέψη. [53].

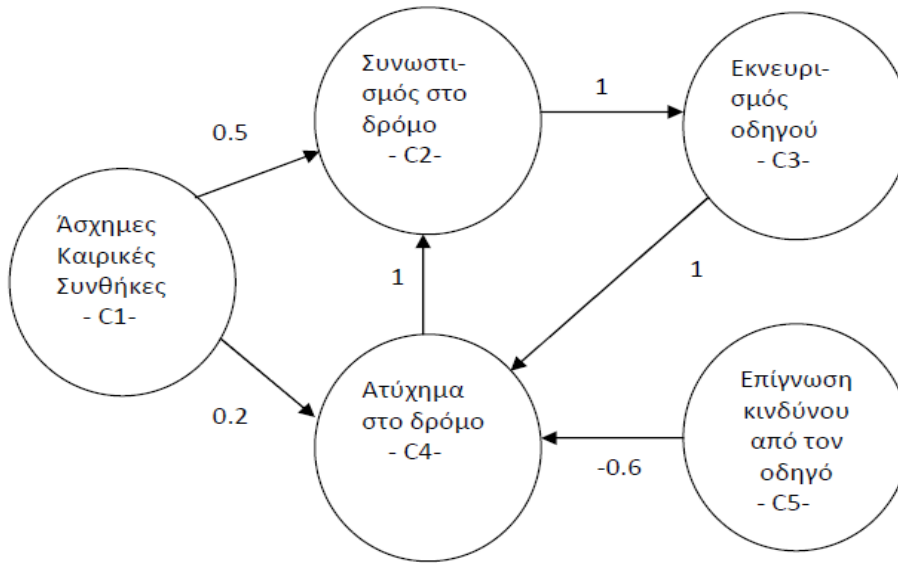
Άλλα αξιοσημείωτα πλεονεκτήματα τους είναι η ευελιξία, η υποστήριξη ασυνεπής γνώσης, σχέσεις αιτίου και αιτιατού κύκλου για την μοντελοποίηση της γνώσης και συμπερασμάτων, εύκολη κατανόηση (και από τρίτους), ευπροσάρμοστοι, ανεκτικοί σε μη-ακριβή δεδομένα, ικανοί να μοντελοποιήσουν αυθαίρετες συναρτήσεις πολυπλοκότητας και παράλληλα συνδυάζονται με άλλες τεχνικές ελέγχου. Επιπρόσθετα, πολλαπλοί ΑΓΧ που κατασκευάζονται από διαφορετικούς εμπειρογνώμονες μπορούν να συνδυαστούν για να σχηματίσουν ένα νέο ΑΓΧ. Επιτρέπουν την επέκταση ενός ΑΓΧ από την ενσωμάτωση νέων γνώσεων που ενσωματώνονται σε άλλους ΑΓΧ. Παράλληλα, διευκολύνει την κατασκευή ενός σχετικά μη-προκατειλημμένου ΑΓΧ με τη συγχώνευση διαφόρων ΑΓΔ που εκπροσωπούν τα συστήματα πεποιθήσεων έναν αριθμό εμπειρογνομόνων στον ίδιο τομέα πρόβλημα.

Επίσης, οι Ασαφείς Γνωστικοί Χάρτες είναι κατάλληλοι για να χειριστούν τις διαθέσιμες πληροφορίες από την αφηρημένη γνώση και μπορούν να εφαρμοστούν σε περιπτώσεις που οι πληροφορίες είναι ελλιπής. Αναπτύσσουν ένα μοντέλο συμπεριφοράς του συστήματος βασισμένο στην εμπειρία των ειδικών και στη γνώση.

Όλοι οι ερευνητές που ασχολήθηκαν με τους ΑΓΧ παραδέχονται ότι είναι ένα μοντέλο που μπορεί να δώσει στο χρήστη μεγάλη δυναμική πρόγνωσης καταστάσεων ή ρυθμίσεων του μοντελοποιημένου προβλήματος. [16] [54]

2.4.4. Παράδειγμα εφαρμογής Ασαφή Γνωστικού Χάρτη

Ένα απλό παράδειγμα όπου μπορεί να εφαρμοστεί το μοντέλο ΑΓΧ είναι οι συνθήκες ενός δρόμου σε ώρα αιχμής.



Σχήμα 2.4.4.1 : Μοντέλο ενός ΑΓΧ για τις συνθήκες του δρόμου σε ώρα αιχμής.

Όπως παρατηρείται πιο πάνω υπάρχουν 5 κόμβοι (C1, C2, C3, C4, C5).

C1: αντιπροσωπεύει τις άσχημες καιρικές συνθήκες

C2: αντιπροσωπεύει το συνωστισμό στον δρόμο

C3: αντιπροσωπεύει τον εκνευρισμό των οδηγών

C4: η ύπαρξη ατυχήματος στον δρόμο

C5: η επίγνωση κινδύνου από τους οδηγούς

Πρώτα από όλα οι ειδικοί πρέπει να ορίσουν τις τιμές ενεργοποίησης κάθε κόμβου. Για παράδειγμα αν το αρχικό διάνυσμα τιμών ενεργοποίησης A^0 του προβλήματος όπως φαίνεται στο σχήμα ήταν: $A^0 = (0.2, 0.9, 0.7, 0.1,)$ τότε οι συνθήκες στον δρόμο μοντελοποιημένες θα ήταν:

1. $C1=0.2$ δεν υπάρχουν άσχημες καιρικές συνθήκες στον δρόμο
2. $C2=0.9$ υπάρχει συνωστισμός στον δρόμο
3. $C3=0.7$ οι οδηγοί είναι αρκετά εκνευρισμένοι
4. $C4=0$ δεν υπάρχει ατύχημα
5. $C5=1$ οι οδηγοί αντιλαμβάνονται τον κίνδυνο που διατρέχουν

Εκτός από τους κόμβους επιπρόσθετα οι ειδικοί θα πρέπει να ορίσουν και τα βάρη.

Το βάρος που ενώνει τον κόμβο C1 με τον κόμβο 2 θεωρείται W12. Το βάρος που ενώνει τον κόμβο C3 με τον κόμβο C4 είναι W34. Το βάρος που συνδέει τον κόμβο

C5 με τον κόμβο C4 W54, το C1 με το C4 W14, και το C4 με C2 W42.

Ο ασαφής γνωστικός χάρτης μπορεί επίσης να παρουσιαστεί και σε ένα πίνακα. Στην περίπτωση αυτή θα είναι ο ακόλουθος:

	C1	C2	C3	C4	C5
C1	0.0	0.5	0.0	0.2	0.0
C2	0.0	0.0	1.0	0.0	0.0
C3	0.0	0.0	0.0	1.0	0.0
C4	0.0	1.0	0.0	0.0	0.0
C5	0.0	0.0	0.0	-0.6	0.0

Σχήμα 2.4.4.2: Πίνακας βαρών

Όπως φαίνεται στον πίνακα $W_{12}=0.5$ αυτό σημαίνει ότι οι άσχημες καιρικές συνθήκες (C1) επηρεάζουν στην δημιουργία συνωστισμού στον δρόμο.

$W_{14}=0.2$ αυτό σημαίνει ότι οι άσχημες καιρικές συνθήκες (C1) επηρεάζουν σε μικρό βαθμό στο να συμβεί ατύχημα στο δρόμο.

$W_{23} = 1$ αυτό δείχνει ότι όταν δημιουργηθεί συνωστισμός στον δρόμο (C2) τότε σίγουρα θα δημιουργηθεί εκνευρισμός στους οδηγούς (C3).

$W_{34} = 1$ όταν δημιουργηθεί εκνευρισμός στους οδηγούς (C3) τότε πάλι σίγουρα θα υπάρξει ατύχημα (C4).

$W_{42} = 1$ όταν υπάρξει ατύχημα (C4) σίγουρα θα προκαλέσει συνωστισμό στον δρόμο (C2).

$W_{54} = -0.6$ όταν οι οδηγοί έχουν επίγνωση του κινδύνου που διατρέχουν στον δρόμο (C5) αυτό βοηθά στην μη δημιουργία ατυχήματος στον δρόμο(C4).

Όπου φαίνεται στον πίνακα τα βάρη $=0$ αυτό δείχνει ότι δεν υπάρχει καμία σχέση μεταξύ τους.

Από την πιο πάνω περιγραφή φαίνεται η δυναμική του ΑΓΧ που είναι ότι μέσα από τις τιμές του διανύσματος αλλά και του πίνακα μπορεί κάποιος να αναπτύξει λεκτικά τις σχέσεις αλλά και την αξία κάθε κόμβου στο μοντέλο βλέποντας απλά τις τιμές και τα πρόσημα τους.

2.4.5 Αντενδείξεις και αδυναμία του μοντέλου

Ωστόσο, υπάρχουν περιπτώσεις όπου η χρήση και εφαρμογή των ΑΓΔ αντενδείκνυται ή είναι αδύνατο να εφαρμοστούν. Αυτές είναι:

- Όταν απαιτείται μεγάλη ακρίβεια
- Όταν το πρόβλημα μπορεί να λυθεί εύκολα με άλλες μεθόδους
- Όταν υπάρχει ήδη εναλλακτική λύση

Ναι μεν οι ΑΓΧ είναι απλοί αλλά πάντοτε απαιτείται η παρουσία ειδικών στο σύστημα που μοντελοποιείται. Επίσης λόγω του ότι δημιουργούνται από έμπειρους ειδικούς βασισμένοι στην ανθρώπινη γνώση η τιμή καταστάσεως ενεργοποίησης κάθε κόμβου, θεωρείται υποκειμενική αφού η αξιοπιστία της εξαρτάται από τις γνώσεις και την εμπειρία των ειδικών. Έτσι ενδέχεται να υπάρξει περίπτωση πολύ μεγάλης απόκλισης των τιμών ενεργοποίησης κάθε κόμβου. «Η κρίσιμη εξάρτηση από την αρχική γνώση και εμπειρία των ειδικών του εξεταζόμενου συστήματος και η ενδεχόμενη σύγκλιση σε ανεπιθύμητες καταστάσεις, είναι σημαντικοί περιορισμοί για τη χρησιμοποίηση των ΑΓΔ».[16]

Επιπρόσθετα το ότι μερικές μεταβλητές ορίζονται υποκειμενικά βάση ποιοτικών κριτηρίων (π.χ. επίπεδα άγχους) έτσι η τιμή τους διαφέρει από μοντέλο σε μοντέλο.

Επίσης, ένα πολύ σημαντικό μειονέκτημα θεωρείται το ότι η ανάπτυξη του μοντέλου μπορεί να χρειαστεί να επαναληφθεί αρκετές φορές μέχρι να δημιουργηθεί το κατάλληλο.

Κεφάλαιο 3

Ηλεκτρονικός Φάκελος Πολίτη

3.1 Ηλεκτρονικός Φάκελος Πολίτη

Στο κεφάλαιο αυτό θα γίνει μια σύντομη περιγραφή για τον ηλεκτρονικό φάκελο του πολίτη καθώς και την σημαντικότητα του.

3.1 Ηλεκτρονικός Φάκελος του Πολίτη

Ένα φυσικό επακόλουθο των εξελίξεων στον τομέα παροχής υπηρεσιών υγείας αλλά και κοινωνικών και οικονομικών εξελίξεων είναι ο ηλεκτρονικός φάκελος ασθενή. Θεωρείται σαν ένα εργαλείο με πολλούς ρόλους σε ένα περίπλοκο περιβάλλον όπως είναι ο τομέας της υγείας. [23]. Στην Ευρώπη χρησιμοποιείται πλέον ο όρος Φάκελος Υγείας του Πολίτη (citizen Health record),τονίζοντας την αλλαγή θεώρησης του ασθενή ως πολίτη, ο οποίος χαρακτηρίζεται ως καταναλωτής των υπηρεσιών υγείας, οι οποίες έχουν κύριο άξονά τους την πρόληψη και διακρίνονται για την ηλεκτρονική μηχανογράφηση του ιατρικού φακέλου. [22]

Ο ηλεκτρονικός φάκελος του πολίτη(EHR) μπορεί να περιγραφεί ως «Αποθήκη» πληροφοριών σχετικά με την υγεία ενός ατόμου σε ψηφιακή μορφή που είναι επεξεργάσιμη από υπολογιστές. Ο βασικός στόχος του είναι η υποστήριξη της συνεχιζόμενης, αποδοτικής και ολοκληρωμένης ποιοτικής φροντίδας υγείας και περιέχει

πληροφορίες που αφορούν την πορεία υγείας του ασθενή στο παρελθόν, στο παρόν και στο μέλλον.[23].

Το Ινστιτούτο Ιατρικής των Η.Π.Α. αναφέρει ότι ο ηλεκτρονικός ιατρικός φάκελος "είναι ένα σύστημα σχεδιασμένο με τέτοιο τρόπο ώστε να υποστηρίζει την απόλυτη διαθεσιμότητα και την ακρίβεια ιατρικών ή άλλων πληροφοριών με σκοπό τη παροχή ιατρικής περίθαλψης". Με αλλά λόγια περιλαμβάνει έγγραφα, αποθηκευμένα σε ηλεκτρονική μορφή, που αφορούν την κατάσταση του ασθενούς, όπως παραπεμπτικά και αποτελέσματα εξετάσεων, καρδιογραφήματα, υπερήχους, ακτινογραφίες, στοιχεία νοσηλείας κ.ο.κ. που είναι άμεσα διαθέσιμα στο ιατρικό και παραϊατρικό προσωπικό μέσω ενός ηλεκτρονικού συστήματος.

Πολύ σωστά έχει χαρακτηριστεί σαν Ένα μεγάλης έκτασης αρχείο υγείας, στο οποίο καταχωρούνται πληροφορίες ιατρικής περίθαλψης «9 μήνες πριν τη γέννηση μέχρι και το θάνατο». [23]

Έχουν αναπτυχθεί και χρησιμοποιηθεί διάφοροι τύποι και ονομασίες Ηλεκτρονικού Φακέλου όπως αναφέρεται πιο κάτω:

1) Φάκελος ασθενή βασισμένος σε υπολογιστές Computer-based Patient Record (CPR)

Όπου η συλλογή και αποθήκευση πληροφοριών σε υπολογιστή σχετικά με την υγεία ενός ατόμου, συνδέεται μέσω μοναδικής ταυτοποίησης για το άτομο. Περιλαμβάνει κομμάτια του ιστορικού της υγείας ενός ατόμου από διάφορες πηγές. Από την προγεννητική μέχρι την μεταθανάτια ζωή. Περιορίζεται από θέματα προστασίας της ιδιωτικής ζωής, τα θέματα μακροχρόνιας ανάπτυξης, μη ρεαλιστικές προσδοκίες, έλλειψης διαλειτουργικότητας, και έλλειψης αποδείξεων για τα οφέλη.

2) Μηχανογραφημένος Ιατρικός Φάκελος Computerized Medical Record (CMR)

Εδώ υπάρχει ψηφιοποίηση γραπτών πληροφοριών χωρίς να χρειάζεται αλλαγή στις συνήθειες και στον τρόπο δουλειάς των επαγγελματιών υγείας. Βασίζεται σε διάφορες μορφές απεικόνισης, σάρωσης, ψηφιοποίησης, ταξινόμησης και αρχειοθέτησης. Πλεονεκτήματα του είναι η κοινή χρήση, ακεραιότητα, ασφάλεια, εύκολη αποθήκευση, και Μειονεκτήματα η Παθητική αποθήκευση, δεν υποστηρίζει τις λειτουργίες των άλλων συστημάτων.

3) Ηλεκτρονικός Φάκελος Ασθενή Electronic Patient Record (EPR). Αντικαταστάθηκε από τον όρο Electronic Health Record (EHR).

Είχε σαν αφετηρία τον Φάκελο ασθενή βασισμένο σε υπολογιστές (CPR), συνώνυμο για μερικούς. Προσφέρει συλλογικό όραμα πολλών συστημάτων και συστατικών μερών που αποτελούν μέρος του συνολικού σχεδιασμού αλλά περιλαμβάνει συνήθως μόνο τις "σχετικές" πληροφορίες για τον ασθενή.

Γενικά ο ηλεκτρονικός ιατρικός φάκελος διακρίνεται για την καταγραφή και συντήρηση των στοιχείων του ασθενή, τη διασφάλιση της ιδιωτικότητας κι απορρήτου των ιατρικών πληροφοριών, την ασφαλή μεταφορά κι επεξεργασία του ιατρικού δεδομένου και, τέλος, την διαθεσιμότητα όλων των δυνατών μορφών αρχείων για την υποστήριξη και την εισαγωγή πολλών τύπων δεδομένων.

Επίσης μπορεί να χρησιμοποιηθεί ταυτόχρονα από πολλούς χρήστες και η πρόσβαση είναι γρήγορη και εύκολη, δεν τίθενται θέματα αναγνωσιμότητας καθώς υποστηρίζεται μια δομημένη είσοδος των δεδομένων, διευκολύνεται η ιατρική απόφαση αφού συγκεντρώνει όλα τα απαραίτητα στοιχεία για τον ασθενή και δίνει μια συνολική εικόνα για την κατάσταση της υγείας του και δίνεται ακόμα, η δυνατότητα περίπλοκης ανάλυσης και γρήγορης ανταλλαγής δεδομένων. Επιπρόσθετα, ελαχιστοποιείται ο απαιτούμενος χώρος αποθήκευσης των κλασικών φακέλων καθώς και ο φόβος να χαθούν σημαντικά δεδομένα για την κατάσταση του. Τέλος, υψίστης σημασίας είναι τα θέματα ασφάλειας των προσωπικών δεδομένων του ασθενή και η διαφύλαξη του ιατρικού απορρήτου, πρόβλημα το οποίο συναντάται κυρίως στην χρήση του ηλεκτρονικού ιατρικού φακέλου ασθενή.[61].

Από όλα αυτά φαίνεται ότι στην περίπτωση δημιουργίας ασαφών γνωστικών χαρτών για διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών ο ιατρικός φάκελος του πολίτη δεν είναι μόνο απαραίτητος αλλά η εφαρμογή του αποτελεί επιτακτική ανάγκη .

Κεφάλαιο 4

Χρωμοσωμικές Ανωμαλίες

4.1 Γονίδια– DNA - Χρωμοσώματα

4.2 Χρωμοσωμικές Ανωμαλίες

4.2.1 Αριθμητικές ανωμαλίες

4.2.1.1 Ανευπλοιδίες

4.2.1.2 Πολυπλοιδίες

4.2.2 Δομικές ανωμαλίες ή χρωμοσωμικές μεταλλάξεις

4.2.2.1 Ελλείματα – Deletions

4.2.2.2 Διπλασιασμοί – Duplications

4.2.2.3 Μετατοπίσεις – Translocations

4.2.2.4 Αναστροφές – Inversions

4.2.2.5 Δαχτύλια – Rings

4.3 Οι συχνότερες χρωμοσωμικές ανωμαλίες

4.3.1 Σύνδρομο Down-Τρισωμία 21

4.3.2 Σύνδρομο Edward-Τρισωμία 18

4.3.3 Σύνδρομο Patau-Τρισωμία 13

4.3.4 Σύνδρομο Turner-45,XO

4.4 Προγεννητικός έλεγχος και δείκτες χρωμοσωμικών ανωμαλιών

4.4.1 Alfa test – Τριπλό τεστ 2^{ου} τριμήνου

4.4.2 Υπερηχογράφημα 1^{ου} τριμήνου

4.4.2.1. Ηλικία της μητέρας και ηλικία κύησης

4.4.2.2. Προηγούμενο παθολογικό ιστορικό της μητέρας

4.4.2.3. Εμβρυϊκή αυχενική διαφάνεια

4.4.2.4. Ρινικό οστό

4.4.2.5. Βιοχημικοί δείκτες του ορού της μητέρας

4.4.2.6. Φλεβικός πόρος και τριγλώχινα βαλβίδα

4.5 Προηγούμενες Μελέτες

4.5.1 Έρευνες στον Διεθνή χώρο

4.5.2 Διπλωματικές εργασίες στο Πανεπιστήμιο Κύπρου

Στο κεφάλαιο αυτό αφού πρώτα γίνει μια σύντομη αναφορά για τα γονίδια-χρωμοσώματα και τις συχνότερες χρωμοσωμικές ανωμαλίες, θα γίνει πιο εκτεταμένη περιγραφή του προγεννητικού ελέγχου και των δεικτών των χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Επίσης θα γίνει μια σύντομη ανασκόπηση σε προηγούμενες μελέτες που διεξάχθηκαν γύρω από το ίδιο θέμα τόσο στον διεθνή χώρο όσο και στο πανεπιστήμιο Κύπρου.

4.1 Γονίδια– DNA - Χρωμοσώματα

Τα γονίδια είναι οι λειτουργικές ομάδες που δίνουν τις οδηγίες στο ανθρώπινο σώμα πώς ακριβώς να αναπτυχθεί και να λειτουργήσει. Επίσης, διέπουν τα φυσικά και παθολογικά του χαρακτηριστικά, όπως το χρώμα των μαλλιών, τον τύπο αίματος και της ευαισθησίας σε αρρώστιες. [39]

Το Δεοξυριβονουκλεϊκό οξύ γνωστό ως DNA, είναι ένα μόριο που κωδικοποιεί όλες αυτές τις γενετικές οδηγίες και μεταφέρει τη γενετική πληροφορία στα κύτταρα του σώματος. [38]

Κάθε χρωμόσωμα αποτελείται από πρωτεΐνες και ένα μόνο μόριο του δεοξυριβονουκλεϊκού οξέος-DNA, το οποίο έχει διπλή έλικα και είναι ενωμένο στον πυρήνα του κυττάρου με τις πρωτεΐνες που ονομάζονται ιστόνες. [38] Οι ιστόνες βοηθούν στο πακετάρισμα της τεράστιας αυτής αλυσίδας του DNA, ώστε να καταλαμβάνει μικρό χώρο μέσα στον πυρήνα και επιπρόσθετα βοηθούν στις διαδικασίες αντιγραφής και μεταγραφής.[7]

Τα γονίδια είναι τμήμα του DNA και είναι συσκευασμένα σε δέσμες που ονομάζονται χρωμοσώματα. Ένα ανθρώπινο κύτταρο αποτελείται από 46 χρωμοσώματα τα οποία αποτελούνται από 23 ζεύγη. Εκτιμάται ότι το ανθρώπινο σώμα συμπεριλαμβάνει έως 25.000 γονίδια. [36] Έρευνες έχουν δείξει την λειτουργία κάποιων γονιδίων, εκ των οποίων κάποια έχουν ενοχοποιηθεί για κάποιες διαταραχές. Το ένα σύνολο 23 χρωμοσωμάτων κληρονομείται από το ωάριο της βιολογικής μητέρας και το άλλο σύνολο από το σπέρμα του βιολογικού πατέρα. [39] Συγκεκριμένα τα 22 ζεύγη είναι τα ομόλογα χρωμοσώματα και ονομάζονται αυτοσωμικά ή σωματικά και το 23^ο ζεύγος συμπεριλαμβάνει τα φυλετικά

χρωμοσώματα που συμβολίζονται με τα γράμματα X και Y και είναι αυτά που σύμφωνα με την ονομασία τους καθορίζουν το φύλο. Ο άντρας διαθέτει 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και το 23^ο ζεύγος φέρει και τα δυο γράμματα XY, ενώ η γυναίκα διαθέτει 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και το 23^ο ζεύγος φέρει και τα δυο γράμματα όμοια XX. Ο καρυότυπος είναι το σύνολο των χρωμοσωμάτων ενός ατόμου και ο φυσιολογικός καρυότυπος είναι 46, XX για θήλυ ή 46,XY για άρρεν.[7]

4.2 Χρωμοσωμικές Ανωμαλίες

Μια χρωμοσωμική ανωμαλία δημιουργείται όταν υπάρχει πρόβλημα είτε στον αριθμό είτε στην δομή των χρωμοσωμάτων, παρουσιάζοντας έτσι μη φυσιολογικό καρυότυπο. Υπάρχουν πολλοί τύποι χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Ωστόσο, μπορούν να οργανωθούν σε δύο βασικές ομάδες. [39]

4.2.1. Αριθμητικές ανωμαλίες

4.2.1.1. Ανευπλοιδίες: Συμβαίνουν στην περίπτωση που λείπει ένα χρωμόσωμα από το ζεύγος και ονομάζεται μονοσωμία, όπως π.χ. στο σύνδρομο Turner όπου το άτομο γεννιέται με μόνο ένα φυλετικό χρωμόσωμα X και είναι κορίτσι. Επίσης, στην περίπτωση που υπάρχει ένα επιπρόσθετο χρωμόσωμα στο ζεύγος, και ονομάζεται τρισωμία, όπως συμβαίνει στην Τρισωμία 21 ή Σύνδρομο Down, όπου υπάρχουν τρία αντίγραφα του χρωμοσώματος 21, αντί για δύο. [33] [39]. Το σύνδρομο Klinefelter ανήκει στις τρισωμίες φυλετικών χρωμοσωμάτων και είναι το συχνότερο φυλετικό σύνδρομο με ένα έξτρα φυλετικό χρωμόσωμα εφόσον παρουσιάζεται ως 47, XXY.

4.2.1.2. Πολυπλοιδίες: Σ' αυτή την περίπτωση υπάρχουν πέραν των δυο σειρών ομόλογων χρωμοσωμάτων. Εάν υπάρχει τρίτη σειρά ονομάζεται τριπλοειδία και παρουσιάζεται με τον καρυότυπο 69, XXX για θήλυ και 69, XYY για άρρεν. [33]

4.2.2. Δομικές ανωμαλίες ή χρωμοσωμικές μεταλλάξεις μπορούν να παρουσιαστούν σε πολλές μορφές:

4.2.2.1. Ελλείματα – Deletions: Είναι η μετάλλαξη στην οποία ένα τμήμα ενός χρωμοσώματος λείπει.

4.2.2.2. Διπλασιασμοί – Duplications: Ένα τμήμα του χρωμοσώματος διπλασιάζεται με αποτέλεσμα να υπάρχει επιπλέον γενετικό υλικό.

4.2.2.3. Μετατοπίσεις – Translocations: Συμβαίνει όταν ένα τμήμα από ένα χρωμόσωμα μετακινείται από μια θέση σε μια άλλη.

4.2.2.4. Αναστροφές – Inversions: Ένα τμήμα του χρωμοσώματος έχει διακοπεί, γύρισε ανάποδα, επανατοποθετήθηκε και ως εκ τούτου είναι ανεστραμμένο

4.2.2.5. Δακτύλια – Rings: Ένα τμήμα του χρωμοσώματος έχει διακοπεί και σχημάτισε ένα κύκλο ή δακτύλιο. Αυτό μπορεί να συμβεί με ή χωρίς απώλεια γενετικού υλικού. [39]

4.3. Οι συχνότερες χρωμοσωμικές ανωμαλίες

4.3.1. Σύνδρομο Down – Τρισωμία 21

Το σύνδρομο Down είναι μια χρωμοσωμική ανωμαλία στην οποία υπάρχει ένα έξτρα αντίγραφο στο 21^ο χρωμόσωμα για αυτό και ονομάζεται και τρισωμία 21. Είναι η συχνότερη τρισωμία [46] και δεν θεωρείται ασθένεια, ούτε κληρονομική πάθηση εφόσον είναι μια γενετική νόσος και συμβαίνει κατά τύχη σε όλες της φυλές, σε όλες τις ηλικίες, τις κοινωνικές τάξεις και σε όλες τις χώρες του κόσμου. [28], [32].

Το 1866, ο Langdon Down από τον οποίο πήρε και το σύνδρομο το όνομα του, παρατήρησε ότι στα άτομα με σύνδρομο Down το δέρμα τους υπολείπεται σε ελαστικότητα, δίνοντας την εντύπωση ότι έχει πολύ μεγαλύτερη επιφάνεια σε σχέση με το σώμα, με επίπεδο πρόσωπο και μικρή μύτη. [14]. Επιπλέον, έχουν συχνά μάτια που κλίνουν προς τα πάνω. Τα βλέφαρά τους μπορούν να έχουν πρόσθετη πτυχή δέρματος που εμφανίζεται να υπερβαίνει σε κλίση, αλλά αυτό δεν έχει επιπτώσεις στην όραση τους και το πίσω μέρος του κεφαλιού τους μπορεί να είναι πιο επίπεδο από ότι συνήθως. [28]. Κατά την γέννηση τους το βάρος και το ύψος είναι μικρότερο από το μέσο όρο του φυσιολογικού. Επιπροσθέτως έχουν κάποιου βαθμού μαθησιακές δυσκολίες οι οποίες διαφέρουν από άτομο σε άτομο. [46]. Υπάρχουν περιπτώσεις που η τρισωμία 21 σχετίζεται με συγγενείς καρδιοπάθειες, κοντά άκρα κ.λπ. [14, 47, 48].

4.3.2. Σύνδρομο Edward – Τρισωμία 18

Είναι μια γενετική νόσος η οποία θεωρείται χρωμοσωμική ανωμαλία εφόσον φέρει ένα έξτρα αντίγραφο στο χρωμόσωμα 18. Περίπου τα 75% των εμβρύων με τρισωμία 18 θα αποβληθούν ή θα πεθάνουν ενδομήτρια. Τα 30% από αυτά που θα επιβιώσουν θα

πεθαίνουν στον πρώτο μήνα ζωής του και αυτά που θα επιβιώσουν πέραν του ενός χρόνου θα έχουν σοβαρές αναπτυξιακές και μαθησιακές δυσκολίες. Η συχνότητα της νόσου είναι τρεις φορές μεγαλύτερη για τις γυναίκες σε σχέση με τους άντρες, και συμβαίνει 1 στις 3,000-5,000 ζωντανές γεννήσεις. [44].

Η αυξημένη θνησιμότητα οφείλεται στην συνύπαρξη άλλων ανωμαλιών όπως καρδιακές ανωμαλίες, κύστεις χοριοειδών πλεγμάτων, σχιστίες προσώπου, διαφραγματοκήλη, εξόμφαλο κ.λπ. [14].

4.3.3. Σύνδρομο Patau – Τρισωμία 13

Όπως το σύνδρομο Down και Edward, έτσι και το σύνδρομο Patau είναι μια τρισωμική χρωμοσωμιακή ανωμαλία με ένα έξτρα αντίγραφο στο χρωμόσωμα 13. Η συχνότητα είναι 1:9,500 ζωντανές γεννήσεις. Συνδυάζεται με αυξημένο ποσοστό του 64% αυτόματης αποβολής, από το 2^ο τρίμηνο και μετά και πολύ μειωμένες πιθανότητες επιβίωσης των νεογνών, εφόσον ο μέσος όρος ζωής τους παρατηρήθηκε να είναι μόνο 10 μέρες. [43].

Κλινικά 60% - 70% των περιπτώσεων έχουν σοβαρές σωματικές δυσμορφίες όπως ολοπροσεγκεφαλία (αποτυχία του μπροστινού μέρους του εγκεφάλου να σχηματιστεί σε δυο ημισφαίρια), μικρογναθία, σχιστίες του προσώπου, πολυδακτυλία, ενώ το ποσοστό 80% έχουν καρδιακές ανωμαλίες. Επίσης, υπάρχει σοβαρή σωματική και νοητική καθυστέρηση καθώς και νεφρικές ανωμαλίες. Κατά την γέννηση το βάρος είναι μειωμένο συγκριτικά με το αναμενόμενο για την ηλικία κύησης και πέραν του 50% των νεογνών πεθαίνουν σε ένα μήνα από την γέννηση τους. Μόνο 8% - 10% καταφέρνουν να επιβιώσουν πέραν του ενός χρόνου, έχοντας πολλές μαθησιακές δυσκολίες. Σε περιπτώσεις μωσαϊκισμού (όπου το άτομο δεν φέρει το έξτρα χρωμόσωμα σε όλα τα κύτταρα), υπάρχει η περίπτωση μακροπρόθεσμης επιβίωσης. [45].

4.3.4. Σύνδρομο Turner – 45,XO

Το σύνδρομο Turner περιγράφηκε για πρώτη φορά από τον Dr Henry Turner από τον οποίο και πήρε το όνομα του, το 1938. Είναι μια γενετική μονοσωμική ανωμαλία λόγω έλλειψης του φυλετικού χρωμοσώματος X, και επηρεάζει μόνο το θηλυκό γένος, για αυτό και έχει τον καρυότυπο 45,XO. Είναι το πιο συχνό φυλετικό σύνδρομο με ποσοστό 1:2000 σε ζωντανές γεννήσεις. [45]. Περίπου 98% όλων των εμβρύων που εμφανίζουν σύνδρομο Turner καταλήγουν στην αποβολή. (Turner, 1938)

Το σύνδρομο Turner μπορεί να περιγραφεί ως κλασσικό: όταν λείπει εντελώς το φυλετικό χρωμόσωμα X ή μωσαϊκό σύνδρομο Turner στις περιπτώσεις όπου κάποια κύτταρα φέρουν και τα δυο φυλετικά χρωμοσώματα XX. Οι γυναίκες με σύνδρομο Turner έχουν συχνά ένα ευρύ φάσμα συμπτωμάτων και ορισμένα διακριτικά χαρακτηριστικά. Τα κλασσικά χαρακτηριστικά που συμβαίνουν σε όλες σχεδόν τις περιπτώσεις του συνδρόμου Turner είναι: το χαμηλό ανάστημα, μικρότερο του μέσου όρου και την γεννητική δυσλειτουργία (μη ώριμες ωοθήκες), η οποία οδηγεί στην αμηνόρροια (απουσία εμμηνορροϊκού κύκλου) και σε στειρότητα (Turner, 1938). [45].

Σε αρκετές περιπτώσεις το σύνδρομο μένει αδιάγνωστο μέχρι την εφηβεία όταν αρχίζει η διερεύνηση λόγω αμηνόρροιας. Άλλα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Turner μπορεί να ποικίλουν σημαντικά μεταξύ των ατόμων. Μπορεί να παρουσιάζουν ευρύ θώρακα, χαμηλή γραμμή τριχοφυΐας, χαμηλά αυτιά, διογκωμένος λαιμός (Turner, 1938).[56]. Μερικές φορές μπορεί να έχουν πρόβλημα με την καρδιά, τα νεφρά, προβλήματα με το θυρεοειδή, καθώς και διαταραχές των οστών, της όρασης και της ακοής. [44].

4.4. Προγεννητικός έλεγχος και δείκτες χρωμοσωμικών ανωμαλιών

Ο προγεννητικός έλεγχος κατά την εγκυμοσύνη σκοπό έχει να ανιχνεύσει τον εκτιμώμενο κίνδυνο για το σύνδρομο Down και άλλες χρωμοσωμικές ανωμαλίες του εμβρύου. [55]

4.4.1. Alfa test – Τριπλό τεστ 2^{ου} τριμήνου

Στα τέλη της δεκαετίας του 80 η μέθοδος ανίχνευσης του εκτιμώμενου κινδύνου γινόταν κατά το 2^ο τρίμηνο – την 16^η – 20^η εβδομάδα κύησης με το τριπλό τεστ γνωστό ως Alfa test το οποίο ήταν τεστ ανίχνευσης μέσω του ορού της μητέρας. Το τεστ μετρούσε τα επίπεδα της AFP – εμβρυικής πρωτεΐνης (πρωτεΐνη που παράγεται από το έμβρυο), της hCG – human chorionic gonadotropin – χορειακής γοναδοτροπίνης (ορμόνης που παράγεται από τον πλακούντα) και της estriol – οιστριόλης (οιστρογόνο το οποίο παράγεται και από τον πλακούντα και από το έμβρυο), σε σχέση με την ηλικία της μητέρας. Το τεστ είχε 65% αξιοπιστία. Η μέθοδος αυτή χρησιμοποιείται μέχρι σήμερα. [27]

4.4.2. Υπερηχογράφημα 1^{ου} τριμήνου

Μετά το 1990 έγινε αντιληπτό ότι η αύξηση του πάχους της αυχενικής διαφάνειας σε σχέση με την ηλικία της μητέρας μπορούσε να ανιχνεύσει το 75% των χρωμοσωμικών κυήσεων,

αυξάνοντας τον κίνδυνο για τις τρισωμικές κυήσεις μέσω του υπερηχογραφήματος του 1^{ου} τριμήνου, συγκεκριμένα από την 11^η εβδομάδα μέχρι την 13^η εβδομάδα και 6 ημέρες κύηση. [14].

Λαμβάνοντας υπόψη τον βιοχημικό έλεγχο με την b-hCG (ελεύθερη χοριακή γοναδοτροπίνη) και την PAPP- A (πρωτεΐνη-A του πλάσματος) στο αίμα της μητέρας, το ποσοστό ανίχνευσης χρωμοσωμικών ανωμαλιών αυξάνεται στο 85-90% και ανεβαίνει στο 95% με την εξέταση του ρινικού οστού, σύμφωνα με τους ερευνητές, [14].

Το αποτέλεσμα του υπερηχογραφήματος δεν είναι διαγνωστικό αλλά στατιστικό, εφόσον εκτιμά κατά πόσο ο κίνδυνος είναι αυξημένος για χρωμοσωμικές ανωμαλίες και δεν διαγνώνει κατά πόσο το έμβρυο έχει ή όχι μια χρωμοσωμική ανωμαλία. Ο μόνος τρόπος για να γίνει διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι η επεμβατική μέθοδος μέσω της Βιοψίας Χοριακής Λάχνης ή της Αμνιοκέντησης, οι οποίες έχουν πιθανότητα 1% για αποβολή. [55]

Μέθοδοι διαλογής πληθυσμού	ΠΑ (%)
Μητρική ηλικία (ΜΗ)	30
ΜΗ και βιοχημικοί δείκτες στις 15–18 εβδομάδες	50–70
ΜΗ και εμβρυϊκή αυχενική διαφάνεια (ΑΔ) στις 11–13 ^{εβ} εβδομάδες	70–80
ΜΗ, εμβρυϊκή ΑΔ, ελεύθερη β-hCG και PAPP-A στον ορό της μητέρας στις 11–13 ^{εβ} εβδομάδες	85–90
ΜΗ, εμβρυϊκή ΑΔ και ρινικό οστό (ΡΟ) στις 11–13 ^{εβ} εβδομάδες	90
ΜΗ, εμβρυϊκή ΑΔ, ΡΟ, ελεύθερη β-hCG και PAPP-A στον ορό της μητέρας στις 11–13 ^{εβ} εβδομάδες	95

Δείκτες χρωμοσωμικών ανωμαλιών και ποσοστά ανίχνευσης (Νικολαΐδης, κ.α., 2004:σ.16)

Το λογισμικό astraia είναι μια σπονδυλωτή εφαρμογή της βάσης δεδομένων και δημιουργήθηκε με την βοήθεια του Ιδρύματος Εμβρυϊκής Ιατρικής (FMF) και μιας ομάδας διεθνώς αναγνωρισμένων ερευνητών, μαιευτήρων και γυναικολόγων.[26] Βασίζεται στο μοντέλο των τεχνητών νευρωνικών δικτύων και χρησιμοποιείται για να ανιχνεύσει τον εκτιμώμενο κίνδυνο για το σύνδρομο Down-τρισωμία 21 και άλλων χρωμοσωμικών ανωμαλιών του εμβρύου όπως σύνδρομο Edward- τρισωμία 18 και το σύνδρομο Patau-τρισωμία 13. Για να υπολογιστεί ο εκτιμώμενος κίνδυνος για τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες το λογισμικό λαμβάνει υπόψη τους πιο κάτω δείκτες:

4.4.2.1. Ηλικία της μητέρας και ηλικία κύησης: Η γυναίκα από την ώρα που θα γεννηθεί μεταφέρει στις ωοθήκες της όλα τα ωάρια που θα έχει κατά την διάρκεια της ζωής της. Με το πέρασμα του χρόνου αυτά τα ωάρια λόγω ηλικίας αρχίζουν να εκφυλίζονται γι αυτό και οι μεγαλύτερες σε ηλικία γυναίκες έχουν πιο αυξημένο κίνδυνο για να γεννήσουν ένα μωρό με χρωμοσωμικές ανωμαλίες. [39]. Για μια γυναίκα 20 χρονών η πιθανότητα για την τρισωμία 21, 18, 13 στις 12 εβδομάδες είναι: 1:1000, 1:2500 και 1:8000 αντίστοιχα. Ενώ για μια γυναίκα 35 χρόνων η πιθανότητα για τις πιο πάνω τρισωμίες αυξάνεται σε 1:250, 1:600 και 1:1800 αντίστοιχα. Αντίθετα με το σύνδρομο Turner και τις τριπλοειδίες που δεν σχετίζονται με την ηλικία της μητέρας και η πιθανότητα στις 12 εβδομάδες είναι 1:1500 και 1:2000 αντίστοιχα.[14].

Παράλληλα όμως για ένα έμβρυο με χρωμοσωμική ανωμαλία αυξάνεται η πιθανότητα να πεθάνει ενδομήτρια, γι αυτό και ο κίνδυνος ελαττώνεται με την ηλικία κύησης[14]. Σύμφωνα με τον Νικολαΐδη [49] τα ποσοστά για τις πιο πάνω τρισωμίες 21, 18, 13, μειώνονται για μια γυναίκα 20 χρόνων στην οποία η ηλικία κύησης είναι 40 εβδομάδων σε: 1:1500, 1:18000 και 1:42000 αντίστοιχα. Το ίδιο ισχύει και για μια γυναίκα 35 χρόνων στις 40 εβδομάδες εφόσον για την τρισωμία 21 μειώνεται το ποσοστό σε 1:350, για την τρισωμία 18 1:4000 και για την τρισωμία 13 1:10000. Στο σύνδρομο Turner η πιθανότητα για το έμβρυο 40 εβδομάδων κύησης μειώνεται επίσης: 1:4000.[14].

4.4.2.2. Προηγούμενο παθολογικό ιστορικό της μητέρας

Στην περίπτωση που μια γυναίκα έχει ιστορικό μιας προηγούμενης κύησης ή νεογνού με χρωμοσωμία 21, ο κίνδυνος υποτροπής για την μετέπειτα εγκυμοσύνη είναι 0,75% μεγαλύτερος σε σχέση με μια γυναίκα της ίδιας ηλικίας και ίδιων εβδομάδων κύησης. Σύμφωνα με αυτά τα δεδομένα, για μια γυναίκα 25 χρόνων στις 12 εβδομάδες κύησης με προηγούμενο ιστορικό τρισωμίας 21, αυξάνεται το ποσοστό από 1:946, σε 1:117 και για μια γυναίκα 40 χρόνων από 1:249 σε 1:87.[14]

4.4.2.3. Εμβρυϊκή αυχενική διαφάνεια (NT)

Ορίζεται η υποδόρια συσσώρευση υγρού πίσω από τον εμβρυϊκό αυχένα, κατά την υπερηχογραφική εξέταση [14]. Για να γίνει η μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας πρέπει η κύηση να αντιστοιχεί με CRL (Crown Rump Length) – κεφαλουραίο μήκος του εμβρύου το ελάχιστο με 45mm για τις 11 εβδομάδες και το μέγιστο μέχρι 84mm για τις 13+6 εβδομάδες κύησης. Η αυχενική διαφάνεια αυξάνεται με την αύξηση του κεφαλουραίου μήκους, για αυτό και πρέπει να λαμβάνεται υπόψη η ηλικία της κύησης, [14]. Οι Snijders

κ.α. [14] βρήκαν ότι η μέτρηση για το κεφαλουραίο μήκος του εμβρύου 45mm ήταν 1,2mm το ελάχιστο μέχρι 2,1mm, ενώ σε κεφαλουραίο μήκος 84mm οι αντίστοιχες τιμές ήταν 1,9mm και 2,7mm.

Εκτεταμένες έρευνες τα τελευταία 20 χρόνια κατέδειξαν ότι η μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας παρέχει αποτελεσματική και γρήγορη ανίχνευση για την τρισωμία 21 και για άλλες μείζονες ανευπλοιδίες, [14]. Ο λόγος είναι ότι σε όλες αυτές τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες η αυχενική διαφάνεια παρουσιάζεται αυξημένη.[14] Παρατηρήθηκε ότι για τις τρισωμίες 21, 18, 13 και σύνδρομο Turner η μέση τιμή της αυχενικής διαφάνειας βρέθηκε στα 3,4mm, 5,5mm, 4,0mm και 7,8mm αντίστοιχα.[14]

Για να υπολογισθεί ο εξατομικευμένος κίνδυνος της κάθε εγκύου για χρωμοσωμικές ανωμαλίες, είναι σημαντικό να ληφθούν υπόψη η αυχενική διαφάνεια, η ηλικία της κύησης αλλά και η ηλικία της μητέρας.[14] Επιπρόσθετα, η αύξηση της αυχενικής διαφάνειας συνδυάζεται εκτός από τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες με καρδιακές εμβρυικές ανωμαλίες και ένα ευρύ φάσμα άλλων εμβρυικών ανωμαλιών και γενετικών συνδρόμων.[14]

4.4.2.4. Ρινικό οστό (Nasal bone)

Όπως αναφέρει οι Νικολαΐδης[14] σε έμβρυα με τρισωμία 21 το ρινικό οστό απουσιάζει κατά 60%-70% ενώ οι Cicero κ.α. αναφέρουν ότι κατά την εξέταση του υπερηχογραφήματος του 1^{ου} τριμήνου σ' αυτά τα έμβρυα το ρινικό οστό απουσιάζει ή είναι μικρό. [30]Το ποσοστό απουσίας ρινικού οστού σε φυσιολογικά έμβρυα ανέρχεται στο 0,5%. Συνεπώς η παρουσία ρινικού οστού μειώνει κατά πολύ τον κίνδυνο για το σύνδρομο Down, υποστηρίζουν οι Van den Hof και Douglas (2005). [57]

Ο συνδυασμός της αυχενικής διαφάνειας, της μητρικής ηλικίας και της αξιολόγησης του ρινικού οστού αυξάνει την ευαισθησία της ανίχνευσης στο 85% και μειώνει τα ψευδώς θετικά αποτελέσματα στο 1%.[14]

4.4.2.5. Βιοχημικοί δείκτες του ορού της μητέρας

Μετά το 2001 καταργήθηκε η βιοχημεία του 2^{ου} τριμήνου και έχει μετακινηθεί στο 1^ο τρίμηνο εφόσον σε σχέση με την αυχενική διαφάνεια κατά το υπερηχογράφημα του 1^{ου}

τριμήνου, η ανιχνευτική ικανότητα για τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες αυξάνεται. [14]. Σε έρευνα που έγινε σε 38.804 κυήσεις από τις οποίες οι 182 είχαν τρισωμία 21, το ποσοστό ανίχνευσης της αυχενικής διαφάνειας μαζί με τους βιοχημικούς δείκτες ήταν 86,3% με 5% ψευδώς θετικά αποτελέσματα.[14]

Σε έμβρυα με φυσιολογικό καρυότυπο το επίπεδο της ελεύθερης b-hCG στον ορό της μητέρας ελαττώνεται με την ηλικία κύησης, ενώ το επίπεδο της PAPP- A αυξάνεται. Στην περίπτωση της τρισωμίας 21 αυτά τα επίπεδα είναι αντίθετα με αποτέλεσμα να αυξάνεται η ελεύθερη b-hCG και να μειώνεται το επίπεδο της PAPP- A. Άρα όσο ψηλότερη είναι η τιμή της ελεύθερης b-hCG και παράλληλα όσο χαμηλότερη της PAPP- A, τόσο αυξάνεται ο κίνδυνος για τρισωμία 21.[14]

Στην περίπτωση των τρισωμιών 18 και 13 η ελεύθερη b-hCG και η PAPP-P A, είναι ελαττωμένες ενώ στις χρωμοσωμικές ανωμαλίες του φύλου π.χ. Σύνδρομο Turner, σύνδρομο Klinefelter κ.α. η ελεύθερη b-hCG είναι φυσιολογική και η PAPP-P A ελαττωμένη. Σε αυτές τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες το ποσοστό ανίχνευσης της αυχενικής διαφάνειας μαζί με τους βιοχημικούς δείκτες ανεβαίνει στο 90%.[14]

Στη δημιουργία του αλγόριθμου για τον κίνδυνο των χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι σημαντική η συσχέτιση στα επίπεδα των τιμών των βιοχημικών δεικτών μαζί με κάποια χαρακτηριστικά της μητέρας όπως: η εθνικότητα, το βάρος της, αν καπνίζει ή όχι, η μέθοδος σύλληψης και τα αντιδραστήρια που χρησιμοποιούνται για την ανάλυση των αποτελεσμάτων.[14]

4.4.2.6. Φλεβικός πόρος και τριγλώχινα βαλβίδα

Άλλοι σημαντικοί δείκτες για την ανίχνευση χρωμοσωμικών ανωμαλιών θεωρούνται η αυξημένη αντίσταση στην ροή του φλεβικού πόρου και η παλινδρόμηση της τριγλώχινας βαλβίδας.[14] Σε έμβρυα ηλικίας 11–14 εβδομάδων με αυξημένη αυχενική διαφάνεια εξετάστηκε η ροή στο φλεβικό πόρο και διαπιστώθηκε απουσία ή αναστροφή του κύματος α σε 90,5% των εμβρύων με χρωμοσωμική ανωμαλία και σε 3,1% των εμβρύων με φυσιολογικό καρυότυπο. [37]

Η συμβολή της εξέτασης του φλεβικού πόρου και της τριγλώχινας βαλβίδας δεν είναι σημαντική μόνο για την ανίχνευση τρισωμίας 21 αλλά και άλλων χρωμοσωμικών

ανωμαλιών, αλλά και για την ανίχνευση των κυήσεων με αυξημένο κίνδυνο για καρδιακές ανωμαλίες και ανεπιθύμητες επιπλοκές στην εγκυμοσύνη.[14].

Η συνδυασμός όλων των πιο πάνω δεικτών όπως: η ηλικία της μητέρας και η ηλικία κύησης, το προηγούμενο παθολογικό ιστορικό της μητέρας, η αυχενική διαφάνεια, το ρινικό οστό, οι βιοχημικοί δείκτες του ορού της μητέρας, η εξέταση του φλεβικού πόρου και της τριγλώχινας βαλβίδας, βελτιώνουν το επίπεδο ευαισθησίας και αυξάνουν το ποσοστό ανίχνευσης χρωμοσωμικών ανωμαλιών από 93% – 96% μειώνοντας ταυτόχρονα τα ψευδώς θετικά αποτελέσματα στο 2,5%. [14].

4.5 Προηγούμενες μελέτες

Έχουν γίνει πάρα πολλές έρευνες και μελέτες διεθνώς και έχουν δημιουργηθεί πολλά υπολογιστικά προγράμματα για την διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών και τους δείκτες που τις επηρεάζουν, με μη επεμβατικές μεθόδους. Πιο κάτω αναφέρονται μερικές:

4.5.1 Έρευνες στον διεθνή χώρο

Όπως προαναφέρθηκε ένα πολύ βοηθητικό πρόγραμμα για την ανίχνευση των χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι το *astral* που δημιουργήθηκε μετά από έρευνα του Νικολαΐδη [48]. Στην Κύπρο εφαρμόζεται από αρκετούς έμπειρους γυναικολόγους που εκπαιδεύτηκαν στο πρόγραμμα αυτό τόσο στον δημόσιο όσο και στον ιδιωτικό τομέα.

Ακόμα μια εργασία διεκπεραιώθηκε από τον Νικολαΐδη την ίδια χρονιά με σκοπό την ανίχνευση της τρισωμίας 21. Χρησιμοποιήθηκαν σαν δείγμα 200,868 περιστατικά εγκυμοσύνης από τα οποία τα 871 έμβρυα είχαν τρισωμία 21. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι αυξημένη αυχενική διαφάνεια του εμβρύου μπορεί να εντοπίσει το 76.8% των εμβρύων με τρισωμία 21, ενώ η αυχενική διαφάνεια σε συνδυασμό με τη χοριακή γοναδοτροπίνη και την πρωτεΐνη Α σε μελέτη 44,613 κυήσεων από τις οποίες τα 215 έμβρυα είχαν τρισωμία 21 το ποσοστό ανίχνευσης ήταν 87%.

Μια μελέτη έγινε [29] για να διαπιστωθεί αν το χαρακτηριστικό της ροής φλεβώδους πόρου (Ductus Venosus), σχετίζεται με την διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Οι μελετητές της έρευνας αυτής 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. Το αποτέλεσμα ήταν να γεννηθούν 130 φυσιολογικά έμβρυα, 46 να πάσχουν

από κάποια χρωμοσωμική ανωμαλία, 3 ενδομήτριοι θάνατοι εμβρύων, 6 διαρθρωτικές ανωμαλίες εμβρύων και μια περίπτωση αναπτυξιακής διαταραχής. Από τις μετρήσεις που καταγράφηκαν κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης κατέληξαν 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 εκτεταμένη μελέτη που πραγματοποιήθηκε στην Γερμανία Αυστρία , Ελβετία [34] είχε ως σκοπό την εξέταση προσυμπτωματικού ελέγχου για Τρισωμία 21 με το συνδυασμό της ηλικίας της μητέρας και τη μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας κατά τη 10η-14η εβδομάδα κύησης . εξετάστηκαν 23805 περιπτώσεις εγκύων. 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. [31] 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.

Σε μία μελέτη που έγινε [40] ανάμεσα σε 23513 έγκυες γυναίκες οι 217 ήταν περιπτώσεις Τρισωμίας 21 ενώ οι υπόλοιπες ήταν φυσιολογικές. Τα δεδομένα πάρθηκαν από το Fetal Medicine Foundation στο Λονδίνο (Νικολαΐδης 2004). Σκοπός της μελέτης αυτής ήταν να δημιουργηθεί ένα δίκτυο που να προβλέπει τις περιπτώσεις με τρισωμία 21 κατά το πρώτο τρίμηνο της εγκυμοσύνης. τα καλύτερα αποτελέσματα που έδωσε ήταν 98.9% στα δεδομένα εκπαίδευσης και 93.3% στα δεδομένα επαλήθευσης.

Σε μια άλλη μελέτη που έγινε την ίδια χρονιά από τους ίδιους μελετητές [41] , στα δεδομένα προστέθηκαν και περιπτώσεις Τρισωμίας 13, Τρισωμίας 18, και Συνδρόμου Turner. Τα δεδομένα τώρα, ήταν 31611 από τα οποία τα 476 ήταν 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%.

Μια άλλη μελέτη που έγινε [42] ασχολήθηκε με την συμβολή και την σημαντικότητα που έχουν κάποια χαρακτηριστικά στην μη επεμβατική πρόβλεψη χρωμοσωμικών ανωμαλιών, χρησιμοποιώντας κάποια μοντέλα τεχνητών νευρωνικών δικτύων. Οι δείκτες που ερευνήθηκαν σε αυτή την μελέτη είναι το προηγούμενο μαιευτικό ιστορικό της εγκύου , η ηλικία της, το ρινικό οστό, η τριγλώχινια ροή, η ροή φλεβώδους πόρου, η πρωτεΐνη A, η χοριακή γοναδοτροπίνη, το κεφαλουραίο μήκος, και το πάχος της αυχενικής διαφάνειας. Το συμπέρασμα ήταν ότι η αυχενική διαφάνεια είναι ο πιο σημαντικός δείκτης για την πρόβλεψη χρωμοσωμικών ανωμαλιών, ενώ το κεφαλουραίο μήκος ο λιγότερο σημαντικός. Συμπεράστηκε ακόμα ότι το προηγούμενο ιατρικό ιστορικό της εγκύου δεν είναι σημαντικός παράγοντας για την πρόβλεψη αλλά ότι το ρινικό οστό, η τριγλώχινια ροή και ο φλεβώδης πόρος συμβάλλουν σημαντικά στην πρόβλεψη της τρισωμίας 21. Η πρωτεΐνη A, η χοριακή γοναδοτροπίνη και η ηλικία της μητέρας είναι ενδιάμεσης σημασίας. Επίσης, έγινε και μία ανάλυση ευαισθησίας των παραμέτρων πρωτεΐνη A, χοριακή γοναδοτροπίνη, κεφαλουραίο μήκος, αυχενική διαφάνεια και ηλικία της μητέρας. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι το κεφαλουραίο μήκος και η αυχενική διαφάνεια ευαισθητοποιούνται περεταίρω όταν οι τιμές τους μειώνονται, η πρωτεΐνη A ευαισθητοποιείται όταν η τιμή της αυξάνεται, ενώ η χοριακή γοναδοτροπίνη μένει ανεπηρέαστη από τις διακυμάνσεις της τιμής της.

Οι ίδιοι μελετητές σε μια άλλη τους έρευνα εξέτασαν την σημαντικότητα των βιοχημικών αναλύσεων PAPP-A και b-hCG στη πρόβλεψη χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Χρησιμοποίησαν

ως δείγμα 35687 φυσιολογικές περιπτώσεις και 629 περιπτώσεις με γενετικές ανωμαλίες. 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 η PAPP-A και b-hCG διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο στην πρόγνωση των γενετικών ανωμαλιών.

4.5.2 Διπλωματικές εργασίες στο πανεπιστήμιο Κύπρου

Έχουν διεκπαιρωθεί αρκετές διπλωματικές εργασίες στο πανεπιστήμιο Κύπρου από προπτυχιακούς φοιτητές του τμήματος Πληροφορικής με σχετικά θέματα οι πλείστες βασιζόμενες στην χρήση νευρωνικών δικτύων. Ορισμένες είναι οι ακόλουθες:

Μια μελέτη έγινε [12] εξετάζοντας την χρήση και εφαρμογή των τεχνητών νευρωνικών δικτύων στην δημιουργία μοντέλων που να μπορούν να ξεχωρίζουν χρωμοσωμικές ανωμαλίες στα έμβρυα. Στην μελέτη αυτή χρησιμοποιήθηκαν ως δείγμα 51208 περιπτώσεις εγκύων γυναικών. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι τα χαρακτηριστικά που έχουν την μεγαλύτερη συνεισφορά είναι το NT και Ductus Venosus. Η χοριακή γοναδοτροπίνη (BhCG) , η πρωτεΐνη A (PAPP-A) και η ηλικία της μητέρας συμβάλλουν στην διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών αλλά η συνεισφορά τους είναι πιο μικρή.

Στην διπλωματική εργασία [25] χρησιμοποίησε υπολογιστικά μοντέλα με χρήση τεχνητών νευρωνικών δικτύων για να εκπαιδευτούν ώστε να προβλέπουν το σύνδρομο Down. Χρησιμοποιήθηκαν 29791 περιπτώσεις από τις οποίες οι 124 με τρισωμία 21. Στα μοντέλα 2 κρυφά επίπεδα παρατηρήθηκαν καλύτερα αποτελέσματα σχετικά με τα μοντέλα ενός κρυφού επιπέδου. Είχε ποσοστά επιτυχίας γύρω στο 94%-98% κατά την εκπαίδευση και γύρω στο 90%-94% κατά την επαλήθευση. Διαπιστώθηκε ότι η αυχενική διαφάνεια είναι καθοριστικής σημασίας καθώς και η ροή φλεβώδης πόρου και η BhCG.

Μια άλλη μελέτη που έγινε είχε σκοπό να βρει ένα νευρωνικό δίκτυο που θα κάνει σωστή πρόβλεψη των χρωμοσωμικών ανωμαλιών.[13] Χρησιμοποίησε 34,528 περιπτώσεις περιστατικών, τα οποία επεξεργάστηκαν, έγινε μελέτη διαφόρων αρχιτεκτονικών μέχρι να βρεθεί αυτή με τα καλύτερα δυνατά αποτελέσματα. Μελετήθηκαν οι τρισωμίες 13, 18, 21 η τριπλοειδής και το σύνδρομο Turner. Το αποτέλεσμα είχε επιτυχία γύρω στο 76% στα δεδομένα εκπαίδευσης και 72% στα δεδομένα επαλήθευσης.

Επίσης, μια άλλη μελέτη χρησιμοποιώντας ως δείγμα 51208 έγκυες μέσα από την μέθοδο του υβριδικού μοντέλου γενετικού αλγορίθμου-νευρωνικών δικτύων στην μελέτη του είχε ως αποτέλεσμα ποσοστό επιτυχίας πρόβλεψης για την τρισωμία 21, 93.11%.[10].

Κεφάλαιο 5

Ανάλυση Δεδομένων

5.1 Matlab

5.2 Δεδομένα

5.2.1 Ανάλυση Παραμέτρων

5.2.2 Παρουσίαση Ανάλυσης Δεδομένων

5.3 Συμπεράσματα

Στο κεφάλαιο αυτό θα γίνει μια σύντομη περιγραφή της προγραμματιστικής γλώσσας MATLAB λόγω του ότι θα χρησιμοποιηθεί στην ανάλυση δεδομένων. Θα ακολουθήσει αναφορά των παραμέτρων που βρίσκονται στο αρχείο δεδομένων και θα παρουσιαστούν γραφικές παραστάσεις, ιστογράμματα που συσχετίζουν τις διάφορες παραμέτρους με τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Τέλος, θα σχολιαστούν τα συμπεράσματα που βγαίνουν από την ανάλυση των δεδομένων.

5.1 Matlab

Το λογισμικό MATLAB, που παίρνει το όνομά του από τις λέξεις **MA**Trix **LAB**oratory είναι μια υψηλού επιπέδου γλώσσα προγραμματισμού που αναπτύχθηκε από τον Cleve Moler το 1970. Πολλοί την ορίζουν ως ένα περιβάλλον αριθμητικής υπολογιστικής και μια προγραμματιστική γλώσσα τέταρτης γενιάς. Βασικά η Matlab είναι ένα εύχρηστο και αρκετά ευέλικτο υπολογιστικό περιβάλλον για υλοποίηση επιστημονικών εφαρμογών σε ένα ευρύ φάσμα πεδίων, όπως η γραμμική άλγεβρα, η στατιστική και η επεξεργασία σήματος και εικόνας. Στην Matlab κάποιος μπορεί να εκτελέσει από απλούς μαθηματικούς υπολογισμούς μέχρι και να αναλύσει δεδομένα, να αναπτύξει αλγόριθμους και να

δημιουργήσει μοντέλα και εφαρμογές. Αυτό επιτυγχάνεται καθώς η Matlab περιέχει ένα σύνολο συναρτήσεων και εξωτερικών βιβλιοθηκών (Toolboxes) για εφαρμογές όπως η στατιστική ανάλυση δεδομένων κ.α. Επιπλέον στο δυναμισμό της συμπεριλαμβάνονται μοντέρνοι αλγόριθμοι, δυνατότητες χειρισμού τεραστίων ποσοτήτων δεδομένων και ισχυρά προγραμματιστικά εργαλεία.[60],[62].

Στην μελέτη αυτή επιλέχθηκε η χρήση της Matlab λόγω του ότι είναι ένα ισχυρότατο εργαλείο στον προγραμματισμό και στην έρευνα. Επιπλέον το πακέτο αυτό με βασικό αντικείμενο τους πίνακες και εφοδιασμένο με πολλές επιλογές για γραφικά (δηλ. την κατασκευή γραφικών παραστάσεων) θεωρείται το καταλληλότερο στην περίπτωση αυτή.

Η MATLAB περιλαμβάνει μια πλούσια συλλογή από έτοιμες συναρτήσεις τις οποίες ο χρήστης μπορεί εύκολα να καλεί. Το σπουδαιότερο ίσως χαρακτηριστικό της είναι ότι παρέχει ένα φιλικό τρόπο γραφικής αναπαράστασης στο χρήστη.[60].

5.2 Δεδομένα

Τα δεδομένα που θα χρησιμοποιηθούν δόθηκαν από το Fetal Medicine Centre και βρίσκονται σε ένα αρχείο της Excel. Αποτελούνται από 51953 περιπτώσεις εγκύων γυναικών από τις οποίες τα 51162 έμβρυα ήταν φυσιολογικά, με τρισωμία 13 τα 63, τρισωμία 18 τα 179, τρισωμία 21 τα 429, σύνδρομο Turner 81, και A Triploid 39.

5.2.1 Ανάλυση παραμέτρων

Βασιζόμενοι στις παραμέτρους που σχετίζονται με τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες και που βρίσκονται στην βάση δεδομένων, έγινε μια προσπάθεια εξαγωγής κάποιων συμπερασμάτων. Τα συμπεράσματα που θα εξαχθούν θα χρησιμοποιηθούν στην δημιουργία ενός μοντέλου ΑΓΧ με κύριο στόχο την πρόβλεψη χρωμοσωμικών ανωμαλιών στα έμβρυα.

Οι παράμετροι που εξετάστηκαν είναι οι ακόλουθες:

Ηλικία της μητέρας(maternal age): Είναι ένας από τους σημαντικότερους παράγοντες που σχετίζονται με χρωμοσωμικές ανωμαλίες στα έμβρυα . όσο αυξάνεται η ηλικία της μητέρας τόσο αυξάνεται και το ρίσκο. Σε ηλικία 20 χρόνων η συχνότητα χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι 1:2000 ενώ στα 40 είναι 1:100.

Κεφαλουραίο μήκος(CRL): είναι το μήκος του εμβρύου από την κορυφή της κεφαλής ως το κάτω μέρος των γλουτών. Μετρείται μέχρι και κατά τον υπέρηχο πρώτου τριμήνου και προσδιορίζει την ηλικία κύησης.

Αυχενική διαφάνεια(NT): είναι η παρουσία υποδόριου υγρού πίσω από τον αυχένα του εμβρύου . όσο αυξάνεται η ποσότητα αποτελεί σημαντικό δείκτη για αυξημένη πιθανότητα για χρωμοσωμικές ανωμαλίες.

Ρινικό οστό(Nasal bone): είναι τμήμα οστού που βρίσκεται ανάμεσα στις κόγχες των ματιών και εξέρχεται προς τα έξω. Αν υπάρχει απουσία του αυξάνεται ο κίνδυνος για χρωμοσωμικές ανωμαλίες.

Πρωτεΐνη Α(PAPP-A): Είναι μια πρωτεΐνη που παράγεται από τον πλακούντα και το τοίχωμα της μήτρας κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης. ανιχνεύεται στο αίμα της εγκύου και αξιολογείται από την 8^η μέχρι και την 14^η εβδομάδα. Έχει διαπιστωθεί ότι σε έμβρυα με χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι χαμηλή.

Χοριακή γοναδοτροπίνη(B-hcG): είναι ορμόνη που παράγεται από τον πλακούντα . και αυτή ανιχνεύεται στο αίμα της εγκύου . Όταν βρίσκεται αυξημένη αυξάνεται το ρίσκο για χρωμοσωμική ανωμαλία.

Τριγλώχινα ροή(tricuspid flow): είναι η ροή αίματος στην τριγλώχινα βαλβίδα.

Ροή φλεβώδους πόρου(ductus venosus flow): ο φλεβώδης πόρος είναι το αγγείο που συνδέει την ομφαλική φλέβα με την κάτω κοίλη φλέβα και μεταφέρει οξυγονωμένο αίμα στον εγκέφαλο του εμβρύου. Αν υπάρχει ανωμαλία τότε αυξάνεται το ρίσκο για χρωμοσωμική ανωμαλία.

Εμβρυϊκός καρδιακός παλμός(FHR): ο καρδιακός παλμός του εμβρύου .

Φυλή(Race): φυλή της εγκύου της οποίας οι τιμές είναι: Black, East Asian, South Asian, White , Mixed.

Βάρος της εγκύου(Weight): το βάρος της εγκύου τη στιγμή της εξέτασης.

Σύλληψη(Conception): αν η έγκυος έμεινε φυσιολογικά, αν πήρε φάρμακα για ωορρηξία(ovulation drugs), ή αν έκαμε εξωσωματική γονιμοποίηση(IVF).

Τόκος: αν είναι η πρώτη της εγκυμοσύνη , αν έχει άλλα παιδιά ή αποβολές.

Κληρονομικότητα: αν έχει γεννηθεί από τους ίδιους γονείς άλλο νεογνό με χρωμοσωμική ανωμαλία τότε και πάλι αυξάνεται το ρίσκο.

Κάπνισμα: αν η έγκυος καπνίζει ή όχι.

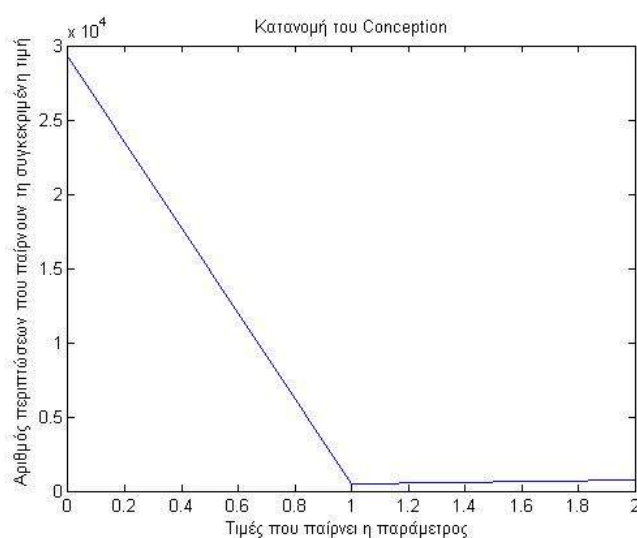
Διαβήτης: αν η έγκυος μητέρα έχει διαβήτη ή όχι

5.2.2 Παρουσίαση ανάλυσης δεδομένων

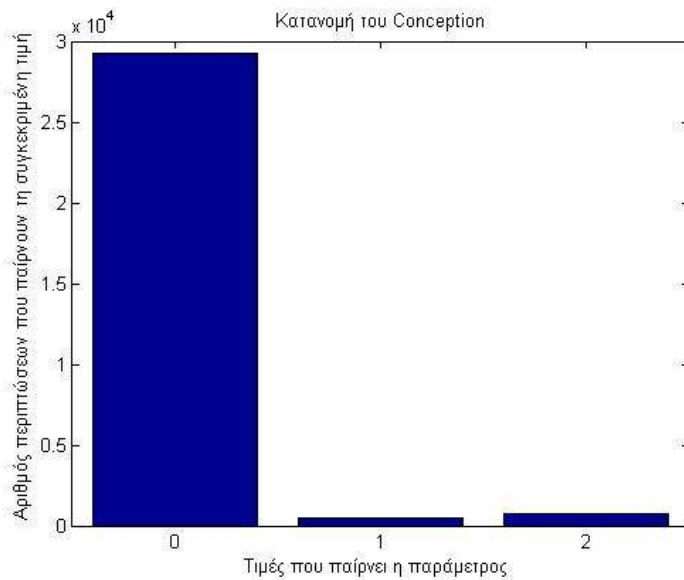
Πιο κάτω παρουσιάζονται ορισμένες γραφικές παραστάσεις, ιστογράμματα και συμπεράσματα από την ανάλυση δεδομένων.

Ως πρώτο βήμα δημιουργήθηκαν καουσιανές παραστάσεις και ιστογράμματα που απεικονίζουν τις τιμές που παίρνει η κάθε παράμετρος ξεχωριστά.

Για παράδειγμα η κατανομή της σύλληψης παίρνει τρεις τιμές: 0: όσες γυναίκες έμειναν έγκυες φυσιολογικά. 1: IVF όσες έμειναν έγκυες με εξωσωματική γονιμοποίηση. 2: Ovulation drugs δηλαδή όσες πήρα φάρμακα για ωοθυλακιουξία.

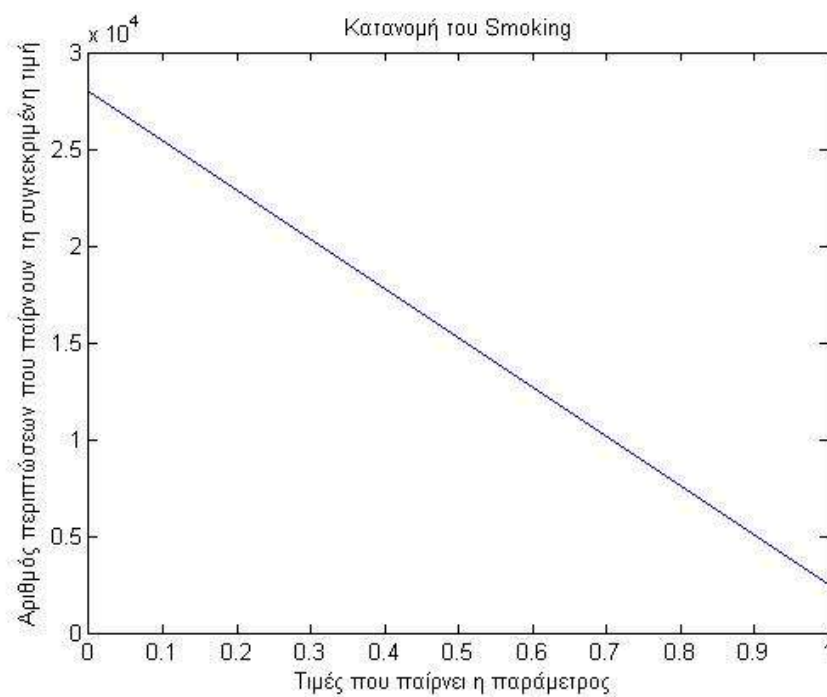


Σχήμα 4.2.1: Σύλληψης όπου δείχνει ότι τιμή 0 = 29269 , τιμή 1 = 495, τιμή 2 = 718.

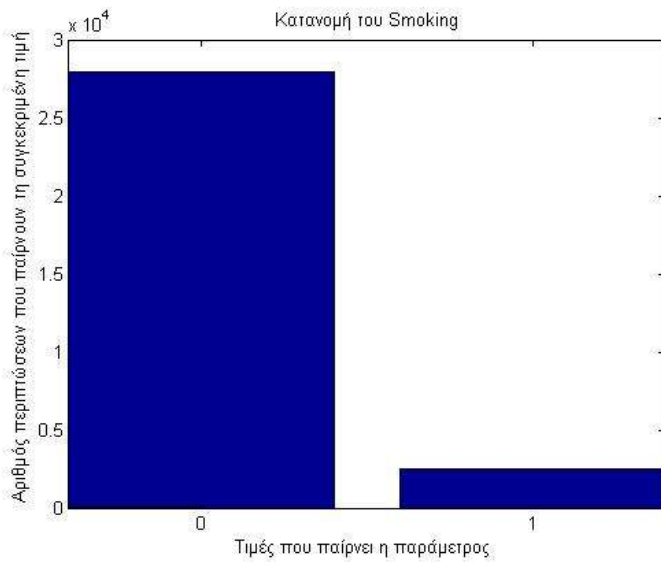


Ιστογράμμο Σύλληψης όπου δείχνει καθαρότερα ότι η τιμή 0=29269, τιμή 1= 495 και τιμή 2 = 718.

Στο πιο κάτω σχήμα φαίνεται η κατανομή των τιμών για το πόσες γυναίκες καπνίζουν. Παίρνει τιμές 0 και 1.

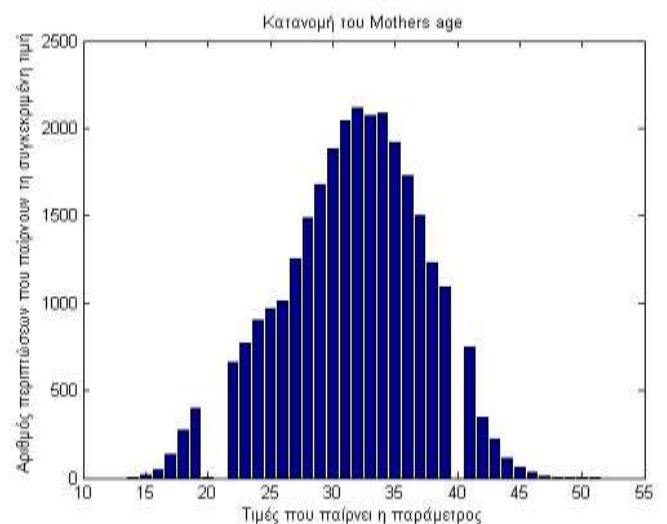
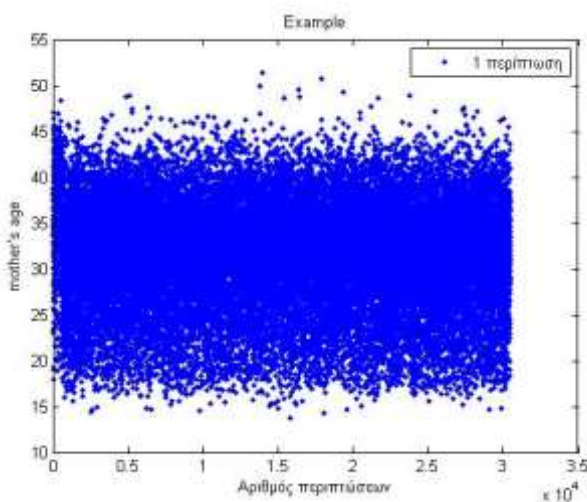
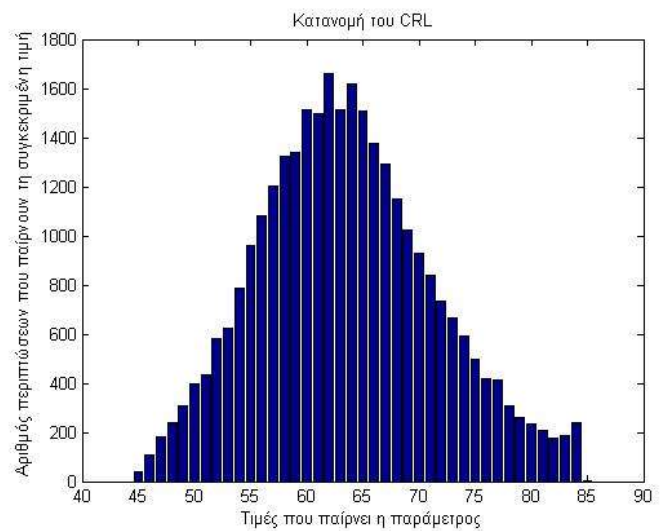
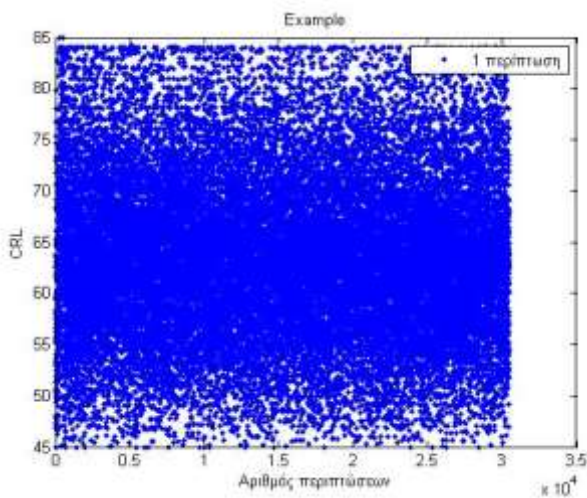


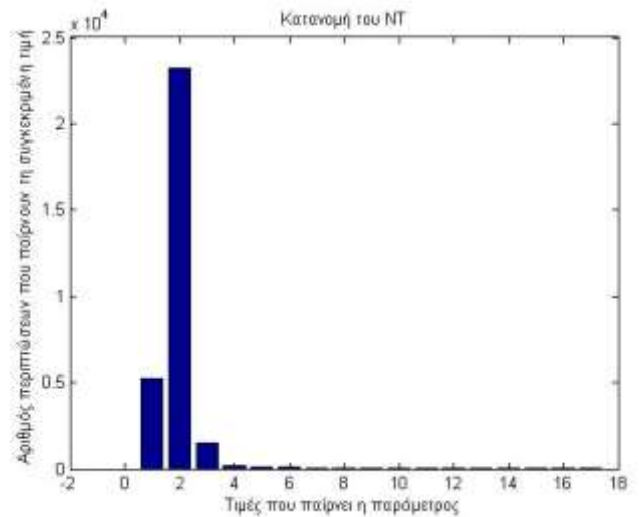
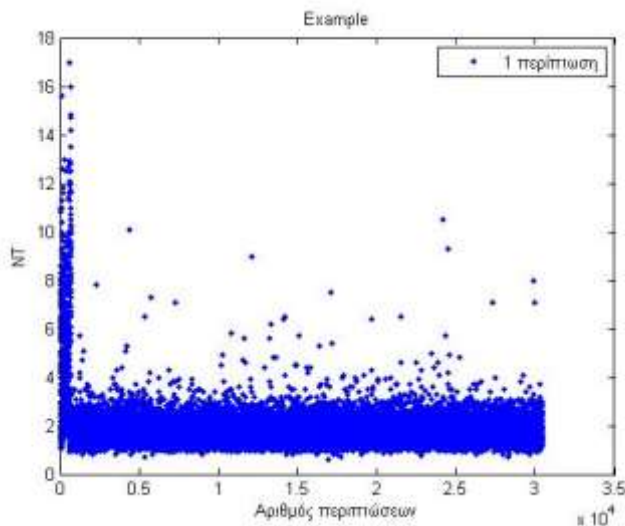
Σχήμα 5.2.2 Κάπνισμα. Τιμή 0 (δηλαδή όσες δεν καπνίζουν)= 27951 και τιμή 1(όσες καπνίζουν) = 2531.



Ιστογράμμο: για τις τιμές της παραμέτρου Κάπνισμα. Τιμή 0 (δηλαδή όσες δεν καπνίζουν)= 27951 και τιμή 1(όσες καπνίζουν) = 2531.

Στις πιο κάτω γραφικές και ιστογράμματα φαίνεται η κατανομή των τιμών ορισμένων άλλων παραμέτρων (CRL, Mothers Age, NT)



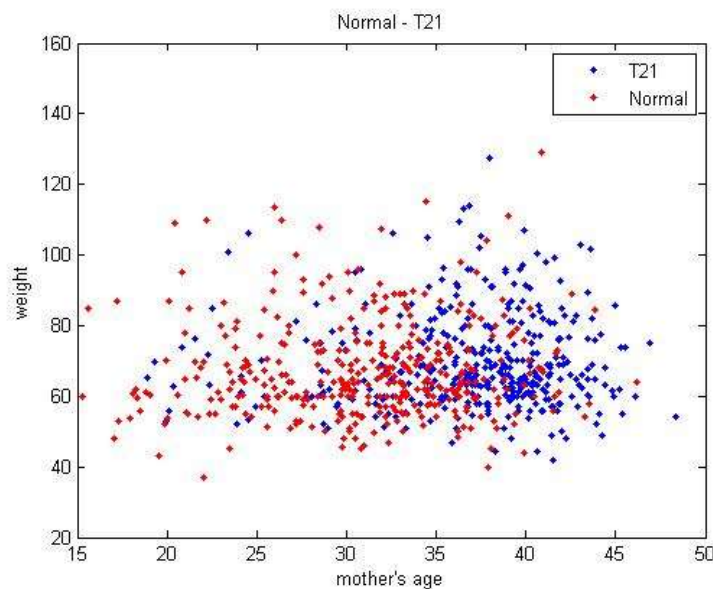


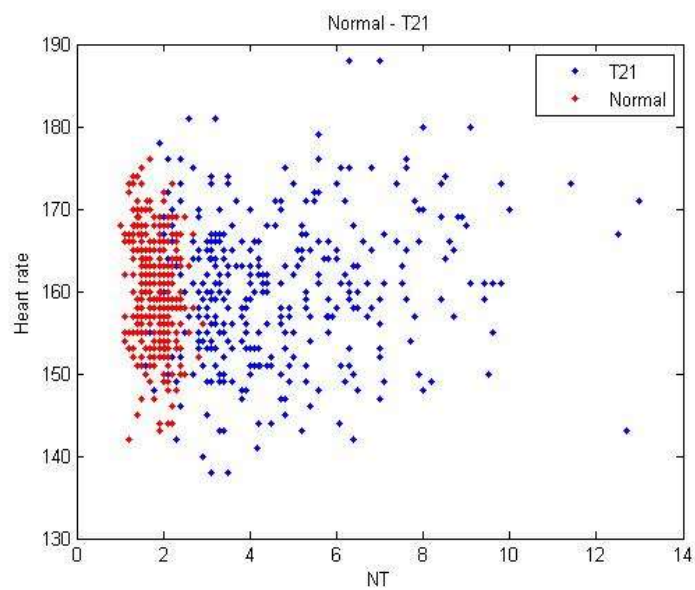
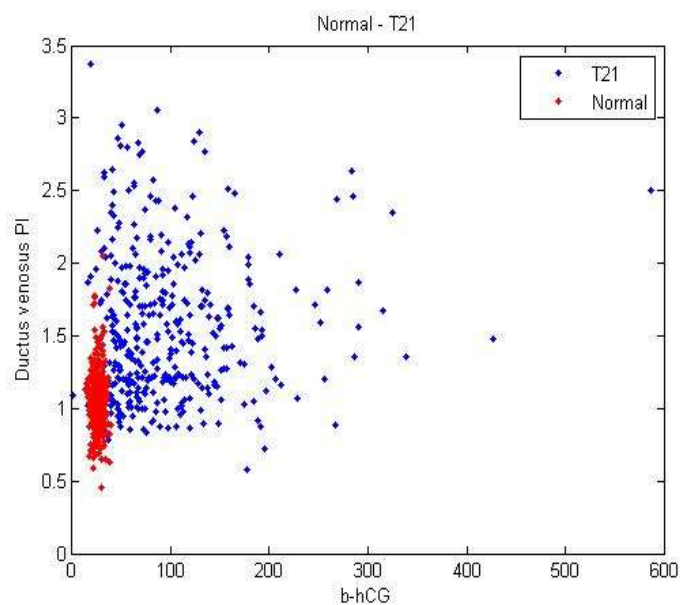
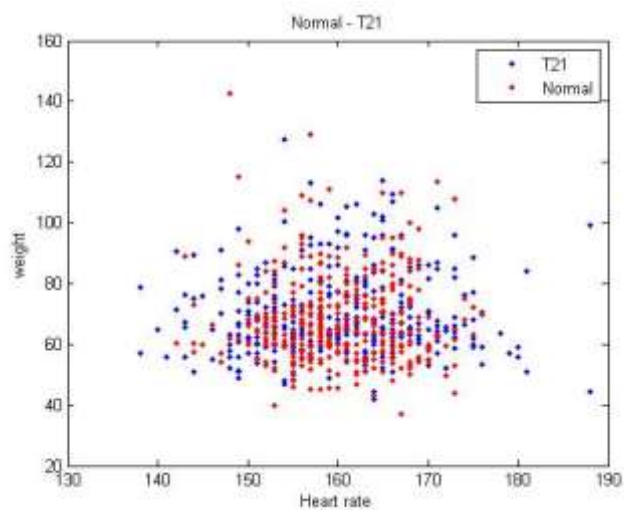
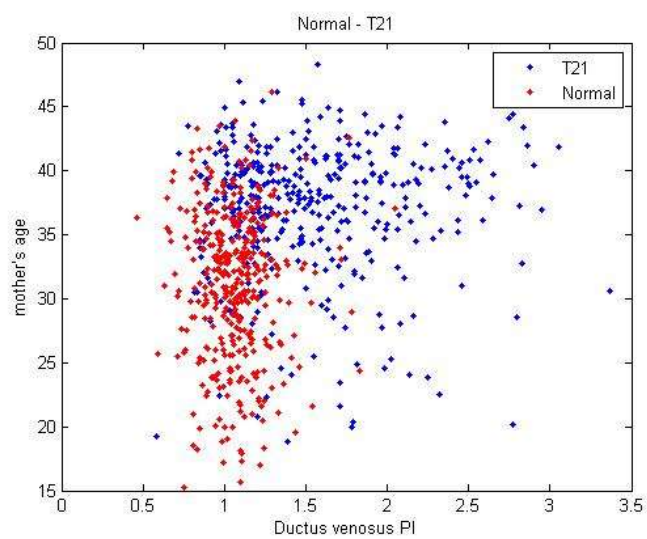
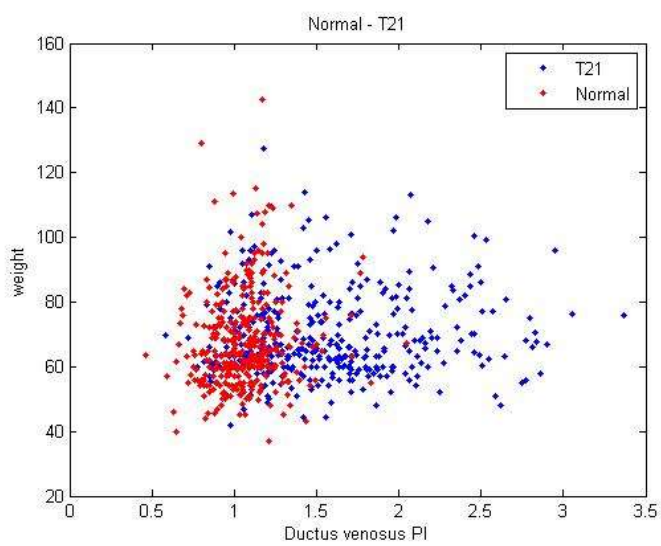
Όπως φαίνεται από τα πιο πάνω σχήματα και ιστογράμματα (των οποίων ο κώδικας βρίσκεται στο παράρτημα Α) η περίπτωση του CRL δείχνει ότι η μέτρηση του γίνεται από 45-85mm αλλά ο μέσος όρος είναι 55-70mm.

Η περίπτωση της ηλικίας της μητέρας (MA) δείχνει ότι οι γυναίκες μένουν έγκυες από την ηλικία 14 χρόνων μέχρι 52 αλλά ο μέσος είναι 23 έως 38 χρόνων.

Η περίπτωση του NT δείχνει ότι στις 30482 υπήρχαν 17 τιμές και 23222 είχαν τιμή 2.

Στα πιο κάτω διαγράμματα απεικονίζονται σε κάθε ένα από αυτά δύο παραμέτροι ένας στον άξονα Χ και ένας στον άξονα Ψ και το πόσο συσχετίζονται με την τρισωμία 21. Οι μπλε κουκκίδες αντιπροσωπεύουν τα έμβρυα με τρισωμία 21 και οι κόκκινες τα φυσιολογικά.





Σχήμα 4.2.3:Καρτεσιανα διαγράμματα που συγκρίνουν δυο παραμέτρους σε σχέση με την τρισωμία 21.

Όπως φαίνεται στα πιο πάνω καρτεσιανά διαγράμματα αλλά και σε άλλα (παράρτημα Β):

Συνδυάζοντας τις δύο παραμέτρους ηλικία της μητέρας και το βάρος της σε σχέση με την τρισωμία 21 παρατηρείται ότι η ηλικία της μητέρας όσον αυξάνεται (πέρα των 35) αυξάνονται και τα έμβρυα με τρισωμία 21 ενώ το βάρος δεν επηρεάζει.

Συνδυάζοντας τις παραμέτρους Ductus Venosus και το βάρος της εγκύου παρατηρείται ότι όσο αυξάνεται το Ductus Venosus αυξάνονται τα έμβρυα με τρισωμία 21 ενώ το βάρος δεν επηρεάζει.

Το FHR με το βάρος δεν επηρεάζουν.

Το Ductus Venosus με την ηλικία της μητέρας παρατηρείται ότι όσο αυξάνονται και τα δύο αυξάνονται τα έμβρυα με τρισωμία 21.

Η ορμόνη B-hcG και το Ductus Venosus παρατηρείται ότι όσο αυξάνονται, αυξάνονται τα έμβρυα με τρισωμία 21.

Συνδυάζοντας το NT και το FHR παρατηρείται ότι το NT όσο αυξάνεται αυξάνεται και η τρισωμία 21 ενώ το FHR όταν είναι πολύ χαμηλό ή πολύ ψηλό αυξάνεται το ρίσκο για τρισωμία 21 , όμως δεν φαίνεται πολύ ξεκάθαρα.

Συσχετίζοντας την πρωτεΐνη PAPP-A και το βάρος της εγκύου παρατηρείται ότι όσο μειώνεται η PAPP-A αυξάνεται η τρισωμία 21 , ενώ το βάρος δεν επηρεάζει.

Συσχετίζοντας την PAPP-A και την ηλικία της εγκύου είναι ξεκάθαρο ότι όσο μειώνεται η PAPP-A και όσο αυξάνεται η ηλικία της εγκύου τα έμβρυα έχουν τρισωμία 21.

Συσχετίζοντας την PAPP-A και το Ductus Venosus παρατηρείται ότι όσο μειώνεται η PAPP-A και όσο αυξάνεται το Ductus Venosus αυξάνεται η πιθανότητα τα έμβρυα να έχουν τρισωμία 21.

Συσχετίζοντας το NT και την ηλικία της μητέρας παρατηρείται ότι όσο αυξάνεται το NT αυξάνεται και η πιθανότητα για τρισωμία 21 ανεξαρτήτως της ηλικίας της μητέρας παρόλο που και η ηλικία της μητέρας αυξάνει την πιθανότητα για τρισωμία 21.

5.3 Συμπεράσματα

Είναι προφανές από την ανάλυση ορισμένων από τα πιο πάνω δεδομένα και όπως επιβεβαιώνεται από την διεθνή βιβλιογραφία, το NT, η ηλικία της μητέρας, η PAPP-A, η B-hcG, , το Ductus Venosus και το ρινικό οστό είναι πολύ σημαντικοί παράγοντες στην διάγνωση της τρισωμίας 21, ενώ δευτερεύοντες παράγοντες είναι το FHR και η κληρονομικότητα. Η φυλή, η μέθοδος σύλληψης, αν η έγκυος είναι πρωτότοκος ή πολύτοκος, ο διαβήτης το κάπνισμα και το βάρος της εγκύου δεν επηρεάζουν καθόλου.

Κεφάλαιο 6

Εξελικτικοί Αλγόριθμοι

6.1 Εξελικτικοί Αλγόριθμοι

6.1.1 Γενετικοί Αλγόριθμοι

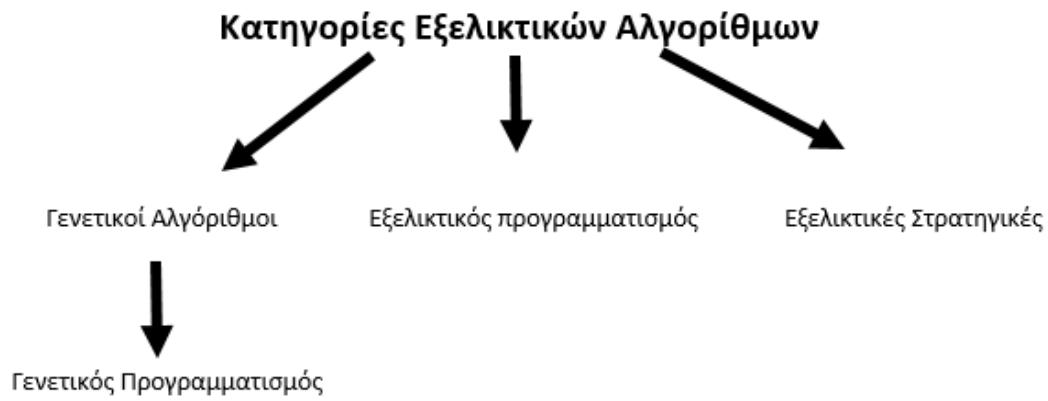
6.1.2 Εξελικτικός Προγραμματισμός

6.1.3 Εξελικτικές Στρατηγικές

Στο μέρος αυτό, θα γίνει μία σύντομη αναφορά στους εξελικτικούς αλγορίθμους, στους γενετικούς αλγορίθμους και στον εξελικτικό προγραμματισμό που αποτελούν μέρος των εξελικτικών αλγορίθμων καθώς επίσης και μία πιο εκτεταμένη περιγραφή των εξελικτικών στρατηγικών που θα χρησιμοποιηθούν στη συνέχεια για την προσέγγιση της έντασης μεταξύ των κόμβων στο σύστημα ΑΓΧ.

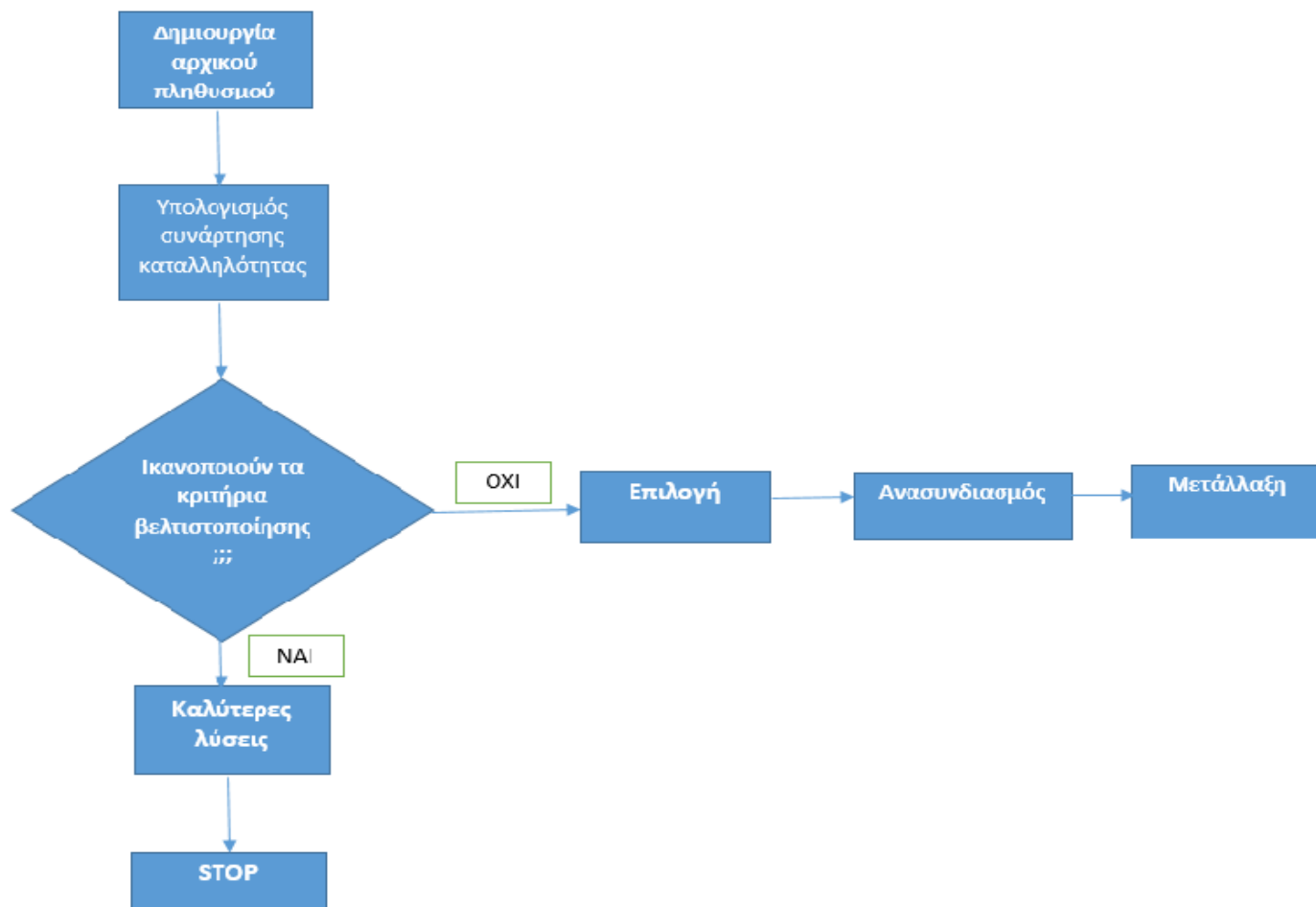
6.1 Εξελικτικοί Αλγόριθμοι

Οι Εξελικτικοί Αλγόριθμοι(ΕΑ) είναι αλγόριθμοι ανίχνευσης-αναζήτησης, βασισμένοι στη μηχανική της φυσικής επιλογής και της φυσικής γενετικής. Μιμούνται τις διαδικασίες βιολογικής εξέλιξης με την υλοποίηση των ιδεών της φυσικής επιλογής και της επικράτησης του ισχυρότερου, έτσι ώστε να παρέχουν αποτελεσματικές λύσεις σε προβλήματα αναζήτησης και βελτιστοποίησης. Χρησιμοποιούν υπολογιστικά μοντέλα εξελικτικών διαδικασιών σαν βασικά στοιχεία σχεδιασμού και υλοποίησης υπολογιστικών συστημάτων επίλυσης προβλημάτων. Εφαρμογές των εξελικτικών αλγορίθμων είναι η χρονοδρομολόγηση, η επεξεργασία εικόνας, τα νευρωνικά δίκτυα, οι προβλέψεις και η οικονομία.[1][3]



Σχήμα 6.1.1: Κατηγορίες εξελικτικών αλγορίθμων

Στον χώρο των ΕΑ έχουν κυριαρχήσει τρεις κυρίως μμεθοδολογίες γνωστές ως κατηγορίες ΕΑ. Οι μμεθοδολογίες αυτές περιλαμβάνουν τους Γενετικούς Αλγόριθμους (genetic algorithms), τις Εξελικτικές Στρατηγικές (Evolution strategies) και τον Εξελικτικό Προγραμματισμό (Evolutionary programming). Αν και οι τρεις αυτές μμεθοδολογίες στηρίζονται σε όμοιες αρχές, κάθε μία υλοποιείται με διαφορετικό τρόπο. Οι διαφορές αγγίζουν σχεδόν όλα τα θέματα υλοποίησης συμπεριλαμβάνοντας τις μμεθόδους αναπαράστασης των ατόμων, τους μηχανισμούς επιλογής, τους τύπους των γενετικών τελεστών και την μέτρηση της απόδοσης.[6]



Σχήμα 6.1.2: Δομή απλού Εξελικτικού Αλγόριθμου

6.1.1 Γενετικοί αλγόριθμοι

Οι γενετικοί αλγόριθμοι (Genetic Algorithms-GAs), όπως προαναφέρθηκε, ανήκουν στους εξελικτικούς αλγόριθμους και εφευρέθηκαν από τον John Holland τη δεκαετία του 1960 - 1970. Ανήκουν στο κλάδο της επιστήμης υπολογιστών και αποτελούν μια μέθοδο αναζήτησης βέλτιστων λύσεων σε συστήματα που μπορούν να περιγραφούν ως μαθηματικό πρόβλημα. Είναι χρήσιμοι σε προβλήματα που περιέχουν μεγάλο αριθμό παραμέτρων, μεγάλες διαστάσεις και με πεδίο λύσεων άγνωστης φύσης. Ένα παράδειγμα τέτοιων προβλημάτων είναι τα ηλεκτρομαγνητικά.

Ο βασικός μηχανισμός των γενετικών αλγορίθμων βασίζεται στην δαρβινική θεωρία της εξέλιξης (evolution) της φύσης. Ο τρόπος λειτουργίας τους είναι εμπνευσμένος από τη βιολογία. Χρησιμοποιεί την ιδέα της εξέλιξης μέσω της γενετικής μετάλλαξης, φυσικής επιλογής και διασταύρωσης.[5],[6].

Ένας γενετικός αλγόριθμος σε ένα συγκεκριμένο πρόβλημα περιλαμβάνει πέντε συστατικά: τη δημιουργία αρχικού πληθυσμού, την αναπαράσταση λύσεων, τη συνάρτηση καταλληλότητας, την επιλογή γονέων και τη διαδικασία αναπαραγωγής.



Σχήμα 6.1.1.1: Διάγραμμα Γενετικού Αλγορίθμου

Τα τελευταία χρόνια παρατηρείται αυξημένη χρήση τους για το λόγο ότι οι Γενετικοί Αλγόριθμοι είναι αρκετά απλοί στην υλοποίησή τους και έχουν μεγαλύτερη ενδογενή ευελιξία και ελευθερία να επιλέγουν μια επιθυμητή βέλτιστη λύση. Επιπλέον, επιλύουν δύσκολα προβλήματα γρήγορα και αξιόπιστα έχοντας τη δυνατότητα να μπορούν εύκολα να συνεργαστούν με τα υπάρχοντα μοντέλα και συστήματα. Τέλος, εφαρμόζονται σε πολλά πεδία. Μερικές εφαρμογές τους βρίσκονται στην οργάνωση του ωραρίου ενός σχολείου, στη μελέτη της βέλτιστης κατανομής ενός δικτύου από πλατφόρμες πετρελαίου αλλά και στη δημιουργία υπολογιστών που θα βελτιώνουν τον τρόπο λειτουργίας τους "μαθαίνοντας" από την εμπειρία τους. Εφαρμογές τους βλέπουμε και στην εξερεύνηση των δυναμικών βιολογικών διαδικασιών, και της θεωρίας της εξέλιξης. Ένα παράδειγμα είναι όταν ο Κάρλ Σήμς (1994) έκανε Γενετικούς Αλγόριθμους που δημιούργησαν εικονικά "πλάσματα", κάποια από τα οποία θυμίζουν πραγματικά. Χρήση τους έχουμε και στα εξελικτικά νευρωνικά δίκτυα.[6]

Παρόλα αυτά, οι γενετικοί αλγόριθμοι παρουσιάζουν και κάποια μειονεκτήματα, τα οποία θεωρούνται σημαντικά. Οι Γενετικοί Αλγόριθμοι έχουν ψηλή πολυπλοκότητα (συχνά εκθετική) και άρα αδυνατούν να χειριστούν προβλήματα με μεγάλο αριθμό στοιχείων. Επίσης, σε πολλά προβλήματα, οι Γ.Α. μπορούν να συγκλίνουν προς τοπικά βέλτιστα ή πολύ περιορισμένα σημεία αντί για την γενικά βέλτιστη λύση. Κάνοντας χρήση των ΓΑ, απαιτείται αρκετός χρόνος καθώς ο χρήστης αντιμετωπίζει προβλήματα στην εξοικείωση του με την γενετική.

6.1.2 Εξελικτικός προγραμματισμός

Ο Εξελικτικός προγραμματισμός(ΕΠ) ανήκει στους εξελικτικούς αλγόριθμους και χρησιμοποιήθηκε πρώτη φορά από τον Fogel το 1960 (Back και Hammel, 1997) με σκοπό να διερευνήσει τη δυνατότητα εξέλιξης της τεχνητής νοημοσύνης με την έννοια ότι η μηχανή θα μπορεί να προβλέπει αλλαγές στο περιβάλλον της και να αντιδρά κατάλληλα. Μέχρι σήμερα ο ΕΠ δεν έχει κάποια συγκεκριμένη δομή σε αντίθεση με άλλες εξελικτικές μεθόδους. Ο κύριος γενετικός τελεστής είναι η μετάλλαξη. Και ο ανασυνδιασμός χρησιμοποιείται σπάνια.

6.1.3 Εξελικτικές στρατηγικές

Οι Εξελικτικές στρατηγικές(ΕΣ) επίσης ανήκουν στους εξελικτικούς αλγόριθμους. Εισήχθησαν στη δεκαετία του '60 από τον Rechenberg (1973) και αναπτυχθήκαν περαιτέρω από τον Schwefel (1975) από τον οποίο έγιναν και οι πρώτες προσπάθειες να χρησιμοποιηθούν οι ΕΣ στη λύση διακριτών προβλημάτων βελτιστοποίησης (Schwefel, 1975). Διαφέρουν από τους ΓΑ επειδή οι αρχικές εφαρμογές για τις οποίες οι αλγόριθμοι αναπτυχθήκαν είναι διαφορετικές. Τυπικά οι ΕΣ χρησιμοποιούν κωδικοποίηση με πραγματικές τιμές και μόνο τη μετάλλαξη ως τεχνική διαφοροποίησης των χρωμοσωμάτων, ενώ προσομοιάζουν με τεχνικές ανάβασης (hill climbing). Ο χώρος των ΕΣ παρέμεινε ένας ενεργός χώρος έρευνας και αναπτύχθηκε ανεξάρτητα από αυτόν των ΓΑ, αν και πρόσφατα έχουν αρχίσει να αλληλοεπιδρούν μεταξύ τους[3].

Οι εξελικτικές στρατηγικές μιμούνται τη φυσική εξέλιξη. Αναπαριστούν τα άτομα ως συμβολοσειρές πραγματικών αριθμών αντίθετα με τους γενετικούς αλγόριθμους οι οποίοι χρησιμοποιούν συμβολοσειρές δυαδικών αριθμών. Στις εξελικτικές στρατηγικές η διαδικασία επιλογής ακολουθεί τον ανασυνδιασμό και τη μετάλλαξη, ενώ στους γενετικούς τα βήματα έχουν αντίστροφη σειρά εκτέλεσης. Η διαδικασία επιλογής στους γενετικούς βασίζεται στην επανάληψη, δηλαδή ισχυρά άτομα επιλέγονται πολλές φορές

για να παράγουν/αποτελέσουν το νέο πληθυσμό. Έτσι ο νέος πληθυσμός στους γενετικούς διαμορφώνεται μέσω τυχαίας διαδικασίας. Στις εξελικτικές, οι γονείς αναπαράγονται και η επιλογή λαμβάνει χώρα συνήθως, στο σύνολο των γονέων και απογόνων. Οι εξελικτικές χαρακτηρίζονται από αυτό-προσαρμογή, δηλαδή οι τιμές των παραμέτρων της αναπαραγωγής αλλάζουν κατά τη διάρκεια της εξέλιξης για να επιτύχουν την τοπική βελτιστοποίηση τους (fine local tuning). Οι γενετικοί αλγόριθμοι έχουν στατική λειτουργία. Οι εξελικτικές στρατηγικές διαχειρίζονται προβλήματα με περιορισμούς, απλά εξουδετερώνοντας σε κάθε γενιά τα άτομα που παραβιάζουν τους περιορισμούς και ρυθμίζοντας τις παραμέτρους αναπαραγωγής. Αντίθετα οι γενετικοί επιβάλλουν πρόστιμα-τιμωρίες στα άτομα αυτά. [6]

Σημαντικός ορισμός στις εξελικτικές στρατηγικές είναι η παράμετρος «σ» η οποία καλείται στρατηγική παράμετρος. Το όνομα της υποδηλώνει και τη σημασία της καθώς καθορίζει τον τρόπο ή τον βαθμό με τον οποίο η εξέλιξη λαμβάνει χώρα. Η στρατηγική παράμετρος «σ» είναι η ουσία της μετάλλαξης, αφού μέσω αυτής γίνεται η διαφοροποίηση από τη προηγούμενη γενιά στην επόμενη.

Υπάρχουν τρία είδη εξελικτικών στρατηγικών, η εξελικτική στρατηγική με δύο μέλη, η πρώτη πολυμελής στρατηγική και οι εξελικτικές στρατηγικές $(\mu+\lambda)$ και (μ, λ) .

Στην εξελικτική στρατηγική με δύο μέλη $(1+1)$ δεν υπάρχει πληθυσμός αλλά μάλλον ένα άτομο γονέας ο οποίος εξελίσσεται με την πρόσθεση τυχαίων αριθμών που ακολουθούν κανονική κατανομή (μετάλλαξη). Σε κάθε γενεά, ο απόγονος συγκρίνεται με τον πρόγονο και παραμένει ο καταλληλότερος (fittest). Στη πρώτη πολυμελής Στρατηγική $(\mu, 1)$: υπάρχει η έννοια της σεξουαλικής αναπαραγωγής, η οποία παρέχει την διαδικασία ανασυνδυασμού. Σε αυτή την στρατηγική υπάρχουν μ γονείς εκ των οποίων επιλέγονται με τυχαίο τρόπο δύο για να συμμετέχουν στην αναπαραγωγή ενός απογόνου. Ο τελεστής επιλογής απομακρύνει το άτομο με τη χειρότερη τιμή αντικειμενικής από το συνολικό πληθυσμό. Οι εξελικτικές στρατηγικές $(\mu+\lambda)$ και (μ, λ) δηλώνουν ότι « μ » γονείς παράγουν $\lambda > \mu$ απογόνους με τις τυπικές αναπαραγωγικές διαδικασίες, ανασυνδυασμού και μετάλλαξης. Η διαφορά τους έγκειται στον καθορισμό των ατόμων για την επόμενη γενεά, δηλαδή στην φάση της επιλογής. Η (μ, λ) στρατηγική απομακρύνει τον πληθυσμό των γονέων και τον αντικαθιστά πλήρως με τους « μ » καλύτερους απογόνους. Από την άλλη, στη $(\mu+\lambda)$ στρατηγική, επιλέγονται τα καλύτερα μ άτομα από το σύνολο των απογόνων και γονέων και έτσι οι γονείς επιβιώνουν μέχρι να υπερκερασθούν από καλύτερης επίδοσης απογόνους. Χρήση των εξελικτικών στρατηγικών γίνεται σε παράλληλα υπολογιστικά

συστήματα και για ενεργοποίηση της αυτοπροσαρμοστικότητας των στρατηγικών παραμέτρων. [11].

Κεφάλαιο 7

Σχεδιασμός Συστήματος, Υλοποίηση

7.1 Μεθοδολογία

7.2 Επεξεργασία δεδομένων

7.3 Δομή Ασαφή Γνωστικού χάρτη

7.4 Λειτουργία ΑΓΧ για τη διάγνωση της Τρισωμίας 21

7.5 Χρήση Εξελικτικών Στρατηγικών για προσέγγιση της έντασης μεταξύ των κόμβων στο σύστημα ΑΓΧ

7.6 Υλοποίηση Εξελικτικών Στρατηγικών για ΑΓΧ

7.7 Υλοποίηση Ερωτηματολογίου

Στο κεφάλαιο αυτό παρουσιάζεται η μεθοδολογία που ακολουθήθηκε για να γίνει κανονικοποίηση των σημαντικότερων παραμέτρων που θα χρησιμοποιηθούν στον ΑΓΧ.

7.1 Μεθοδολογία

Μια από τις διαδικασίες που ακολουθούνται είναι η ανάθεση αρχικών αριθμητικών τιμών στις παραμέτρους του συστήματος, οι οποίες πάρθηκαν από τη βάση δεδομένων του FMF(Fetal Medicine Foundation), όπως αναφέρθηκε στο προηγούμενο κεφάλαιο.

7.2 Επεξεργασία Δεδομένων

Τα δεδομένα από την βάση του FMF χρειάστηκε να τύχουν επεξεργασίας ούτως ώστε να μπορούν να χρησιμοποιηθούν στο υλοποιημένο μοντέλο Ασαφών Γνωστικών Χαρτών.

Αρχικά, διαχωρίστηκαν οι περιπτώσεις για τις οποίες το έμβρυο αποδείχτηκε ότι ήταν φυσιολογικό-υγιές και οι περιπτώσεις για τις οποίες το έμβρυο έπασχε από σύνδρομο T21.

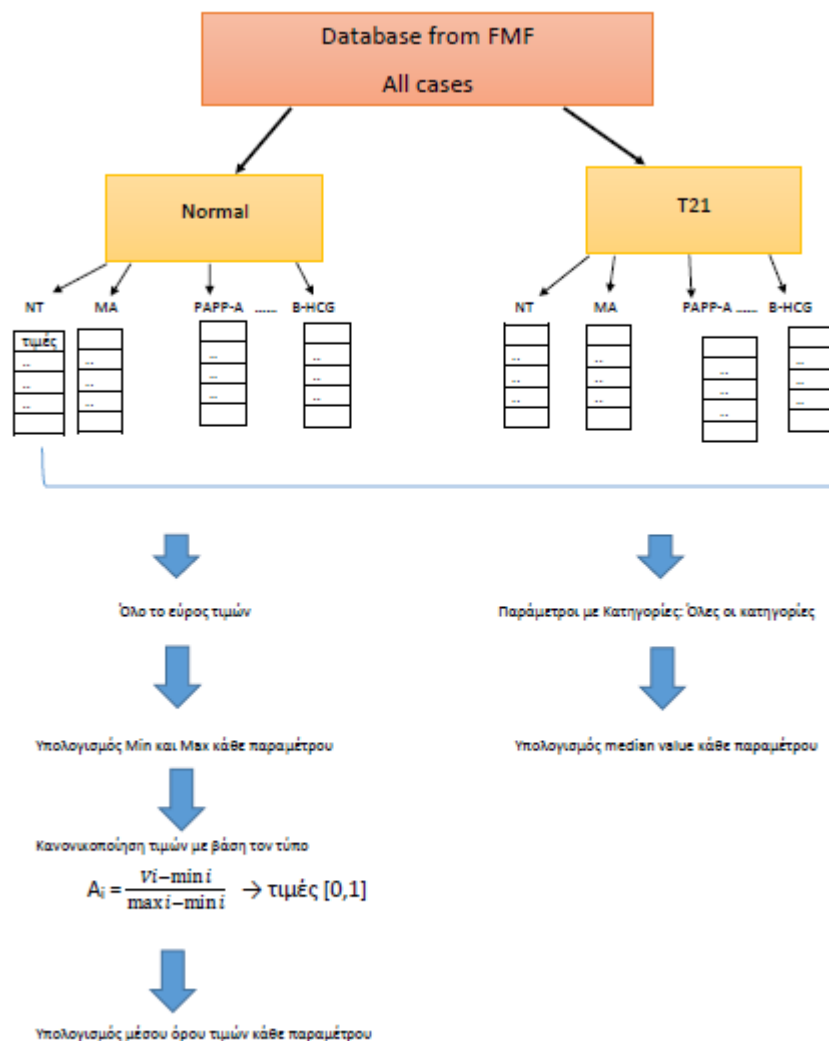
Ακολούθως, δημιουργήθηκαν δύο νέα σύνολα δεδομένων (datasets). Για το πρώτο σύνολο δεδομένων, επιλέχθηκε τυχαία το 70% των περιπτώσεων που είχαν ως έξοδο T21 και το 70% των περιπτώσεων που είχαν φυσιολογική έξοδο. Αυτό το σύνολο δεδομένων χρησιμοποιήθηκε ως σύνολο εκπαίδευσης (training dataset) του δικτύου κατά τη διάρκεια των εξελικτικών στρατηγικών. Το δεύτερο σύνολο περιλάμβανε όλες τις υπόλοιπες περιπτώσεις, δηλαδή το υπόλοιπο 30% των περιπτώσεων που είχαν ως έξοδο T21 και το 30% των περιπτώσεων που είχαν ως έξοδο Normal. Το δεύτερο σύνολο δεδομένων χρησιμοποιήθηκε για την δοκιμή του δικτύου μετά το τέλος των εξελικτικών στρατηγικών.

Στη συνέχεια, υπολογίστηκε η μέγιστη τιμή και η ελάχιστη τιμή που έπαιρνε σε κάθε κατηγορία η κάθε παράμετρος που χαρακτηρίζεται με αριθμητικές τιμές (π.χ. στην ηλικία μητέρας η μικρότερη ήταν 13,4839 και η μεγαλύτερη ήταν 55,3292). Έπρεπε να γίνει κανονικοποίηση των τιμών των παραμέτρων, για το λόγο ότι οι τιμές που παίρνουν οι κόμβοι σε ένα ΑΓΧ είναι μεταξύ τους διαστήματος (0,1). Για κανονικοποίηση των τιμών των παραμέτρων με αριθμητικές τιμές, ούτως ώστε να έχουμε τιμές μεταξύ του διαστήματος (0,1), χρησιμοποιήθηκε η εξίσωση 7.2.1. Στην εξίσωση αυτή, όπου V_i είναι η αριθμητική τιμή της παραμέτρου, $\max_i$ και $\min_i$ η μέγιστη τιμή και ελάχιστη τιμή αντίστοιχα που έχει η κάθε παράμετρος σε κάθε βάση δεδομένων ξεχωριστά. Επίσης, υπολογίστηκε ο μέσος όρος όλων των αριθμητικών τιμών κάθε παραμέτρου και για τα normal και για τα έμβρυα με T21.

$$A_i = \frac{V_i - \min_i}{\max_i - \min_i}$$

Εξίσωση 7.2.1: Τύπος για κανονικοποίηση των αριθμητικών τιμών

Για τις παραμέτρους που παίρνουν κατηγορηματικές τιμές (π.χ. καπνιστής) υπολογίστηκε το median value κάθε παραμέτρου - δηλαδή η τιμή που εμφανιζόταν περισσότερες φορές στη κάθε βάση δεδομένων. Πιο κάτω φαίνεται σχηματικά η μεθοδολογία που ακολουθήθηκε:



Σχήμα 7.2.1: Μεθοδολογία κανονικοποίησης δεδομένων-εύρεσης min/max/median value

7.3 Δομή Ασαφούς Γνωστικού Χάρτη

Για τη δημιουργία του ΑΓΧ επιλέχθηκαν κάποιες παράμετροι που η σημασία τους για αυτό το διαγνωστικό πρόβλημα υπογραμμίζεται στη σχετική βιβλιογραφία. Αυτές οι παράμετροι απαρτίζουν τους κόμβους του υλοποιημένου συστήματος του ΑΓΧ. Πιο συγκεκριμένα, επιλέχθηκαν 13 παράμετροι οι οποίες είναι το ΔNT, PAPP-A, Mother's Age, b-hCG, PrevT21, PrevT13, PrevT18, APriori-Risk, Nasal Bone, Doctus Venosus, Tricuspid Flow, Smoker και Heart Rate. Ένας επιπλέον κόμβος προστέθηκε ο οποίος θα έχει το ρόλο της εξόδου (output). Ανάλογα της τιμής της εξόδου θα κρίνεται το αποτέλεσμα για το αν μια περίπτωση κατηγοριοποιείται ως φυσιολογική ή ως T21. Παράλληλα, τα σύνολα δεδομένων εκπαίδευσης και δοκιμής χρειάστηκε να επεξεργαστούν έτσι ώστε να

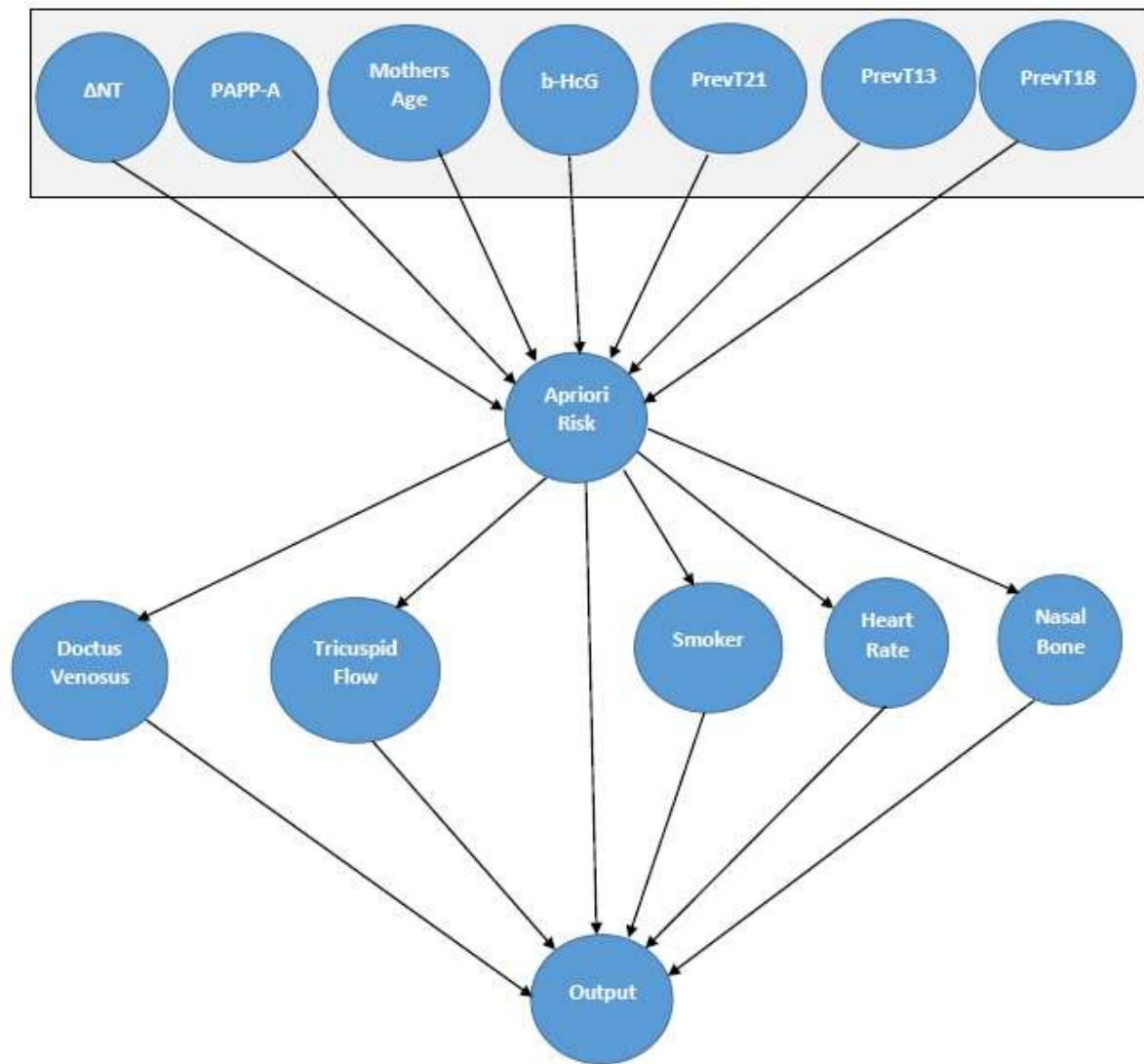
αποτελούνται μόνο με αριθμητικές τιμές. Στις κατηγορηματικές παραμέτρους που περιγράφονταν με τις κατηγορίες “normal” και “abnormal”), οι τιμές αντικαταστάθηκαν με τις αριθμητικές τιμές 0 και 1 αντίστοιχα. Το ίδιο έγινε και για τις παραμέτρους “Smoking”, “Tricuspid Flow” και “Doctus Venosus”.

Κάποιες παράμετροι είναι πολύ σημαντικές και οι τιμές τους όταν συνδυαστούν, δίνουν μία νέα «παράμετρο» πολύ σημαντική. Σύμφωνα με την ομιλία του καθηγητή Κύπρου Νικολαΐδη, η οποία πραγματοποιήθηκε στις 28 Φεβρουαρίου 2015, οι παράμετροι αυτές είναι “B-hcg”, “PAPP-A”, “Mother’s age” “NT” “Previous21” “ Previous18” “ Previous13”. Οι τιμές αυτών των παραμέτρων αποτελούν το A-priori Risk. Επομένως, η νέα παράμετρος είναι το a –priori risk. Γνωρίζοντας τις τιμές αυτών των παραμέτρων οι υπόλοιπες παράμετροι αξιολογούνται από άλλο πρίσμα. Δηλαδή αν το a –priori risk είναι μεγάλο έχει διαφορετική σημασία για παράδειγμα αν φαίνεται ή όχι το nasal bone.[50].

Προσπαθώντας να αποτυπώσουμε αυτή την ιδέα του γιατρού στο ΑΓΧ μοντέλο μας δημιουργήθηκε ακόμα ένας κόμβος, με το όνομα «Apriori risk». Αυτός ο κόμβος ενώνεται με όλους τους υπόλοιπους κόμβους. Ενώνεται με το Doctus Venosus, με το Tricuspid Flow, με το Smoker, με το Heart Rate και με το Nasal Bone. Αυτό είναι απαραίτητο αφού όπως προαναφέρθηκε έχει διαφορετική σημασία για αυτές τις παραμέτρους ανάλογα με τη τιμή του.

Η νέα αυτή παράμετρος προστέθηκε στα σύνολα δεδομένων με την αριθμητική τιμή 0, ούτως ώστε να αποφασίζεται από το σύστημα το μέγεθος της βάσει των υπολοίπων παραμέτρων. Με αυτές τις επεξεργασίες στα δεδομένα, υλοποιήθηκαν τα τελικά datasets που χρησιμοποιήθηκαν για την υλοποίηση των εξελικτικών στρατηγικών για την εξεύρεση των αριθμητικών βαρών του ΑΓΧ δικτύου και την δοκιμή της προτεινόμενης λύσης.

Ακολουθεί σχηματικά η δομή του ΑΓΧ με τις παραμέτρους που αποφασίστηκε ότι θα χρησιμοποιηθούν και οι σχέσεις μεταξύ τους:



Σχήμα 7.3.1: Δομή Ασαφούς Γνωστικού Χάρτη

Ακολουθώς, βασιζόμενοι στην μέση ή median τιμή της κάθε παραμέτρου, αποφασίστηκε ποια είναι η πιο αντιπροσωπευτική τιμή κάθε παραμέτρου για μία φυσιολογική περίπτωση. Πιο κάτω φαίνεται ο πίνακας με τις αποφάσεις που πάρθηκαν:

ΠΑΡΑΜΕΤΡΟΣ	MAX	MIN	AVERAGE/ MEDIAN VALUE	BEST FOR NORMAL
Mother's Age	55,3292	13,4839	31,7290	31,7290
Heart Rate	197	121	159,1345	159,1345
Nasal Bone	-----	-----	«Normal»	Normal
Tricuspid Flow	-----	-----	«Normal»	Normal
Ductus Venosus Flow	-----	-----	«Normal»	Normal
Smoking	-----	-----	«No»	No
ΔNT	15.9034	-1,0502	0,1984	0,1984
PAPP-A	7,2169	0,0062	1,1519	1,1519
b-Hcg	14,6775	0,0025	1,2706	1,2706
Previous T21	-----	-----	0	0
Previous T18	-----	-----	0	0
Previous T13	-----	-----	0	0
OUTPUT	-----	-----	-----	<u>«Normal»</u>

Πίνακας 7.3.1: Μέσος όρος τιμών παραμέτρων για τις φυσιολογικές περιπτώσεις

Ακολουθεί ένας πίνακας με τα όρια των τιμών που παίρνει κάθε παραμέτρου κανονικοποιημένα στο διάστημα [0,1] σύμφωνα με τον τύπο της εξίσωσης 7.3.1.

ΠΑΡΑΜΕΤΡΟΣ	ΟΡΙΑ ΤΙΜΩΝ ΣΤΗΝ ΑΡΧΙΚΗ ΒΑΣΗ	ΚΑΝΟΝΙΚΟΠΟΙΗΜΕΝΑ ΟΡΙΑ ΤΙΜΩΝ
Mother's Age	[13,4839 55,3292]	[0 1]
Heart Rate	[121 197]	[0 1]
Nasal Bone	• Normal, • Abnormal, • Not Done	0 → Normal 1 → Abnormal & Not Done
Tricuspid Flow	• Normal, • Abnormal, • Not Done	0 → Normal 1 → Abnormal & Not Done
Ductus Venosus Flow	• Normal,	0 → Normal

	- Abnormal, - Not Done	1 → Abnormal & Not Done
Smoking	- No - Yes	0 → No 1 → Yes
Apriori – Risk	-----	0
ΔNT	[-1,0502 15.9034]	[0 1]
PAPP-A	[0,0062 7,2169]	[0 1]
b-hCG	[0,0025 14,6775]	[0 1]
Previous T21	1 0	1 → Previous T21 Else 0
Previous T18	1 0	1 → Previous T18 Else 0
PreviousT13	1 0	1 → Previous T13 Else 0

Πίνακας 7.3.2: Κανονικοποίηση αριθμητικών τιμών

Στον πιο κάτω πίνακα φαίνονται οι καλύτερες κανονικοποιημένες τιμές με τις οποίες έτρεξε ο αλγόριθμος των εξελικτικών στρατηγικών:

ΔNT	0.1113
PAPP-A	0.1037
Mother's Age	0.4871
b-HcG	0.0353
PrevT21	0
PrevT13	0
PrevT18	0
APriori-Risk	0
Nasal Bone	0
Doctus Venosus	0
Tricuspid Flow	0

Smoker	0
Heart Rate	0.3593
Output	0

Πίνακας 7.3.3: Κανονικοποίηση καλύτερων τιμών για μία φυσιολογική περίπτωση

7.4 Λειτουργία ΑΓΧ για τη διάγνωση της Τρισωμίας 21

Αρχικά, εισάγεται στο δίκτυο ο πίνακας με τους μέσους όρους των παραμέτρων από τις φυσιολογικές περιπτώσεις όπως παρουσιάστηκαν στον πίνακα 7.3.1. Το δίκτυο θεωρεί ότι αυτές οι τιμές είναι οι φυσιολογικές. Ο κόμβος εξόδου (output) αρχικοποιήθηκε με την τιμή 0.

Κατά την προσομοίωση του συστήματος έγινε εισαγωγή των τιμών των παραμέτρων της κάθε περίπτωσης (activation_values) από τα σύνολα δεδομένων. Για τις παραμέτρους “Apriori Risk” και “Output” οι τιμές που εισάγονται είναι πάντα 0.

Το δίκτυο υπολογίζει την απόκλιση που έχουν οι νέες αυτές τιμές από τις αρχικές φυσιολογικές (normal_values). Βάσει αυτής της απόκλισης υπολογίζονται οι νέες τιμές των παραμέτρων του δικτύου χρησιμοποιώντας τη συνάρτηση στην εξίσωση 7.4.1.

$$A_j(k+1) = (A_j(k) + \sum W_{ij}(A_i - A_i(k-1)))$$

Εξίσωση 7.4.1: Γενικευμένη εξίσωση για υπολογισμό των τιμών των μεταβλητών των κόμβων

Το δίκτυο τρέχει μέχρι να συγκλίνει. Όταν συγκλίνει, τότε συγκρίνεται το αποτέλεσμα που επέστρεψε με βάση το threshold που ορίστηκε. Το threshold που ορίστηκε ήταν 0,5. Αν το αποτέλεσμα που επέστρεψε ήταν μεταξύ του 0 και του 0,5 τότε σημαίνει πως ο ΑΓΧ μας επέστρεψε ότι το έμβρυο είναι φυσιολογικό. Αν το αποτέλεσμα είναι μεταξύ του 0,5 και

του 1 τότε σημαίνει πώς ο ΑΓΧ μας επέστρεψε ότι το έμβρυο είναι T21. Το αποτέλεσμα αυτό συγκρίνεται με το πραγματικό αποτέλεσμα που βρίσκεται στη βάση δεδομένων.

7.5 Χρήση Εξελικτικών στρατηγικών για προσέγγιση της έντασης μεταξύ των κόμβων στο σύστημα ΑΓΧ

Σκοπός σε αυτό το στάδιο είναι να προσεγγιστεί η ένταση των σχέσεων μεταξύ των κόμβων στο FCM χρησιμοποιώντας τις εξελικτικές στρατηγικές. Δηλαδή να καθοριστεί το πόσο θετικά ή αρνητικά επηρεάζει μία παράμετρος κάποια άλλη παράμετρο. Τα βάρη αυτά θα έχουν αριθμητική τιμή μεταξύ του διαστήματος $[-1,1]$. Ο λόγος που επιλέχθηκαν οι εξελικτικές στρατηγικές ως η κατάλληλη στρατηγική για να προσεγγιστούν τα βάρη είναι επειδή οι ΕΣ χρησιμοποιούν κωδικοποίηση με πραγματικές τιμές και μόνο τη μετάλλαξη ως τεχνική διαφοροποίησης των χρωμοσωμάτων, ενώ προσομοιάζουν με τεχνικές ανάβασης.

Αρχικά, θα γίνει ορισμός της αντικειμενικής συνάρτησης του προβλήματος. Η αντικειμενική συνάρτηση είναι η απόκλιση του πραγματικού αποτελέσματος, δηλαδή του αποτελέσματος του ΑΓΧ με τη χρήση των βαρών του χρωματοσώματος, και του επιθυμητού αποτελέσματος. Έτσι θα υπάρχει γνώση για το πόσο κοντά στο επιθυμητό αποτέλεσμα βρισκόμαστε. Υπάρχει ένας πίνακας διαστάσεων $N \times N$, όπου N είναι οι κόμβοι του ΑΓΧ. Στη συνέχεια ο πίνακας αυτός θα γίνει ένας νέος πίνακας (χρωματόσωμα) διαστάσεων $1 \times (N \times N)$, δηλαδή $1 \times N^2$, δηλαδή με 1 γραμμή και N^2 στήλες όσα και τα βάρη του ΑΓΧ. Κάθε θέση του πίνακα αντιστοιχεί σε ένα βάρος (γονίδιο) που ενώνει δύο κόμβους στο ΑΓΧ. Κόμβοι είναι οι εισόδοι και οι εξόδοι του συστήματος. Εισόδοι στο πρόβλημά μας είναι οι παραμέτροι εγκυμοσύνης για τις οποίες έχουμε αριθμητικές τιμές σε μία βάση δεδομένων. Έξοδος είναι το αποτέλεσμά μας, δηλαδή αν όντως έχει το έμβρυο T21 ή όχι. Στην αρχή, τα βάρη του ΑΓΧ θα αρχικοποιηθούν τυχαία με τιμές μεταξύ του διαστήματος $[-1,1]$. Υπάρχει ακόμη ένας πίνακας διαστάσεων $N \times N$, όπου N είναι οι κόμβοι του ΑΓΧ. Στη συνέχεια ο πίνακας αυτός θα γίνει ένας νέος πίνακας διαστάσεων $1 \times (N \times N)$, δηλαδή $1 \times N^2$, δηλαδή με 1 γραμμή και N^2 στήλες όσα και τα βάρη του ΑΓΧ. Κάθε θέση αυτού του πίνακα αντιστοιχεί σε μία στρατηγική παράμετρο σ . Ο πίνακας αυτός με τις στρατηγικές παραμέτρους θα αρχικοποιείται, επίσης, τυχαία. Το σ είναι σημαντικό στη προσέγγιση των βαρών για το λόγο ότι κάθε φορά που τα βάρη δεν είναι τα κατάλληλα (δηλαδή δεν φτάσαμε κοντά στο επιθυμητό αποτέλεσμα), στη φάση της μετάλλαξης θα αλλάζουν οι τιμές τους με βάση τον τύπο: $x = x + \sigma * N(0,1)$. Όπου x είναι η τιμή που είχε το βάρος, σ η στρατηγική παράμετρος και $N(0,1)$ μία τυχαία τιμή μεταξύ του διαστήματος 0 και 1 στην κανονική κατανομή. Ο

πίνακας σ θα αλλάζει και αυτός κάθε φορά με βάση τον τύπο: $\sigma = \sigma * e^{\mathcal{N}(0,\tau)}$, όπου τ είναι μία τυπική απόκλιση την οποία ορίζει ο χρήστης. Κάθε συνδυασμός βαρών θα ελέγχεται για ένα αριθμό περιπτώσεων. Για παράδειγμα έστω ότι ελέγχεται για 100 κοπέλες. Αν δίνει σωστό αποτέλεσμα για τις 99 από αυτές και λάθος αποτέλεσμα για 1 κοπέλα, τότε ο συνδυασμός βαρών είναι πολύ κοντά στην επιθυμητή λύση. Αν όμως συμβαίνει το αντίθετο, σημαίνει ότι ο συνδυασμός βαρών απέχει πολύ από την λύση άρα δεν είναι καλός. Θα επαναλαμβάνεται η διαδικασία μέχρι να βρεθεί ο συνδυασμός βαρών που θα δίνει τα βέλτιστα αποτελέσματα με βάση την έξοδο, δηλαδή μέχρι να είναι πολύ μικρή η απόκλιση του αποτελέσματος του AGX από το επιθυμητό αποτέλεσμα ή μέχρι να ολοκληρωθεί η διαδικασία για ένα μεγάλο αριθμό γενεών. Αν η απόκλιση του πραγματικού αποτελέσματος με το επιθυμητό είναι μεγάλη ή μικρή θα κριθεί με βάση τον τύπο σφάλματος. Ο τύπος σφάλματος είναι η εξίσωση 7.5.1., όπου κ είναι ο αριθμός περιπτώσεων. Αυτό είναι το κριτήριο τερματισμού της διαδικασίας για προσέγγιση της έντασης των σχέσεων μεταξύ των κόμβων στο FCM.

$$\text{Error} = \frac{1}{\kappa} \sum_{i=1}^{\kappa} | \text{link}_i^{\text{estimated}} - \text{link}_i^{\text{real}} |,$$

Εξίσωση 7.5.1: Τύπος για υπολογισμό σφάλματος

Πιο κάτω φαίνονται σχηματικά τα βήματα που θα ακολουθηθούν:

	1	2	3	4	...	...	N
1	w11	w12	w13	w14	...	...	w1N
2	w21	w22	w23	w24	...	...	...
3	w31	w32	w33	w34	...	...	...
4	w41	w42	w43	w44	...	...	...
...	...	...	...	...	...	...	...
...	...	...	...	...	...	...	...
N	wN1	wN2	wN3	wN4	...	...	wNN



Δημιουργία Χρωματοσώματος

w11	w12	w13	w14	...	...	...	...	...	wNN
-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----

→ πρότυπο
χρωματοσώματος

σ11	σ12	σ13	σ14	...	...	...	...	...	σNN
-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----

→ στρατηγικές
παράμετροι



Δημιουργία Πληθυσμού

w11	w12	w13	w14	...	...	wNN
σ11	σ12	σ13	σ14	...	...	σNN

w11	w12	w13	w14	...	...	wNN
σ11	σ12	σ13	σ14	...	...	σNN

w11	w12	w13	w14	...	...	wNN
σ11	σ12	σ13	σ14	...	...	σNN

w11	w12	w13	w14	...	...	wNN
σ11	σ12	σ13	σ14	...	...	σNN



ΕΠΙΛΟΓΗ δύο χρωματοσωμάτων

w11	w12	w13	w14	...	...	wNN
σ11	σ12	σ13	σ14	...	...	σNN

w11	w12	w13	w14	...	...	wNN
σ11	σ12	σ13	σ14	...	...	σNN



ΑΝΑΠΑΡΑΓΩΓΗ

If random-number > 0.5

w11	w12	w13	w14	...	...	wNN
-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----

w11	w12	w13	w14	...	...	wNN
-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----



ΜΕΤΑΜΟΡΦΩΣΗ

w11	w12	w13	w14	...	...	wNN
-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----

$$w_{ij} = w_{ij} + \sigma_{ij} \cdot N(0,1)$$

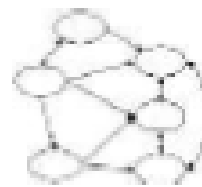
σ11	σ12	σ13	σ14	...	...	σNN
-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----

$$\sigma_{ij} = \sigma_{ij} \cdot e^{N(0,1)}$$



FCM

Pregnancy Cases
k



$$\text{Fitness} = \sum_{k=1}^{\text{pregnancy cases}} | \text{output}^{\text{estimated}} - \text{output}^{\text{real}} |$$



Κριτήριο τερματισμού:έγινε ένας μεγάλος αριθμός γενεών ή η απόκλιση επιθυμητού-πραγματικού είναι μικρή::

OXI

NAI

ΧΡΩΜΑΤΟΣΩΜΑ

w11	w12	w13	w14	...	...	wNN
-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----

Πίνακας
βαρών

	1	2	...	...	N
1	w11	w12	...	...	w1N
2	w21	w22	...	...	...
...	...	...	...	...	...
...	...	...	...	...	...
N	wN1	wN2	...	...	wNN

7.6 Υλοποίηση Εξελικτικών Στρατηγικών για ΑΓΧ

Ο αλγόριθμος των εξελικτικών στρατηγικών επανάλαβε τη διαδικασία 20 φορές. Δηλαδή έτρεξε για 20 γενεές. Το πλήθος των γονιών (μ) ήταν ίσο με το πλήθος των απογόνων-των παιδιών (λ) και ήταν 20.

Για την αξιολόγηση των λύσεων (υπολογισμός καταλληλότητας χρωματοσώματος) δημιουργείται ο πίνακας βαρών βάσει των τιμών των γονιδίων του χρωματοσώματος. Αυτός ο πίνακας χρησιμοποιείται από τον ΑΓΧ, όπως περιγράφηκε πιο πάνω, για να υπολογίσει την έξοδο για κάθε περίπτωση από το σύνολο δεδομένων εκπαίδευσης.

Η έξοδος επιστρέφεται αφού σταματήσει να τρέχει το σύστημα του ΑΓΧ. Αυτό συμβαίνει σε τρεις περιπτώσεις. Η πρώτη περίπτωση είναι όταν φτάσει σε ισορροπία σε σταθερό σημείο όπου ο ΑΓΧ σταθεροποιείται σε ένα συγκεκριμένο διάνυσμα καταστάσεων κόμβων οι οποίες δεν μεταβάλλονται σε κάθε βήμα εκτέλεσης (steady state). Η δεύτερη περίπτωση είναι όταν παρουσιάζεται κύκλος επαναλήψεων. Κύκλος επαναλήψεων υπάρχει όταν ο ΑΓΧ εμπίπτει σε έναν βρόγχο διανυσμάτων καταστάσεων κόμβων τα οποία επαναλαμβάνονται σε συγκεκριμένο αριθμό επαναλήψεων με την ίδια σειρά (limit cycle). Η τρίτη περίπτωση όταν παρουσιάζει χαοτική συμπεριφορά, δηλαδή παρουσιάζει αστάθεια στις τιμές των καταστάσεων των κόμβων αφού αλλάζει συνεχώς τις τιμές αυτές με ένα τυχαίο, μη καθοριστικό τρόπο (chaotic behavior).

Για να αξιολογηθεί η λύση για τα βάρη του ΑΓΧ που δίνει το κάθε χρωματόσωμα αθροίζει τις λάθος διαγνώσεις που κάνει για κάθε περίπτωση από το σύνολο δεδομένων εκπαίδευσης.

Στην περίπτωση που το σύστημα έφτασε σε σταθερό σημείο, προσθέτει μία μονάδα στο σφάλμα του χρωματοσώματος εάν το πραγματικό αποτέλεσμα (το οποίο υπάρχει στη βάση δεδομένων) διαφέρει από το αποτέλεσμα που έδωσε ο ΑΓΧ.

Αν το σύστημα σταματήσει για τους άλλους δύο λόγους (limit cycle ή chaotic attractor) τότε το σφάλμα αυξάνεται κατά 2. Το σφάλμα για T21 και για Normal υπολογιζόταν διαφορετικά για το λόγο ότι οι περιπτώσεις στη βάση δεδομένων με έξοδο Normal ήταν πολύ περισσότερες από τις περιπτώσεις με έξοδο T21. Το ποσοστό λάθους της T21 υπολογιζόταν: σφάλμαT21 δια τον συνολικό αριθμό περιπτώσεων με T21, δηλαδή δια 286.

Παρόμοια και για το Normal. Το συνολικό ποσοστό λάθους της προτεινόμενης λύσης από το κάθε χρωματόσωμα ισοδυναμεί με το πηλίκο του αθροίσματος όλων των σφαλμάτων των περιπτώσεων δια 2.

Ωστόσο τα γενικότερα κριτήρια τερματισμού που χρησιμοποιήθηκαν είναι : τέλος του αλγορίθμου μετά από ένα προκαθορισμένο πλήθος αποτιμήσεων της συνάρτησης (function's evaluations) ή τερματισμός όταν ο βαθμός βελτίωσης της τρέχουσας βέλτιστης τιμής παραμένει σταθερός για κάποιο προκαθορισμένο αριθμό βημάτων του αλγορίθμου.

7.7 Υλοποίηση ερωτηματολογίου

Σε ορισμένες περιπτώσεις, υπάρχουν μερικές παράμετροι που δεν μπορούν να ποσοτικοποιηθούν, να αναλυθούν και να περιγραφούν με μια αριθμητική τιμή. Γι' αυτό χρειάζεται η περιγραφή των παραμέτρων με λεκτικές μεταβλητές. Για παράδειγμα στο σύστημα αυτό αν σαν παράμετρος θεωρείται « η ηλικία μητέρας» στο πρόβλημα «θα πάσχει το έμβρυο από κάποια χρωμοσωμική ανωμαλία», θα ήταν καλύτερο κάποιος ειδικός, στη προκειμένη περίπτωση μαιευτήρας γυναικολόγος να δώσει με λεκτικές μεταβλητές αν με βάση τη συγκεκριμένη αριθμητική τιμή της παραμέτρου θεωρεί τη μητέρα «έφηβη», «νεαρή» ή «παρίλιξ». Η ασαφής λογική είναι η προσπάθεια των επιστημόνων και κυρίως αυτών που ασχολούνται με την «τεχνητή νοημοσύνη» να μελετήσουν και να κατανοήσουν τη δομή της φυσικής γλώσσας του ανθρώπου. Γι' αυτό πιστεύεται ότι με αυτή τη μεθοδολογία δίνονται καλύτερα αποτελέσματα.

Πρώτα απ' όλα θα αναλυθεί και θα εξηγηθεί η γραφική διεπαφή χρήστη (GUI) στο περιβάλλον προγραμματισμού MATLAB που έχει δημιουργηθεί. Η γραφική διεπαφή είναι ένα ερωτηματολόγιο το οποίο θα δοθεί σε δύο ειδικούς στο θέμα (μαιευτήρες γυναικολόγους) και σκοπό έχει να ασαφοποιηθούν οι αριθμητικές τιμές των παραμέτρων που σχετίζονται με τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Όταν ολοκληρώθηκε το ερωτηματολόγιο, μία συνάντηση με τις δύο μαιευτήρες γυναικολόγους βοήθησε στο να γίνουν οι απαραίτητες αλλαγές. Οι μαιευτήρες γυναικολόγοι ανέφεραν ποιες από τις παραμέτρους είναι σημαντικές και παίζουν σημαντικό ρόλο στη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών και ποιες από αυτές μπορούν να κατηγοριοποιηθούν. Έτσι συμπεριλήφθηκαν μόνο αυτές οι παράμετροι και η καθεμία έχει τις δικές της κατηγορίες. Οι παράμετροι που βρίσκονται

τώρα στο ερωτηματολόγιο είναι το «ΔNT» το οποίο μπορεί να χωριστεί σε δύο κατηγορίες, σε «Normal» και σε «Increased» ανάλογα με την αριθμητική του τιμή. Άλλη σημαντική παράμετρος είναι το «Heart rate» το οποίο κατηγοριοποιείται σε «Low», «Normal» και «Increased». Παρόμοια μπορεί να χαρακτηριστεί και το «Weight» της εγκύου. Τελευταία σημαντική παράμετρος είναι το «Mother's age» το οποίο χαρακτηρίζεται με τα επίθετα «Teenager», «Young» και «Parilix». Οι ειδικοί στο θέμα ανέφεραν, επίσης, ότι θα τους βοηθούσε πολύ να απαντήσουν αν έβλεπαν την αριθμητική τιμή του «Crl», έτσι και αυτό ήταν μία αλλαγή στο ερωτηματολόγιο. Επιπρόσθετα, σημειώθηκε ότι πιο σωστό θα ήταν να φαίνονται οι μονάδες μέτρησης για τις παραμέτρους και το ερωτηματολόγιο να είναι στην αγγλική γλώσσα. Τέλος, ένα πιο ευανάγνωστο ερωτηματολόγιο και με λίγο χρώμα θα ήταν πιο όμορφο. Έτσι, μετά τις πιο πάνω αλλαγές η γενική εικόνα του ερωτηματολογίου τώρα είναι:

Σχήμα 7.7.1 Γενική εικόνα ερωτηματολογίου

Όπως φαίνεται στο σχεδιάγραμμα πιο πάνω, με την αρχή του ερωτηματολογίου φαίνεται η απάντηση της πρώτης παραμέτρου για τη πρώτη περίπτωση. Η βάση δεδομένων περιέχει 51953 περιπτώσεις από τις οποίες στο ερωτηματολόγιο συμπεριλήφθηκαν 241. Η επιλογή έγινε με βάση το τελικό αποτέλεσμα και συμπεριλήφθηκαν περιπτώσεις με όλο το εύρος

τιμών. Η ειδικός έχει τη δυνατότητα να επιλέξει manual μία περίπτωση γυναίκας. Η επιλογή για την περίπτωση απεικονίζεται πιο κάτω:

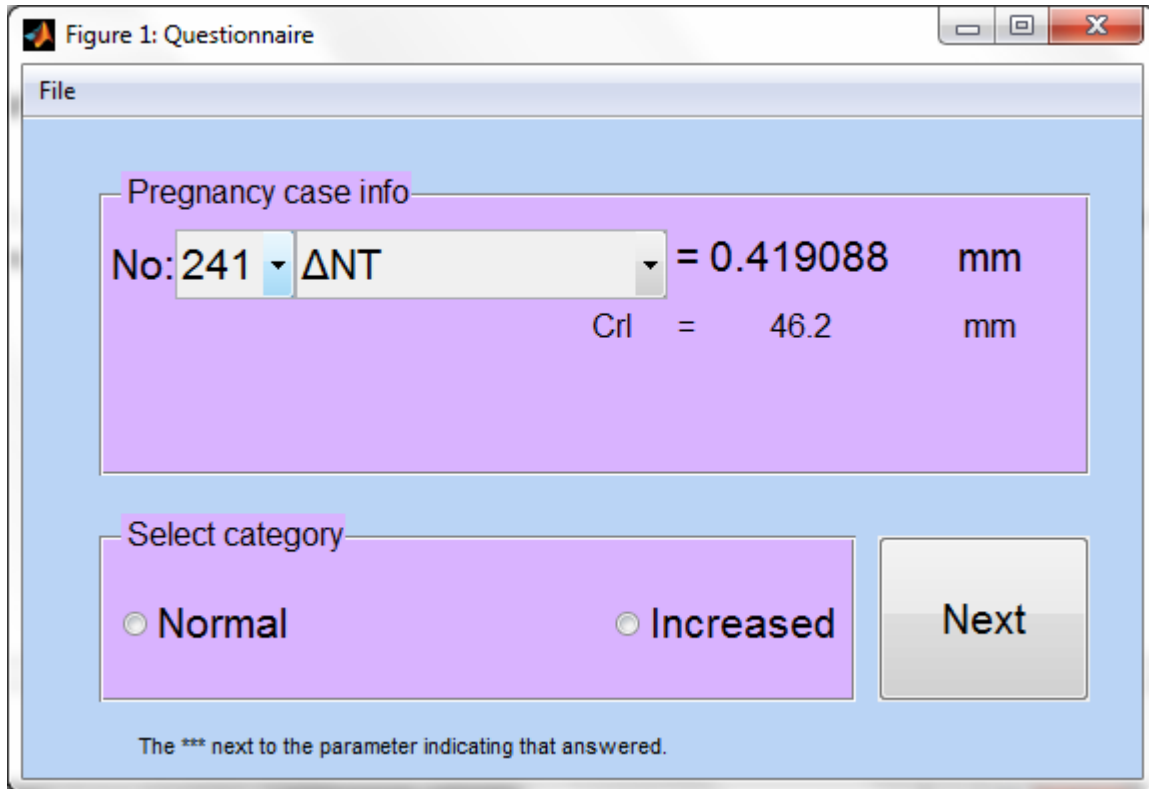


Figure 1: Questionnaire

File

Pregnancy case info

No: 241 ΔNT = 0.419088 mm

Ctrl = 46.2 mm

Select category

☒ Normal ☐ Increased

Next

The *** next to the parameter indicating that answered.

Σχήμα 7.7.2 Επιλογή περίπτωσης έγκυου - 241 περιπτώσεις

Το ίδιο ισχύει και για τη παράμετρο την οποία θα χαρακτηρίσει. Πιο κάτω φαίνεται η επιλογή της παραμέτρου:

The screenshot shows a software window titled "Figure 1: Questionnaire". Inside, there's a section titled "Pregnancy case info" with a dropdown menu open. The dropdown lists "ΔNT", "Heart Rate", "Mothers Age", and "Weight". The "ΔNT" option is currently selected, showing a value of "0.562694 mm". Below this, there's a "Select category" section with two radio buttons: "Normal" and "Increased". A "Next" button is to the right. At the bottom, a note says "The *** next to the parameter indicating that answered."

Σχήμα 7.7.3 Menu επιλογής παραμέτρου

Στη συνέχεια, η ειδικός με βάση τη τιμή καλείται να χαρακτηρίσει για παράδειγμα αν η μητέρα θεωρείται «έφηβη», «νεαρή» ή «παρίλιξ». Παρακάτω φαίνεται η επιλογή:

The screenshot shows the same "Figure 1: Questionnaire" window. In the "Pregnancy case info" section, the "Mothers Age" parameter is now selected, indicated by three asterisks (***) next to it. The value shown is "36.9507 years". Below this, in the "Select category" section, the "Young" radio button is selected. The "Next" button remains visible. The bottom note is the same: "The *** next to the parameter indicating that answered."

Σχήμα 7.7.4 Χαρακτηρισμός τιμής με λεκτική μεταβλητή

Αφού απαντήσει, τότε στη παράμετρο της συγκεκριμένης περίπτωσης εμφανίζονται «***» τα οποία, όπως γράφει με μικρά γράμματα κάτω στο ερωτηματολόγιο, δηλώνουν ότι κάτι απαντήθηκε ήδη. Αν επιθυμεί να αλλάξει την απάντηση που ήδη έδωσε, μπορεί. Οι απαντήσεις του ειδικού αποθηκεύονται σε ένα πίνακα από cells ο οποίος αποθηκεύεται σε ένα αρχείο .txt. Η απάντηση του ειδικού αποθηκεύεται στη θέση του πίνακα (περίπτωση, παράμετρος). Για παράδειγμα πιο πάνω είναι η περίπτωση 1 και η παράμετρος «mother's age» είναι η 3^η σε σειρά παράμετρος. Άρα η απάντηση του ειδικού θα αποθηκευτεί στη θέση (1,3) του πίνακα. Αν η απάντηση του ειδικού είναι «έφηβη» αποθηκεύεται η τιμή [100]. Αν είναι «νεαρή» αποθηκεύεται η τιμή [010] και αν είναι «παρίλιξ» αποθηκεύεται η τιμή [001].

Επιπρόσθετα, η ειδικός μπορεί με το πάτημα του κουμπιού «Next» να προχωρήσει στην επόμενη παράμετρο και αν ήδη βρίσκεται στη τελευταία παράμετρο μίας περίπτωσης, με το πάτημα του κουμπιού θα προχωρήσει στην πρώτη παράμετρο της επόμενης περίπτωσης. Φυσικά αυτό μπορεί να το κάνει και manual επιλέγοντας μόνος του την παράμετρο και αντίστοιχα την περίπτωση με τον τρόπο που προαναφέρθηκε.

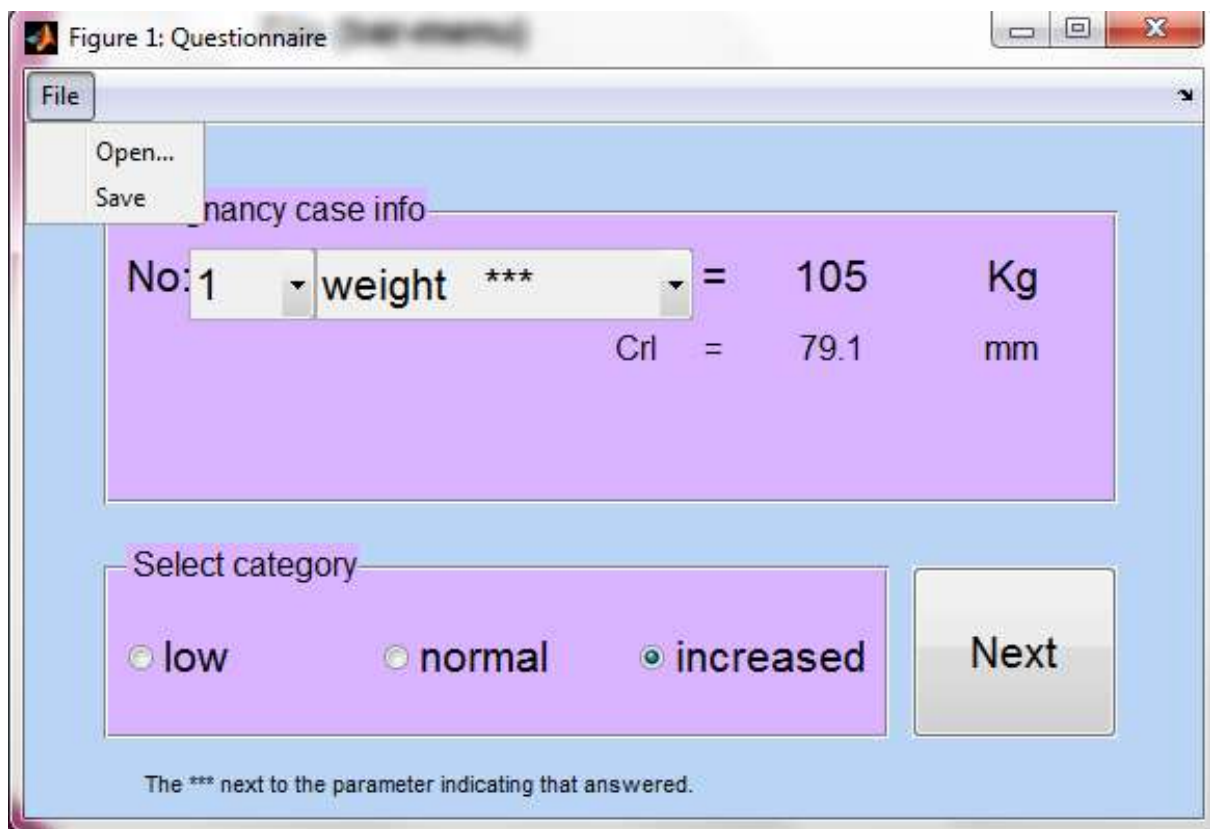
Σχήμα 7.7.5 Πάτημα του κουμπιού «next»

Πιο πάνω φαίνεται τι γίνεται όταν ο ειδικός πάτησε το κουμπί «Next». Παρατηρείται ότι προχώρησε στην επόμενη παράμετρο.

Αν ο ειδικός επιθυμεί να δει πώς χαρακτήρισε μία παράμετρο, όταν την επιλέξει, τότε η επιλογή του υπάρχει ήδη εκεί και δίπλα από τη παράμετρο υπάρχει «***» που δηλώνει ότι κάτι απαντήθηκε ήδη.

Σχήμα 7.7.6 Επιλογή περίπτωσης και παραμέτρου που ήδη απαντήθηκε

Στην επιλογή «File» στο bar-menu ο ειδικός έχει δύο επιλογές. Την επιλογή «Open» και την επιλογή «Save». Οι δύο αυτές επιλογές αναφέρονται στο αρχείο .txt στο οποίο βρίσκονται αποθηκευμένες οι απαντήσεις της ειδικού.



Σχήμα 7.7.7 File (bar-menu)

Με την επιλογή «open» ανοίγει το αρχείο. Και έτσι μπορεί να συνεχίσει να απαντήσει και τα υπόλοιπα.

1	[] [] [010] [001]
2	[] [] [] []
3	[] [] [] []
4	[] [] [] []
5	[] [] [] []
6	[] [] [] []
7	[] [] [] []
8	[] [] [] []
9	[] [] [] []
10	[] [] [] []
11	[] [] [] []
12	[] [] [] []
13	[] [] [] []
14	[] [] [] []
15	[] [] [] []
16	[] [] [] []
17	[] [] [] []
18	[] [] [] []
19	[] [] [] []
20	[] [] [] []

Σχήμα 7.7.8 Αρχείο DocAnswer.txt με τις απαντήσεις του ειδικού σε μορφή πίνακα

Και με την επιλογή «Save», αποθηκεύεται ο πίνακας.

Το συγκεκριμένο ερωτηματολόγιο δόθηκε σε δύο γυναικολόγους σε executable μορφή μαζί με ένα εγχειρίδιο χρήσης για να απαντηθεί και να παρθεί ο χαρακτηρισμός κάθε τιμής παραμέτρου με λεκτικές μεταβλητές.

Κεφάλαιο 8

Αποτελέσματα - Συζήτηση

8.1 Αποτελέσματα

8.2 Συζήτηση

Στο κεφάλαιο αυτό παρουσιάζονται τα αποτελέσματα που πάρθηκαν μετά τη χρήση του αλγορίθμου των εξελικτικών στρατηγικών και του ΑΓΧ.

8.1 Αποτελέσματα

Το ολικό σφάλμα υπολογίστηκε όπως φαίνεται πιο κάτω. Υπολογίστηκε ξεχωριστά για τα έμβρυα T21 και ξεχωριστά για τα φυσιολογικά για το λόγο ότι τα T21 ήταν πολύ λιγότερα από τα φυσιολογικά στη βάση δεδομένων. Το ολικό σφάλμα ισούται με την πρόσθεση του σφάλματος των T21 και των φυσιολογικών διά δύο, σύν το πηλίκο του general error διά τον συνολικό αριθμό περιπτώσεων, Το general error είναι το συνολικό σφάλμα από τις χαοτικές περιπτώσεις.

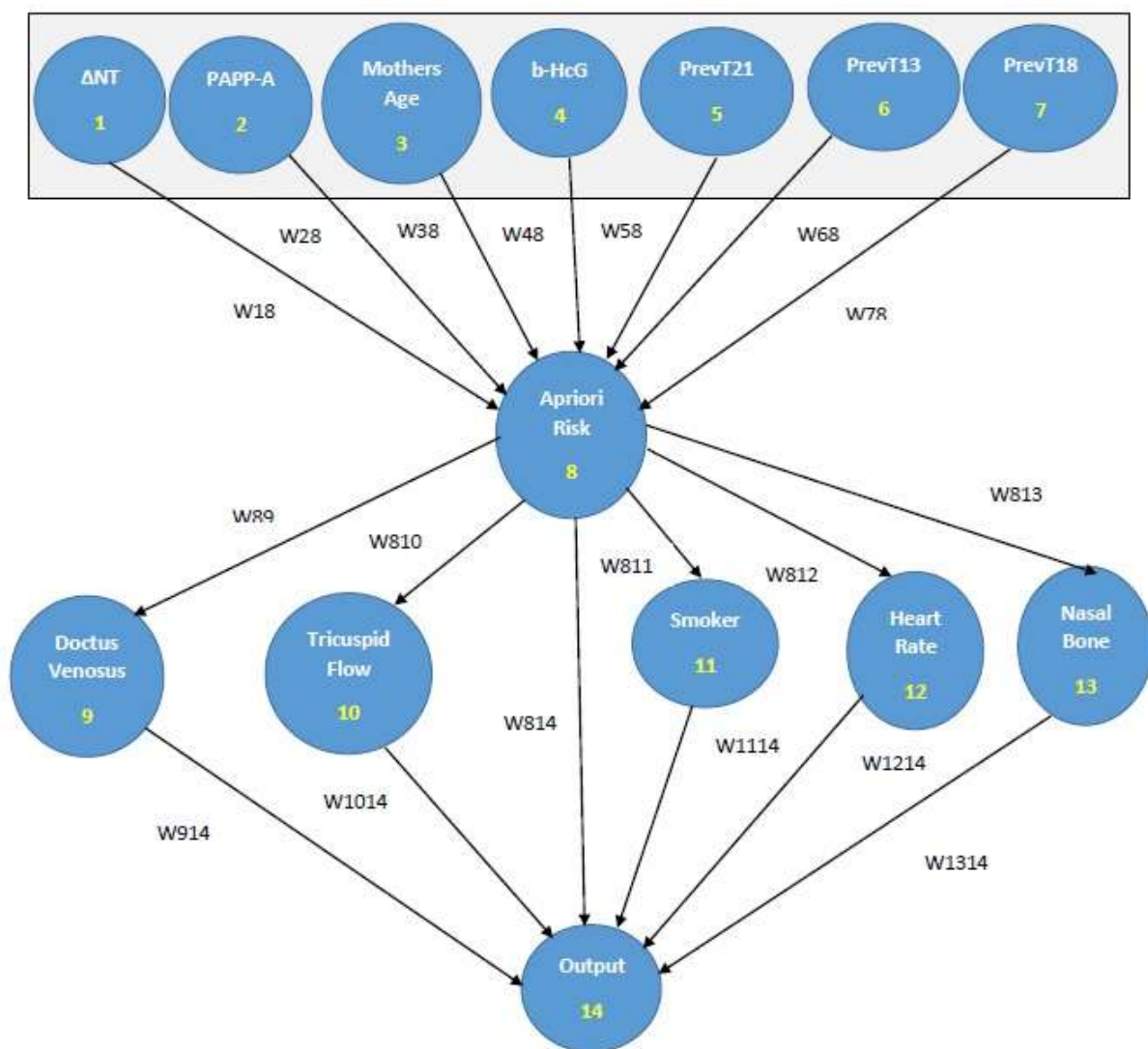
Υπολογισμός σφαλματος:

$\text{σφάλμαT21} = \text{wrongT21} / \text{all T21 cases}$

$\text{σφάλμαNormal} = \text{wrongNormal} / \text{all Normal cases}$

$\text{Ολικό σφάλμα} = (\text{σφάλμαT21} + \text{σφάλμαNormal}) / 2 + (\text{general error} / \text{total number of cases}).$

Μετά από 20 γενεές, το καλύτερο χρωματόσωμα με το χαμηλότερο ολικό σφάλμα, επί του συνόλου δεδομένων εκπαίδευσης έδωσε τα πιο κάτω βάρη για τον ΑΓΧ του διαγνωστικού συστήματος:



Σχήμα 8.1.1: Δομή ΑΓΧ με βάρη μεταξύ των κόμβων.

W_{18}	$= W_{\Delta NT - \text{AprioriRisk}}$	$= 1$
W_{28}	$= W_{\text{PappA} - \text{AprioriRisk}}$	$= -0.8570$
W_{38}	$= W_{\text{MothersAge} - \text{AprioriRisk}}$	$= 1$
W_{48}	$= W_{\text{Bhcg} - \text{AprioriRisk}}$	$= 1$
W_{58}	$= W_{\text{prevT21} - \text{AprioriRisk}}$	$= 0$
W_{68}	$= W_{\text{prevT13} - \text{AprioriRisk}}$	$= 1$

$$\begin{aligned}
W_{78} &= W_{\text{prevT18-AprioriRisk}} = 0 \\
W_{89} &= W_{\text{AprioriRisk-DoctusVenusus}} = 1 \\
W_{810} &= W_{\text{AprioriRisk-Tricuspid Flow}} = 0.0619 \\
W_{811} &= W_{\text{AprioriRisk-Smoker}} = 0 \\
W_{812} &= W_{\text{AprioriRisk-Heart Rate}} = 0 \\
W_{813} &= W_{\text{AprioriRisk-Nasal Bone}} = 0 \\
W_{814} &= W_{\text{AprioriRisk-Output}} = 1 \\
W_{914} &= W_{\text{DoctusVenusus - Output}} = 1 \\
W_{1014} &= W_{\text{Tricuspid Flow - Output}} = 0 \\
W_{1114} &= W_{\text{Smoker - Output}} = 0 \\
W_{1214} &= W_{\text{Heart Rate - Output}} = 1 \\
W_{1314} &= W_{\text{Nasal Bone - Output}} = 0.3702
\end{aligned}$$

Τα βάρη που είναι $W_{ij} > 0$, δείχνουν θετική αιτιότητα, δηλαδή όταν αυξάνεται η τιμή του κόμβου C_i , αυξάνεται και η τιμή του κόμβου C_j , και αντίστοιχα όταν μειώνεται η τιμή του κόμβου C_i μειώνεται και η τιμή του κόμβου C_j .

Ενώ το βάρος που ενώνει το Papp-A με το Apriori-Risk, το οποίο είναι αρνητικό, δείχνει αρνητική αιτιότητα, δηλαδή όταν αυξάνεται η τιμή του Papp-A, μειώνεται η τιμή του κόμβου Apriori-Risk, και όταν μειώνεται η τιμή του Papp-A αυξάνεται του Apriori-Risk.

Τα βάρη που είναι 0 σημαίνει ότι δεν επηρεάζει καθόλου η μία παράμετρος(κόμβος) την άλλη.

Ο προτεινόμενος ΑΓΧ από τις εξελικτικές στρατηγικές δοκιμάστηκε με τις περιπτώσεις από το σύνολο δεδομένων δοκιμής. Πιο συγκεκριμένα έτρεξε τις 16999 περιπτώσεις οι οποίες δεν χρησιμοποιήθηκαν κατά την διάρκεια των εξελικτικών στρατηγικών.

Για κάθε περίπτωση υπολογιζόταν το λάθος όπως περιγράφηκε στο προηγούμενο κεφάλαιο σύμφωνα με τις Εξισώσεις . Αφού έτρεξε ο προτεινόμενος ΑΓΧ για όλες τις περιπτώσεις τα αποτελέσματα ήταν:

Αποτελέσματα Training Set

Στις 34505 περιπτώσεις του **training set**, οι 34219 ήταν φυσιολογικά και οι 286 ήταν με T21.

ΠΕΡΙΠΤΩΣΕΙΣ TRAINING 34505	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΑ 34219	Ήταν φυσιολογικά και το ανίχνευσε (TN)	28110 = 82,15%
		Ήταν φυσιολογικά και <u>ΔΕΝ</u> το ανίχνευσε (FP)	6109 = 17,85%
	T21 286	Ήταν T21 και το ανίχνευσε (TP)	269 = 94,06%
		Ήταν T21 και <u>ΔΕΝ</u> το ανίχνευσε (FN)	17 = 5,94%

True Positive = 269 → οι περιπτώσεις που είχαν T21 και ανιχνεύτηκαν από το σύστημα ότι είχαν T21.

True Negative = 28110 → οι περιπτώσεις που δεν είχαν T21 και ανιχνεύτηκαν από το σύστημα ότι δεν είχαν T21.

False Positive = 6109 → οι περιπτώσεις που δεν είχαν T21 και ανιχνεύτηκε ότι είχαν T21.

False Negative = 17 → οι περιπτώσεις που είχαν T21 και ανιχνεύτηκε από το σύστημα ότι δεν είχαν T21.

Από τις 34505 περιπτώσεις, οι 286 είχαν T21 και το σύστημα ανίχνευσε τις 269 από αυτές. Στα φυσιολογικά, όπου ήταν 34219 ανίχνευσε τις 28110 περιπτώσεις και έχασε 6109. Παρατηρείται ότι το ποσοστό σωστής πρόβλεψης της T21 είναι 94,06%. Είναι ένα πολύ καλό ποσοστό. Το ποσοστό σωστής πρόβλεψης φυσιολογικών εμβρύων είναι 82,15% που είναι ένα αρκετά ικανοποιητικό ποσοστό.

ΝΟΣΟΣ

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

	ΠΑΡΟΥΣΑ	ΑΠΟΥΣΑ
ΠΑΡΟΥΣΑ	True Positive	False Positive
ΑΠΟΥΣΑ	False Negative	True Negative

Πίνακας 8.1.2: Σχέση αποτελέσματος κλινικής δοκιμασίας και αληθούς διάγνωσης

Sensitivity και Specificity

Τα sensitivity και Specificity περιγράφουν την ακρίβεια μιας εξέτασης.

Το sensitivity , υπολογίζει το ποσοστό των ψευδώς αρνητικών όταν ελέγχεται μεγάλος αριθμός θετικών και αρνητικών δειγμάτων. Σύμφωνα με την εξίσωση 8.1.1 το sensitivity είναι

$$\frac{269}{269+17} = \frac{269}{286} = 0,94 = 94,0\%$$

$$\text{Sensitivity} = \frac{\text{True Positive}}{\text{True Positive} + \text{False Negative}}$$

Εξίσωση 8.1.1: Sensitivity

Επίσης, υπολογίστηκε το specificity, το οποίο υπολογίζει το ποσοστό των ψευδώς θετικών αποτελεσμάτων όταν ελέγχεται μεγάλος αριθμός θετικών και αρνητικών δειγμάτων.

Σύμφωνα με την εξίσωση 8.1.2 το specificity είναι $\frac{28110}{6109 + 28110} = \frac{28110}{34219} = 0,82 = 82,0\%$

$$\text{Specificity} = \frac{\text{True Negative}}{\text{False Positive} + \text{True Negative}}$$

Εξίσωση 8.1.2: Specificity

Αποτελέσματα Testing Set

Στις 16999 περιπτώσεις του **testing set**, οι 16858 ήταν φυσιολογικά και οι 141 ήταν με T21.

ΠΕΡΙΠΤΩΣΕΙΣ TESTING 16999	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΑ 16858	Ήταν φυσιολογικά και το ανίχνευσε (TN)	15505 = 91,97%
		Ήταν φυσιολογικά και <u>ΔΕΝ</u> το ανίχνευσε (FP)	1353 = 8,03%
	T21 141	Ήταν T21 και το ανίχνευσε (TP)	125 = 88,65%
		Ήταν T21 και <u>ΔΕΝ</u> το ανίχνευσε (FN)	16 = 11,35%

True Positive = 125 → οι περιπτώσεις που είχαν T21 και ανιχνεύτηκαν από το σύστημα ότι είχαν T21.

True Negative = 15505 → οι περιπτώσεις που δεν είχαν T21 και ανιχνεύτηκαν από το σύστημα ότι δεν είχαν T21.

False Positive = 1353 → οι περιπτώσεις που δεν είχαν T21 και ανιχνεύτηκε ότι είχαν T21.

False Negative = 16 → οι περιπτώσεις που είχαν T21 και ανιχνεύτηκε από το σύστημα ότι δεν είχαν T21.

Από τις 16999 περιπτώσεις, οι 141 είχαν T21 και το σύστημα ανίχνευσε τις 125 από αυτές. Στα φυσιολογικά, όπου ήταν 16858 ανίχνευσε τις 15505 περιπτώσεις και έχασε 1353. Παρατηρείται ότι το ποσοστό πρόβλεψης της T21 είναι 88,25%. Είναι αρκετά καλά τα αποτελέσματα. Το ποσοστό σωστής πρόβλεψης φυσιολογικών εμβρύων είναι 91,97%.

Τα sensitivity και specificity όπως προαναφέρθηκε περιγράφουν την ακρίβεια μιας εξέτασης.

Σύμφωνα με την εξίσωση 8.1.1 το sensitivity είναι $\frac{125}{125+16} = \frac{125}{141} = 0,887 = 88,7\%$

Σύμφωνα με την εξίσωση 8.1.2 το specificity είναι $\frac{15505}{1353 + 15505} = \frac{15505}{16858} = 0,920 = 92,0\%$

Συγκρίνοντας τα αποτελέσματα του training και του testing έχουν πολύ μικρή διαφορά. Στο training το ποσοστό πρόβλεψης της T21 είναι 94,06%, και το ποσοστό σωστής πρόβλεψης φυσιολογικών εμβρύων 82,15%. Στο testing το ποσοστό πρόβλεψης της T21 είναι 88,25% και το ποσοστό σωστής πρόβλεψης φυσιολογικών εμβρύων είναι 91,97%.

8.2 Συζήτηση

Όπως αναφέρθηκε σε προηγούμενο κεφάλαιο, έχουν γίνει μελέτες για τη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών με άλλες μεθόδους υπολογιστικής νοημοσύνης όπως για παράδειγμα τεχνητά νευρωνικά δίκτυα αλλά όχι με τους ΑΓΧ.

Σκοπός της παρούσας διπλωματικής εργασίας ήταν να δοκιμαστεί κατά πόσο οι ΑΓΧ έχουν την δυνατότητα να ανταποκριθούν σε ένα τόσο πολύπλοκο ιατρικό πρόβλημα, όπως είναι η διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών.

Έτσι έγινε μια προσπάθεια για εφαρμογή του μοντέλου Ασαφούς Γνωστικού Χάρτη στη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Τα αποτελέσματα που πάρθηκαν είναι αρκετά ενθαρρυντικά για τη διάγνωση της T21, αφού από τις 16999 περιπτώσεις στο training οι 141 είχαν T21 και το σύστημα ανίχνευσε τις 125 από αυτές. Ποσοστό σωστής πρόβλεψης της T21 είναι δηλαδή 88,25%. Σε αντίθεση με τα φυσιολογικά, όπου ήταν 16858 ανίχνευσε τις 15505 περιπτώσεις και έχασε 1353, δηλαδή ποσοστό σωστής πρόβλεψης φυσιολογικών εμβρύων είναι 91,97%.

Κεφάλαιο 9

Συμπεράσματα και Μελλοντική Εργασία

9.1 Συμπεράσματα

9.2 Μελλοντική Εργασία

9.1 Συμπεράσματα

Σ' αυτή τη διπλωματική εργασία έγινε μια προσπάθεια για εφαρμογή του μοντέλου Ασαφούς Γνωστικού Χάρτη στη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών.

Χρησιμοποιώντας ως παραμέτρους περιπτώσεις 16999 εγκύων γυναικών από μία βάση δεδομένων (από το FMF) με 16858 φυσιολογικά νεογνά και 141 με τρισωμία 21, έγινε προσπάθεια για καθορισμό του πίνακα βαρών με τη χρήση εξελικτικών στρατηγικών .

Τα αποτελέσματα, έδειξαν ότι όντως η εφαρμογή ενός συστήματος Ασαφούς Γνωστικού Χάρτη σε ένα τόσο πολύπλοκο ιατρικό πρόβλημα μπορεί να δώσει στον χρήστη μεγάλη δυναμική πρόγνωσης χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Τα αποτελέσματα τόσο από το training και από το testing είναι αρκετά ενθαρρυντικά .

9.2 Μελλοντική Εργασία

Όπως παρατηρείται είναι πολύ σημαντική η ύπαρξη εργαλείων λογισμικού στη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών, ούτως ώστε να αποφεύγονται οι επεμβατικές μεθόδους που κρύβουν κινδύνους τόσο για τη μητέρα όσο και για το έμβρυο.

Τα αποτελέσματα της εργασίας αυτής είναι αρκετά ενθαρρυντικά αλλά σίγουρα υπάρχουν πολλά περιθώρια βελτίωσης του μοντέλου. Χρήζει άμεσης ανάγκης να γίνουν μελλοντικά

πιο εκτεταμένες και εξειδικευμένες εργασίες που να διαγνώσκουν όχι μόνο τη τρισωμία 21 αλλά και άλλες τρισωμίες, όπως T13, T18 και Turner. Αυτό μπορεί να γίνει σε συνδυασμό των Ασαφών Γνωστικών Χαρτών με άλλες μεθόδους υπολογιστικής νοημοσύνης, π.χ. νευρωνικά δίκτυα, για βέλτιστα αποτελέσματα.

Σημαντική βελτίωση χρειάζεται ο τρόπος κατανομής των βαρών. Θα μπορούσε ο αρχικός πίνακας με τις τιμές των βαρών να αρχικοποιείται από έμπειρους και ειδικούς στο θέμα . Επίσης, ο καθορισμός των κόμβων απαιτεί γνώση γύρω από το πεδίο του οποίου γίνεται προσπάθεια να μοντελοποιηθεί. Πρέπει λοιπόν στην περίπτωση αυτή να γίνεται πολύ στενή συνεργασία με γυναικολόγους μαιευτήρες που έχουν την εμπειρία για πιο πολύ ακρίβεια.

Επίσης, το ερωτηματολόγιο που έχει ετοιμαστεί, σε μελλοντική εργασία θα μπορούσε να χρησιμοποιηθεί στην ασαφοποίηση κάποιων παραμέτρων και να επαναληφθεί το πείραμα με τις εξελικτικές στρατηγικές ή ακόμη και με άλλο εξελικτικό αλγόριθμο για να βρεθούν τα βάρη.

Τελευταίο αλλά εξίσου σημαντικό, πρέπει να γίνουν μελέτες με βάση τον Ηλεκτρονικό Φάκελο του Πολίτη, ούτως ώστε η κάθε περίπτωση εγκύου να μελετιέται ατομικά στον ηλεκτρονικό της φάκελο, όπου είναι περασμένα όλα τα δημογραφικά και το ιστορικό της κάθε εγκύου ξεχωριστά .

Ελληνική Βιβλιογραφία

- [1] Αδαμίδης Π. (1999). Εξελικτικοί Αλγόριθμοι. Θεσσαλονίκη
- [2] Ανθίμου Μ.(2014). Ανάπτυξη ασαφούς γνωστικού χάρτη με την εισαγωγή μεθοδολογίας των παραμέτρων. Διπλωματική Εργασία. Κύπρος.
- [3] Βικπαίδεια (2015). Εξελικτικοί Αλγόριθμοι. Πρόσβαση 6/04/2015.
- [4] Βλαχάβας Ι., Κεφάλας Π., Βασιλειάδης Ν., Κόκκορας Φ., Σακελλαρίου Η., (2011). Γενετικοί Αλγόριθμοι .
- [5] Βλαχάβας Ι, Κεφάλας Π, Βασιλειάδης Ν, Κόκκορας Φ, Σακελλαρίου Η. (2011). Τεχνητή Νοημοσύνη. Θεσσαλονίκη.
- [6] Γεωργόπουλος Φ., Λυκοθανάσης (1999). Εισαγωγή στους Γενετικούς Αλγορίθμους, Πάτρα.
- [7] Ηλεκτρονική Πύλη του Ασκληπιού (2008), Χρωμοσώματα.
<http://panacea.med.uoa.gr/topic.aspx?id=176> [Πρόσβαση 8 Σεπτεμβρίου 2014].
- [8] Θεοδώρου Γ.(2010). Εισαγωγή στην Ασαφή Λογική. [Πρόσβαση 20 Αυγούστου 2014].
- [9] Κεραυνού Ε.(2000). Τεχνητή Νοημοσύνη και έμπειρα συστήματα. Διάλεξη. [Πρόσβαση 18 Αυγούστου 2014].
- [10] Κούλας Σ, (2012). Συστήματα υπολογιστικής νοημοσύνης για διάγνωση στην ιατρική- η περίπτωση του συνδρόμου Down. Ατομική διπλωματική εργασία. Κύπρος.

[11] Κουλουριώτης Δ., (2001), Εξελικτικοί ασαφείς εννοιολογικοί γράφοι: ανάπτυξη τεχνικής και εφαρμογή στην μοντελοποίηση, έλεγχο και πρόβλεψη δυναμικών συστημάτων.

[12] Λοίζου Ι, (2011). Μελέτη της σημαντικότητας των χαρακτηριστικών εισόδου σε συστήματα υπολογιστικής νοημοσύνης για διάγνωση στην ιατρική. Ατομική διπλωματική εργασία. Κύπρος.

[13] Νεοφύτου Φ, (2011). Σύστημα υπολογιστικής νοημοσύνης για διάγνωση στην ιατρική. Ατομική διπλωματική εργασία. Κύπρος.

[14] Νικολαΐδης, Κ. Η., Σούκα, Α. Π., Σκέντου, Χ. (2004). Το υπερηχογράφημα 11-13+6 εβδομάδων.[Πρόσβαση 20 Σεπτεμβρίου 2014].

[15] Οικονόμου Π, Ασαφής Λογική. [Πρόσβαση 19 Αυγούστου 2014].

[16] Παπαγεωργίου Ε. (2004). Νέες μεθόδους εκμάθησης για ασαφή γνωστικά δίκτυα και εφαρμογές στην ιατρική και βιομηχανία. Διδακτορική διατριβή. Πάτρα.

[17] Παπανικολάου Ν. Ασαφή σύνολα και ασαφής τοπολογία.

[18] Παπαδάκης Σ και Αδαμίδης Π. (2004). Ασαφή συστήματα, Θεωρία και εργαστηριακές ασκήσεις.

[19] Παπαϊωάννου Μ. (2014). Αναφορά Π.13 Εσωτερική αναφορά σχετικά με τις ιδιαιτερότητες παραμέτρων και αλληλεπιδράσεων.

[20] Ρεφανίδης Γ.(2011). Νευρωνικά Δίκτυα και εξελικτικοί αλγόριθμοι. Διάλεξη.

[21] Σελής Τ. Τεχνητή Νοημοσύνη.

[22] Σπυροπούλου Π.(2009). Ανάπτυξη εφαρμογής προσωπικού ηλεκτρονικού ιατρικού φακέλου ασθενή για ιατρική χρήση. Διπλωματική εργασία. Πάτρα.

[23] Σχίζας Ν. Χ.(2014). Ηλεκτρονική Υγεία. Ηλεκτρονικός φάκελος ασθενή. Διαλέξεις μαθήματος ΕΠΛ 679. Λευκωσία.

[24] Τζουχνικά (2011) . Νευρωνικά δίκτυα και εφαρμογές. Διπλωματική εργασία.

[25] Χρίστου Χ, (2013). Συστήματα υπολογιστικής νοημοσύνης για πρόβλεψη χρωμοσωμικών ανωμαλιών του εμβρύου κατά την εγκυμοσύνη. Ατομική διπλωματική εργασία . Κύπρος.

Ξένη βιβλιογραφία

- [26] Astraia software (2014). Astraia software gmbh. Online.
<https://www.astraia.com/en/products/> [Πρόσβαση 09 Σεπτεμβρίου 2014].
- [27] American Pregnancy Association - APA (2014). Triple Screen Test. online.
<http://americanpregnancy.org/prenatal-testing/triple-screen-test/> [Πρόσβαση 09 Σεπτεμβρίου 2014].
- [28] Baby-baby (2014). Down Syndrome . Online
<http://www.babybaby.gr/showarticle.jsp?CMCCode=01010107&extLang> [Πρόσβαση 10 Σεπτεμβρίου 2014].
- [29] Bilardo C, Malulera M, Zikulning L, Schipper M, Hecher K, . Ductus venosus studies in fetuses at high risk for chromosomal or heart abnormalities.. relationship with nuchal translucency measurement and fetal outcome.
- [30] Cicero S, Curcio P, Papageorgiou A, Sonek J, Nikolaides K, . Absence of Nasal bone in fetuses with trisomy 21 at 11-14 weeks of gestation. An observational study.
- [31] Cicero,C., Rembouskos, G., Vandecruys, H., m. Hogg, M., Nicolaides, K.H (2004). Likelihood ratio for trisomy 21 in fetuses with absent nasal bone at the 11–14-week scan, *Ultrasound Obstetric Gynaecology*, **23**: 218-223
- [32] Down Syndrome Association (2014). About Down Syndrome. Online
<http://www.downs-syndrome.org.uk/about-downs-syndrome/what-is-downs-syndrome/> [Πρόσβαση 10 Σεπτεμβρίου 2014].

[33] Freeman, W. H. and Company (2000α). An Introduction to Genetic Analysis. Aneuploidy. 7th edition. Online <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK21870/> [Πρόσβαση 8 Σεπτεμβρίου 2014]

Freeman, W. H. and Company (2000β). An Introduction to Genetic Analysis. Aberrant euploidy. 7th edition. Online <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK22089/> [Πρόσβαση 8 Σεπτεμβρίου 2014].

[34] Gasioerek-wiens A, Tercanli S, Kozlowski P, Kossakiewicz A, Mindever S, Meybeng H, Kamin G, Germer U, Bielicki M, Hackelfer B, Sarlay D, Kuhn P, Klapp J, Bahlmann F, Pruccmayer M, Schneider K, Seefried W, Fritzer E, Kaisenbeng C. 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.

[35] Kosko B. (1986). Fuzzy Cognitive Maps International Journal of Man. Machine Studies (1986) 24, 65-75.

[36] Kugler, M. (2014). What are genes, DNA and chromosomes? online <http://rarediseases.about.com/od/geneticdisorders/a/genesbasics.htm> [Πρόσβαση 8 Σεπτεμβρίου 2014]

[37] Matias, A., Gomes, C., Flack, N., Montenegro, N., Nicolaides, K. H. (1998). Screening for chromosomal abnormalities at 10–14 weeks: the role of ductus venosus blood flow. *Ultrasound Obstet Gynaecol* , **12**: 380–384.

[38] National Human Genome Research Institute - NHGRI (2012) .Chromosomes (online) <http://www.genome.gov/26524120> [Πρόσβαση 8 Σεπτεμβρίου 2014].

[39] National Human Genome Research Institute - NHGRI (2014). Chromosome abnormalities (online) <http://www.genome.gov/11508982> [Πρόσβαση 08 Σεπτεμβρίου 2014].

- [40] Neokleous C, Nikolaides K, Neokleous K, Schizas C, (2010). First trimester diagnosis of trisomy 21 using artificial neural networks.
- [41] Neokleous C, Nikolaides K, Neokleous K, Schizas C, (2010). Artificial neural networks for non invasive chromosomal abnormality by screening of fetuses.
- [42] Neokleous K, Nikolaides K, Syngelaki (2012). Artificial Neural Networks to investigate the importance and the sensitivity to various parameters used for the prediction of chromosomal abnormalities. Artificial intelligence applications. Vol. 382 p. 46-55.
- [43] NHS National Genetics and Genomics Education Centre (2013). Patau syndrome. Online <http://www.geneticseducation.nhs.uk/genetic-conditions-54/691-patau-syndrome-new> [Πρόσβαση 10 Σεπτεμβρίου 2014]
- [44] NHS choices (2012a). Edwards' syndrome (trisomy 18). Online <http://www.nhs.uk/conditions/edwards-syndrome/Pages/Introduction.aspx> [Πρόσβαση 10 Σεπτεμβρίου 2014].
- [45] NHS choices (2012b). Turner syndrome. Online <http://www.nhs.uk/conditions/Turners-syndrome/Pages/Introduction.aspx> [Πρόσβαση 10 Σεπτεμβρίου 2014].
- [46] NHS choices (2015). Down syndrome. Online <http://www.nhs.uk/conditions/Downs-syndrome/Pages/Introduction.aspx> [Πρόσβαση 10 Σεπτεμβρίου 2014].
- [47] Nikolaides k, (2004). Nuchal translucency and other first trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities. American journal of obstetrics and gynaecology . vol. 191. P. 45-67.
- [48] Nikolaides k, (2004). The 11-13 kai 6 weeks scan <fetal medicine foundation.> London.

- [49] Nikolaides K. H. (2011). Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks, *Prenatal Diagnosis*, **31**: 7–15. Πρόσβαση 20 Σεπτεμβρίου 2014.
- [50] Nikolaides K (2015). Screening for aneuploidies by cell-free DNA testing.
- [51] Stach W, Kurgan Z, Pedrycz W , Reformat M (2005). Genetic learning of fuzzy cognitive maps 371-401.
- [52] Stylios C & Groumpos P. (2000). Fuzzy Cognitive Maps in Modeling Supervisory control System. *Journal of Intelligent & Fuzzy Systems* 83-98.
- [53] Stylios C.D & Georgopoulos V. (2010). Fuzzy Cognitive Maps for Medical Decision Support – A Paradigm from obstetricians. 32nd Annual International conference. Buenos Aires.
- [54] Stylios C, Georgopoulos V, Malandraki G, Chouliano S (2008). Fuzzy Cognitive maps architectures for medical decision support systems.
- [55] The Fetal Medicine Centre - FMF (2014). Ultrasound scans. Nuchal scans. online <http://www.fetalmedicine.com/nuchal-scan> [Πρόσβαση 09 Σεπτεμβρίου 2014].
- [56] Users sch.gr /jenyk/index.php/ artificial intelligence-εργαστήριο ρομποτικής.
Turner, H. H. (1938). "A syndrome of [infantilism](#), congenital [webbed neck](#), and [cubitus valgus](#)". *Endocrinology* **23**: 566–74.
- [57] Van den Hof, M. C., Douglas, W. R. (2005). Fetal Soft Markers in Obstetric Ultrasound, *Journal in Obstetric Gynaecology Canada*, 27 **(6)**: 592–612
- [58] El.Wikipedia org/wiki Artificial Intelligence.
- [59] [WWW.business dictionary.com/.../fuzzy logic](#). What is fuzzy logic? Definition and meaning. Retrieved from internet 14 /08/2014.

[60] www.cs.uoi.gr/~pitoura/courses/dm/cluster-matlab.html

[61] www.tranea.gr/epistimoniko/paper06-pdf ηλεκτρονικός ιατρικός φάκελος.
(πρόσβαση 30 Νοεμβρίου 2014).

[62] www2.ucy.ac.cy/~xenophon/pubs/matlab_intro.pdf.