



ΕΘΝΙΚΟ ΜΕΤΣΟΒΙΟ ΠΟΛΥΤΕΧΝΕΙΟ
ΣΧΟΛΗ ΗΛΕΚΤΡΟΛΟΓΩΝ ΜΗΧΑΝΙΚΩΝ ΚΑΙ ΜΗΧΑΝΙΚΩΝ
ΥΠΟΛΟΓΙΣΤΩΝ
ΤΟΜΕΑΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΚΗΣ ΚΑΙ ΥΠΟΛΟΓΙΣΤΩΝ

Διάγνωση Αυτισμού με Χρήση Συνελικτικού Δικτύου
Γράφων

ΔΙΠΛΩΜΑΤΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

του

ΔΗΜΗΤΡΑΚΟΠΟΥΛΟΥ ΠΑΥΛΟΥ

Επιβλέπων : Σταφυλοπάτης Ανδρέας-Γεώργιος
Καθηγητής Ε.Μ.Π.

Αθήνα, Ιούλιος 2020

Η σελίδα αυτή είναι σκόπιμα λευκή.



ΕΘΝΙΚΟ ΜΕΤΣΟΒΙΟ ΠΟΛΥΤΕΧΝΕΙΟ
ΣΧΟΛΗ ΗΛΕΚΤΡΟΛΟΓΩΝ ΜΗΧΑΝΙΚΩΝ
ΚΑΙ ΜΗΧΑΝΙΚΩΝ ΥΠΟΛΟΓΙΣΤΩΝ
ΤΟΜΕΑΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΚΗΣ
ΚΑΙ ΥΠΟΛΟΓΙΣΤΩΝ

Διάγνωση Αυτισμού με Χρήση Συνελικτικού Δικτύου Γράφων

ΔΙΠΛΩΜΑΤΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

του

ΔΗΜΗΤΡΑΚΟΠΟΥΛΟΥ ΠΑΥΛΟΥ

Επιβλέπων : Σταφυλοπάτης Ανδρέας-Γεώργιος
Καθηγητής Ε.Μ.Π.

Εγκρίθηκε από την τριμελή εξεταστική επιτροπή την 8^η Ιουλίου 2020.

(Υπογραφή)

.....
Ανδρέας-Γεώργιος
Σταφυλοπάτης
Καθηγητής Ε.Μ.Π.

(Υπογραφή)

.....
Γιώργος Στάμου
Καθηγητής Ε.Μ.Π.

(Υπογραφή)

.....
Κωνσταντίνα Νικήτα
Καθηγήτρια Ε.Μ.Π.

Αθήνα, Ιούλιος 2020

(Υπογραφή)

.....

ΔΗΜΗΤΡΑΚΟΠΟΥΛΟΣ ΠΑΥΛΟΣ

Διπλωματούχος Ηλεκτρολόγος Μηχανικός και Μηχανικός Υπολογιστών Ε.Μ.Π.

Copyright © Παύλος Δημητρακόπουλος 2020 – Με επιφύλαξη παντός δικαιώματος.
All rights reserved

Απαγορεύεται η αντιγραφή, αποθήκευση και διανομή της παρούσας εργασίας, εξ ολοκλήρου ή τμήματος αυτής, για εμπορικό σκοπό. Επιτρέπεται η ανατύπωση, αποθήκευση και διανομή για σκοπό μη κερδοσκοπικό, εκπαιδευτικής ή ερευνητικής φύσης, υπό την προϋπόθεση να αναφέρεται η πηγή προέλευσης και να διατηρείται το παρόν μήνυμα. Ερωτήματα που αφορούν τη χρήση της εργασίας για κερδοσκοπικό σκοπό πρέπει να απευθύνονται προς τον συγγραφέα. Οι απόψεις και τα συμπεράσματα που περιέχονται σε αυτό το έγγραφο εκφράζουν το συγγραφέα και δεν πρέπει να ερμηνευθεί ότι αντιπροσωπεύουν τις επίσημες θέσεις του Εθνικού Μετσόβιου Πολυτεχνείου.

Περίληψη

Στόχος αυτής της διπλωματικής εργασίας είναι η διάγνωση του αυτισμού από δεδομένα που προκύπτουν από την απεικόνιση του εγκεφάλου με τη μέθοδο του fMRI και από ένα άλλο σύνολο φαινοτυπικών δεδομένων που σχετίζονται με τον αυτισμό (π.χ. φύλο) με τη χρήση συνελκτικού νευρωνικού δικτύου σε γράφο (Graph Convolutional Neural Network ή G-CNN). Τα δεδομένα που χρησιμοποιήθηκαν αποκτήθηκαν από τη βάση του Autism Brain Imaging Data Exchange (ABIDE), το οποίο έχει συγκεντρώσει δεδομένα νευροεγκεφαλικής απεικόνισης από εργαστήρια από όλο τον κόσμο. Το κύριο χαρακτηριστικό του μοντέλου που υλοποιήσαμε είναι ότι δεν αξιοποιεί μόνο τα δεδομένα της εγκεφαλικής απεικόνισης αλλά και ένα σύνολο φαινοτυπικών πληροφοριών που συνδέουν μεταξύ τους τα δείγματα του πληθυσμού, με τη βασική υπόθεση ότι αυτές οι πληροφορίες θα βοηθήσουν δραστικά στην αύξηση της ακρίβειας των προβλέψεων. Ο πληθυσμός μας αποτελείται από 871 δείγματα που δομήσαμε σε ένα γράφο, του οποίου οι ακμές αντιπροσωπεύουν τα κοινά χαρακτηριστικά που έχουν μεταξύ τους οι κόμβοι-δείγματα (π.χ. φύλο, ηλικία). Πειραματιστήκαμε με διάφορες παραλλαγές της αρχιτεκτονικής του γράφου και με διάφορες παραμέτρους του μοντέλου, και καταφέραμε να πετύχουμε ακρίβεια προβλέψεων μέχρι και 69%, όταν το state of the art είναι 70,4% (Parisot et al., 2018).

Λέξεις Κλειδιά: αυτισμός, απεικονιστικές μέθοδοι του εγκεφάλου, fMRI, ημι-επιβλεπόμενη μηχανική μάθηση, συνελκτικά νευρωνικά δίκτυα γράφων (G-CNNs).

Η σελίδα αυτή είναι σκόπιμα λευκή.

Abstract

The aim of this diploma thesis is to diagnose autism from data obtained from brain imaging using the fMRI method and from another set of phenotypic data related to autism (eg gender) using a Graph Convolutional Neural Network (G-CNN). The data used were obtained from the Autism Brain Imaging Data Exchange (ABIDE) database, which has collected neurobrain imaging data from laboratories around the world. The main feature of the model we implemented is that it uses not only the brain imaging data but also a set of phenotypic information that connects the population samples, with the basic assumption that this information will drastically help increase the accuracy of the predictions. Our population consists of 871 samples that we have structured in a graph, the edges of which represent the common features of the nodes (eg gender, age). We experimented with different variants of the graph's architecture and with different parameters of the model, and we managed to achieve prediction accuracy of up to 69%, when the state of the art is 70.4% (Parisot et al., 2018).

Keywords: autism, brain imaging methods, fMRI, semi-supervised machine learning, graph convolutional neural network (G-CNN).

Η σελίδα αυτή είναι σκόπιμα λευκή.

Ευχαριστίες

Η παρούσα διπλωματική εργασία εκπονήθηκε στα πλαίσια του προπτυχιακού κύκλου σπουδών της σχολής Ηλεκτρολόγων Μηχανικών & Μηχανικών Υπολογιστών και πραγματοποιήθηκε σε συνεργασία με το Εργαστήριο Ευφών Συστημάτων του τομέα Τεχνολογία Πληροφορικής και Υπολογιστών. Αρχικά, θα ήθελα να ευχαριστήσω τον κ. Ανδρέα-Γεώργιο Σταφυλοπάτη, Καθηγητή Ε.Μ.Π., που ήταν ο επιβλέπων της διπλωματικής εργασίας μου. Επίσης, οφείλω ένα μεγάλο ευχαριστώ στον κ. Γεώργιο Σιόλα, ΕΔΙΠ Ε.Μ.Π., ο οποίος με βοήθησε στην επιλογή του θέματος και συνεισέφερε καθοριστικά στην εκπόνηση της εργασίας από την αρχή μέχρι το τέλος. Τέλος, θα ήθελα να ευχαριστήσω τους γονείς μου και τον αδερφό μου για όλη τη στήριξη που μου παρείχαν καθ' όλη τη διάρκεια των σπουδών μου.

Η σελίδα αυτή είναι σκόπιμα λευκή.

Πίνακας περιεχομένων

1	Εισαγωγή	14
1.1	Αυτισμός και διάγνωση	14
1.2	Αντικείμενο διπλωματικής	15
1.3	Οργάνωση κειμένου	15
2	Θεωρητικό Υπόβαθρο	16
2.1	Μηχανική Μάθηση και Νευρωνικά Δίκτυα	16
2.2	Ημι-επιβλεπόμενη Μηχανική Μάθηση	16
2.3	CNN και ευκλείδειες δομές δεδομένων.....	17
2.4	Φασματική συνέλιξη σε γράφο και G-CNNs.....	19
2.4.1	Γενικά στοιχεία του γράφου και συμβολισμοί.....	19
2.4.2	Ο πίνακας Laplace του γράφου	20
2.4.3	Μετασχηματισμός Fourier στον γράφο	20
2.4.4	Φασματική συνέλιξη σε γράφο και προσέγγιση με πολυώνυμο Chebyshev	21
2.5	Μέθοδοι μείωσης διαστατικότητας	24
2.5.1	Autoencoder (AE).....	24
2.6	Συναρτήσεις κόστους	25
2.6.1	Mean Squared Error loss function	26
2.6.2	Cross Entropy loss function.....	26
2.7	Συναρτήσεις ενεργοποίησης	27
2.7.1	Γραμμική συνάρτηση ενεργοποίησης.....	27
2.7.2	Logistic ή Sigmoid activation function	27
2.7.3	Συνάρτηση ενεργοποίησης υπερβολικής εφαπτομένης.....	28
2.7.4	Rectified Linear Unit (ReLU) activation function.....	29
3	Αυτισμός και η απεικονιστική μέθοδος fMRI	30
3.1	Τι ορίζεται ως αυτισμός.....	30
3.2	Συμπτώματα του αυτισμού	30
3.3	Τα αίτια του αυτισμού	31
3.4	Η διάγνωση του αυτισμού και επίσημες διαγνωστικές μέθοδοι	32
3.5	Η απεικονιστική μέθοδος fMRI	33
4	Σχετικές εργασίες και έρευνες	37

4.1	Ημι-επιβλεπόμενη μάθηση βασισμένη σε γράφους	37
4.2	Νευρωνικά δίκτυα σε γράφο.....	37
4.3	Μοντέλα βασισμένα σε γράφο για πρόβλεψη ασθένειας	38
4.4	Νευρωνικά δίκτυα και διάγνωση αυτισμού.....	39
5	Το σύνολο των δεδομένων	41
5.1	Η βάση του ABIDE.....	41
5.2	Δεδομένα και προεπεξεργασία.....	42
5.3	Φαινοτυπικά δεδομένα	44
6	Το μοντέλο του G-CNN.....	46
6.1	Γενική περιγραφή του μοντέλου	46
6.2	Η δομή του γράφου	47
6.2.1	<i>Το διάγραμμα των χαρακτηριστικών.....</i>	<i>47</i>
6.2.2	<i>Οι ακμές του γράφου.....</i>	<i>48</i>
6.2.3	<i>Η αρχιτεκτονική του G-CNN.....</i>	<i>50</i>
7	Αποτελέσματα.....	52
7.1	Το στήσιμο της πειραματικής διαδικασίας.....	52
7.2	Ο ρόλος των διαστάσεων και του πολυωνυμικού βαθμού	53
7.2.1	<i>Πειράματα και αποτελέσματα</i>	<i>53</i>
7.2.2	<i>Σχολιασμός αποτελεσμάτων και συμπεράσματα.....</i>	<i>56</i>
7.3	Ο ρόλος των φαινοτυπικών δεδομένων.....	57
7.3.1	<i>Πειράματα και αποτελέσματα</i>	<i>57</i>
7.3.2	<i>Σχολιασμός αποτελεσμάτων και συμπεράσματα.....</i>	<i>59</i>
7.4	Οι κατάλληλες φαινοτυπικές πληροφορίες.....	60
7.4.1	<i>Πειράματα και αποτελέσματα</i>	<i>60</i>
7.4.2	<i>Σχολιασμός αποτελεσμάτων και συμπεράσματα.....</i>	<i>64</i>
7.5	Το ποσοστό των δεδομένων με ετικέτα.....	65
7.5.1	<i>Πειράματα και αποτελέσματα</i>	<i>65</i>
7.5.2	<i>Σχολιασμός αποτελεσμάτων και συμπεράσματα.....</i>	<i>67</i>
8	Επίλογος.....	68
8.1	Σύνοψη και συμπεράσματα	68
8.2	Προκλήσεις και δυσκολίες	70

8.3	Μελλοντικές επεκτάσεις.....	70
9	Βιβλιογραφία	72

1

Εισαγωγή

1.1 Αυτισμός και διάγνωση

Οι όροι αυτισμός και ASD (Autism Spectrum Disorder) χρησιμοποιούνται για να περιγράψουν ένα σύνολο διαβρωτικών νευροαναπτυξιακών διαταραχών. Τα άτομα που πάσχουν από αυτισμό παρουσιάζουν δυσκολίες στις κοινωνικές αλληλεπιδράσεις και στην επικοινωνία και χαρακτηρίζονται από ένα περιορισμένο και επαναλαμβανόμενο ρεπερτόριο ενδιαφερόντων και δραστηριοτήτων. Υπολογίζεται ότι ο αριθμός των ατόμων με διαταραχή αυτισμού ξεπερνά τα 24 εκατομμύρια παγκοσμίως. Εκτιμάται ότι 1-2 στους 1000 ανθρώπους πάσχουν από αυτισμό παγκοσμίως, ενώ στις Η.Π.Α. το 2017 το 1,5% των παιδιών διαγνώστηκαν με αυτή τη διαταραχή (Lyll et al., 2017). Η καλύτερη αντιμετώπιση του αυτισμού είναι αποδεδειγμένα η πρώιμη παρέμβαση με ειδική αγωγή από την προσχολική ηλικία και για το λόγο αυτό είναι εύκολο να αντιληφθεί κανείς την αξία μιας σωστής και έγκαιρης διάγνωσης. Μέχρι στιγμής, η διάγνωση του αυτισμού βασίζεται σε ορισμένα συμπεριφορικά κριτήρια και πραγματοποιείται με την επίβλεψη ειδικών ψυχολόγων ή και με τη συμπλήρωση ερωτηματολογίων από τους γονείς. Ωστόσο, υπάρχουν ενδείξεις ότι ο αυτισμός σχετίζεται στενά με τον τρόπο που συνδέονται και επικοινωνούν οι διάφορες περιοχές του εγκεφάλου μεταξύ τους. Το γεγονός αυτό σε συνδυασμό με την ανάπτυξη της απεικονιστικής μεθόδου fMRI έχει στρέψει την έρευνα τα τελευταία χρόνια στην προσπάθεια διάγνωσης του αυτισμού από τέτοια απεικονιστικά δεδομένα του εγκεφάλου και φυσικά η Τεχνητή Νοημοσύνη και η Μηχανική Μάθηση έρχονται να συμβάλουν σε αυτή την προσπάθεια.

1.2 Αντικείμενο διπλωματικής

Αυτή η διπλωματική εργασία αφορά τη διάγνωση του αυτισμού όχι από δεδομένα που βασίζονται στη συμπεριφορά του ατόμου, αλλά από δεδομένα που προκύπτουν από την fMRI απεικόνιση του εγκεφάλου του. Πρόκειται για ένα ενδιαφέρον και παράλληλα δύσκολο θέμα αφού συνδυάζει και εμβαθύνει σε πολλούς επιστημονικούς τομείς: ιατρική μελέτη του αυτισμού, τεχνολογίες απεικόνισης του εγκεφάλου και ανάλυση τέτοιων δεδομένων και φυσικά τη μηχανική μάθηση και τα νευρωνικά δίκτυα. Στόχος αυτής της εργασίας είναι η υλοποίηση ενός συστήματος που θα μπορεί να προβλέπει επιτυχώς την ύπαρξη αυτισμού και να διαχωρίζει σε ένα πλήθος ατόμων τα υγιή από τα άτομα που πάσχουν από αυτισμό. Στον πληθυσμό των ατόμων, εκτός από τα απεικονιστικά δεδομένα, ενσωματώσαμε και κάποια φαινοτυπικά δεδομένα που αφορούν το ίδιο το άτομο (φύλο, ηλικία) αλλά και το ερευνητικό κέντρο στο οποίο πραγματοποιήθηκε η fMRI απεικόνιση, πιστεύοντας ότι αυτή η ενσωμάτωση θα αποφέρει καλύτερα ποσοστά ακρίβειας των προβλέψεων, όπως προτείνεται από την (Parisot, 2018).

1.3 Οργάνωση κειμένου

Η διπλωματική αυτή εργασία οργανώνεται σε 8 κεφάλαια. Στο κεφάλαιο 2 αναλύεται το θεωρητικό υπόβαθρο από την οπτική γωνία της Τεχνητής Νοημοσύνης και των νευρωνικών δικτύων. Στο κεφάλαιο 3 περιγράφεται ο αυτισμός και αναλύεται η απεικονιστική μέθοδος fMRI. Στο κεφάλαιο 4 παρατίθενται σχετικές εργασίες και έρευνες που αφορούν τη συνεισφορά των νευρωνικών δικτύων στη διάγνωση ασθενειών και ειδικότερα του αυτισμού. Στο κεφάλαιο 5 γίνεται αναλυτική περιγραφή του dataset και όλων των δεδομένων που χρησιμοποιήσαμε. Στο κεφάλαιο 6 παρουσιάζουμε και περιγράφουμε το μοντέλο που υλοποιήσαμε. Στο κεφάλαιο 7 εμφανίζουμε και σχολιάζουμε τα αποτελέσματα των πειραμάτων που πραγματοποιήσαμε και παραθέτουμε τα συμπεράσματά μας. Στο κεφάλαιο 8 συνοψίζουμε τα συνολικά συμπεράσματα, αναφέρουμε τις προκλήσεις που παρουσιάστηκαν κατά την εκπόνηση της εργασίας και παραθέτουμε σκέψεις για μελλοντικές επεκτάσεις του θέματος.

2

Θεωρητικό Υπόβαθρο

Στο κεφάλαιο αυτό γίνεται αναφορά και αναλυτική εξήγηση της θεωρίας από τη σκοπιά της Μηχανικής Μάθησης και των νευρωνικών δικτύων. Εξηγούμε τι σημαίνει ημι-επιβλεπόμενη Μηχανική Μάθηση, αναλύονται οι τεχνικές συνέλιξης και φιλτραρίσματος σε έναν γράφο και περιγράφεται μια ενδιαφέρουσα τεχνική μείωσης της διαστατικότητας, ο Autoencoder.

2.1 Μηχανική Μάθηση και Νευρωνικά Δίκτυα

Η Μηχανική Μάθηση (Machine Learning ή ML) είναι ο τομέας της Τεχνητής Νοημοσύνης που μελετά αλγορίθμους και συστήματα που μαθαίνουν και βελτιώνονται αυτόματα αξιοποιώντας την προγενέστερη γνώση και εμπειρία τους. Τα Νευρωνικά Δίκτυα είναι συστήματα Μηχανικής Μάθησης, εμπνευσμένα από τα βιολογικά δίκτυα νευρώνων στις δομές του εγκεφάλου, και χρησιμοποιούνται για να πάρουν αποφάσεις ή να κάνουν προβλέψεις αυτόματα σε προβλήματα που οι συμβατικοί αλγόριθμοι είναι λιγότερο αποτελεσματικοί.

2.2 Ημι-επιβλεπόμενη Μηχανική Μάθηση

Σε μία από τις πρώτες κατηγοριοποιήσεις της, η Μηχανική Μάθηση χωρίστηκε σε 3 κατηγορίες: στην επιβλεπόμενη, στη μη επιβλεπόμενη και στην ενισχυτική μάθηση. Κατά την επιβλεπόμενη μάθηση το σύνολο των δεδομένων περιλαμβάνει τόσο τις εισόδους (feature vectors) όσο και τις αντίστοιχες επιθυμητές εξόδους (labels). Το

σύστημα συγκρίνει την έξοδό του με την επιθυμητή έξοδο και προσαρμόζει ανάλογα τις ελεύθερες παραμέτρους του, ώστε σε βάθος χρόνου να βελτιώσει την ακρίβεια των προβλέψεων. Στη μη επιβλεπόμενη μάθηση το σύνολο των δεδομένων περιλαμβάνει μόνο τις εισόδους χωρίς τις αντίστοιχες ετικέτες τους. Είναι σχεδιασμένα ώστε να βρίσκουν κρυμμένα μοτίβα και κοινά γνωρίσματα ανάμεσα στα δεδομένα εισόδου και χρησιμοποιούνται κυρίως για την ομαδοποίηση δεδομένων.

Τα δεδομένα με ετικέτα είναι συχνά δύσκολο, δαπανηρό και χρονοβόρο να συγκεντρωθούν, ενώ τα δεδομένα χωρίς ετικέτα είναι σχετικά πιο εύκολο να αποκτηθούν. Το **semi-supervised learning** (ημι-επιβλεπόμενη μάθηση) είναι μια μέθοδος Μηχανικής Μάθησης, που έρχεται να λύσει αυτό το πρόβλημα, καθώς συνδυάζει στοιχεία από την επιβλεπόμενη και τη μη-επιβλεπόμενη μάθηση και κατά την οποία ένα μεγάλο μέρος από τα δεδομένα που χρησιμοποιούνται στην εκπαίδευση του συστήματος δεν φέρουν ετικέτα (unlabeled). Υπάρχουν πολλές μέθοδοι ημι-επιβλεπόμενης μάθησης, όπως η αυτοεκπαίδευση δεδομένων, τα μεταγωγικά SVMs καθώς και μέθοδοι βασισμένες σε μοντέλα γράφων και όταν χρησιμοποιηθούν με το σωστό τρόπο γίνονται πολύ αποτελεσματικές (Zhu, 2005).

2.3 CNN και ενκλειδείς δομές δεδομένων

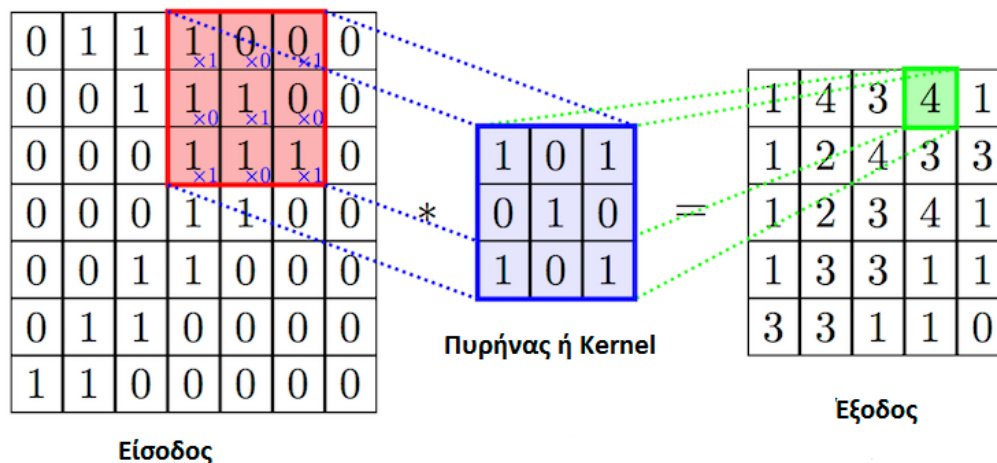
Προκειμένου να γίνει κατανοητή η ανάγκη για τα Graph-CNNs, είναι αναγκαίο να αναλυθούν σε έναν βαθμό τα συμβατικά CNNs και κάποιες βασικές ιδιότητες της αρχιτεκτονικής τους που τα καθιστούν χρήσιμα και αποτελεσματικά.

Τα CNNs είναι ένας ευρέως γνωστός τύπος νευρωνικών δικτύων και χρησιμοποιούνται κυρίως για ανάλυση εικόνας και βίντεο αλλά και για άλλες εφαρμογές, όπως επεξεργασία φυσικής γλώσσας, ανακάλυψη φαρμάκων και άλλα. Εκμεταλλευόμενα την τοπικότητα των δεδομένων εισόδου κατάφεραν να έχουν πολύ καλύτερα αποτελέσματα στις παραπάνω εφαρμογές από τα συμβατικά νευρωνικά δίκτυα (Wu et al., 2020).

Γενικά, η αρχιτεκτονική ενός CNN αποτελείται από 3 βασικά μέρη:

- Τον πυρήνα (ή kernel): πρόκειται για ένα φίλτρο συγκεκριμένων διαστάσεων, το οποίο διατρέχει το πλέγμα της εικόνας και υπολογίζει το εσωτερικό γινόμενο του φίλτρου με την είσοδο, παράγοντας έτσι

έναν χάρτη ενεργοποίησης (activation map). Με την εκπαίδευση του δικτύου, τα φίλτρα “μαθαίνουν” να ενεργοποιούνται όταν εμφανίζεται ένα συγκεκριμένο χαρακτηριστικό σε αυτή την περιοχή της εικόνας.



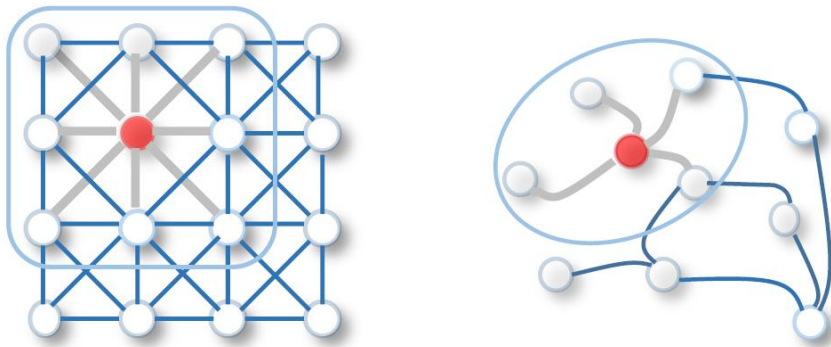
Εικόνα 1: Η διαδικασία του filtering κατά τη συνέλιξη σε 2D grid. Ο πυρήνας (kernel) διασχίζει την είσοδο και υπολογίζει τις τιμές στην έξοδο.

- Pooling: όπως με τον πυρήνα, έτσι και εδώ πρόκειται για ένα “παράθυρο” που διατρέχει το πλέγμα της εισόδου, αλλά αυτή τη φορά κρατάει τις μεγαλύτερες (πιο σημαντικές) τιμές των pixel (max pooling) ή υπολογίζει τη μέση τιμή τους (mean pooling).
- Flattening: είναι η κατάρρευση του 2D ή 3D πλέγματος σε ένα μονοδιάστατο πίνακα, ο οποίος περνάει από ένα πλήρως συννεκτικό επίπεδο (fully connected layer) που θα δώσει και την τελική πρόβλεψη.

Τα δεδομένα που μπαίνουν ως είσοδοι στα CNNs (π.χ. μια εικόνα, ένα βίντεο) έχουν ένα κοινό χαρακτηριστικό: είναι δομημένα σε **ευκλείδειο χώρο** (π.χ. 2D ή 3D grids). Κάθε στοιχείο των δεδομένων π.χ. pixel έχει συγκεκριμένη θέση στο πλέγμα της εικόνας, αλλά και συγκεκριμένους γείτονες. Αυτή ακριβώς η **τοπικότητα**, **στατικότητα** και **διατεταγμένη δομή** των δεδομένων καθιστά δυνατή την εφαρμογή τεχνικών, όπως η συνέλιξη και το pooling, πάνω στις οποίες στηρίζονται τα CNNs (Rodolà et al., 2016) (Defferard et al., 2016).

2.4 Φασματική συνέλιξη σε γράφο και G-CNNs

Όπως είδαμε, τα συμβατικά CNNs μπορούν να είναι ιδιαίτερα αποτελεσματικά σε ευκλείδεια δεδομένα, καθώς είναι ικανά να εκμεταλλευτούν την τοπικότητα και την αυστηρή δομή τους, ώστε να εξάγουν τοπικά χαρακτηριστικά. Ωστόσο, υπάρχει ένας ολόενος και αυξανόμενος αριθμός εφαρμογών με δεδομένα που μπορούν να δομηθούν μόνο σε ακανόνιστους (μη-ευκλείδειους) χώρους και να αναπαρασταθούν μόνο με γράφους (Masci et al., 2016). Δεδομένα κοινωνικών δικτύων, γονιδιακά δεδομένα βιολογικών δικτύων καθώς και δεδομένα τηλεπικοινωνιακών δικτύων είναι κάποια σημαντικά παραδείγματα τέτοιων μη-ευκλείδειων δεδομένων, που η αναπαράστασή τους γίνεται στη μορφή γράφων. Το κύριο πρόβλημα, όμως, κατά τη μηχανική μάθηση σε γράφους είναι το να βρεθεί τρόπος να ενσωματωθούν στο μοντέλο οι πληροφορίες που αφορούν τη δομή του γράφου. Επίσης, η γενίκευση των CNNs στους γράφους αποτελεί ιδιαίτερα δύσκολη πρόκληση, καθώς πράξεις όπως η κλασική συνέλιξη ορίζονται και εφαρμόζονται μόνο σε διατεταγμένα, ευκλείδεια δεδομένα (Wu et al2020) (Defferd et al., 2016).



Εικόνα 2: Η πλήρως διατεταγμένη δομή που έχουν τα στοιχεία του 2D πλέγματος (Ευκλείδειος χώρος) σε αντίθεση με την ακανόνιστη δομή που έχουν τα στοιχεία του γράφου (μη Ευκλείδειος χώρος).

2.4.1 Γενικά στοιχεία του γράφου και συμβολισμοί

Ένας γράφος G αναπαρίσταται ως $G = (V, E)$, όπου V είναι το σύνολο των κόμβων και E το σύνολο των ακμών του γράφου. $|V| = n$ και $|E| = m$ είναι τα πλήθη των κόμβων και των ακμών αντίστοιχα. Το $v_i \in V$ αναπαριστά έναν κόμβο του γράφου

και το $e_{ij} = (v_i, v_j) \in E$ αναπαριστά μια ακμή από τον κόμβο v_j στον κόμβο v_i . Η γειτονιά ενός κόμβου v ορίζεται ως $N(v) = \{u \in V | (u, v) \in E\}$. Ο πίνακας γειτνίασης (adjacency matrix) είναι ένας $n \times n$ πίνακας A με $A_{ij} = 1$ αν $e_{ij} \in E$ και $A_{ij} = 0$ αν $e_{ij} \notin E$. Ο γράφος μπορεί να διαθέτει χαρακτηριστικά κόμβων X , όπου $X \in \mathbb{R}^{n \times d}$ είναι ο πίνακας χαρακτηριστικών των κόμβων, με $X_v \in \mathbb{R}^d$ να είναι το διάνυσμα χαρακτηριστικών (feature vector) του κόμβου v .

2.4.2 Ο πίνακας Laplace του γράφου

Προσεγγίζουμε τις συνελίξεις στους γράφους από τη φασματική σκοπιά. Ένας σημαντικός τελεστής για τη φασματική ανάλυση γράφων είναι η Λαπλασιανή του γράφου (graph Laplacian), η οποία ορίζεται ως $\mathcal{L} = D - A \in \mathbb{R}^{n \times n}$. Ο πίνακας D είναι ο degree matrix του γράφου, ο οποίος είναι διαγώνιος με $D_{ii} = \sum_j A_{ij}$. Στην κανονικοποιημένη μορφή ο πίνακας Laplace ορίζεται ως $\mathcal{L} = I_n - D^{-1/2} A D^{-1/2}$, όπου I_n είναι ο μοναδιαίος πίνακας. Ο κανονικοποιημένος πίνακας Laplace του γράφου έχει την ιδιότητα να είναι πραγματικός, συμμετρικός και θετικά ημιορισμένος, οπότε μπορεί να παραγοντοποιηθεί στη μορφή $\mathcal{L} = U \Lambda U^T$. Ο πίνακας $U = [u_0, u_1, \dots, u_{n-1}] \in \mathbb{R}^{n \times n}$ είναι ο πίνακας ιδιοδιανυσμάτων του \mathcal{L} και ο Λ είναι ο διαγώνιος πίνακας ιδιοτιμών με $\Lambda_{ii} = \lambda_i$. Τα ιδιοδιανύσματα του κανονικοποιημένου πίνακα Laplace σχηματίζουν ορθοκανονικό χώρο, δηλαδή $U^T U = I$.

2.4.3 Μετασχηματισμός Fourier στον γράφο

Στην επεξεργασία σήματος γράφου, το σήμα του γράφου (graph signal) $x \in \mathbb{R}^n$ είναι το διάνυσμα χαρακτηριστικών, όπου το x_i είναι το σήμα του $i_{\text{ου}}$ κόμβου. Ο μετασχηματισμός Fourier του σήματος x ορίζεται ως $\mathcal{F}(x) = U^T x$ και ο αντίστροφος μετασχηματισμός Fourier ορίζεται ως $\mathcal{F}(\hat{x}) = U \hat{x}$, όπου το \hat{x} αναπαριστά το σήμα που προκύπτει από τον ευθύ μετασχηματισμό Fourier. Ο μετασχηματισμός Fourier προβάλλει το σήμα εισόδου στον ορθοκανονικό χώρο, του οποίου η βάση είναι τα ιδιοδιανύσματα του κανονικοποιημένου πίνακα Laplace του γράφου. Τα στοιχεία του μετασχηματισμένου σήματος \hat{x} αποτελούν τις συντεταγμένες του σήματος εισόδου στο

νέο αυτό χώρο, ώστε το σήμα εισόδου να μπορεί να γραφεί ως $x = \sum_i \hat{x}_i u_i$. Η σχέση αυτή αποτελεί τον αντίστροφο μετασχηματισμό Fourier. Τώρα, μπορεί να οριστεί η συνέλιξη γράφου ενός σήματος εισόδου x με ένα φίλτρο $g \in \mathbb{R}^n$ ως:

$$\begin{aligned} x *_G g &= \mathcal{F}^{-1}(\mathcal{F}(x) \odot \mathcal{F}(g)) \\ &= U(U^T x \odot U^T g), \end{aligned}$$

όπου το \odot δηλώνει τον κατά στοιχείο πολλαπλασιασμό.

Αν δηλώσουμε το φίλτρο g ως $g_\theta = \text{diag}(U^T g)$, τότε η φασματική συνέλιξη στο γράφο απλοποιείται ως εξής:

$$x *_G g = U g_\theta U^T x \quad (1)$$

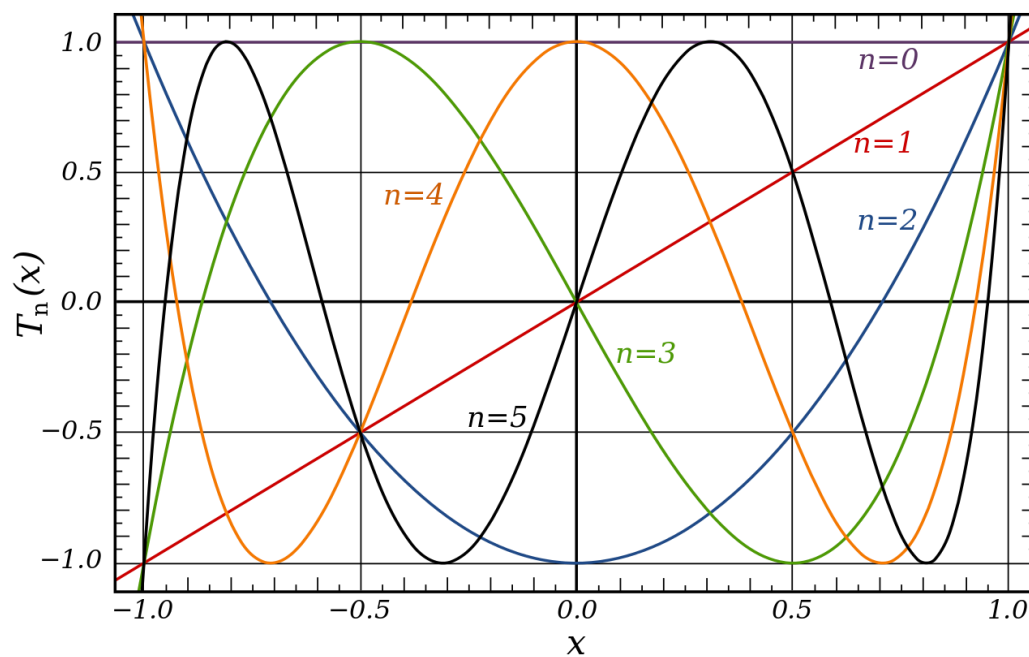
2.4.4 Φασματική συνέλιξη σε γράφο και προσέγγιση με πολυώνυμα

Chebyshev

Όπως γίνεται κατανοητό από την παραπάνω σχέση, για να υπολογιστεί η φασματική συνέλιξη σε ένα γράφο, πρέπει να υπολογίσουμε πρώτα τον πίνακα ιδιοδιανυσμάτων U και γνωρίζουμε πως αυτός ο υπολογισμός είναι εν γένει πολύ χρονοβόρος και υπολογιστικά μη αποδοτικός $O(n^3)$. Ωστόσο, είναι δυνατό να απαλλαχτούμε από αυτό τον υπολογισμό κάνοντας ορισμένες προσεγγίσεις και απλοποιήσεις. Μπορούμε να προσεγγίσουμε το φίλτρο g_θ με τα πολυώνυμα Chebyshev του διαγώνιου πίνακα Λ των ιδιοτιμών του γράφου, δηλαδή $g_\theta = \sum_{i=0}^K \theta_i T_i(\hat{\Lambda})$, όπου $\hat{\Lambda} = \frac{2\Lambda}{\lambda_{max}} - I_n$ με τιμές στο διάστημα $[-1,1]$. Τα πολυώνυμα Chebyshev ορίζονται αναδρομικά ως εξής: $T_i(x) = 2xT_{i-1}(x) - T_{i-2}(x)$, με $T_0(x) = 1$ και $T_1(x) = x$.

Πίνακας 1:
 Τα πολυώνυμα Chebyshev
 μέχρι και 5ου βαθμού.

k	Πολυώνυμο
0	1
1	x
2	$2x^2 - 1$
3	$4x^3 - 3x$
4	$8x^4 - 8x^2 + 1$
5	$16x^5 - 20x^3 + 5x$



Εικόνα 3: Η γραφική παράσταση των πολυωνύμων Chebyshev μέχρι και 5^{ου} βαθμού.

Επομένως, η (1) μπορεί τώρα να γραφεί:

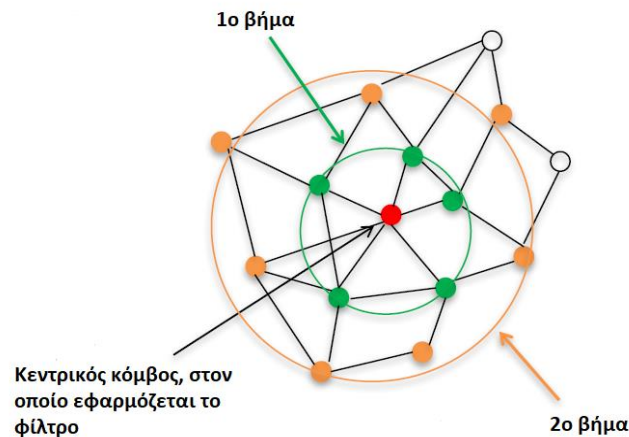
$$x *_{G} g = U \left(\sum_{i=0}^K \theta_i T_i(\hat{\Lambda}) \right) U^T x$$

$$= \sum_{i=0}^K \theta_i U T_i(\hat{\Lambda}) U^T x$$

Με μαθηματική επαγωγή μπορεί να αποδειχθεί, ότι $T_i(\hat{\mathcal{L}}) = U T_i(\hat{\Lambda}) U^T$, όπου $\hat{\mathcal{L}} = \frac{2\mathcal{L}}{\lambda_{max}} - I_n$. Άρα, με τη βοήθεια των πολυνύμων Chebyshev είναι δυνατό να υπολογιστεί αποδοτικά ($O(K|E|)$) (Defferard et al., 2016) η φασματική συνέλιξη σε ένα γράφο ως εξής:

$$x *_G g = \sum_{i=0}^K \theta_i T_i(\hat{\mathcal{L}}) x$$

Με τη μέθοδο αυτή μπορούμε πλέον να ορίσουμε ένα graph convolutional επίπεδο σε ένα νευρωνικό δίκτυο, όπου το διάνυσμα βαρών, δηλαδή οι παράμετροι που θα εκπαιδεύονται από το σύστημα θα είναι τα θ_i .



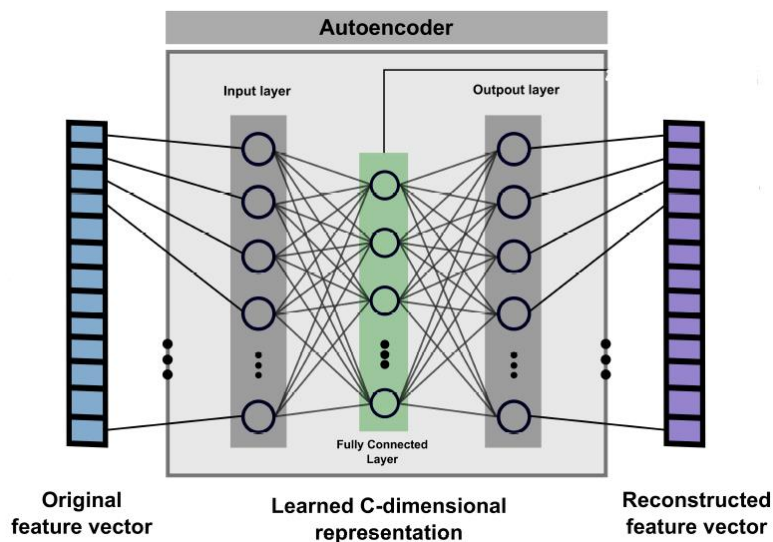
Εικόνα 4: : Η περιοχή του γράφου που λαμβάνεται υπόψη κατά το φιλτράρισμα, ανάλογα με τη δύναμη στην οποία υψώνεται ο πίνακας Laplace του γράφου. Π.χ. για $K = 2$ θα χρησιμοποιήσουμε μέχρι και το 2ου βαθμού πολυώνυμο Chebyshev οπότε θα ληφθούν υπόψη όλοι οι κόμβοι με απόσταση μικρότερη ή ίση του 2 από τον κεντρικό κόμβο.

2.5 Μέθοδοι μείωσης διαστατικότητας

Σε πολλές εφαρμογές της Μηχανικής Μάθησης τα δεδομένα που χρησιμοποιούνται ως είσοδοι στα συστήματα χαρακτηρίζονται από μεγάλη διαστατικότητα. Το γεγονός αυτό επιδρά αρνητικά στην επίδοση (ακρίβεια) του συστήματος, καθώς τα μοντέλα που εκπαιδεύονται με δεδομένα μεγάλης διαστατικότητας τείνουν να εξαρτώνται σε σημαντικό βαθμό από τα δεδομένα εκπαίδευσης, κάτι που οδηγεί στο *overfitting* του συστήματος. Επίσης, η μεγαλύτερη διαστατικότητα των δεδομένων σημαίνει μεγαλύτερος χρόνος εκπαίδευσης αλλά και περισσότερη μνήμη που απαιτεί το σύστημα για την εκπαίδευση και αποθήκευση των δεδομένων. Για τους λόγους αυτούς, αλλά και για την καλύτερη συμπίεση και οπτικοποίηση των δεδομένων κρίνεται απαραίτητη η μείωση της διαστατικότητάς τους, προσπαθώντας παράλληλα να διατηρήσουμε όση περισσότερη πληροφορία γίνεται στις νέες λιγότερες διαστάσεις (Van Der Maaten et al., 2009). Στη συνέχεια θα εξηγηθεί η μέθοδος μείωσης της διαστατικότητας που επιλέχθηκε για αυτή την εργασία: ο Autoencoder (AE).

2.5.1 Autoencoder (AE)

Ο αλγόριθμος του autoencoder ανήκει σε μια ειδική κατηγορία μεθόδων μείωσης διαστατικότητας, αφού υλοποιείται με τη χρήση νευρωνικού δικτύου. Το νευρωνικό δίκτυο αυτό εκπαιδεύεται να αναπαριστά το διάνυσμα εισόδου με ένα άλλο, λιγότερων διαστάσεων διάνυσμα και αποτελεί μέθοδο μη επιβλεπόμενης μηχανικής μάθησης. Αποτελείται από έναν κωδικοποιητή (encoder), ο οποίος μαθαίνει να κωδικοποιεί την αναπαράσταση του διανύσματος εισόδου στο μικρότερο διάνυσμα και από έναν αποκωδικοποιητή (decoder), που ανακατασκευάζει το κωδικοποιημένο διάνυσμα και το επαναφέρει στις διαστάσεις του διανύσματος εισόδου (Wang et al., 2014). Το ανακατασκευασμένο διάνυσμα, που αποτελεί την έξοδο του συστήματος, συγκρίνεται με το αρχικό διάνυσμα εισόδου, υπολογίζεται το σφάλμα και με τον τρόπο αυτό προσαρμόζονται τα βάρη του νευρωνικού δικτύου και το μοντέλο εκπαιδεύεται.



Εικόνα 5: Ο Autoencoder και τα δομικά στοιχεία του. Το μεσαίο διάνυσμα (πράσινο) εκπαιδεύεται να αναπαριστά σε λιγότερες διαστάσεις το αρχικό διάνυσμα (μπλε), μέσω της σύγκρισής του με το διάνυσμα εξόδου (μωβ).

2.6 Συναρτήσεις κόστους

Το νευρωνικό δίκτυο είναι ένα σύστημα που εκπαιδεύεται μέσα από μια επαναληπτική διαδικασία. Σε κάθε επανάληψη παρατηρεί την πρόβλεψη που δίνει ως αποτέλεσμα, υπολογίζει το πόσο απέχει αυτή η πρόβλεψη από το επιθυμητό αποτέλεσμα και ενημερώνει αναλόγως τα βάρη (τις παραμέτρους) του, ώστε σε βάθος επαναλήψεων να κάνει πιο ακριβείς προβλέψεις και να βελτιώνει την απόδοσή του. Χρειαζόμαστε, λοιπόν, μία συνάρτηση που να δέχεται την πρόβλεψη του νευρωνικού δικτύου και το επιθυμητό αποτέλεσμα και να υπολογίζει το πόσο «απέχουν» μεταξύ τους, δηλαδή το σφάλμα της πρόβλεψης. Μια τέτοια συνάρτηση ονομάζεται συνάρτηση κόστους (loss function). Υπάρχουν πολλές διαφορετικές συναρτήσεις κόστους και στη συνέχεια περιγράφονται δύο από αυτές, οι οποίες χρησιμοποιούνται στο μοντέλο που αναλύουμε στη συνέχεια: η συνάρτηση μέσου τετραγωνικού σφάλματος (Mean Squared Error ή MSE loss function) και η συνάρτηση διασταυρωμένης εντροπίας (Cross Entropy ή CE loss function).

2.6.1 Mean Squared Error loss function

Η συνάρτηση κόστους μέσου τετραγωνικού σφάλματος είναι η πιο συχνά χρησιμοποιούμενη συνάρτηση κόστους για οπισθοδρόμηση (regression). Σύμφωνα με αυτή τη συνάρτηση, το κόστος υπολογίζεται ως η μέση τιμή των τετραγώνων των αποστάσεων των προβλέψεων από την επιθυμητή (πραγματική) τιμή, όπως φαίνεται και από τον παρακάτω τύπο:

$$L(y, \hat{y}) = \frac{1}{N} \sum_{i=0}^N (y - \hat{y}_i)^2$$

,όπου \hat{y} είναι η τιμή της πρόβλεψης

Είναι καλό να χρησιμοποιούμε αυτή τη συνάρτηση κόστους, όταν τα δεδομένα μας έχουν όσο το δυνατόν κανονική κατανομή γύρω από κάποια μέση τιμή και όταν θέλουμε να έχουμε πολύ μεγάλο κόστος (τετραγωνικό) για προβλέψεις που βρίσκονται μακριά από την πραγματική τιμή.

Στο μοντέλο που υλοποιήσαμε η συνάρτηση αυτή χρησιμοποιείται για τον υπολογισμό του κόστους κατά την εκπαίδευση του autoencoder.

2.6.2 Cross Entropy loss function

Η συνάρτηση κόστους διασταυρωμένης εντροπίας (cross entropy ή log loss function) μετράει το κόστος ενός μοντέλου που παράγει ως έξοδο μία τιμή πιθανότητας από 0 έως 1. Ο τύπος της διασταυρωμένης εντροπίας δέχεται δύο κατανομές μιας μεταβλητής x , την πραγματική $p(x)$ και την κατανομή που προβλέπεται $q(x)$ και κάνει τον εξής υπολογισμό:

$$H(p, q) = - \sum_{\forall x} p(x) \log(q(x))$$

Στα νευρωνικά δίκτυα το κόστος του μοντέλου με τη χρήση αυτής της συνάρτησης για δυαδική ταξινόμηση υπολογίζεται από τον παρακάτω τύπο:

$$Loss = -\mathbf{y} \log(\hat{\mathbf{y}})$$

,όπου το \mathbf{y} είναι το διάνυσμα που περιέχει τις πραγματικές πιθανότητες για τη μία από τις δύο τιμές και το $\hat{\mathbf{y}}$ αποτελεί το αντίστοιχο διάνυσμα των προβλέψεων.

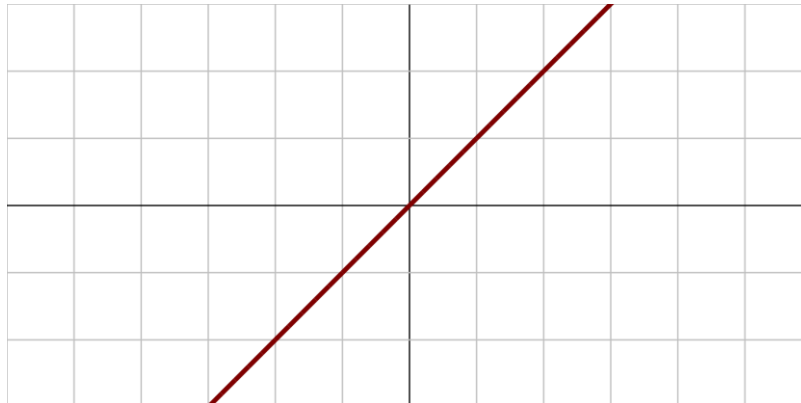
Στο μοντέλο που υλοποιήσαμε η συνάρτηση αυτή χρησιμοποιείται κατά τον υπολογισμό του κόστους στην έξοδο του G-CNN.

2.7 Συναρτήσεις ενεργοποίησης

Στα νευρωνικά δίκτυα η συνάρτηση ενεργοποίησης χρησιμοποιείται στα ενδιάμεσα ή και στο εξωτερικό επίπεδο και καθορίζει την έξοδο κάποιου κόμβου που θα περάσει στη συνέχεια ως είσοδος στους κόμβους του επόμενου επιπέδου ή στην τελική έξοδο. Υπάρχουν πολλά είδη συναρτήσεων ενεργοποίησης και στην ενότητα αυτή θα περιγραφούν εκείνες που χρησιμοποιήσαμε στο μοντέλο που υλοποιήθηκε για αυτή την εργασία.

2.7.1 Γραμμική συνάρτηση ενεργοποίησης

Πρόκειται για την ταυτοτική συνάρτηση με τύπο $f(x) = x$ και στην ουσία ισοδυναμεί με το να περνάει η έξοδος του κόμβου κατευθείαν σαν είσοδος στους κόμβους του επόμενου επιπέδου.

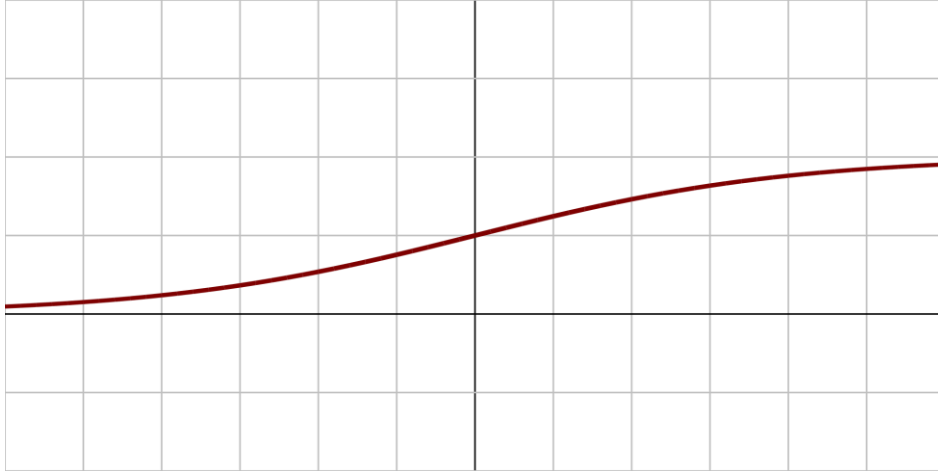


Εικόνα 6: Linear activation function

2.7.2 Logistic ή Sigmoid activation function

Ο τύπος αυτής της συνάρτησης ενεργοποίησης καθώς και η γραφική της παράσταση φαίνονται παρακάτω:

$$f(x) = \frac{1}{1 + e^{-x}}$$

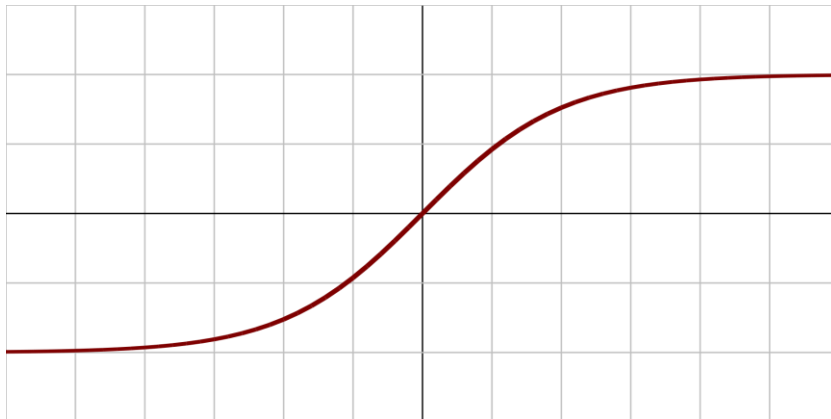


Εικόνα 7: Sigmoid activation function

2.7.3 Συνάρτηση ενεργοποίησης υπερβολικής εφαπτομένης

Η συνάρτηση αυτή έχει σιγμοειδές σχήμα όπως και η προηγούμενη. Ο τύπος και η γραφική παράστασή της φαίνονται παρακάτω:

$$f(x) = \tanh(x) = \frac{e^x - e^{-x}}{e^x + e^{-x}}$$

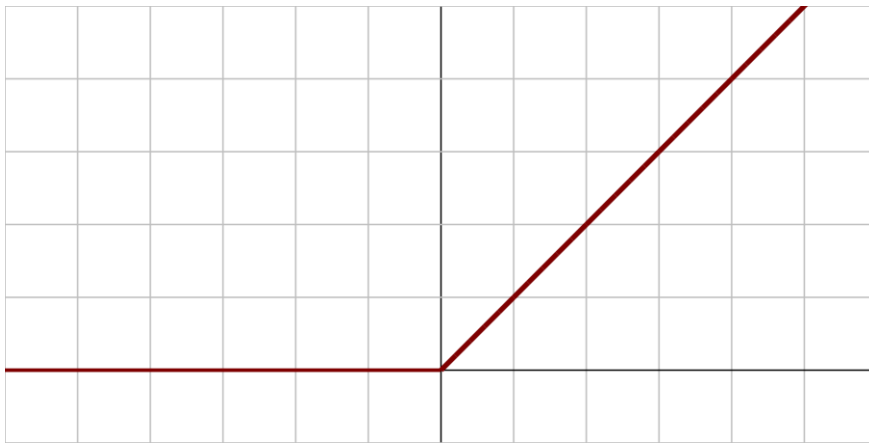


Εικόνα 8: Hyperbolic tangent activation function

2.7.4 Rectified Linear Unit (ReLU) activation function

Η συνάρτηση αυτή χρησιμοποιείται πολύ συχνά στα νευρωνικά δίκτυα. Σε αντίθεση με τις προηγούμενες συναρτήσεις είναι δίκλαδη και δεν είναι παραγωγίσιμη στο 0. Παρακάτω φαίνεται ο τύπος της και η γραφική της παράσταση:

$$f(x) = x^+ = \max(0, x) = \begin{cases} 0, & x < 0 \\ x, & x \geq 0 \end{cases}$$



Εικόνα 9: ReLU activation function

3

Αυτισμός και η απεικονιστική μέθοδος fMRI

3.1 Τι ορίζεται ως αυτισμός

Ο όρος ASD (Autism Spectrum Disorder) χρησιμοποιείται για να περιγράψει το σύνολο των διαβρωτικών νευροαναπτυξιακών διαταραχών, οι οποίες χαρακτηρίζονται από ποιοτικές ανωμαλίες στις αμοιβαίες κοινωνικές αλληλεπιδράσεις και στην επικοινωνία, καθώς και από ένα περιορισμένο, στερεότυπο και επαναλαμβανόμενο ρεπερτόριο ενδιαφερόντων και δραστηριοτήτων. Το φάσμα που καλύπτει ο αυτισμός είναι αρκετά ευρύ και είναι δύσκολο να οριστούν με ακρίβεια τα όριά του (Dover & Le Couteur, 2007). Περιλαμβάνει από άτομα με σοβαρά προβλήματα επικοινωνίας και επαναλαμβανόμενων συμπεριφορών, έως και άτομα “υψηλής λειτουργικότητας” με περιορισμένα ενδιαφέροντα και βασική –ως και παιδική- επικοινωνία (Happé, 1999). Η χρήση των όρων “υψηλή” και “χαμηλή” λειτουργικότητα έχει κριθεί παραπλανητική και έχει αρχίσει να περιορίζεται, καθώς ακόμα και άτομα “υψηλής” λειτουργικότητας αντιμετωπίζουν σοβαρά επικοινωνιακά προβλήματα και οι ανάγκες τους συχνά παραβλέπονται.

3.2 Συμπτώματα του αυτισμού

Λόγω του ευρέως φάσματος του αυτισμού, η σοβαρότητα των συμπτωμάτων που εμφανίζουν οι ασθενείς παρουσιάζει σημαντική διακύμανση. Ωστόσο, σε γενικές γραμμές τα συμπτώματα αυτά είναι αρκετά χαρακτηριστικά και χωρίζονται σε τρεις κατηγορίες (Dover & Le Couteur, 2007) (Lord et al., 2018) (Baird et al., 2003):

- *Ποιοτικές ανωμαλίες στην επικοινωνία*

Τα άτομα με αυτισμό χαρακτηρίζονται από μειωμένη γλωσσική ανάπτυξη και γενικότερη γλωσσική ανεπάρκεια και ως αποτέλεσμα τείνουν να είναι λακωνικά. Χρησιμοποιούν περιέργες λέξεις, φράσεις και γλωσσικά μοτίβα και μιλούν με ασυνήθιστο τόνο και συχνότητα φωνής.

- *Ποιοτικές ανωμαλίες στην κοινωνική αλληλεπίδραση*
Παρουσιάζουν αδυναμία στη διατήρηση οπτικής επαφής, σπάνια χαμογελούν αυθόρμητα όσον αφορά τις κοινωνικές περιστάσεις (π.χ. σε μία χειραψία) και δυσκολεύονται να χρησιμοποιήσουν χειρονομίες στην επικοινωνία τους. Διαθέτουν περιορισμένη ικανότητα μίμησης προσώπων, ενεργειών και καταστάσεων και δε δείχνουν ενδιαφέρον για παιχνίδι με άλλα άτομα (κοινωνικό παιχνίδι).
- *Περιορισμένη και επαναλαμβανόμενη συμπεριφορά*
Επαναλαμβάνουν μηχανικά κινήσεις με το σώμα τους και καταπιάνονται με ασχολίες και παιχνίδια που απαιτούν επαναλαμβανόμενες κινήσεις (π.χ. στοίβαγμα αντικειμένων το ένα πάνω από το άλλο). Τέλος, παρουσιάζουν υπερευαισθησία ή υποευαισθησία σε κάποιες αισθήσεις τους και εμφανίζουν υπερβολικές και δυσμενείς αντιδράσεις σε αλλαγές της καθημερινής ρουτίνας τους.

3.3 Τα αίτια του αυτισμού

Ο αυτισμός είναι μια πολύπλοκη και πολύπλευρη διαταραχή με πολλές πτυχές, των οποίων οι αιτίες συχνά συνυπάρχουν. Οι αιτίες που προκαλούν αυτισμό συνδέονται ισχυρά με γονιδιακούς παράγοντες, παρόλο που αυτές οι γονιδιακές εξαρτήσεις είναι πολύπλοκες και δεν έχουν αποσαφηνιστεί ακόμη πλήρως. Επίσης, ο αυτισμός έχει συσχετιστεί με διάφορους προγεννητικούς κινδύνους (Gardener et al., 2009), όπως η αυξημένη ηλικία σε οποιοδήποτε από τους γονείς, ο διαβήτης καθώς και η χρήση αντισπασμωδικών ή ψυχιατρικών φαρμάκων από τη μητέρα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, αλλά και με κάποιες μεταγεννητικές μολύνσεις, όπως η εγκεφαλίτιδα. Τέλος, άλλοι παράγοντες μετά τη γέννηση που έχουν αναφερθεί ως πιθανοί κίνδυνοι για την πρόκληση αυτισμού είτε δεν υποστηρίζονται επαρκώς από αξιόπιστες μελέτες, είτε έχουν αποδειχθεί λανθασμένοι (π.χ. οι εμβολιασμοί) (Di Pietrantonj et al., 2020).

3.4 Η διάγνωση του αυτισμού και επίσημες διαγνωστικές

μέθοδοι

Τα συμπτώματα του αυτισμού είναι πολύ χαρακτηριστικά και γίνονται εμφανή ήδη από πολύ μικρή ηλικία. Το γεγονός αυτό επιτρέπει, όπως έρευνες έχουν δείξει, τη διάγνωση του αυτισμού από τον τρίτο ή ακόμα και από το δεύτερο χρόνο ζωής του ατόμου. Ωστόσο, μια ακριβής διάγνωση στο ευρύτερο φάσμα του αυτισμού από τόσο μικρή ηλικία είναι λιγότερο αξιόπιστη, υποδεικνύοντας ότι ένα χρονικό διάστημα συνεχούς παρακολούθησης και παρατήρησης είναι απαραίτητο για μια πιο ευσταθή διάγνωση. Είναι πολύ σημαντικό οι γονείς να ανιχνεύουν τις ενδείξεις και να ταυτοποιούν τον αυτισμό από πολύ νωρίς. Όσο νωρίτερα γίνει αυτή η ταυτοποίηση, τόσο περισσότερα είναι τα πλεονεκτήματα για το παιδί αλλά και για όλη την οικογένεια: η διάγνωση γίνεται νωρίτερα, οι γονείς πληροφορούνται νωρίς για την εκπαίδευση και στήριξη του παιδιού τους και η κατάσταση του παιδιού διαχειρίζεται από μικρή ηλικία με στοχευμένη επικοινωνία και κατάλληλες συμπεριφορικές παρεμβάσεις από ειδικούς γιατρούς και παιδαγωγούς (Dover & Le Couteur, 2007). Ωστόσο, υπάρχουν περιπτώσεις που η διάγνωση γίνεται σε μεγαλύτερη ηλικία και συχνά στις περιπτώσεις αυτές ο αυτισμός συνυπάρχει ή και επισκιάζεται από άλλα προβλήματα όπως το άγχος, η υπερκινητικότητα και οι διαταραχές διάθεσης. Η έγκαιρη διάγνωση και η αναγνώριση των δυνατών και αδύναμων σημείων στη συμπεριφορά του παιδιού είναι πιθανό να μειώσει τον κίνδυνο ανάπτυξης επιπρόσθετων, δευτερευόντων προβλημάτων και διαταραχών, βοηθώντας έτσι το παιδί να αξιοποιήσει στο μέγιστο τις ικανότητές του (Lord et al., 2018).

Η διάγνωση του αυτισμού μπορεί να πραγματοποιηθεί από παιδιάτρους, ψυχιάτρους και ψυχολόγους. Υπάρχουν διάφορα τυποποιημένα διαγνωστικά εργαλεία για τον αυτισμό. Το ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule) είναι ένα από τα πιο γνωστά διαγνωστικά εργαλεία και υπάρχει σε διάφορες μορφές ώστε να απευθύνεται σε ανθρώπους διαφορετικής γλωσσικής ικανότητας και διαφορετικής ηλικίας, από βρέφη μέχρι και ενήλικες (Gotham et al., 2008). Πρόκειται για μια συνεδρία 45 λεπτών, όπου ένας εκπαιδευμένος ειδικός παρατηρεί και αλληλεπιδρά με το άτομο προς διάγνωση. Το STAT (Screening Tool for Autism in Toddlers and Young Children) αφορά αποκλειστικά βρέφη και παιδιά μικρής ηλικίας και πραγματοποιείται μέσω της παρακολούθησης του παιδιού για 20 λεπτά από έναν ειδικό. Για ερευνητικούς

λόγους ή για τη δημιουργία ενός πιο ολοκληρωμένου ιστορικού υπάρχουν εργαλεία με τη μορφή συνέντευξης των γονέων όπως το ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised) και το DISCO (Diagnostic Instrument for Social Communication Disorders). Τέλος, υπάρχουν διάφορες κλίμακες για την εκτίμηση των συμπτωμάτων, όπως το CARS (Childhood Autism Rating Scale), το SRS (Social Responsiveness Scale) και το SCQ (Social Communication Questionnaire) (Lord et al., 2018).

3.5 Η απεικονιστική μέθοδος fMRI

Το *functional magnetic resonance imaging* ή αλλιώς *fMRI* είναι μία απεικονιστική τεχνική μέτρησης της δραστηριότητας του εγκεφάλου, η οποία ανιχνεύει αλλαγές που σχετίζονται με τη ροή αίματος στον εγκέφαλο. Αυτή η εξειδικευμένη σάρωση χρησιμοποιείται για καθορίσει και να χαρτογραφήσει τη δραστηριότητα των νευρώνων του εγκεφάλου ή της σπονδυλικής στήλης, απεικονίζοντας τη μεταβολή στη ροή του αίματος (αιμοδυναμική απόκριση), η οποία σχετίζεται με την ενέργεια που χρησιμοποιούν τα εγκεφαλικά κύτταρα. Όταν ενεργοποιείται μια περιοχή του εγκεφάλου καταναλώνει περισσότερο οξυγόνο, με αποτέλεσμα να αυξάνεται η ροή του αίματος στη συγκεκριμένη περιοχή¹.

Ως απεικονιστική τεχνική του εγκεφάλου το fMRI έχει κάποια σημαντικά πλεονεκτήματα²:

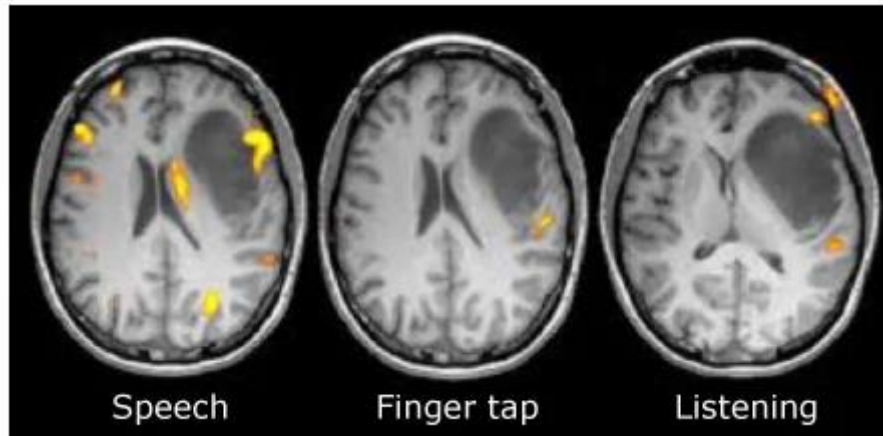
- Δεν εκπέμπει ιονίζουσα ακτινοβολία (π.χ. ακτίνες X), οπότε είναι απόλυτα ασφαλής τεχνική για το υποκείμενο άτομο.
- Παρέχει εικόνες εξαιρετικής ανάλυσης τόσο ως προς το χώρο, όσο και ως προς το χρόνο.
- Είναι εύκολο στη χρήση.

Τα πλεονεκτήματα αυτά έχουν καταστήσει τη χρήση του πολύ δημοφιλή, τόσο για ερευνητικούς, όσο και για κλινικούς σκοπούς. Έχει συμβάλει καθοριστικά σε έρευνες που μελετούν τη συσχέτιση της μνήμης, του πόνου, της γλώσσας, της μάθησης και του συναισθήματος με τις διάφορες περιοχές του εγκεφάλου. Επίσης, το fMRI

¹ <https://psychcentral.com/lib/what-is-functional-magnetic-resonance-imaging-fmri/>

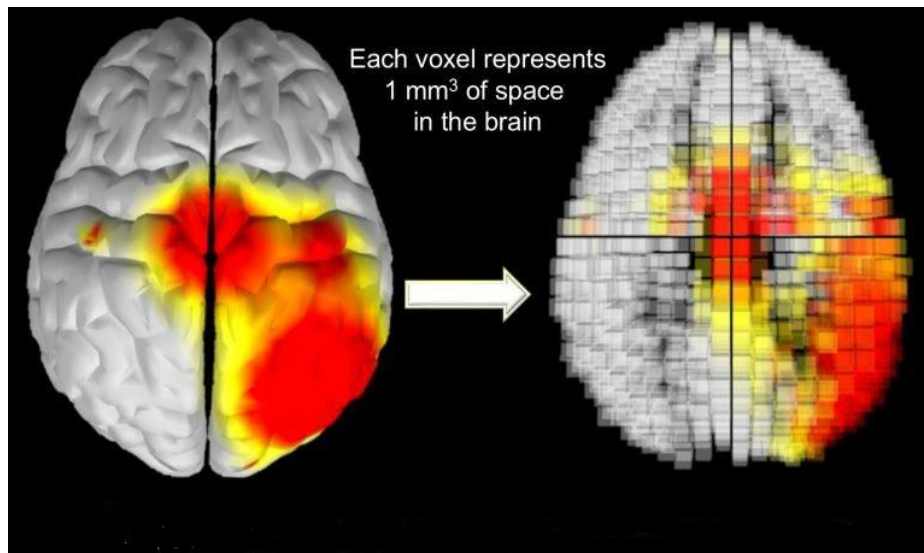
² <https://www.jameco.com/Jameco/workshop/HowItWorks/what-is-an-fmri-scan-and-how-does-it-work.html>

βοηθά το νευροχειρουργό να χαρτογραφήσει τον εγκέφαλο του ασθενή πριν την εγχείρηση του εγκεφάλου και να κατανοήσει σε βάθος τον τρόπο που συνδέονται οι διάφορες λειτουργίες (λόγος ,περπάτημα, αισθήσεις) με την κάθε περιοχή του εγκεφάλου.



Εικόνα 10: Το fMRI ανιχνεύει την αυξημένη ροή αίματος σε πολύ συγκεκριμένες περιοχές του εγκεφάλου και τις απεικονίζει με έντονο χρώμα, όταν αυτές ενεργοποιούνται. Με τον τρόπο αυτό μπορούμε να προσδιορίσουμε ποια τμήματα του εγκεφάλου χρησιμοποιούνται για την εκτέλεση συγκεκριμένων δραστηριοτήτων, όπως ο λόγος και η ακοή.

Όπως στην ψηφιακή επεξεργασία εικόνας το βασικό δομικό στοιχείο της εικόνας είναι το pixel, έτσι και στη νευροαπεικονιστική ανάλυση το βασικό δομικό στοιχείο μιας 3D απεικόνισης fMRI είναι το **voxel** (ογκοστοιχείο). Πρόκειται για ένα ορθογώνιο κυβοειδές, του οποίου οι διαστάσεις μπορούν να ποικίλουν. Οι μελέτες που εξετάζουν ολόκληρο τον εγκέφαλο χρησιμοποιούν voxels μεγαλύτερων διαστάσεων από μελέτες που ερευνούν συγκεκριμένες και μικρότερες περιοχές του εγκεφάλου. Ένα voxel μπορεί να περιέχει μερικά εκατομμύρια νευρώνες και δεκάδες δισεκατομμύρια νευρωνικές συνάψεις, με τους ακριβείς αριθμούς να διακυμαίνονται ανάλογα με το μέγεθος του voxel.

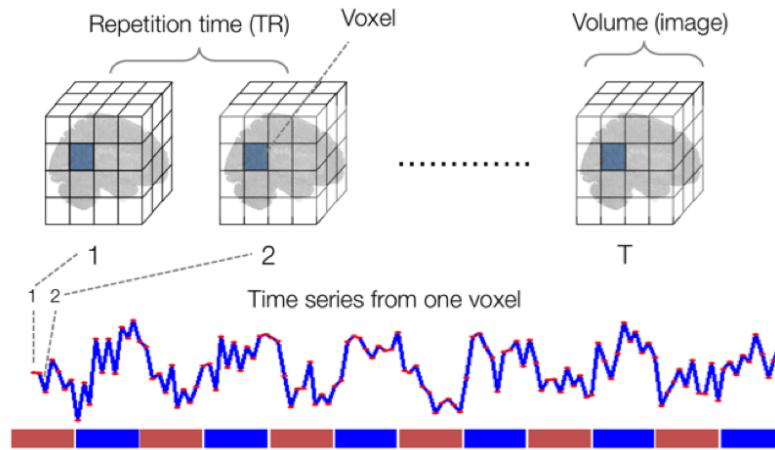


Εικόνα 11: Ο διαχωρισμός της 3D απεικόνισης σε voxels

Οι περιοχές ενδιαφέροντος (Regions of Interest ή **ROIs**) είναι ομάδες πολλών γειτονικών voxels, τα οποία ενεργοποιούνται με παρόμοιο τρόπο (παρουσιάζουν μεγάλη συσχέτιση) και αξίζει να εξεταστούν στο σύνολό τους σαν μια μεγαλύτερη περιοχή του εγκεφάλου. Υπάρχουν δύο κύριες μέθοδοι για τον προσδιορισμό των ROIs: τα δομικά και τα λειτουργικά ROIs. Για τα δομικά ROIs βασιζόμαστε στη δομή του εγκεφάλου και στις επιμέρους ανατομικές περιοχές του, ενώ για τον προσδιορισμό ενός λειτουργικού ROI συμπεριλαμβάνουμε τα voxels που έχουν μια στατιστική τιμή ενεργοποίησης μεγαλύτερη από κάποιο κατώφλι.

Στην απεικόνιση fMRI η συνολική σάρωση μπορεί να διαρκέσει από 283 έως 600 δευτερόλεπτα, με μια μέση διάρκεια 417 δευτερόλεπτα (περίπου 7 λεπτά). Κατά τη διάρκεια αυτή πραγματοποιούνται κατά μέσο όρο πάνω από 200 σκαναρίσματα του εγκεφάλου, ώστε να εντοπίζονται οι μεταβολές της εγκεφαλικής δραστηριότητας με το πέρασμα του χρόνου. Η τιμή που έχει ένα ROI σε ένα δεδομένο σκανάρισμα είναι ο μέσος όρος των τιμών που έχουν τα voxels που το αποτελούν. Επειδή είναι πιθανό να ενεργοποιηθεί μόνο ένα υποσύνολο των voxel ενός ROI, μια τέτοιου είδους ανάλυση με την μέθοδο του μέσου όρου είναι ιδιαίτερα χρήσιμη όταν δε μας ενδιαφέρει να εστιάσουμε στο εσωτερικό μια περιοχής του εγκεφάλου, αλλά θέλουμε να έχουμε μια συνολική εικόνα για τη συμπεριφορά και τη δραστηριότητα ολόκληρου του ROI.

fMRI data time series



Εικόνα 12: Η δραστηριότητα των voxels στα διάφορα time-steps.

4

Σχετικές εργασίες και έρευνες

Στο κεφάλαιο αυτό γίνεται συνοπτική αναφορά σε προηγούμενες εργασίες και έρευνες τόσο σχετικά με τις εφαρμογές που έχουν τα νευρωνικά δίκτυα σε δεδομένα που αναπαρίστανται σε γράφο, αλλά και σχετικά με το πώς τέτοια G-CN δίκτυα μπορούν να συμβάλουν στη διάγνωση ασθενειών και ειδικότερα του αυτισμού.

4.1 Ημι-επιβλεπόμενη μάθηση βασισμένη σε γράφους

Τα τελευταία χρόνια έχουν γίνει πολλές προσπάθειες για ημι-επιβλεπόμενη μηχανική μάθηση χρησιμοποιώντας αναπαραστάσεις σε γράφους, και αυτές οι προσεγγίσεις εμπίπτουν γενικά σε δύο κατηγορίες: μέθοδοι που χρησιμοποιούν την κανονικοποίηση του γράφου με τον μετασχηματισμό Laplace και προσεγγίσεις με βάση την ενσωμάτωση γραφήματος. Χαρακτηριστικά παραδείγματα μελετών που αφορούν την κανονικοποίηση του γράφου με τον μετασχηματισμό Laplace είναι (Zhu et al., 2003), που χρησιμοποιεί διάδοση των ετικετών (label propagation) και η (Weston et al., 2012) που κάνει χρήση βαθιάς ημι-επιβλεπόμενης ενσωμάτωσης. Τελευταία, πολλές έρευνες έχουν στραφεί στις μεθόδους ενσωμάτωσης του γράφου με τις πιο σημαντικές να είναι οι (Mikolov et al., 2013) , (Grover & Leskovec, 2016) (Yang et al., 2016).

4.2 Νευρωνικά δίκτυα σε γράφο

Η πρώτη προσπάθεια (Scarselli et al., 2008) για χρήση νευρωνικών δικτύων με δεδομένα που αναπαρίστανται σε γράφο δεν περιλάμβανε συνελίξεις. Σχεδιάστηκε και

χρησιμοποιήθηκε μια συνάρτηση που μετασχηματίζει τα δεδομένα από το πεδίο του γράφου σε έναν ευκλείδειο χώρο, όπου και γινόταν η εκπαίδευσή τους. Η (Bruna et al., 2013) ήταν η μελέτη που εισήγαγε τα συνελικτικά νευρωνικά δίκτυα σε γράφους, χρησιμοποιώντας ιδέες και έννοιες από τον χώρο της επεξεργασίας σήματος σε γράφους.

Τα Graph-CNNs είναι μια γενίκευση των κλασικών CNNs σε ακανόνιστους, μη ευκλείδειους χώρους όπως οι γράφοι και η γενίκευση αυτή έγινε δυνατή αφού μπορέσαμε να αντιμετωπίσουμε τις συνελίξεις ως πολλαπλασιασμούς στο πεδίο του γράφου. Ωστόσο, μια τέτοια μετάβαση των CNNs στους γράφους δεν είναι ευθεία, και χρειάστηκε να οριστούν σωστά οι αντίστοιχες διεργασίες, όπως η συνέλιξη και το pooling (Niepert et al., 2016). Από της έρευνες που χρησιμοποίησαν τέτοιου είδους συνελίξεις, μεγάλη συνεισφορά είχε η (Kipf and Welling, 2016), (Levie et al., 2018), για την κατηγοριοποίηση αρχείων μέσα από ένα μεγάλο δίκτυο παραπομπών (citation network). Ο (Abraham et al., 2017) και η (Parisot et al., 2018) χρησιμοποίησαν G-CNNs για την πρόβλεψη αυτισμού από δεδομένα που προκύπτουν από fMRIs εγκεφάλου, με την τελευταία να έχει καλύτερα αποτελέσματα αφού ενσωμάτωσε στο γράφο και κάποιες φαινοτυπικές πληροφορίες που συνδέουν του εξεταζόμενους. Ο (Defferdard et al., 2016) μελετά τρόπους με τους οποίους μπορεί να γίνει το φιλτράρισμα και συνέλιξη σε ένα γράφο αποτελεσματικά. Προτείνει αυστηρώς τοπικά φίλτρα, βελτιώνει την πολυπλοκότητα του υπολογισμού της συνέλιξης χρησιμοποιώντας τα πολυώνυμα Chebyshev και παραθέτει μια αποτελεσματική στρατηγική για τη διαδικασία του pooling.

4.3 Μοντέλα βασισμένα σε γράφο για πρόβλεψη ασθένειας

Τελευταία, τα μοντέλα που βασίζονται σε γράφο έχουν γίνει ιδιαίτερα δημοφιλή σε εφαρμογές που περιλαμβάνουν ιατρικές απεικονίσεις. Στην (Kawahara et al., 2017) χρησιμοποιήθηκε μια εκδοχή των CNNs σε πίνακες δομικής συνδεσιμότητας του εγκεφάλου για την πρόβλεψη νευροαναπτυξιακών αποτελεσμάτων σε πρόωρα βρέφη. Η (Ktena et al., 2017) έκανε χρήση φασματικών μεθόδων για την εκπαίδευση ενός συντελεστή ομοιότητας στο δίκτυο λειτουργικής συνδεσιμότητας του εγκεφάλου με εφαρμογή στο φάσμα του αυτισμού (ASD). Άλλες έρευνες που χρησιμοποίησαν

φασματικές μεθόδους σε γράφους και αξίζει να αναφερθούν είναι οι (Guo et al., 2017) και (Anirudh and Thiagarajan 2017).

4.4 Νευρωνικά δίκτυα και διάγνωση αυτισμού

Στην (Nasser et al., 2019) επιχειρήθηκε η προβλεψη του αυτισμού με τη χρήση νευρωνικών δικτύων που δέχονται ως είσοδο τόσο φαινοτυπικές και συμπεριφορικές πληροφορίες, όσο και ένα σύνολο από απαντήσεις ενός ερωτηματολογίου. Βέβαια, η μεγαλύτερη προσπάθεια έχει επικεντρωθεί τελευταία σε μοντέλα που δέχονται ως είσοδο δεδομένα που προκύπτουν από απεικονίσεις του εγκεφάλου fMRI και όχι τόσο δεδομένα που βασίζονται στη συμπεριφορά και σε ερωτηματολόγια. Στην κατεύθυνση αυτή κινήθηκε η έρευνα αυτή (Iidaka, 2015), η οποία χρησιμοποίησε τους πίνακες αλληλοσυσχέτισης που προέκυψαν από rs-fMRI ως είσοδο σε ένα πιθανολογικό νευρωνικό δίκτυο (probabilistic neural network ή PNN). Στην (Guo et al., 2017) μελέτησαν τη χρήση βαθιών νευρωνικών δικτύων (deep neural networks ή DNN) με πολλαπλά επίπεδα για τη πρόβλεψη του αυτισμού, χρησιμοποιώντας και αυτοί τη λειτουργική συνδεσιμότητα (functional connectivity) που προέκυψε από απεικόνιση fMRI. Πάνω στα ίδια δεδομένα βασίζονται οι περισσότερες σύγχρονες έρευνες που αφορούν τη διάγνωση αυτισμού με τη χρήση νευρωνικών δικτύων. Πρόκειται για τα datasets που βρίσκονται στη βάση του ABIDE και που θα αναλυθούν με σαφήνεια στο επόμενο κεφάλαιο. Στην (Dvornik et al., 2017) γίνεται χρήση αναδρομικών νευρωνικών δικτύων με μεγάλη βραχυπρόθεσμη μνήμη (long short-term memory ή LSTM), για το διαχωρισμό υγιών ατόμων από άτομα πάσχοντα από αυτισμό. Στον (Abraham et al., 2017) από το σύνολο των δεδομένων του ABIDE εξετάζει και κρατάει αυτά που πληρούν τις προδιαγραφές της απεικόνισης fMRI και των φαινοτυπικών πληροφοριών. Κάνει χρήση τεχνικών όπως το l_1 -SVC, l_2 -SVC (support vector classification) και ridge regression και πετυχαίνει ακρίβεια προβλέψεων 67% κάνοντας cross-validation για όλα τα ερευνητικά κέντρα (sites) μαζί, αλλά και για το καθένα ξεχωριστά. Τέλος, η (Parisot, 2018) εισάγει ένα νέο μοντέλο για την πρόβλεψη του αυτισμού, το G-CNN. Σύμφωνα με αυτό, τα δεδομένα που εισάγονται στο νευρωνικό δίκτυο συνδέονται μεταξύ τους σε ένα γράφο με ακμές που καθορίζονται από κάποιες φαινοτυπικές πληροφορίες (π.χ. φύλο, ηλικία) και οι επιπρόσθετες αυτές πληροφορίες

αποδείχθηκαν επαρκείς, ώστε να αυξηθεί η ακρίβεια στο 70% που αποτελεί και την καλύτερη έως τώρα.

5

Το σύνολο των δεδομένων

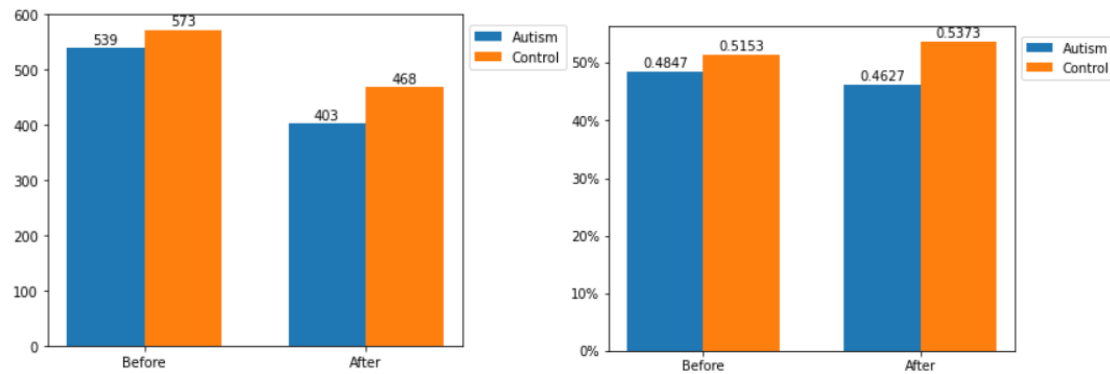
Στο κεφάλαιο αυτό γίνεται αναφορά στη βάση δεδομένων του ABIDE και περιγράφονται αναλυτικά τα δεδομένα που περιέχει. Εξηγούμε τον τρόπο με τον οποίο συλλέχθηκαν και προεπεξεργάστηκαν τα δεδομένα της fMRI απεικόνισης και παρουσιάζεται η κατανομή κάποιων φαινοτυπικών δεδομένων (π.χ. φύλο) στους διάφορους εξεταζόμενους που περιλαμβάνει το ABIDE.

5.1 Η βάση του ABIDE

Λόγω της πολυπλοκότητας και της ανομοιογένειας που χαρακτηρίζουν τις περιπτώσεις αυτισμού και προκειμένου να καθοριστούν οι τρόποι με τους οποίους θα γίνεται αποτελεσματικά η διάγνωσή του, χρειαζόμαστε δείγματα και δεδομένα μεγάλης κλίμακας. Ωστόσο, μεμονωμένα τα εργαστήρια δεν μπορούν να έχουν επαρκή δεδομένα, ώστε να αποκαλυφθούν οι υποκείμενοι μηχανισμοί του αυτισμού. Για το λόγο αυτό, το Autism Brain Imaging Data Exchange (ABIDE) έχει συγκεντρώσει δεδομένα νευρο-εγκεφαλικής απεικόνισης από εργαστήρια από όλο τον κόσμο. Τα δεδομένα που χρησιμοποιήθηκαν σε αυτή την εργασία προέρχονται από τη συλλογή ABIDE I Preprocessed, που περιλαμβάνει δείγματα από 539 πάσχοντες από ASD και 573 υγιή άτομα. Τα 1112 αυτά datasets περιέχουν δεδομένα που προέρχονται από structural και resting state functional MRI, καθώς και ένα πλήθος φαινοτυπικών πληροφοριών του ατόμου (ηλικία, φύλο, ύψος, ερευνητικό κέντρο κλπ).

Από το σύνολο των 1112 δειγμάτων κρατήσαμε εκείνα που χρησιμοποιούν στις έρευνές τους οι Abraham και Parisot και που πληρούν τις προδιαγραφές της ποιότητας

της fMRI απεικόνισης και των φαινοτυπικών πληροφοριών. Οπότε, για τη συνέχεια έχουμε 871 δείγματα, 403 πάσχοντες από αυτισμό και 468 υγιή άτομα. Στα παρακάτω διαγράμματα φαίνεται πως μεταβλήθηκαν οι αναλογίες στο συνολικό dataset μετά από αυτή την αλλαγή:



5.2 Δεδομένα και προεπεξεργασία

Τα fMRI δεδομένα που βρίσκονται στη βάση του ABIDE περιέχουν για κάθε εξεταζόμενο την δραστηριότητα των ROIs του (εγκεφαλικών περιοχών ενδιαφέροντος) στο πέρασμα του χρόνου (time-steps). Για κάθε εξεταζόμενο έχουμε έναν $N \times D_i$ πίνακα, όπου N είναι το πλήθος των ROIs και D_i είναι το πλήθος των time-steps που χρησιμοποιεί το ερευνητικό κέντρο, όπου πραγματοποιήθηκε η απεικόνιση fMRI.

- Για την εξαγωγή των ROIs χρησιμοποιήθηκε ο άτλας Harvard-Oxford (HO) κατανεμημένος με το FSL. Ο άτλας αυτός είναι βασισμένος στη δομή και στην ανατομία του εγκεφάλου, οπότε χρησιμοποιείται για την εξαγωγή structural ROIs. Η έκδοση αυτή περιλαμβάνει φλοιώδεις και υποφλοιώδεις περιοχές ενδιαφέροντος (χωρίς δεξί και αριστερό WM, δεξί και αριστερό GM, δεξί και αριστερό CSF και το εγκεφαλικό στέλεχος) παράγοντας τελικά 111 ROIs. Άρα, για την εργασία αυτή $N = 111$.
- Το κάθε ερευνητικό κέντρο (site) χρησιμοποιεί διαφορετικό πλήθος time-steps για την απεικόνιση fMRI.

Πίνακας 2: Τα time-steps που χρησιμοποιεί κάθε ερευνητικό κέντρο (site) για το fMRI

Ερευνητικό Κέντρο	CALTECH	CMU	KKI	LEUVEN	MAX_MUN	NYU	OHSU	OLIN
Time-steps	146	236	152	246	116	176	78	206

Ερευνητικό Κέντρο	PITT	SBL	SDSU	STANFORD	TRINITY	USLA	UM	YALE
Time-steps	196	196	176	176	146	116	296	196

Το ABIDE διαθέτει διάφορα pipelines προεπεξεργασίας των δεδομένων. Προκειμένου να γίνει σωστή και δίκαιη σύγκριση των αποτελεσμάτων με άλλες έρευνες πάνω στα ίδια δεδομένα, χρησιμοποιήθηκε το ίδιο pipeline προεπεξεργασίας με αυτές, το Configurable Pipeline for the Analysis of Connectomes (C-PAC). Άλλα διαθέσιμα pipelines είναι το CCS, το NIAK και το DPARSF. Τα στάδια προεπεξεργασίας του C-PAC είναι τα εξής:

- Skull stripping: εφαρμόζεται για να αφαιρεθούν από την εικόνα fMRI οι υπόλοιποι ιστοί, όπως το δέρμα, το λίπος και οι μύες και να απομονωθούν μόνο οι εγκεφαλικοί ιστοί.
- Slice timing correction: εξομαλύνει τη χρονικά κακή ευθυγράμμιση που προκύπτει από το γεγονός ότι κατά το fMRI οι εγκεφαλικές τομές της απεικόνισης δε λαμβάνονται ταυτόχρονα.
- Motion correction: διορθώνει σφάλματα που προκύπτουν από την πιθανή κίνηση του εξεταζόμενου κατά την απόκτηση του fMRI.
- Nuisance signal regression: αφαίρεση θορύβου που οφείλεται σε κινήσεις του κεφαλιού, σε σήματα άλλων βιολογικών ιστών, όπως ο χτύπος της καρδιάς, καθώς και σε σήματα χαμηλής συχνότητας που προέρχονται από το μηχάνημα fMRI.
- Βαθυπερατό φιλτράρισμα (0.01-0.1 Hz).

Τα τελικά datasets που αποκτήθηκαν από τη βάση του ABIDE είναι οι προεπεξεργασμένες χρονοσειρές της εγκεφαλικής δραστηριότητας των 111 ROIs για κάθε έναν από τους 871 εξεταζόμενους. Στη συνέχεια υπολογίστηκε η αλληλοσυσχέτιση (Pearson's correlation) μεταξύ των χρονοσειρών κάθε ζεύγους ROIs και δημιουργήθηκαν οι πίνακες συνδεσιμότητας των ROIs, στους οποίους μετά εφαρμόστηκε ο μετασχηματισμός Fisher για καλύτερη ομαλότητα. Οι πίνακες αυτοί είναι συμμετρικοί, διαστάσεων 111×111 , οπότε κρατήσαμε μόνο το ένα

τριγωνικό τους μέρος, το οποίο επιπεδοποιήθηκε σε ένα διάνυσμα με $\frac{111 \times (111-1)}{2} = 6105$ features.

5.3 Φαινοτυπικά δεδομένα

Στη βάση του ABIDE για κάθε εξεταζόμενο υπάρχει διαθέσιμος ένας πίνακας με διάφορες φαινοτυπικές πληροφορίες (73 συνολικά). Από αυτές κρατήσαμε μόνο τις τρεις που θεωρήθηκε ότι θα βοηθήσουν πιο πολύ στις προβλέψεις του μοντέλου: το φύλο, την ηλικία και το ερευνητικό κέντρο (site) στο οποίο έλαβε μέρος η fMRI απεικόνιση. Από το σύνολο των 871 εξεταζόμενων οι 727 (83,46%) είναι άντρες και οι 144 (16,53%) είναι γυναίκες.

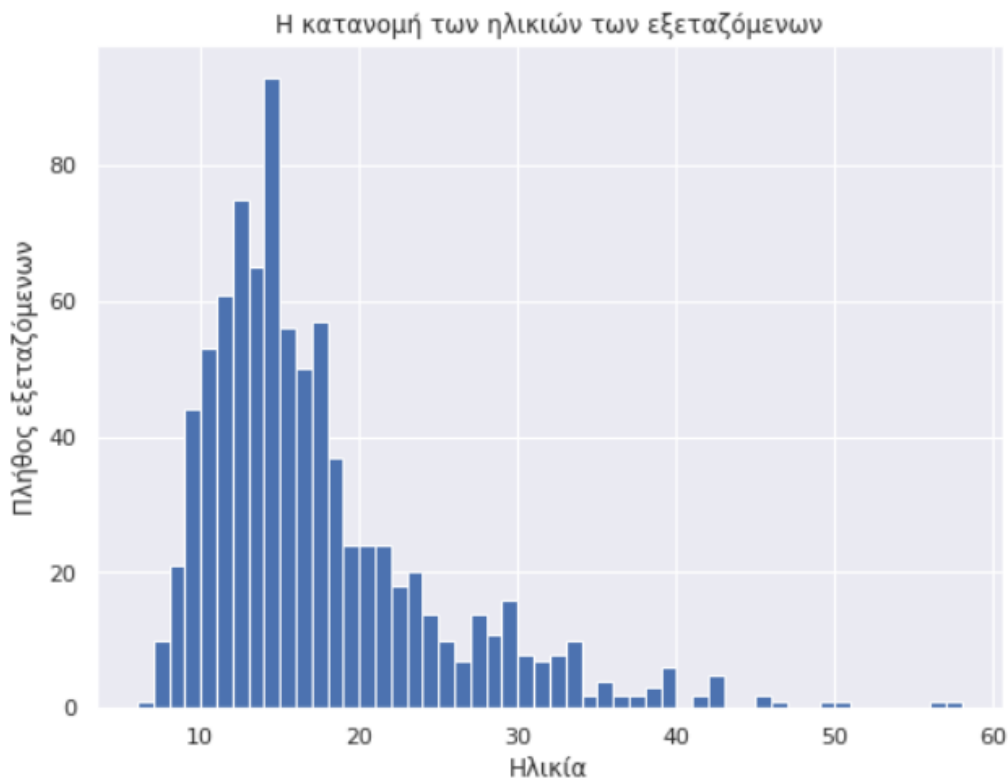
Τα datasets αυτά συλλέχθηκαν από 17 διαφορετικά ερευνητικά κέντρα (sites) από όλο τον κόσμο. Το γεγονός ότι χρησιμοποιούμε την πληροφορία αυτή για την εκπαίδευση του μοντέλου πιστεύουμε ότι θα ενισχύσει την ακρίβεια του συστήματός μας και θα το κάνει κάνει πιο εύρωστο σε διαφορετικές τεχνολογίες και τρόπους διεξαγωγής της fMRI απεικόνισης. Στο παρακάτω διάγραμμα φαίνεται η κατανομή των datasets στα διάφορα sites.



Εικόνα 13: Η κατανομή των εξεταζόμενων στα διάφορα ερευνητικά κέντρα.

Σημείωση: Τα ερευνητικά κέντρα LEUVEN, UCLA και UM έχουν από δύο γκρουπ δειγμάτων τα οποία θα υπολογίζονται ως ξεχωριστά sites. Άρα, συνολικά θα έχουμε 20 διαφορετικά ερευνητικά κέντρα, αντί για 17.

Οι ηλικίες των εξεταζόμενων κυμαίνονται από 6 έως 58 χρονών, με μέση ηλικία $\mu = 16,96$ χρόνια και τυπική απόκλιση $\sigma = 7,58$ χρόνια. Το παρακάτω ιστόγραμμα παρουσιάζει την κατανομή των ηλικιών:



Εικόνα 14: Η κατανομή των ηλικιών των 871 εξεταζόμενων

6

Το μοντέλο του G-CNN

Στο κεφάλαιο αυτό γίνεται περιγραφή του μοντέλου που χρησιμοποιήθηκε για την πρόβλεψη του αυτισμού. Αναλύεται η κατασκευή του γράφου, το περιεχόμενο των κόμβων και τα βάρη των ακμών και παρουσιάζεται το τελικό G-CNN και ο τρόπος με τον οποίο εκπαιδεύεται.

6.1 Γενική περιγραφή του μοντέλου

Στην εργασία αυτή υλοποιήθηκε το μοντέλο που προτείνει η Parisot στην []. Μοντελοποιήσαμε έναν πληθυσμό εξεταζόμενων σε έναν αραιό γράφο, όπου ο κάθε κόμβος αντιπροσωπεύει έναν εξεταζόμενο και αντιστοιχεί σε ένα διάνυσμα χαρακτηριστικών που έχουν εξαχθεί από τα δεδομένα απεικόνισης fMRI. Τα βάρη των ακμών, με τις οποίες συνδέονται οι κόμβοι μεταξύ τους, εκφράζουν τις ομοιότητες μεταξύ των εξεταζόμενων και έχουν υπολογιστεί με βάση τα φαινοτυπικά δεδομένα. Αυτό μας επιτρέπει να χρησιμοποιήσουμε και να εκμεταλλευτούμε τόσο τα απεικονιστικά όσο και τα φαινοτυπικά δεδομένα σε ένα ενιαίο πλαίσιο. Ολόκληρος ο γράφος εισέρχεται στο G-CNN και εκπαιδεύεται ημι-επιβλεπόμενα από ένα σύνολο δεδομένων με ετικέτα στοχεύοντας να κατηγοριοποιηθούν σωστά και οι υπόλοιποι κόμβοι χωρίς ετικέτα. Αυτό που κάνει το μοντέλο αυτό ξεχωριστό είναι ότι μας επιτρέπει να χρησιμοποιήσουμε τις μη-απεικονιστικές πληροφορίες που πιστεύουμε ότι σχετίζονται πιο πολύ με τον αυτισμό, ώστε να εκφράσουμε τις ομοιότητες μεταξύ των εξεταζόμενων συμβάλλοντας έτσι στην απόδοση και ακρίβεια του συστήματος.

6.2 Η δομή του γράφου

Ο πληθυσμός αποτελείται από N εξεταζόμενους ($N = 871$) και ο στόχος είναι να προβλέψουμε την κατάσταση του κάθε εξεταζόμενου από τα δεδομένα που προκύπτουν από την απεικόνιση fMRI και από τα φαινοτυπικά δεδομένα που συνδέουν μεταξύ τους τα άτομα του πληθυσμού. Το σύνολο των εξεταζόμενων αναπαριστάται ως ένας αραιός γράφος με βάρη, $G = \{V, E, W\}$, όπου ο πίνακας W είναι ο πίνακας γειννίας του γράφου. Κάθε εξεταζόμενος αντιστοιχίζεται “1-1” σε έναν κόμβο του γράφου και σχετίζεται με ένα διάνυσμα χαρακτηριστικών D διαστάσεων που έχει εξαχθεί από την απεικόνιση fMRI. Στο σύνολο E των ακμών του γράφου ενσωματώνονται οι ομοιότητες μεταξύ των εξεταζόμενων με τη βοήθεια των φαινοτυπικών δεδομένων.

Στο μοντέλο αυτό η διάγνωση του αυτισμού έχει τη μορφή προβλήματος κατηγοριοποίησης κόμβων. Στόχος είναι να δώσουμε μια ετικέτα $l \in \{0,1\}$ σε όλους τους κόμβους, όπου το l περιγράφει την κατάσταση του εξεταζόμενου, $l = 0$ για τα υγιή άτομα και $l = 1$ για τους πάσχοντες από αυτισμό. Η στρατηγική εκπαίδευσης που εφαρμόζεται είναι ημι-επιβλεπόμενη, με την έννοια ότι, ενώ εισάγονται όλοι οι κόμβοι στο G-CNN για την εκπαίδευση, μόνο ένα υποσύνολο αυτών φέρει ετικέτα.

Το κλειδί για να μας δώσει το μοντέλο αυτό ικανοποιητικά αποτελέσματα είναι η σωστή κατασκευή του γράφου, καθώς με έναν ανεπαρκώς ορισμένο γράφο μπορεί να έχουμε χειρότερη απόδοση ακόμα και από έναν γραμμικό ταξινομητή. Δύο είναι τα στοιχεία που καθορίζουν την σωστή κατασκευή του γράφου:

- Το διάνυσμα χαρακτηριστικών που περιγράφει κάθε κόμβο-εξεταζόμενο στο γράφο.
- Ο τρόπος που συνδέονται μεταξύ τους οι κόμβοι-εξεταζόμενοι, δηλαδή η ύπαρξη ακμής μεταξύ δύο κόμβων και το βάρος της. Με τον τρόπο αυτό μοντελοποιείται και εκφράζεται η ομοιότητα μεταξύ των κόμβων-εξεταζόμενων.

6.2.1 Το διάνυσμα των χαρακτηριστικών

Το διάνυσμα των χαρακτηριστικών κάθε κόμβου-εξεταζόμενο εξάγεται αμιγώς από την ιατρική απεικόνιση. Στην περίπτωση μας το διάνυσμα χαρακτηριστικών έχει κατασκευαστεί από την fMRI απεικόνιση με τον τρόπο που περιγράφεται στο κεφάλαιο

4. Πρόκειται για το επιπεδοποιημένο άνω τριγωνικό τμήμα του πίνακα αλληλοσυσχέτισης μεταξύ των 111 περιοχών ενδιαφέροντος (ROIs) του εγκεφάλου κάθε εξεταζόμενου και έχει συνολικά 6105 διαστάσεις. Χρησιμοποιήσαμε τα συγκεκριμένα δεδομένα για την κατασκευή του διανύσματος καθώς υπάρχουν ενδείξεις ότι ο αυτισμός και γενικότερα το ASD συνδέεται με διαταραχές στη δομική και λειτουργική οργάνωση του εγκεφάλου. Λόγω της μεγάλης διαστατικότητας του διανύσματος χαρακτηριστικών χρησιμοποιούμε τεχνικές μείωσης των διαστάσεων και δοκιμάζουμε το μοντέλο τόσο με ολόκληρο το διάνυσμα χαρακτηριστικών, όσο και με διανύσματα μειωμένης διαστατικότητας.

6.2.2 Οι ακμές του γράφου

Ο σωστός και ακριβής καθορισμός των ακμών και των βαρών των ακμών του γράφου παίζει καθοριστικό ρόλο στην αποτελεσματικότητα του συστήματος. Πρέπει να είναι ορισμένα έτσι, ώστε να καθρεφτίζουν όσο το δυνατόν καλύτερα τις ομοιότητες που υπάρχουν μεταξύ των κόμβων του γράφου. Όπως με τις γειτονιές των pixel στα κλασικά CNN, ο τρόπος που συνδέονται οι κόμβοι μεταξύ τους επηρεάζει τη διαδικασία του φιλτραρίσματος και της συνέλιξης. Γι'αυτό από το πλήθος των φαινοτυπικών πληροφοριών που έχουμε στη διάθεσή μας είναι απαραίτητο να επιλεγθούν εκείνες που εκφράζουν και εξηγούν αποδοτικότερα τις ομοιότητες μεταξύ των εξεταζόμενων και των fMRI απεικονίσεών τους.

Στην εργασία αυτή επιλέχθηκαν ως φαινοτυπικές πληροφορίες η ηλικία, το φύλο και το ερευνητικό κέντρο στο οποίο πραγματοποιήθηκε η εξέταση για κάθε εξεταζόμενο. Το ABIDE έχει συλλέξει δεδομένα από ένα μεγάλο πλήθος διαφορετικών ερευνητικών κέντρων με αποτέλεσμα τα δεδομένα της απεικόνισης να είναι αρκετά ετερογενή. Για το λόγο αυτό δεδομένα που προέρχονται από το ίδιο ερευνητικό κέντρο είναι προτιμότερο να συγκρίνονται μεταξύ τους, οπότε η φαινοτυπική πληροφορία του ερευνητικού κέντρο κάθε εξεταζόμενου είναι κρίσιμη και πρέπει να συμπεριληφθεί για τον καθορισμό της ύπαρξης ακμής αλλά και για τον υπολογισμό του βάρους των ακμών. Επίσης, συμπεριλήφθηκε το φύλο καθώς από πολλές έρευνες έχει υποστηριχθεί ότι οι άντρες είναι πιο πιθανό να προσβληθούν από αυτισμό από ότι οι γυναίκες (Werling and Geschwind, 2013). Τέλος, επιλέχθηκε η ηλικία, καθώς υπάρχουν ενδείξεις

για διαφορές στη λειτουργική συνδεσιμότητα μεταξύ των περιοχών του εγκεφάλου ανάμεσα σε διαφορετικά ηλικιακά γκρουπ.

Γενικά, το βάρος της ακμής ανάμεσα σε δύο κόμβους u και v του γράφου μπορεί να οριστεί ως εξής:

$$W(v, u) = Sim(x(v), x(u)) \sum_{h=0}^H \gamma(M_h(u), M_h(v))$$

όπου:

- $Sim(x(v), x(u))$ είναι ένας συντελεστής ομοιότητας ανάμεσα στα διανύσματα χαρακτηριστικών $x(v)$ και $x(u)$ των κόμβων v και u αντίστοιχα.
- H είναι το συνολικό πλήθος των φαινοτυπικών πληροφοριών που χρησιμοποιήσαμε για τον υπολογισμό του βάρους της ακμής
- M_h είναι η συνάρτηση μέτρησης της φαινοτυπικής πληροφορίας h π.χ. ($M_{age}(u) = 32$ χρόνων).
- γ είναι μια συνάρτηση σύγκρισης μεταξύ των φαινοτυπικών δεδομένων. Για κατηγορικά φαινοτυπικά δεδομένα (π.χ. φύλο) η συνάρτηση γ είναι Kronecker delta συνάρτηση που σημαίνει ότι γίνεται 1 αν οι δύο κόμβοι έχουν ίδια τιμή για τη συγκεκριμένη φαινοτυπική πληροφορία και 0 αν έχουν διαφορετική τιμή. Για ποσοτικά φαινοτυπικά δεδομένα, όπως η ηλικία, η συνάρτηση γ παίρνει τη μορφή βηματικής συνάρτησης ως εξής:

$$\gamma(M_h(u), M_h(v)) = \begin{cases} 1 & \text{if } |M_h(u) - M_h(v)| < \theta \\ 0 & \text{, αλλιώς} \end{cases}$$

Για την εργασία αυτή έχουν επιλεγθεί 3 φαινοτυπικά χαρακτηριστικά, άρα $H = 3$. Το ερευνητικό κέντρο και το φύλο αποτελούν κατηγορικά δεδομένα. Η ηλικία, όμως, είναι ποσοτικό μέγεθος και η τιμή που θα έχει υπολογίζεται ως εξής:

$$\gamma(Age(u), Age(v)) = \begin{cases} 1 & \text{if } |Age(u) - Age(v)| < \theta \\ 0 & \text{, αλλιώς} \end{cases}$$

,όπου το θ είναι ένα κατώφλι που καθορίζει πότε δύο ηλικίες θεωρούνται «κοντά». Για να ορίσουμε το συντελεστή ομοιότητας μεταξύ των διανυσμάτων χαρακτηριστικών $x(v)$ και $x(u)$ των κόμβων v και u αντίστοιχα χρησιμοποιούμε τον τύπο:

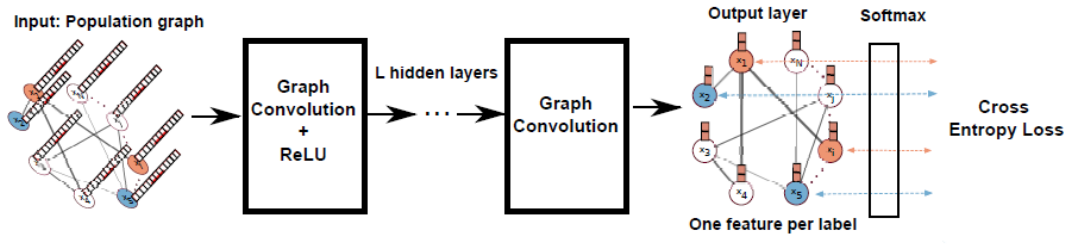
$$Sim(x(v), x(u)) = e^{-\frac{[\rho(x(v), x(u))]^2}{2\sigma^2}}$$

,όπου ρ είναι η συνάρτηση συσχέτισης και το σ καθορίζει το εύρος του πυρήνα.

Συνοπτικά, δύο κόμβοι του γράφου έχουν ακμή με βάρος $w_0 \in \{0,1,2,3\}$ ανάλογα με το πόσες από τις φαινοτυπικές πληροφορίες έχουν κοινές (φύλο, ηλικία, ερευνητικό κέντρο). Στη συνέχεια, το βάρος αυτό πολλαπλασιάζεται με το συντελεστή ομοιότητας των δύο κόμβων και με τον τρόπο αυτό υπολογίζεται το τελικό βάρος w της ακμής.

6.2.3 Η αρχιτεκτονική του G-CNN

Το νευρωνικό δίκτυο αποτελείται από ένα επίπεδο εισόδου, όπου εισάγεται το αρχικό διάνυσμα χαρακτηριστικών, L ενδιάμεσα συνελκτικά επίπεδα και ένα επίπεδο εξόδου το οποίο παράγει και την τελική πρόβλεψη. Για την εργασία αυτή χρησιμοποιούμε $L = 2$ ενδιάμεσα συνελκτικά επίπεδα που ενεργοποιούνται με τη Rectified Linear Unit (ReLU) συνάρτηση. Για τη συνέλιξη των δεδομένων στο πεδίο του γράφου χρησιμοποιείται η μέθοδος με τα πολώνυμα Chebyshev που αναλύθηκε στο κεφάλαιο 2. Το επίπεδο εξόδου διαθέτει ένα επίπεδο softmax που παράγει το τελικό αποτέλεσμα. Στο σύστημα εισάγεται όλος ο πληθυσμός του dataset, με τα δεδομένα του train-set να φέρουν ετικέτα ενώ του test-set όχι. Τα δεδομένα του test-set κατά την εκπαίδευση του συστήματος επηρεάζουν τις συνελίξεις των δεδομένων του train-set, κάνοντας έτσι την τεχνική μάθησης ημι-επιβλεπόμενη. Για τη διαδικασία της βελτιστοποίησης χρησιμοποιείται η συνάρτηση cross entropy loss. Μετά το πέρας της εκπαίδευσης τα δεδομένα του test-set διέρχονται από το softmax επίπεδο και η ετικέτα που δίνει το μεγαλύτερο αποτέλεσμα αποτελεί και την τελική πρόβλεψη του συστήματος. Η αρχιτεκτονική του μοντέλου φαίνεται στο παρακάτω σχήμα.



Εικόνα 15: Η αρχιτεκτονική του μοντέλου G-CNN

7

Αποτελέσματα

Στο κεφάλαιο αυτό παρουσιάζονται τα διάφορα πειράματα που έγιναν και τα αποτελέσματά τους. Γίνεται προσπάθεια για τον προσδιορισμό της σημασίας κάθε παραμέτρου του μοντέλου και για την εξακρίβωση των κατάλληλων παραμέτρων που δίνουν τη μεγαλύτερη ακρίβεια στις προβλέψεις του συστήματος. Επίσης, δοκιμάζουμε και συγκρίνουμε μεταξύ τους διαφορετικές αρχιτεκτονικές για την κατασκευή του γράφου, αλλά και διαφορετικές αναλογίες μεταξύ των δεδομένων με και χωρίς ετικέτα.

7.1 Το στήσιμο της πειραματικής διαδικασίας

Για την καλύτερη εκτίμηση της ακρίβειας του μοντέλου χρησιμοποιείται 10-fold cross validation, με κάθε πείραμα να αξιολογείται στα ίδια ακριβώς folds με όλα τα άλλα. Κάθε πείραμα διεξάγεται συνολικά τρεις φορές και η τελική ακρίβεια που καταγράφεται για το πείραμα είναι η μέση τιμή των ακριβειών των τριών αυτών επαναλήψεων. Ο autoencoder για τη μείωση των διαστάσεων εκπαιδεύεται σε 50 εποχές, με learning rate: 5×10^{-4} , adam optimizer και συνάρτηση κόστους μέσου τετραγωνικού σφάλματος. Το G-CN δίκτυο εκπαιδεύεται σε 150 εποχές, με learning rate 5×10^{-3} , adam optimizer και cross entropy συνάρτηση κόστους. Για όλα τα πειράματα έχουμε ένα ενδιάμεσο επίπεδο ($L = 1$) στο νευρωνικό δίκτυο με 150 κόμβους.

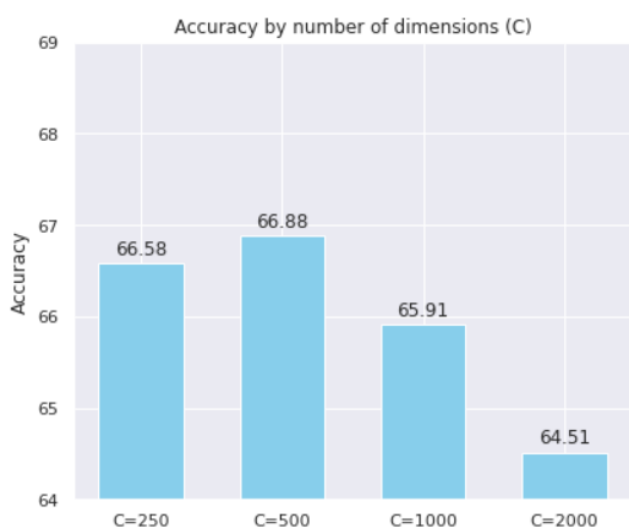
7.2 Ο ρόλος των διαστάσεων και του πολυωνυμικού βαθμού

7.2.1 Πειράματα και αποτελέσματα

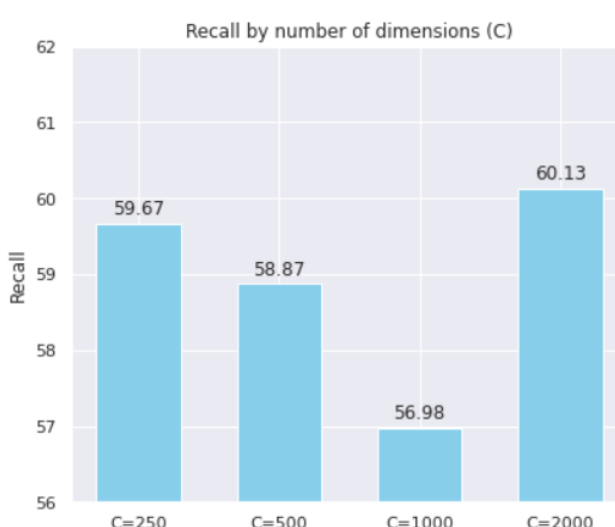
Στις πρώτες δοκιμές που πραγματοποιήθηκαν, γίνεται προσπάθεια για τον προσδιορισμό του ρόλου, τόσο του πλήθους C των διαστάσεων του διανύσματος εισόδου όσο και του πολυωνυμικού βαθμού k , που καθορίζει το εύρος της γειτονιάς ενός κόμβου κατά τη συνέλιξη. Για τις διαστάσεις του διανύσματος εισόδου δοκιμάστηκαν οι τιμές $C = 2000$, $C = 1000$, $C = 500$ και $C = 250$. Θυμίζουμε ότι το αρχικό διάνυσμα, πριν τη μείωση των διαστάσεων, έχει μήκος $C = 6105$. Για τον πολυωνυμικό βαθμό k δοκιμάστηκαν οι τιμές από $k = 1$ μέχρι και $k = 5$. Για τη διεξαγωγή αυτών των πειραμάτων ο γράφος κατασκευάστηκε με όλες τις δυνατές ακμές του με βάση τις φαινοτυπικές πληροφορίες, δηλαδή χρησιμοποιήσαμε το φύλο, το ερευνητικό κέντρο, την ηλικία και το συντελεστή ομοιότητας.

Στα παρακάτω σχήματα φαίνεται η ακρίβεια του μοντέλου για τις διάφορες τιμές του C . Η ακρίβεια για κάθε συγκεκριμένη τιμή του C αποτελεί το μέσο όρο των ακριβειών για τις 5 τιμές του k , δηλαδή:

$$acc(C) = \frac{1}{5} \sum_{k=1}^5 acc(C, k)$$



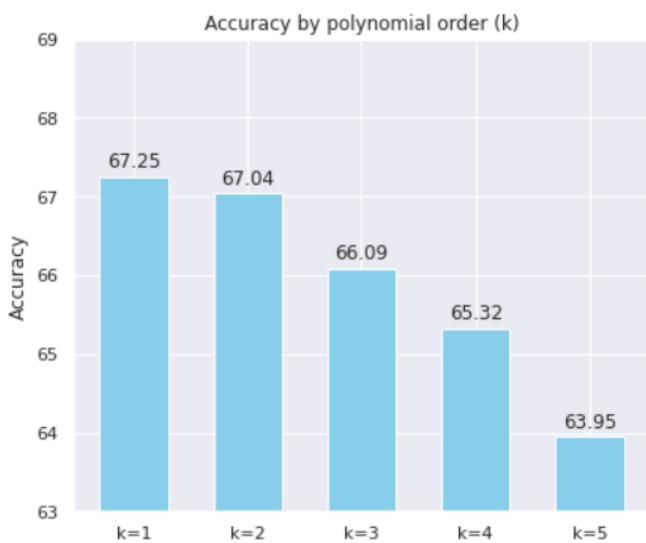
Εικόνα 16



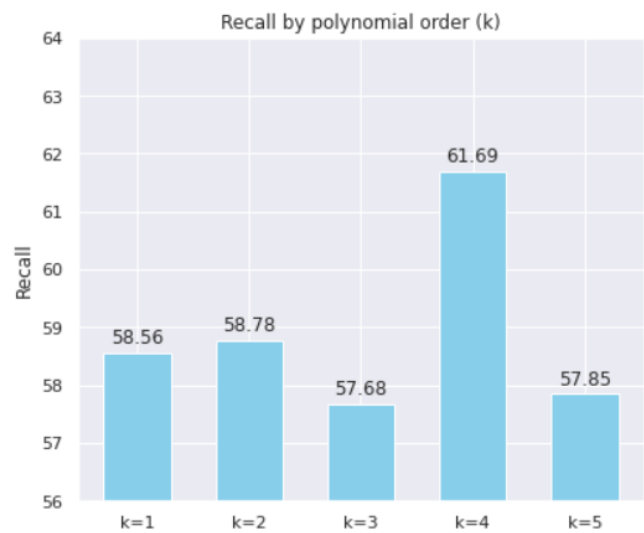
Εικόνα 17

Στα παρακάτω σχήματα φαίνεται η ακρίβεια του μοντέλου για τις διάφορες τιμές του k . Η ακρίβεια για κάθε συγκεκριμένη τιμή του k αποτελεί το μέσο όρο των ακριβειών για τις 4 τιμές του C ($C_1 = 250, C_2 = 500, C_3 = 1000, C_4 = 2000$), δηλαδή:

$$acc(k) = \frac{1}{4} \sum_{i=1}^4 acc(C_i, k)$$

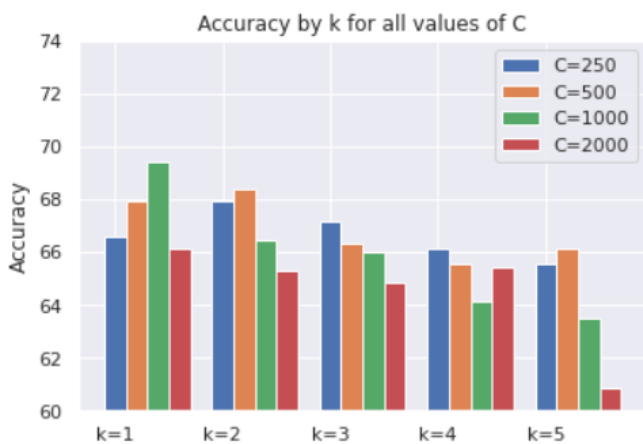


Εικόνα 19

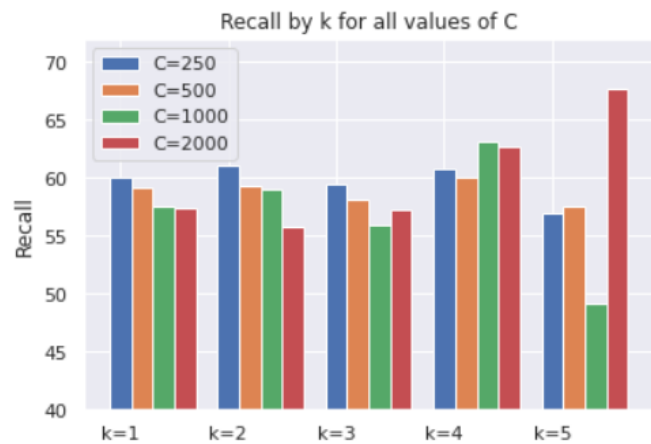


Εικόνα 18

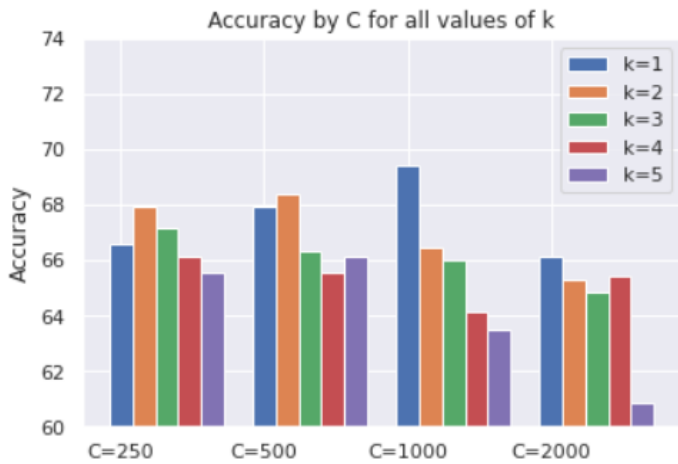
Στο παρακάτω σχήμα παρουσιάζεται το πως κυμαίνεται η ακρίβεια του συστήματος για τις διάφορες τιμές του C και του k :



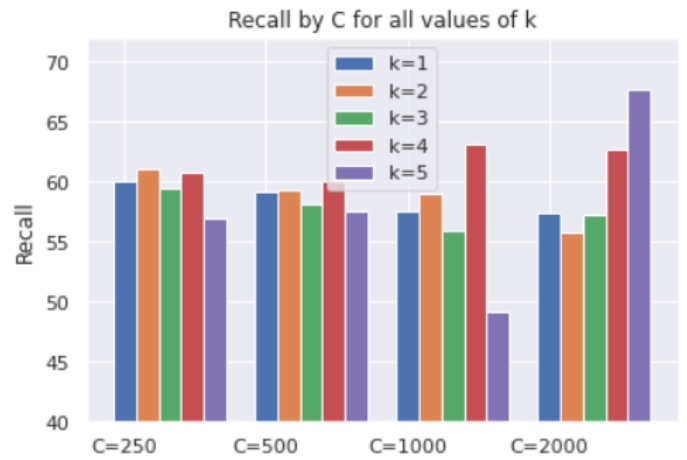
Εικόνα 21



Εικόνα 20

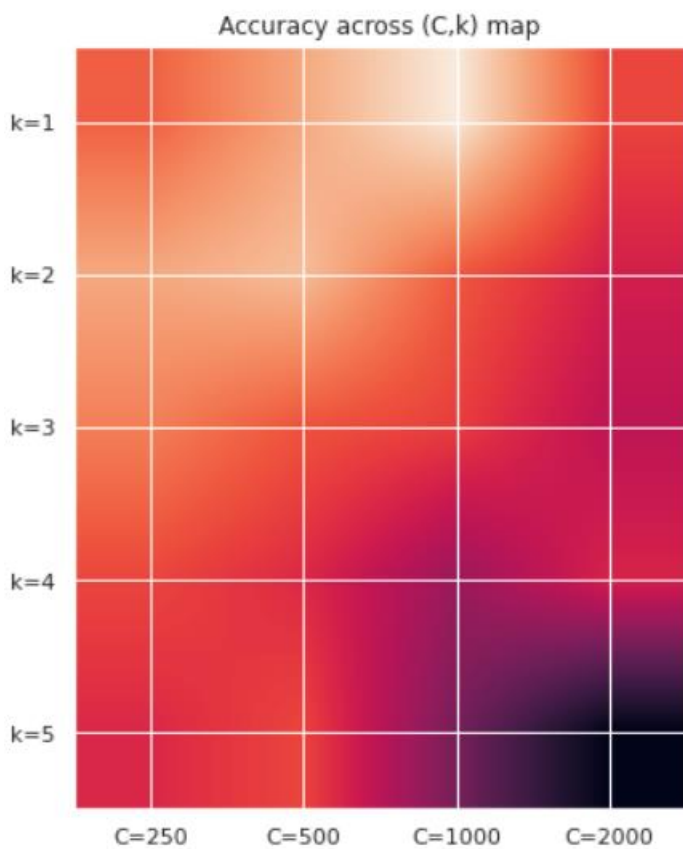


Εικόνα 22

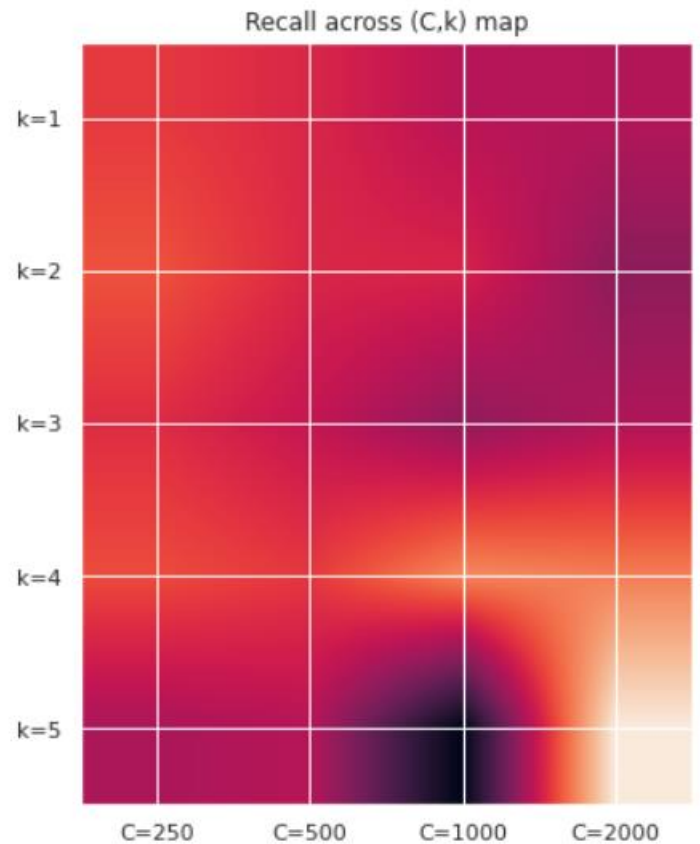


Εικόνα 23

Στους παρακάτω χάρτες φαίνεται πώς κυμαίνεται η ακρίβεια και το recall για κάθε ζεύγος (C, k) . Οι φωτεινές περιοχές αντιστοιχούν σε υψηλές τιμές της ακρίβειας (ή του recall), ενώ οι πιο σκοτεινές περιοχές αντιστοιχούν σε χαμηλές τιμές.



Εικόνα 24



Εικόνα 25

7.2.2 Σχολιασμός αποτελεσμάτων και συμπεράσματα

Στην εικόνα 16 παρατηρούμε ότι η καλύτερη μέση ακρίβεια για όλες τις τιμές του k παρουσιάζεται για $C = 500$ διαστάσεις του διανύσματος εισόδου. Παρόμοια τιμή έχουμε και για $C = 250$, ενώ για περισσότερες διαστάσεις η ακρίβεια μειώνεται αισθητά. Στην εικόνα 17 βλέπουμε ότι το recall πέφτει αρκετά για $C = 1000$ και για τις υπόλοιπες διαστάσεις φαίνεται να μην επηρεάζεται πολύ.

Στην εικόνα 19 είναι φανερό ότι η μέση ακρίβεια για όλες τις τιμές του C μειώνεται όσο το k αυξάνεται. Από την άλλη, στην εικόνα 18 το recall πάλι φαίνεται να μην επηρεάζεται, εκτός από την τιμή $k = 4$ που έχουμε πολύ μεγαλύτερο recall από τις υπόλοιπες τιμές (61,69%).

Στις επόμενες 4 εικόνες (20-23) φαίνονται οι τιμές όλων των πειραμάτων ομαδοποιημένες τόσο ως προς το C , όσο και ως προς το k . Παρατηρούμε ότι η καλύτερη ακρίβεια συνολικά (69,44%) επιτυγχάνεται για το ζεύγος ($C = 1000, k = 1$) και το υψηλότερο recall για το ζεύγος ($C = 2000, k = 5$). Στο χάρτη θερμοκρασίας της εικόνας 24 παρατηρούμε η ακρίβεια του μοντέλου αυξάνεται όσο κατευθυνόμαστε πάνω και αριστερά, δηλαδή για μικρές τιμές των C και k .

Συμπερασματικά, βλέπουμε ότι η μείωση της διαστατικότητας του διανύσματος εισόδου βοηθάει πολύ το μοντέλο να πετύχει μεγαλύτερη ακρίβεια. Από τις 6105 διαστάσεις του αρχικού διανύσματος χρειάζεται να μειωθούν σε 500 ή ακόμα και σε 250 για να έχουμε καλή ακρίβεια. Ακόμη, διαπιστώνουμε ότι το να λαμβάνουμε υπόψιν στις συνελίξεις των κόμβων πολύ μακρινούς γείτονες (μεγάλες τιμές του k) χαλάει αρκετά την ακρίβεια του μοντέλου. Όσον αφορά το recall συμπεραίνουμε από τα αποτελέσματα ότι μένει ανεπηρέαστο, ή μάλλον επηρεάζεται τυχαία από τις διάφορες τιμές των C και k .

7.3 Ο ρόλος των φαινοτυπικών δεδομένων

7.3.1 Πειράματα και αποτελέσματα

Στα πειράματα αυτά δοκιμάζονται διάφορες αρχιτεκτονικές για το στήσιμο του γράφου. Χρησιμοποιούμε διάφορες παραλλαγές του μοντέλου που περιγράφεται στο κεφάλαιο 5, λαμβάνοντας και μη λαμβάνοντας υπόψιν το σύνολο των φαινοτυπικών πληροφοριών, σε μια προσπάθεια να προσδιοριστεί ο ρόλος αυτών των δεδομένων και να εξακριβωθεί αν και πόσο μπορούν να συμβάλουν στη ακρίβεια του μοντέλου. Άλλος ένας στόχος του πειράματος αυτού είναι να διαπιστωθεί πόσο σημαντικό ρόλο παίζει ο συντελεστής ομοιότητας μεταξύ των διανυσμάτων χαρακτηριστικών των κόμβων-εξεταζόμενων. Για τις δοκιμές αυτές χρησιμοποιήσαμε διάνυσμα εισόδου διαστάσεων $C = 500$ και πολυωνυμικό βαθμό $k = 2$, αφού για αυτό το ζεύγος τιμών πετύχαμε μία από τις καλύτερες ακρίβειες στα προηγούμενα πειράματα.

Συγκεκριμένα, οι διάφορες παραλλαγές της αρχιτεκτονικής του γράφου για τις οποίες δοκιμάσαμε το μοντέλο περιγράφονται παρακάτω ως εξής:

Γράφος A (Full): Είναι ο πλήρως συνδεδεμένος γράφος του συστήματος με το βάρος κάθε ακμής να είναι ίσο με 1. Με τον τρόπο αυτό υποθέτουμε ότι κάθε ακμή συνεισφέρει το ίδιο στις συνελίξεις, δηλαδή δεν υπάρχει καμία ιδιαίτερη σύνδεση μεταξύ των κόμβων –εξεταζόμενων. Προσομοιώνει το σύνολο του πληθυσμού σαν να μην είχαμε καμία φαινοτυπική πληροφορία για τους εξεταζόμενους.

Γράφος B (Full+SIM): Είναι ο πλήρως συνδεδεμένος γράφος του συστήματος με το βάρος κάθε ακμής να είναι ίσο με το συντελεστή ομοιότητας των διανυσμάτων χαρακτηριστικών των δύο κόμβων-εξεταζόμενων που συνδέει. Και στην περίπτωση αυτή λειτουργούμε σαν να μη διαθέτουμε φαινοτυπικά δεδομένα, μόνο που τώρα στις συνελίξεις συνεισφέρουν πιο πολύ οι ακμές μεταξύ κόμβων των οποίων τα χαρακτηριστικά μοιάζουν πιο πολύ.

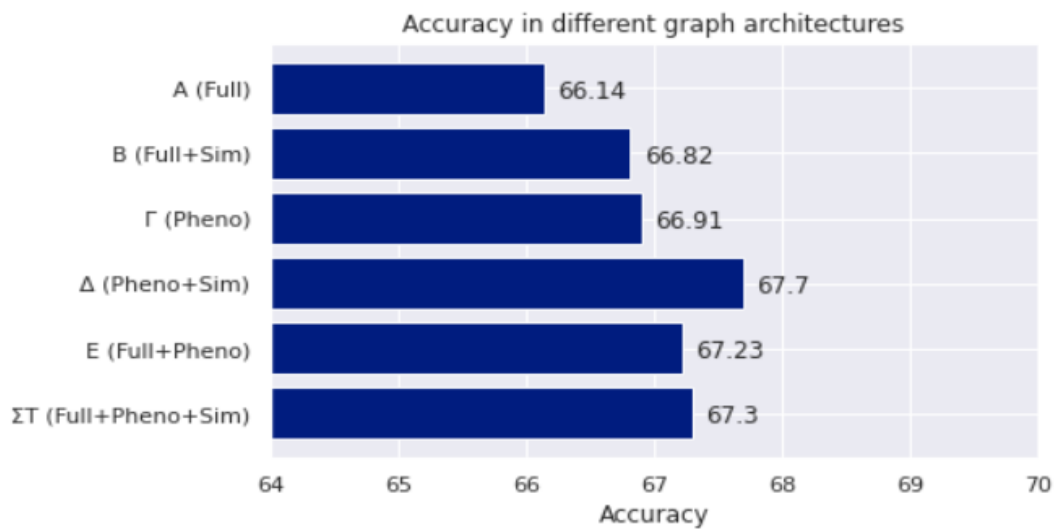
Γράφος Γ (Pheno): Στο γράφο αυτό συνδέονται μεταξύ τους με ακμή μόνο οι κόμβοι που συνδέονται με κάποια φαινοτυπική πληροφορία (φύλο, ερευνητικό κέντρο, ηλικία). Ανάλογα με το πόσες τέτοιες πληροφορίες έχουν κοινές, το βάρος της ακμής που τους συνδέει μπορεί να είναι 1, 2 ή 3. Με αυτή τη δοκιμή θέλουμε να εξετάσουμε τον τρόπο που συμπεριφέρεται το μοντέλο αν ληφθούν υπόψιν μόνο τα φαινοτυπικά δεδομένα και όχι το πόσο μοιάζουν μεταξύ τους οι κόμβοι.

Γράφος Δ (Pheno+SIM): Ο γράφος αυτός είναι βασικός γράφος πάνω στον οποίο στηρίζεται το μοντέλο που περιγράφεται στο κεφάλαιο 5. Είναι ίδιος με τον γράφο Γ, μόνο που τώρα το βάρος κάθε ακμής (1, 2, ή 3) πολλαπλασιάζεται με το συντελεστή ομοιότητας των δύο κόμβων που συνδέει. Με τον τρόπο αυτό λαμβάνουμε υπόψιν το πόσο μοιάζουν τα χαρακτηριστικά των κόμβων, αλλά μόνο για τους κόμβους εκείνους που μοιράζονται κάποια κοινή φαινοτυπική πληροφορία.

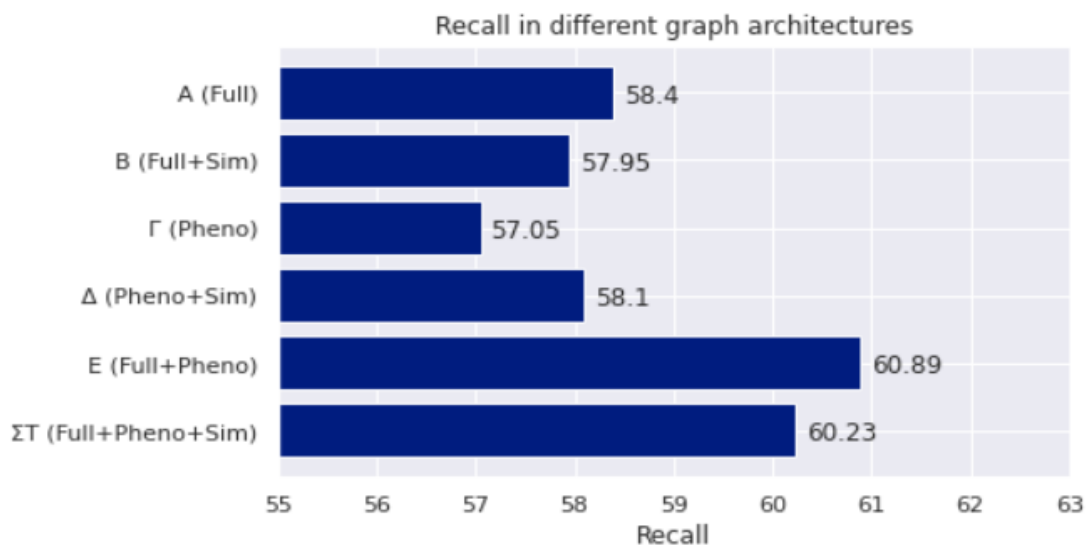
Γράφος Ε (Full+Pheno): Στο γράφο αυτό συνδέονται όλοι οι κόμβοι μεταξύ τους με ακμή βάρους τουλάχιστον 1. Οι κόμβοι που μοιράζονται κάποια φαινοτυπική πληροφορία έχουν αυξημένο βάρος ακμής (2, 3, ή 4) ανάλογα με το πόσες τέτοιες πληροφορίες έχουν κοινές. Έτσι, συνεισφέρουν όλοι οι κόμβοι-εξεταζόμενοι στις συνελιξιές, με εκείνους που συνδέονται με κάποιο φαινοτυπικό δεδομένο να συνεισφέρουν περισσότερο.

Γράφος ΣΤ (Full+Pheno+SIM): Ο γράφος αυτός είναι ίδιος με τον γράφο Ε, με τη διαφορά ότι τώρα κάθε ακμή πολλαπλασιάζεται με το συντελεστή ομοιότητας μεταξύ των κόμβων που συνδέει. Με τον τρόπο αυτό, λαμβάνουμε υπόψιν για όλους τους κόμβους το πόσο μοιάζουν, αλλά και το πόσες φαινοτυπικές πληροφορίες μοιράζονται.

Οι διαφορές μεταξύ αυτών των παραλλαγών της αρχιτεκτονικής του γράφου μπορεί σε κάποιες περιπτώσεις να είναι πολύ μικρές, αλλά πιθανώς να αποκαλύψουν πληροφορίες σχετικά με το ρόλο που παίζουν οι φαινοτυπικές πληροφορίες αλλά και η ομοιότητα μεταξύ των κόμβων για την ακρίβεια του μοντέλου. Παρακάτω παρουσιάζονται τα αποτελέσματα αυτών των δοκιμών για τις διάφορες αρχιτεκτονικές του γράφου.



Εικόνα 26



Εικόνα 27

7.3.2 Σχολιασμός αποτελεσμάτων και συμπεράσματα

Στην εικόνα 26 παρατηρούμε ότι έχουμε τη μεγαλύτερη ακρίβεια στο γράφο Δ (Pheno+Sim), που αποτελεί το γράφο της βασικής αρχιτεκτονικής του μοντέλου μας. Αξιοποιούνται τόσο οι φαινοτυπικές πληροφορίες που συνδέουν τους εξεταζόμενους

μεταξύ τους, όσο και ο συντελεστής ομοιότητας των χαρακτηριστικών τους. Παρατηρούμε επίσης, ότι οι γράφοι που δεν χρησιμοποιούν στα βάρη των ακμών τους τις φαινοτυπικές πληροφορίες, δηλαδή οι γράφοι A (Full) και B(Full+Sim) παρουσιάζουν τις χαμηλότερες ακρίβειες. Επίσης, φαίνεται από τα διαγράμματα ότι οι γράφοι που λαμβάνουν υπόψιν το συντελεστή ομοιότητας μεταξύ των διανυσμάτων χαρακτηριστικών των κόμβων-εξεταζόμενων παρουσιάζουν μεγαλύτερη ακρίβεια από όσους δεν τον λαμβάνουν υπόψιν. Τη χαμηλότερη ακρίβεια παρουσιάζει, όπως αναμενόταν ο γράφος A (Full), καθώς δεν αξιοποιεί καμία άλλη πληροφορία, παρά μόνο τα διανύσματα χαρακτηριστικών που προκύπτουν από τις fMRI απεικονίσεις

Από το διάγραμμα της εικόνας 27 παρατηρούμε ότι και το recall επηρεάζεται από την αρχιτεκτονική με την οποία στήνεται ο γράφος, με την υψηλότερη τιμή να παρουσιάζεται για το γράφο E (Full+Pheno). Ακόμη, διαπιστώνουμε ότι οι γράφοι που είναι πλήρως συνδεδεμένοι (A, B, E και ΣΤ) παρουσιάζουν υψηλότερες τιμές recall, που σημαίνει ότι έχουν την τάση να προβλέπουν με μεγαλύτερη επιτυχία την ύπαρξη αυτισμού παρά τα υγιή άτομα.

Με βάση τα παραπάνω αποτελέσματα διαπιστώνουμε ότι οι παραπάνω αρχιτεκτονικές που προτάθηκαν δεν παρουσιάζουν μεγάλη διακύμανση στην ακρίβεια του μοντέλου. Ωστόσο, συμπεραίνουμε ότι οι φαινοτυπικές πληροφορίες των ατόμων πράγματι βελτιώνουν την ακρίβεια και συμβάλλουν ακόμα περισσότερο αν συνδυαστούν με το συντελεστή ομοιότητας μεταξύ των διανυσμάτων χαρακτηριστικών.

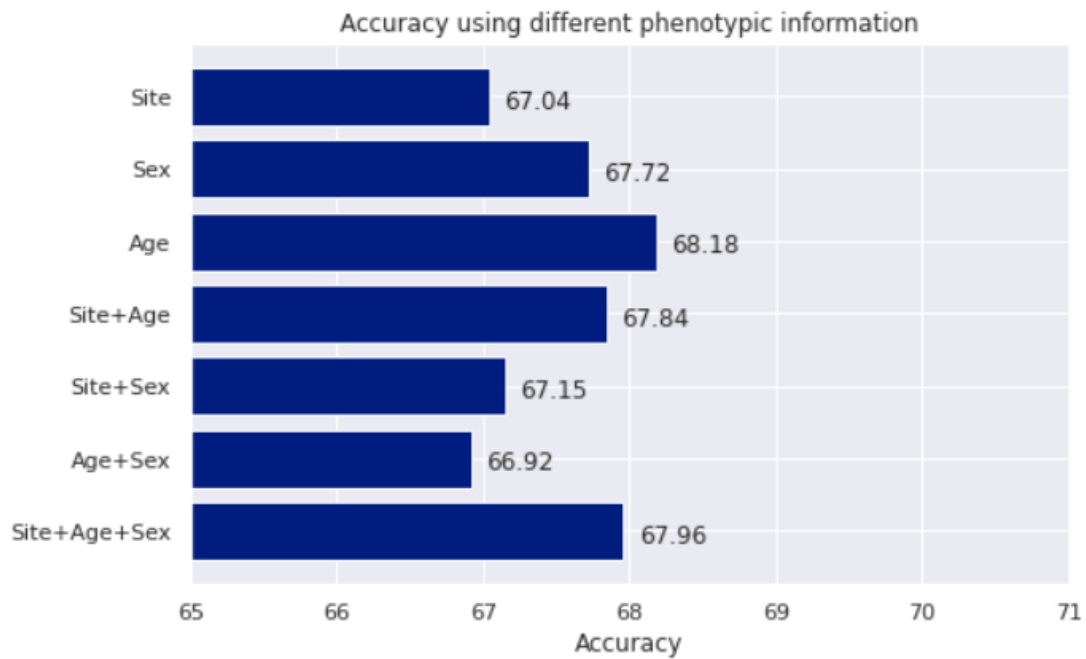
7.4 Οι κατάλληλες φαινοτυπικές πληροφορίες

7.4.1 Πειράματα και αποτελέσματα

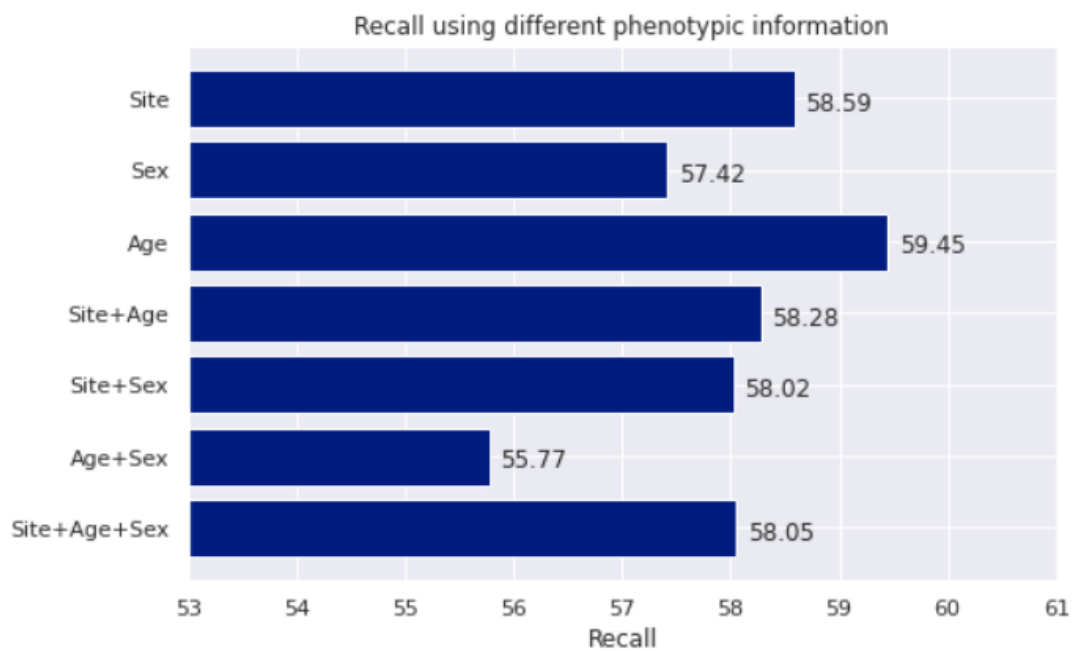
Αυτές οι δοκιμές έχουν στόχο τον προσδιορισμό του ρόλου που έχει κάθε φαινοτυπική πληροφορία ξεχωριστά για την ακρίβεια του μοντέλου, καθώς και την εξακρίβωση του κατάλληλου συνδυασμού αυτών των πληροφοριών που θα δώσει τα καλύτερα αποτελέσματα. Χρησιμοποιούμε διάνυσμα εισόδου με $C = 1000$ διαστάσεις και πολυωνυμικό βαθμό $k = 1$, αφού αυτό το ζευγος τιμών παρουσίασε την καλύτερη ακρίβεια κατά τις πρώτες δοκιμές στο 6.2 . Θυμίζουμε ότι το σύνολο των φαινοτυπικών

πληροφοριών που διαθέτουμε αφορούν το φύλο, το ερευνητικό κέντρο και την ηλικία των εξεταζόμενων.

Δοκιμάζουμε το μοντέλο με κάθε φαινοτυπική πληροφορία μόνη της ξεχωριστά αλλά και όλους τους συνδυασμούς που προκύπτουν μεταξύ τους. Παρακάτω εμφανίζονται τα σχετικά διαγράμματα:

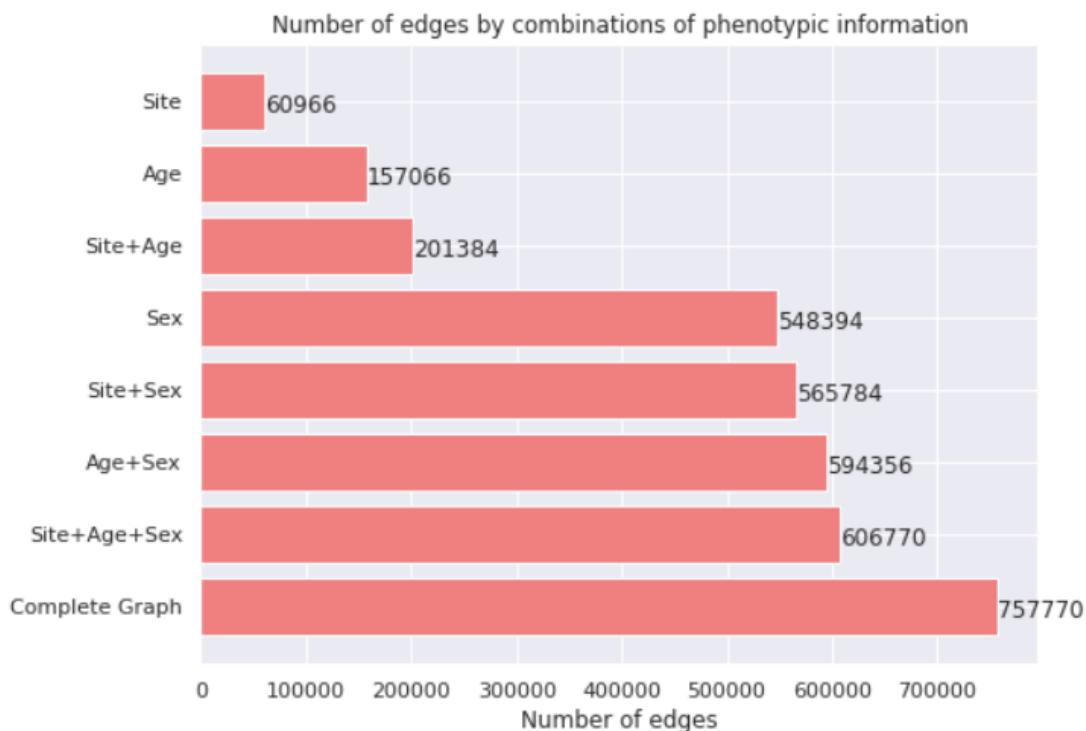


Εικόνα 28



Εικόνα 29

Στο παρακάτω διάγραμμα φαίνεται το πως μεταβάλλεται το πλήθος των ακμών για όλους τους δυνατούς συνδυασμούς των φαινοτυπικών πληροφοριών, αλλά και για τον πλήρως συνδεδεμένο γράφο:



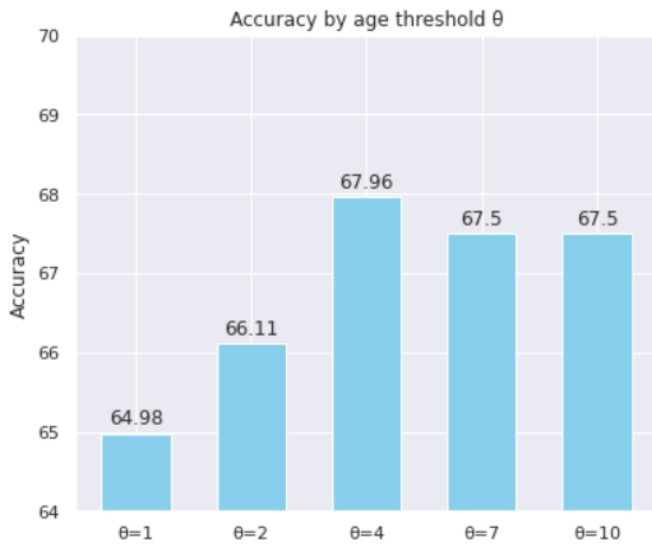
Εικόνα 30

Τέλος, πραγματοποιούμε ένα τελευταίο πείραμα για τον καθορισμό του ρόλου που πιθανώς έχει το εύρος της ηλικίας, ώστε να χαρακτηριστούν δύο κόμβοι-εξεταζόμενοι ηλικιακά «κοντά» και να συνδεθούν με ακμή. Θυμίζουμε ότι η συνάρτηση που καθορίζει την ύπαρξη ακμής συγκρίνοντας την ηλικία δύο ατόμων είναι η εξής:

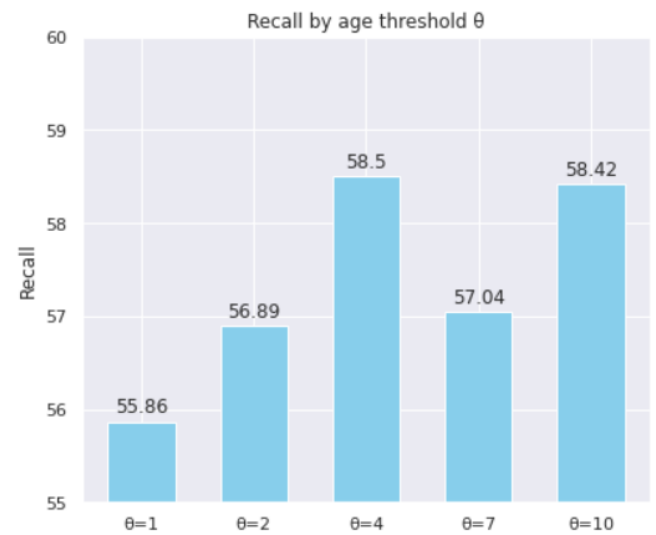
$$\gamma(\text{Age}(u), \text{Age}(v)) = \begin{cases} 1 & \text{if } |\text{Age}(u) - \text{Age}(v)| < \theta \\ 0 & \text{αλλιώς} \end{cases}$$

,όπου το θ είναι ένα κατώφλι που καθορίζει πότε δύο άτομα είναι ηλικιακά κοντά. Δοκιμάζουμε για τις τιμές $\theta = 1$, $\theta = 2$, $\theta = 4$, $\theta = 7$ και $\theta = 10$. Για το πείραμα

αυτό αγνοήθηκαν οι υπόλοιπες φαινοτυπικές πληροφορίες (φύλο και ερευνητικό κέντρο) καθώς και ο συντελεστής ομοιότητας μεταξύ των κόμβων. Παρακάτω φαίνονται τα διαγράμματα με τα αποτελέσματα των δοκιμών:

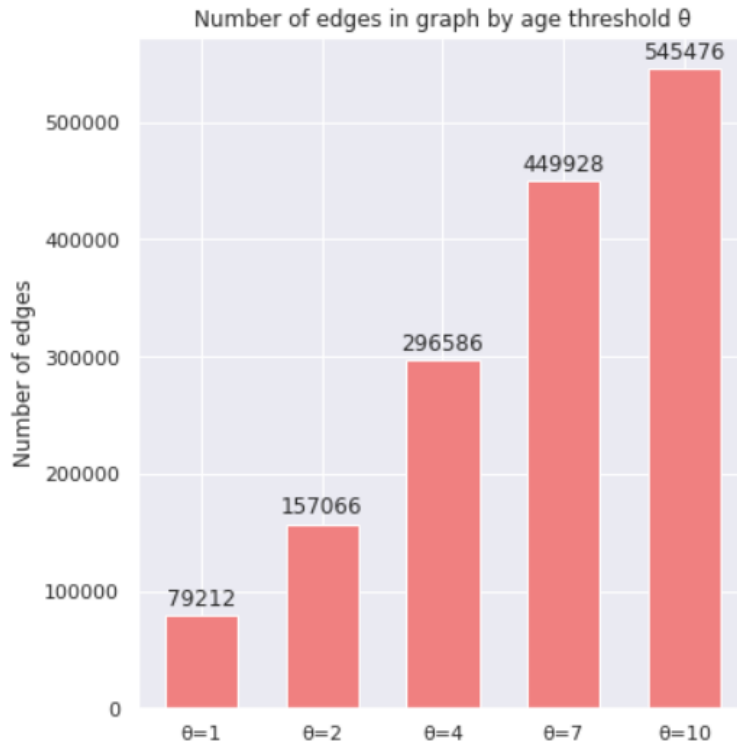


Εικόνα 31



Εικόνα 32

Στο παρακάτω διάγραμμα φαίνεται πώς μεταβάλλεται το πλήθος των ακμών στο γράφο για τις διάφορες τιμές του θ :



Εικόνα 33

Σημείωση: Σε όλες τις προηγούμενες δοκιμές που πραγματοποιήθηκαν, χρησιμοποιήθηκε ως κατώφλι για την ηλικία η τιμή $\theta = 2$.

7.4.2 Σχολιασμός αποτελεσμάτων και συμπεράσματα

Στην εικόνα 28 παρατηρούμε ότι η καλύτερη ακρίβεια επιτυγχάνεται όταν για τα βάρη των ακμών λαμβάνουμε υπόψιν μόνο την ηλικία των εξεταζόμενων. Επίσης, άξιο αναφοράς είναι ότι όταν το φύλο συνδυαστεί με μόνο με την ηλικία ή μόνο με το ερευνητικό κέντρο το μοντέλο παρουσιάζει χαμηλή σχετικά ακρίβεια (66,92% και 67,15% αντίστοιχα), ενώ όταν συνδυαστούν και οι τρεις φαινοτυπικές πληροφορίες μαζί η ακρίβεια αυξάνεται αισθητά (67,96%). Η κατασκευή των ακμών με βάση μόνο την ηλικία δίνει και την υψηλότερη τιμή του recall 59,45% (εικόνα 27). Ωστόσο, όταν η ηλικία συνδυαστεί με το φύλο έχουμε τη χαμηλότερη τιμή του recall (55,77%). Τέλος, παρατηρούμε ότι το πλήθος των ακμών του γράφου δεν επηρεάζει από μόνο του την ακρίβεια του μοντέλου, καθώς οι δύο μεγαλύτερες ακρίβειες παρουσιάστηκαν για τους γράφους Age και Site+Age+Sex που περιλαμβάνουν το 20,73% και το 80,07% αντίστοιχα.

Αφού διαπιστώσαμε ότι η ηλικία παίζει τον πιο σημαντικό ρόλο από τις φαινοτυπικές πληροφορίες, ενδιαφέρον πλέον είχε να προσδιορίσουμε το κατάλληλο κατώφλι θ που καθορίζει πότε δύο κόμβοι-εξεταζόμενοι θεωρούνται «ηλικιακά κοντά». Ξεκινώντας από την τιμή $\theta = 1$ βλέπουμε (εικόνα 31) ότι η ακρίβεια είναι αρκετά χαμηλή (64,98%), αλλά αυξάνεται σταδιακά και φτάνει στην υψηλότερη τιμή της όταν $\theta = 4$ (67,96%). Από εκεί και πέρα παρατηρούμε ότι υπάρχει κάποιος κορεσμός και μια μικρή πτώση στην ακρίβεια, η οποία ενδεχομένως να οφείλεται στο μεγάλο πλήθος ακμών που έχει ο γράφος για μεγαλύτερα κατώφλια ηλικίας (εικόνα 31). Στην εικόνα 32 βλέπουμε πως για την τιμή $\theta = 4$ έχουμε και το μεγαλύτερο recall.

Τέλος, μετά από όλα αυτά τα πειράματα μπορούμε να βγάλουμε αρχικά το συμπέρασμα ότι πράγματι η επιλογή των φαινοτυπικών πληροφοριών που θα χρησιμοποιηθούν για την κατασκευή των ακμών του γράφου παίζει ρόλο για την ακρίβεια του συστήματος. Επίσης, διαπιστώνουμε ότι δεν έχει τόσο μεγάλη σημασία το πλήθος των ακμών που περιλαμβάνονται στο γράφο, αλλά το ποιες ακμές υπάρχουν και ο τρόπος που συνδέουν τους κόμβους μεταξύ τους.

7.5 Το ποσοστό των δεδομένων με ετικέτα

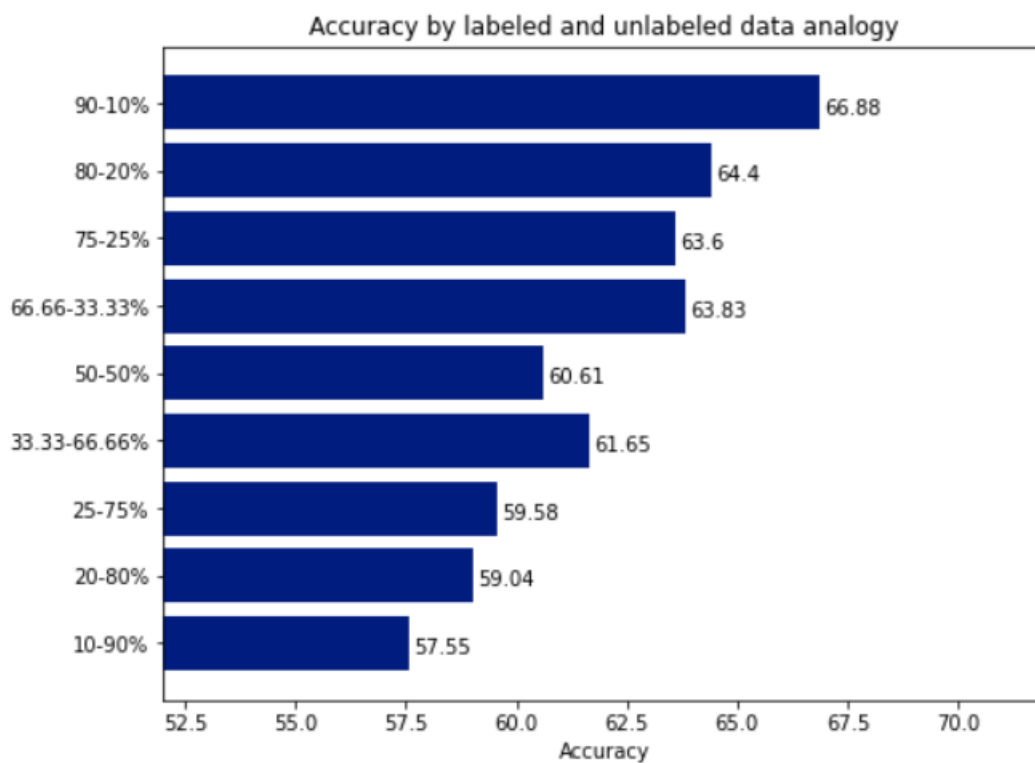
7.5.1 Πειράματα και αποτελέσματα

Θυμίζουμε ότι η ημι-επιβλεπόμενη μάθηση, που εφαρμόζεται σε αυτή την εργασία, είναι μια τεχνική μηχανικής μάθησης κατά την οποία ένα σύνολο των δεδομένων που χρησιμοποιούνται για την εκπαίδευση του μοντέλου φέρουν ετικέτα, ενώ τα υπόλοιπα όχι. Στις προηγούμενες δοκιμές του μοντέλου το 90% των δεδομένων που εισάγονται στο νευρωνικό δίκτυο φέρουν ετικέτα και το 10% όχι (10 folds). Στόχος των πειραμάτων αυτής της ενότητας είναι να προσδιορίσουμε το ρόλο που παίζει αυτή η αναλογία των δεδομένων με ή χωρίς ετικέτα και να εξετάσουμε πως επηρεάζεται η ημι-επιβλεπόμενη μάθηση του συστήματος.

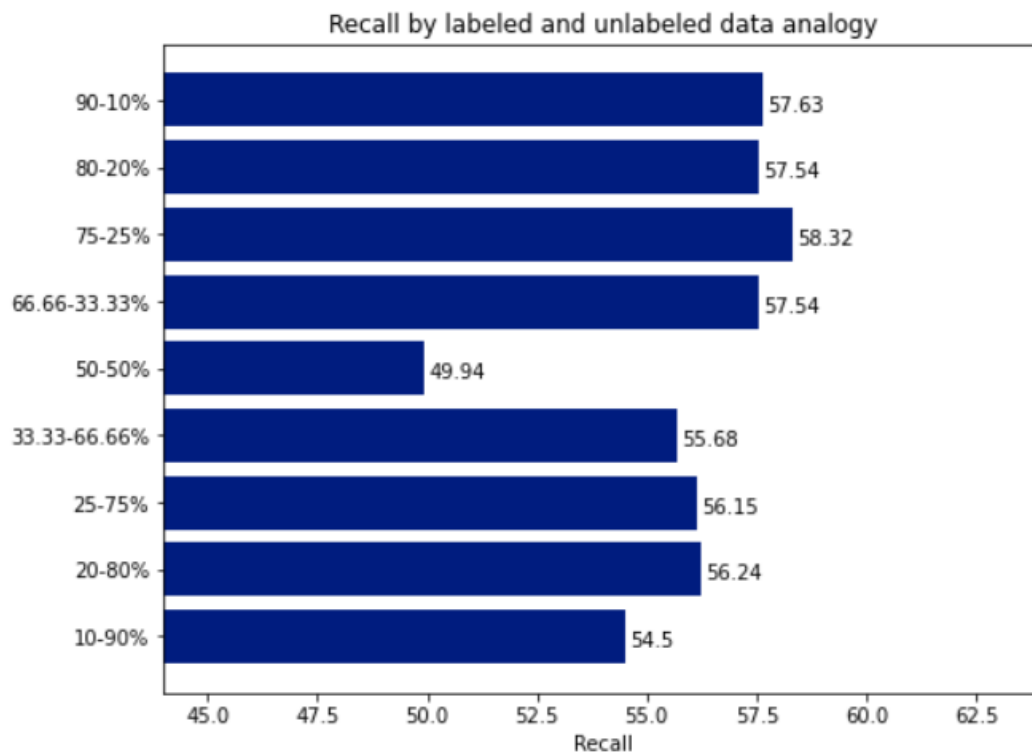
Δοκιμάζουμε για 9 συμμετρικές αναλογίες των δεδομένων με και χωρίς ετικέτα, 90-10% (10 folds), 80-20% (5 folds), 75-25% (4 folds), 66,66-33,33% (3 folds), 50-50% (2 folds), 33,33-66,66% (3 folds), 25-75% (4 folds), 20-80% (5 folds) και 10-90% (10 folds). Χρησιμοποιούμε το ζευγός τιμών ($C = 1000, k = 1$) για το πλήθος των

διαστάσεων του διανύσματος εισόδου και του πολυωνυμικού βαθμού αντίστοιχα. Οι ακμές του γράφου κατασκευάζονται με βάση όλες τις φαινοτυπικές πληροφορίες (φύλο, ερευνητικό κέντρο και ηλικία) και λαμβάνουμε υπόψη και το συντελεστή ομοιότητας μεταξύ των κόμβων-εξεταζομένων. Ένα τέτοιο πείραμα είναι σημαντικό, καθώς θέλουμε να γνωρίζουμε πως συμπεριφέρεται το σύστημα όταν ένα μέρος των ετικετών δεν είναι διαθέσιμο.

Στα παρακάτω διαγράμματα παρουσιάζεται το πως μεταβάλλεται η ακρίβεια και το recall του μοντέλου ανάλογα με την αναλογία των δεδομένων με ή χωρίς ετικέτα:



Εικόνα 34



Εικόνα 35

7.5.2 Σχολιασμός αποτελεσμάτων και συμπεράσματα

Από το διάγραμμα της εικόνας 34 είναι ξεκάθαρο ότι η ακρίβεια του μοντέλου μειώνεται δραστικά όσο λιγότερα δεδομένα με ετικέτα έχουμε στη διάθεσή μας. Από το 66,88% που πετυχαίνουμε με την αναλογία που χρησιμοποιήσαμε και στα υπόλοιπα πειράματα (90-10%) πέφτουμε ακόμα και στο 57,55%. Το recall δε φαίνεται να παρουσιάζει μεγάλες αλλαγές. Παρατηρείται, ωστόσο, μια μικρή μείωση όταν τα δεδομένα χωρίς ετικέτα γίνονται περισσότερα από αυτά με ετικέτα. Συμπερασματικά, διαπιστώνουμε ότι το σύστημα γίνεται λιγότερο αξιόπιστο όταν μειώνεται η αναλογία των δεδομένων με και χωρίς ετικέτα.

8

Επίλογος

Στο κεφάλαιο αυτό αναφέρονται περιληπτικά τα συνολικά συμπεράσματα που βγήκαν από τα πειράματα και τις δοκιμές που πραγματοποιήθηκαν. Επίσης, περιγράφονται οι δυσκολίες και οι προκλήσεις που αντιμετωπίστηκαν κατά την εκπόνηση της εργασίας. Τέλος, παρατίθενται σκέψεις για μελλοντικές επεκτάσεις στο πρόβλημα της διάγνωσης του αυτισμού με τη βοήθεια των νευρωνικών δικτύων και προτείνονται ιδέες που θα μπορούσαν να βελτιώσουν την απόδοση και την ακρίβεια του μοντέλου που υλοποιήθηκε.

8.1 Σύνοψη και συμπεράσματα

Ο στόχος αυτής της εργασίας ήταν η υλοποίηση ενός συνελκτικού νευρωνικού δικτύου σε γράφο (Graph Convolutional Neural Network ή G-CNN) για την πρόβλεψη αυτισμού μέσα από ένα σύνολο υγιών και αυτιστικών ατόμων, χρησιμοποιώντας δεδομένα που προκύπτουν από απεικόνιση fMRI, αλλά και άλλων φαινοτυπικών δεδομένων (φύλο, ηλικία κλπ). Η προσπάθεια αυτή βασίστηκε στις ενδείξεις που υπάρχουν, ότι ο αυτισμός σχετίζεται στενά με τον τρόπο που συνδέονται και επικοινωνούν μεταξύ τους οι διάφορες περιοχές του εγκεφάλου, κάτι που μπορεί να εξαχθεί από την απεικόνιση fMRI. Επίσης, βασιστήκαμε στην ιδέα ότι οι υπόλοιπες φαινοτυπικές πληροφορίες που αξιοποιούνται θα μπορούσαν να βοηθήσουν στην εκπαίδευση του νευρωνικού δικτύου και να βελτιώσουν την ακρίβεια του μοντέλου.

Αρχικά, διαπιστώσαμε ότι πράγματι είναι δυνατό να προβλέψουμε σωστά την ύπαρξη αυτισμού από τα δεδομένα που περιγράφηκαν, με μια ακρίβεια μέχρι και 69%

(το state of the art ποσοστό είναι 70.4% (Parisot 2017)). Βέβαια, η ακρίβεια αυτή μεταβάλλεται ανάλογα με τις παραμέτρους του μοντέλου που επιλέγουμε, αλλά και με τις διάφορες παραλλαγές της αρχιτεκτονικής με την οποία επιλέγουμε να στήσουμε το γράφο του πληθυσμού. Συγκεκριμένα, διαπιστώσαμε ότι η μεγάλη διαστατικότητα του διανύσματος χαρακτηριστικών δε βοηθάει το μοντέλο. Χρειάστηκε να μειώσουμε τις διαστάσεις του διανύσματος αυτού από 6105 που ήταν αρχικά, σε 1000, 500 ακόμα και 250 (μέχρι και στο 4% των αρχικών διαστάσεων) για να δούμε υψηλά ποσοστά στην ακρίβεια του συστήματος. Επίσης, διαπιστώσαμε ότι καλύτερα να επιλέγουμε μικρό εύρος γειτονιάς (δηλαδή μικρό πολυωνυμικό αριθμό k μέχρι και 3) για τις συνελίξεις που γίνονται στους κόμβους κατά την εκπαίδευση του μοντέλου.

Επίσης, είδαμε ότι η αρχιτεκτονική με την οποία επιλέγουμε να φτιάξουμε το γράφο του πληθυσμού έχει μια μικρή επίδραση στην ακρίβεια του συστήματος. Δοκιμάσαμε πολλές διαφορετικές παραλλαγές, με την πιο αποτελεσματική να είναι εκείνη που συνδέει μεταξύ τους μόνο τους κόμβους που έχουν κοινές φαινοτυπικές πληροφορίες (π.χ. ίδιο φύλο) και που λαμβάνει υπόψιν το συντελεστή ομοιότητας μεταξύ των διανυσμάτων χαρακτηριστικών των κόμβων-εξεταζόμενων.

Ακόμα, δοκιμάσαμε να συμπεριλάβουμε μόνη της κάθε φαινοτυπική πληροφορία ξεχωριστά, αλλά και όλους τους πιθανούς συνδυασμούς μεταξύ τους και συμπεραίνουμε ότι τον πιο σημαντικό ρόλο για τον διαχωρισμό των εξεταζόμενων έχει η ηλικία, κάτι που είναι πολύ ενδιαφέρον. Μεγάλη ακρίβεια πετύχαμε φυσικά και όταν συνδυάστηκαν όλες οι φαινοτυπικές πληροφορίες μαζί. Τέλος, έγινε προσπάθεια για τον προσδιορισμό του κατάλληλου εύρους που καθορίζει τότε δύο εξεταζόμενοι θεωρούνται ηλικιακά «κοντά» και φυσικά την ύπαρξη ή όχι ακμής ανάμεσά τους.

Τέλος, συμπεραίνουμε ότι το ποσοστό των δεδομένων με ετικέτα που εισάγονται στο σύστημα κατά την εκπαίδευση επηρεάζει δραστικά την ακρίβεια του μοντέλου. Όσα περισσότερα τέτοια δεδομένα διαθέτουμε, τόσο καλύτερη ακρίβεια θα έχουμε.

Σχετικά με το recall παρατηρήσαμε ότι δεν επηρεάζεται ιδιαίτερα από τις διάφορες παραμέτρους και παραλλαγές της αρχιτεκτονικής. Στα πειράματα που πετυχαίνουν καλή σχετικά ακρίβεια διαπιστώνουμε ότι το recall βρίσκεται λίγο κάτω από το 60%. Με δεδομένο ότι το dataset που χρησιμοποιούμε είναι σχετικά ισορροπημένο (46,27-53,73% υπέρ των υγιών) φαίνεται ότι το μοντέλο έχει την τάση

να προβλέπει σωστά με μεγαλύτερη ακρίβεια τα άτομα που πάσχουν από αυτισμό παρά τα υγιή άτομα.

8.2 Προκλήσεις και δυσκολίες

Κατά την εκπόνηση της εργασίας αυτής παρουσιάστηκαν ορισμένες προκλήσεις, οι περισσότερες από τις οποίες αντιμετωπίστηκαν με επιτυχία. Αρχικά, επειδή το θέμα έχει μια ξεκάθαρη ιατρική σκοπιά, ήταν αναγκαίο να γίνει η σχετική έρευνα γύρω από τον αυτισμό αλλά και γενικότερα γύρω από τις νευροαναπτυξιακές διαταραχές. Χρειάστηκε χρόνος και διάβασμα ώστε να εξοικειωθούμε με την ιατρική ορολογία και να εμπεδώσουμε ορισμούς και έννοιες που ήταν απαραίτητες για την ανάπτυξη του θέματος. Επίσης, λόγω της φύσης και της προέλευσης των δεδομένων που χρησιμοποιήθηκαν ήταν απαραίτητη η κατανόηση της απεικονιστικής μεθόδου fMRI, καθώς και οι τρόποι ανάλυσης και προεπεξεργασίας των δεδομένων που προκύπτουν από αυτήν. Ακόμα, ήταν αναγκαίο να γίνει προσεκτική μελέτη πάνω στη φασματική ανάλυση γράφων και στους τρόπους με τους οποίους είναι δυνατό να γίνει η συνέλιξη σε δεδομένα που είναι δομημένα σε μη-ευκλείδειους χώρους, όπως είναι οι γράφοι. Τέλος, αξίζει να αναφερθεί ότι λόγω του όγκου των δεδομένων και της πολυπλοκότητας των συνελκτικών επιπέδων του νευρωνικού δικτύου αντιμετωπίσαμε και προβλήματα χρόνου και μνήμης, προκειμένου να αποκτήσουμε τα αποτελέσματα των πειραμάτων που πραγματοποιήθηκαν.

8.3 Μελλοντικές επεκτάσεις

Το πρόβλημα της διάγνωσης του αυτισμού με χρήση απεικονιστικών μεθόδων είναι εξαιρετικά δύσκολο, ωστόσο γίνονται μεγάλες προσπάθειες να λυθεί. Η χρήση της μηχανικής μάθησης και των νευρωνικών δικτύων έχει αρχίσει μόλις τα τελευταία χρόνια να επιστρατεύεται προκειμένου να δώσει λύσεις στο πρόβλημα αυτό. Παρόλο που έχουν γίνει πολλές σχετικές μελέτες και πειράματα προς αυτή την κατεύθυνση υπάρχουν ακόμα πολύ μεγάλα περιθώρια βελτίωσης. Μία τέτοια σχετική έρευνα είναι και αυτή της (Parisot, 2018), πάνω στην οποία στηρίχθηκε και η παρούσα εργασία. Υλοποιώντας το μοντέλο που προτείνεται σε αυτή την έρευνα επιτεύχθηκε ακρίβεια προβλέψεων μέχρι και 69%. Παρακάτω προτείνονται ιδέες και σκέψεις που θεώρησα

ότι αξίζουν να εξεταστούν μελλοντικά, καθώς είναι πιθανό να βελτιώσουν πιο πολύ τη ακρίβεια.

Αρχικά, ένα μεγαλύτερο σύνολο δεδομένων σίγουρα θα βοηθούσε πολύ κατά την εκπαίδευση των δεδομένων και στην επίτευξη μεγαλύτερης ακρίβειας. Φυσικά η απόκτηση τέτοιων δεδομένων fMRI είναι ιδιαίτερα δύσκολη και δαπανηρή, ειδικά όταν οι εξεταζόμενοι βρίσκονται στην παιδική ηλικία. Ωστόσο, όσο περισσότερα δεδομένα έχουμε στη διάθεσή μας, τόσο πιο κοντά θα βρισκόμαστε στην επίτευξη μεγαλύτερης ακρίβειας προβλέψεων. Επίσης, αξίζει να εξεταστεί και η αξιοποίηση περαιτέρω φαινοτυπικών πληροφοριών, που να αφορούν τόσο τους εξεταζόμενους και το ιατρικό ιστορικό τους, όσο και τον τρόπο διεξαγωγής της fMRI απεικόνισης. Τέλος, αντί για την χρονική αλληλοσυσχέτιση μεταξύ των διάφορων περιοχών του εγκεφάλου, θα μπορούσε να χρησιμοποιηθεί ως διάλυσμα εισόδου ολόκληρες οι χρονοσειρές της δραστηριότητας κάθε εγκεφαλικής περιοχής και να αφήνουμε το νευρωνικό δίκτυο να βρει τον τρόπο που σχετίζονται αυτές μεταξύ τους.

9

Βιβλιογραφία

- Abraham, A., Milham, M. P., Di Martino, A., Craddock, R. C., Samaras, D., Thirion, B., & Varoquaux, G. (2017). Deriving reproducible biomarkers from multi-site resting-state data: An Autism-based example. *NeuroImage*, *147*, 736-745.
- Anirudh, R., & Thiagarajan, J. J. (2019, May). Bootstrapping graph convolutional neural networks for autism spectrum disorder classification. In *ICASSP 2019-2019 IEEE International Conference on Acoustics, Speech and Signal Processing (ICASSP)* (pp. 3197-3201). IEEE.
- Baird, G., Cass, H., & Slonims, V. (2003). Diagnosis of autism. *British Medical Journal*, *327*(7413), 488–493. <https://doi.org/10.15844/pedneurbriefs-17-10-8>
- Bruna, J., Zaremba, W., Szlam, A., & LeCun, Y. (2013). Spectral networks and locally connected networks on graphs. *arXiv preprint arXiv:1312.6203*.
- Defferrard, M., Bresson, X., & Vandergheynst, P. (2016). Convolutional neural networks on graphs with fast localized spectral filtering. In *Advances in neural information processing systems* (pp. 3844-3852).
- Di Pietrantonj, C., Rivetti, A., Marchione, P., Debalini, M. G., & Demicheli, V. (2020). Vaccines for measles, mumps, rubella, and varicella in children. *The Cochrane Database of Systematic Reviews*, *4*, CD004407. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD004407.pub4>
- Dover, C. J., & Le Couteur, A. (2007). How to diagnose autism. *Archives of Disease in Childhood*, *92*(6), 540–545. <https://doi.org/10.1136/adc.2005.086280>
- Dvornek, N. C., Ventola, P., Pelphey, K. A., & Duncan, J. S. (2017, September). Identifying autism from resting-state fMRI using long short-term memory networks. In *International Workshop on Machine Learning in Medical Imaging* (pp. 362-370). Springer, Cham.
- Gardener, H., Spiegelman, D., & Buka, S. L. (2009). Prenatal risk factors for autism: Comprehensive meta-analysis. *British Journal of Psychiatry*, *195*(1), 7–14.

<https://doi.org/10.1192/bjp.bp.108.051672>

- Gotham, K., Risi, S., Dawson, G., Tager-Flusberg, H., Joseph, R., Carter, A., Hepburn, S., McMahon, W., Rodier, P., Hyman, S. L., Sigman, M., Rogers, S., Landa, R., Spence, M. A., Osann, K., Flodman, P., Volkmar, F., Hollander, E., Buxbaum, J., ... Lord, C. (2008). A replication of the autism diagnostic observation schedule (ADOS) revised algorithms. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, *47*(6), 642–651. <https://doi.org/10.1097/CHI.0b013e31816bffb7>
- Grover, A., & Leskovec, J. (2016, August). node2vec: Scalable feature learning for networks. In *Proceedings of the 22nd ACM SIGKDD international conference on Knowledge discovery and data mining* (pp. 855-864).
- Guo, X., Dominick, K. C., Minai, A. A., Li, H., Erickson, C. A., & Lu, L. J. (2017). Diagnosing autism spectrum disorder from brain resting-state functional connectivity patterns using a deep neural network with a novel feature selection method. *Frontiers in neuroscience*, *11*, 460.
- Guo, Y., Nejati, H., & Cheung, N. M. (2017, September). Deep neural networks on graph signals for brain imaging analysis. In *2017 IEEE International Conference on Image Processing (ICIP)* (pp. 3295-3299). IEEE.
- Iidaka, T. (2015). Resting state functional magnetic resonance imaging and neural network classified autism and control. *Cortex*, *63*, 55-67.
- Kawahara, J., Brown, C. J., Miller, S. P., Booth, B. G., Chau, V., Grunau, R. E., ... & Hamarneh, G. (2017). BrainNetCNN: Convolutional neural networks for brain networks; towards predicting neurodevelopment. *NeuroImage*, *146*, 1038-1049.
- Kipf, T. N., & Welling, M. (2016). Semi-supervised classification with graph convolutional networks. *arXiv preprint arXiv:1609.02907*.
- Ktena, S. I., Parisot, S., Ferrante, E., Rajchl, M., Lee, M., Glocker, B., & Rueckert, D. (2017, September). Distance metric learning using graph convolutional networks: Application to functional brain networks. In *International Conference on Medical Image Computing and Computer-Assisted Intervention* (pp. 469-477). Springer, Cham.
- Levie, R., Monti, F., Bresson, X., & Bronstein, M. M. (2018). Cayleynets: Graph convolutional neural networks with complex rational spectral filters. *IEEE Transactions on Signal Processing*, *67*(1), 97-109.
- Lord, C., Elsabbagh, M., Baird, G., & Veenstra-Vanderweele, J. (2018). Autism spectrum disorder. *The Lancet*, *392*(10146), 508–520. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(18\)31129-2](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(18)31129-2)
- Lyall, K., Croen, L., Daniels, J., Fallin, M. D., Ladd-Acosta, C., Lee, B. K., ... & Windham, G.

- C. (2017). The changing epidemiology of autism spectrum disorders. *Annual review of public health*, 38, 81-102.
- Masci, J., Rodolà, E., Boscaini, D., Bronstein, M. M., & Li, H. (2016). Geometric deep learning. *SA 2016 - SIGGRAPH ASIA 2016 Courses, September*. <https://doi.org/10.1145/2988458.2988485>
- Mikolov, T., Sutskever, I., Chen, K., Corrado, G. S., & Dean, J. (2013). Distributed representations of words and phrases and their compositionality. In *Advances in neural information processing systems* (pp. 3111-3119).
- Nasser, I. M., Al-Shawwa, M., & Abu-Naser, S. S. (2019). Artificial Neural Network for Diagnose Autism Spectrum Disorder.
- Niepert, M., Ahmed, M., & Kutzkov, K. (2016, June). Learning convolutional neural networks for graphs. In *International conference on machine learning* (pp. 2014-2023).
- Parisot, S., Ktena, S. I., Ferrante, E., Lee, M., Guerrero, R., Glocker, B., & Rueckert, D. (2018). Disease prediction using graph convolutional networks: Application to Autism Spectrum Disorder and Alzheimer's disease. *Medical Image Analysis*, 48, 117–130. <https://doi.org/10.1016/j.media.2018.06.001>
- Rodolà, E., Bronstein, M. M., Masci, J., Li, H., & Boscaini, D. (2016). Geometric deep learning: Going beyond Euclidean data. *IEEE Signal Processing Magazine*, July, 1–50. <https://doi.org/10.1145/2988458.2988485>
- Scarselli, F., Gori, M., Tsoi, A. C., Hagenbuchner, M., & Monfardini, G. (2008). The graph neural network model. *IEEE Transactions on Neural Networks*, 20(1), 61-80.
- Van Der Maaten, L. J. P., Postma, E. O., & Van Den Herik, H. J. (2009). Dimensionality Reduction: A Comparative Review. *Journal of Machine Learning Research*, 10, 1–41. <https://doi.org/10.1080/13506280444000102>
- Wang, W., Huang, Y., Wang, Y., & Wang, L. (2014). Generalized Autoencoder: A Neural Network Framework for Dimensionality Reduction DeepVision: Deep Learning for Computer Vision 2014. *CVPR Workshop*, 490–497.
- Weston, J., Ratle, F., & Collobert, R. (2008). Deep learning via semi-supervised embedding. *Proceedings of the 25th International Conference on Machine Learning*, 1168–1175. <https://doi.org/10.1145/1390156.1390303>
- Wu, Z., Pan, S., Chen, F., Long, G., Zhang, C., & Yu, P. S. (2020). A Comprehensive Survey on Graph Neural Networks. *IEEE Transactions on Neural Networks and Learning Systems*, XX(Xx), 1–21. <https://doi.org/10.1109/tnnls.2020.2978386>
- Yang, Z., Cohen, W., & Salakhudinov, R. (2016, June). Revisiting semi-supervised learning with graph embeddings. In *International conference on machine learning* (pp. 40-48).

- Zhu, X. J. (2005). *Semi-supervised learning literature survey*. University of Wisconsin-Madison Department of Computer Sciences.
- Zhu, X., Ghahramani, Z., & Lafferty, J. (2003). Semi-Supervised Learning Using Gaussian Fields and Harmonic Functions. *Proceedings, Twentieth International Conference on Machine Learning*, 2, 912–919.