

# AI for Health and Medicine

S. Faralli, L. Madeddu, G. Stilo, P. Velardi

---



SAPIENZA  
UNIVERSITÀ DI ROMA



# Idea Progettuale

Motivazione:

- Solamente il 10% dei geni umani possiede un' associazione nota con almeno una malattia
- Rendere più efficiente la ricerca medica e farmaceutica riducendo il numero di test di laboratorio da effettuare

Obiettivo:

- Predire nuove relazioni gene-malattia

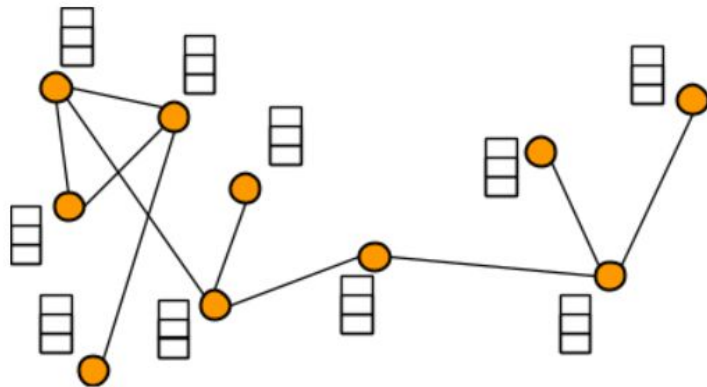
Approccio proposto:

- Una metodologia basata su una rete di prodotti genetici, detta Interattoma, che sfrutta pattern funzionali (proprietà biologiche) e strutturali (l'interconnessione della rete)

# Modello: Interattoma Umano Esteso

Ogni nodo (proteina)  $\mathbf{v}$  è descritto da un vettore multidimensionale di caratteristiche  $\mathbf{F}(\mathbf{v})$ .

Noi consideriamo un vettore multidimensionale di tre dimensioni:



- **Diseases**
- **Tissues**
- **Pathways**

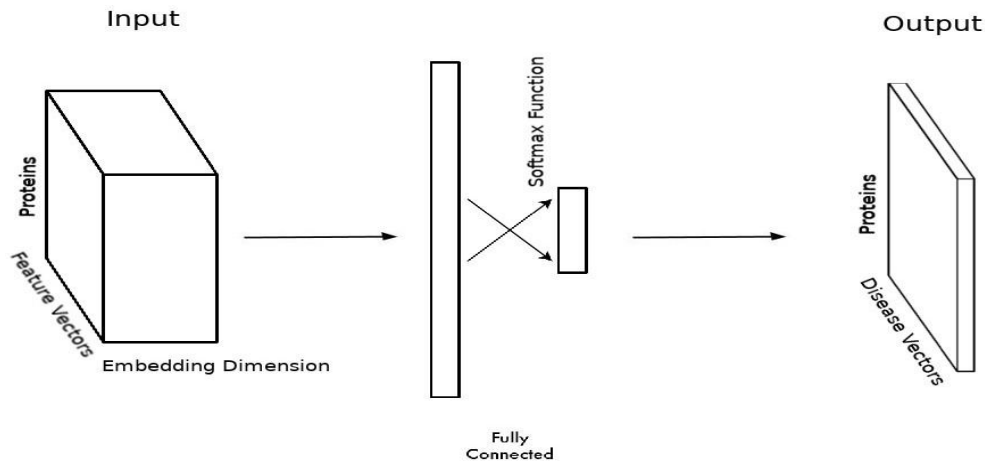
# Tecniche IA utilizzate

## Feature Engineering:

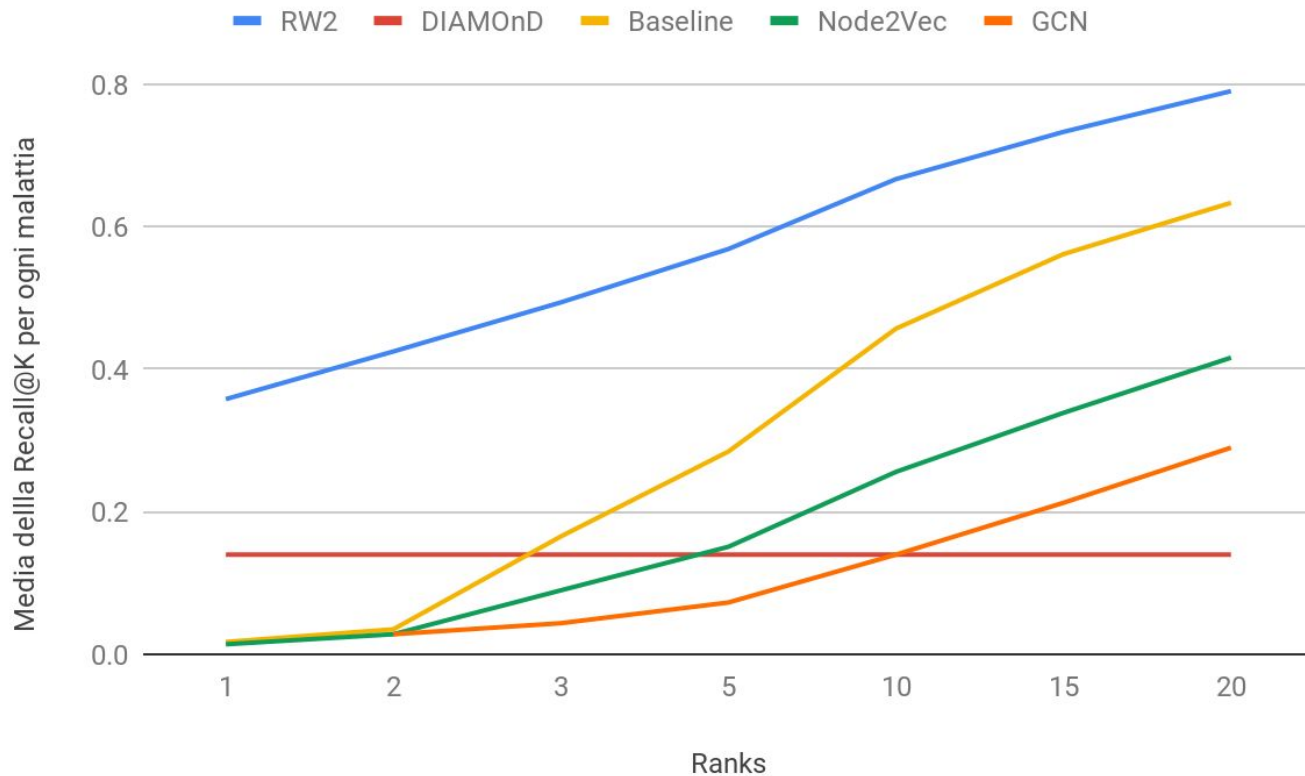
- Generazione di embedding dei prodotti genetici sfruttando i pattern ottenuti da random walk applicate sulla rete

## Prediction:

- Una rete neurale con Softmax come funzione di attivazione.



# Risultati e impatto



# Criticità

I limiti principali sono dovuti alle caratteristiche tipiche del dominio biomedico:

- **Assenza di istanze negative:** Spesso database biomedici non collezionano informazioni su l'assenza di una relazione fra un gene e una malattie
- **Incompletezza:** Si stima che l'Interattoma umano sia completo solamente per il 20% delle interazioni.
- **Incertezza dei dati:** Ogni relazione biologica è frutto di un esperimento e, pertanto, la confidenza del risultato dipende dalla sua efficacia.

# Prospettive future

- L'introduzione di nuove caratteristiche biologiche nella rete
- Impiegare architetture complesse di reti neurali per la predizione
- Sfruttamento di tecniche di random walk adattative per la generazione degli embedding

**Grazie  
dell'attenzione**