Ανάπτυξη Μοντέλων και Εφαρμογών Διάγνωσης ΔΕΠΥ με χρήση πολυτροπικών δεδομένων και αλγορίθμους μηχανικής μάθησης

Αδάμ Στυλιανή

Εργαστήριο BIHELAB, ΤΠΛΗ, ΙΠ

Εισαγωγή –
Η ΔΕΠΥ & η Πρόκληση της Διάγνωσης

- Συχνή νευροαναπτυξιακή διαταραχή (5–7% παιδιά, 2–4% ενήλικες)
- Συμπτώματα: απροσεξία, υπερκινητικότητα, παρορμητικότητα
- Προκαλεί σημαντικές δυσκολίες σε σχολείο, εργασία, κοινωνική ζωή
- Η διάγνωση βασίζεται σε υποκειμενικά εργαλεία (συνεντεύξεις, ερωτηματολόγια)
- Ετερογένεια συμπτωμάτων & συννοσηρότητες (άγχος, κατάθλιψη) περιπλέκουν τη διάγνωση
- Ανάγκη: Αντικειμενικοί βιοδείκτες & τεχνολογικά εργαλεία υποστήριξης
- Στόχος εργασίας: Αξιοποίηση πολυτροπικών δεδομένων με Μηχανική Μάθηση για ανάπτυξη διαγνωστικών μοντέλων

Βιβλιογραφική Ανασκόπηση - Επιστημονικό Πλαίσιο

- Αυξανόμενο ενδιαφέρον για αξιοποίηση Τεχνητής Νοημοσύνης στη μελέτη της ΔΕΠΥ
- Δεδομένα που χρησιμοποιούνται:
  - Νευροαπεικόνιση (fMRI, EEG)
  - Φυσιολογικά σήματα (HRV, EDA)
  - Νευροψυχολογικά τεστ (π.χ. CPT-II, Stroop)
  - Συμπεριφορικοί δείκτες (actigraphy, οφθαλμοκίνηση)
- Στόχος: Αντικειμενικότερη διάγνωση και κατανόηση νευροβιολογικών μηχανισμών
- Προκλήσεις: Ετερογένεια πληθυσμών, μικρά δείγματα, διαφορετικά πρωτόκολλα

Βιβλιογραφική Ανασκόπηση – Ενδεικτικές Ερευνητικές Προσεγγίσεις (I)

- **Tang et al. (2022)**
  - Dataset: fMRI από ενήλικες με/χωρίς ΔΕΠΥ
  - Μέθοδος: Autoencoders για εξαγωγή χαρακτηριστικών + ταξινόμηση
  - Αποτέλεσμα: Ακρίβεια ~99%
- **Andrikopoulos et al. (2024)**
  - Dataset: Πολυτροπικά φυσιολογικά σήματα (EDA, HRV, θερμοκρασία δέρματος)
  - Μέθοδος: Random Forest & Gradient Boosting σε επιλεγμένα features
  - Αποτέλεσμα: Ακρίβεια ~82%
- **Alsharif et al. (2024)**
  - Dataset: EEG καταγραφές παιδιών με ΔΕΠΥ
  - Μέθοδος: Υβριδικό CNN + LSTM για ταξινόμηση
  - Αποτέλεσμα: Ακρίβεια >95%

Tang, Y., Sun, J., Wang, C., Zhong, Y., Jiang, A., Liu, G., & Liu, X. (2022). ADHD classification using auto-encoding neural network and binary hypothesis testing. Artificial Intelligence in Medicine, 123, 102209.

Andrikopoulos, D., Vassiliou, G., Fatouros, P., Tsirmpas, C., Pehlivanidis, A., & Papageorgiou, C. (2024). Machine learning-enabled detection of attentiondeficit/hyperactivity disorder with multimodal physiological data: a case-control study. BMC psychiatry, 24(1), 547

Alsharif, N., Al-Adhaileh, M. H., & Al-Yaari, M. (2024). Diagnosis of attention deficit hyperactivity disorder: A deep learning approach. AIMS Mathematics, 9(5), 10580-10608.

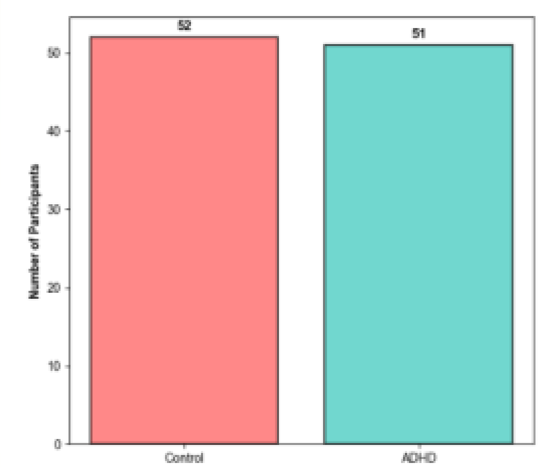
Βιβλιογραφική Ανασκόπηση – Ενδεικτικές Ερευνητικές Προσεγγίσεις (ΙΙ)

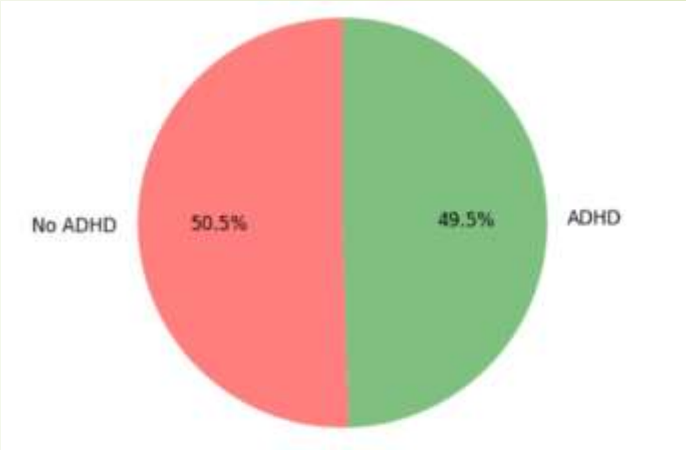
- **Wiebe et al. (2024)**
  - Dataset: VR περιβάλλον με EEG, actigraphy, οφθαλμοκίνηση
  - Μέθοδος: Multimodal fusion με ML classifiers
  - Αποτέλεσμα: Ακρίβεια ~81%
- **Das & Khanna (2021)**
  - Dataset: Pupillometry (διάμετρος κόρης) σε ενήλικες με ΔΕΠΥ
  - Μέθοδος: SVM σε χαρακτηριστικά pupil dilation
  - Αποτέλεσμα: Ακρίβεια ~87%
- **Fasmer et al. (2020)**
  - Dataset: Actigraphy σε ενήλικες για μέτρηση κιρκάδιου ρυθμού
  - Μέθοδος: Ανάλυση κιρκάδιων δεικτών με ML μοντέλα
  - Αποτέλεσμα: Υποσχόμενη διάκριση ΔΕΠΥ από υγιείς μάρτυρες

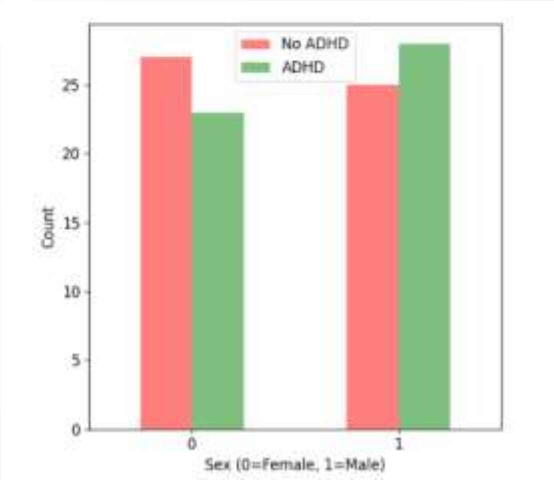
Wiebe, A., Selaskowski, B., Paskin, M., Asché, L., Pakos, J., Aslan, B., ... & Braun, N. (2024). Virtual reality-assisted prediction of adult ADHD based on eye tracking, EEG, actigraphy and behavioral indices: a machine learning analysis of independent training and test samples. Translational psychiatry, 14(1), 508.
Das, W., & Khanna, S. (2021). A robust machine learning based framework for the automated detection of ADHD using pupillometric biomarkers and time series analysis. Scientific reports, 11(1), 16370.
Fasmer, O. B., Fasmer, E. E., Mjeldheim, K., Førland, W., Syrstad, V. E. G., Jakobsen, P., ... & Oedegaard, K. J. (2020). Diurnal variation of motor activity in adult ADHD patients analyzed with methods from graph theory. PloS one, 15(11), e0241991.

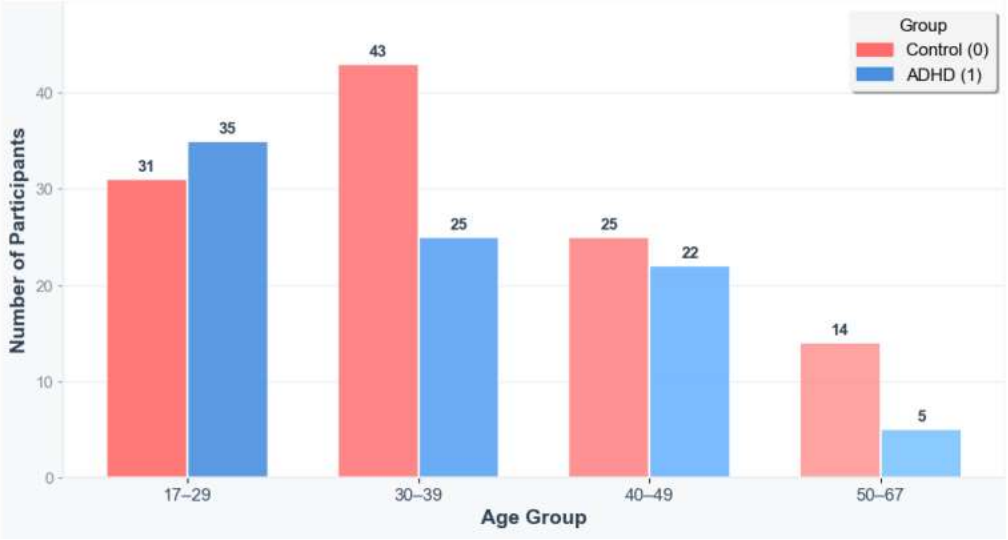
Περιγραφή Δεδομένων - Dataset

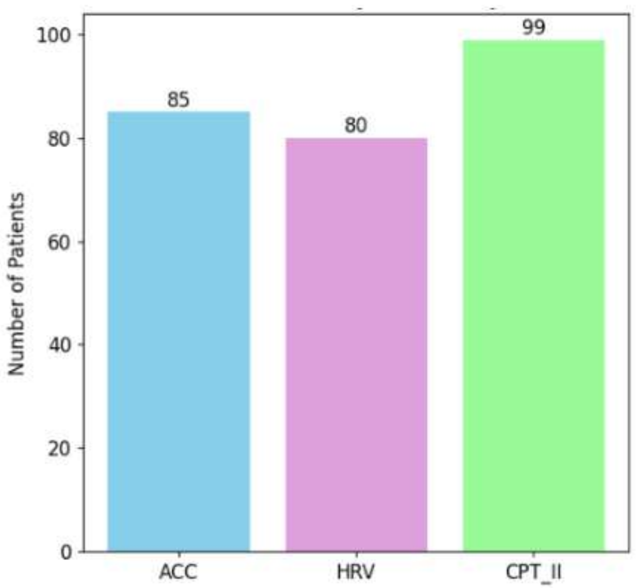
- Δημόσιο dataset HYPERAKTIV (ενήλικες με/χωρίς ΔΕΠΥ)
- Συνολικό δείγμα: 103 συμμετέχοντες (51 ADHD, 52 controls)
- Modalities: Actigraphy, HRV, CPT-II, δημογραφικά, κλινικές κλίμακες
- Πλεονέκτημα: πολυτροπικό και μη επεμβατικό

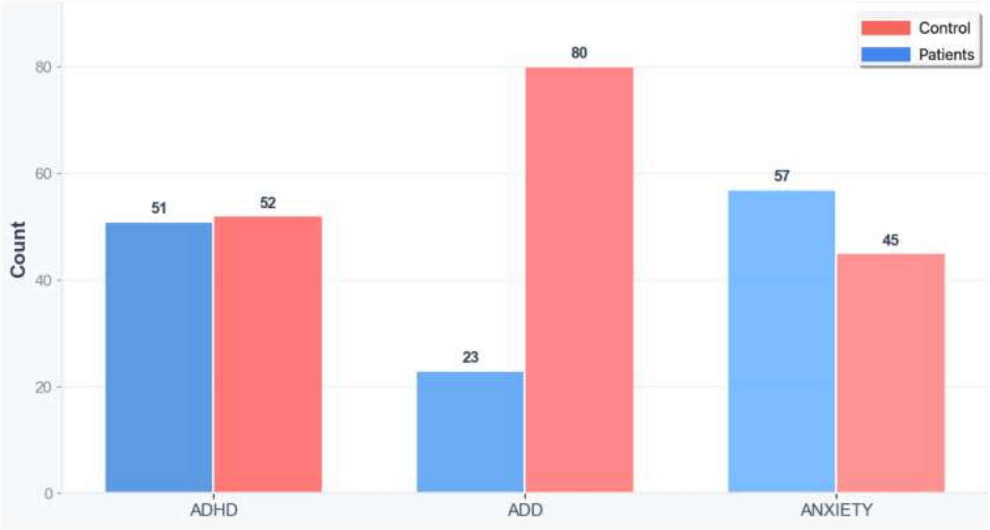


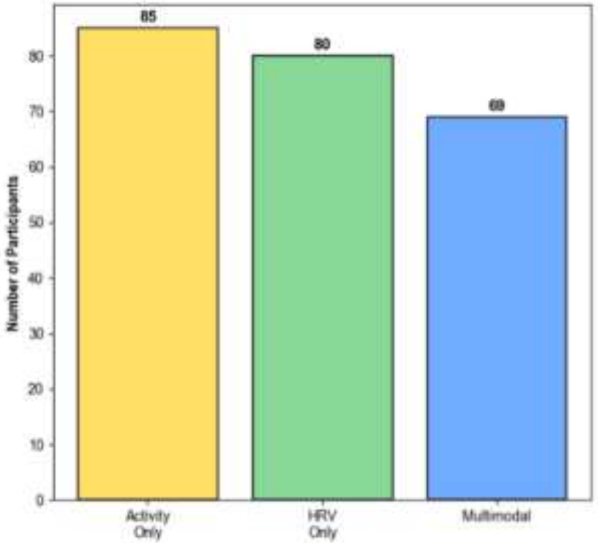


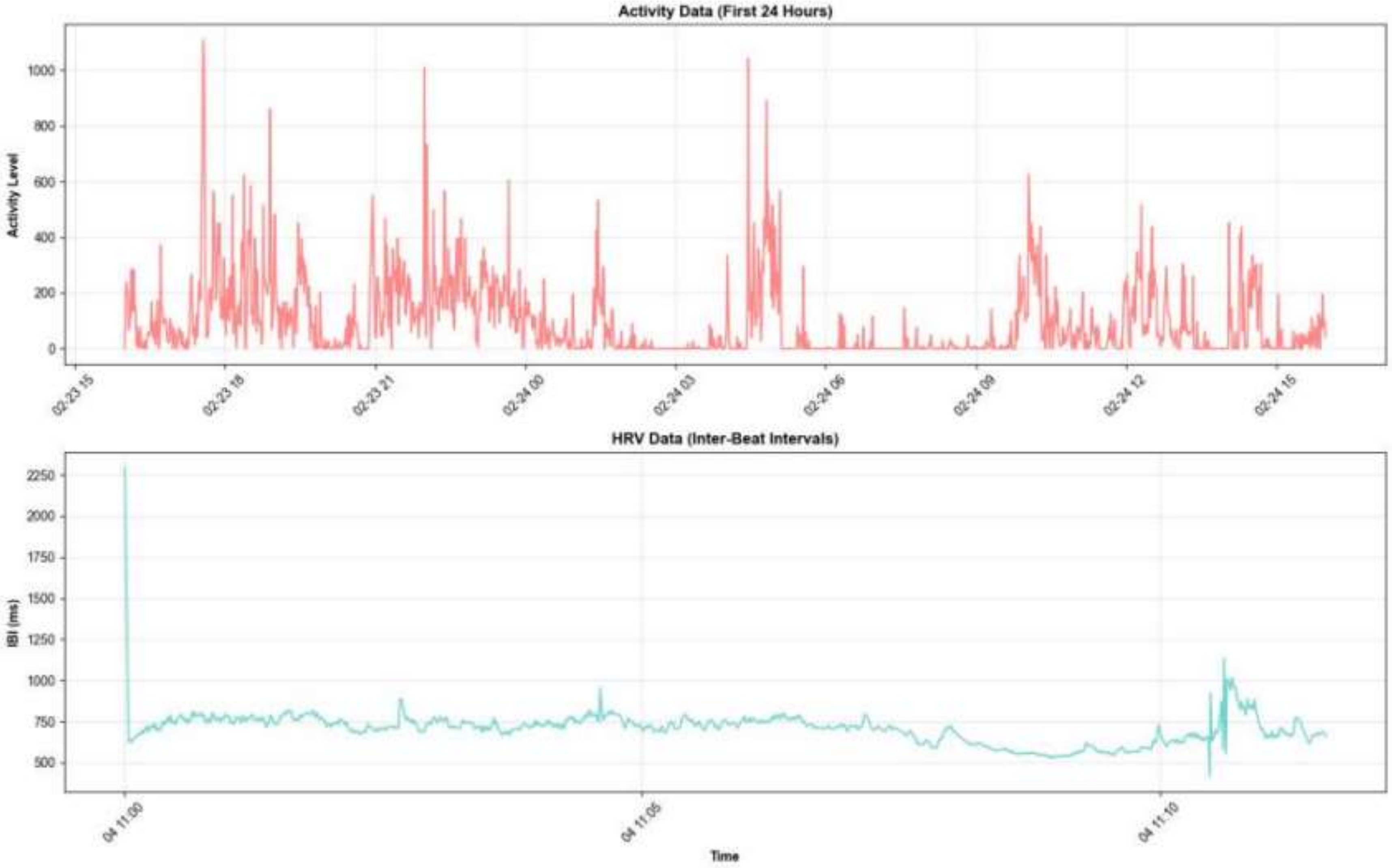


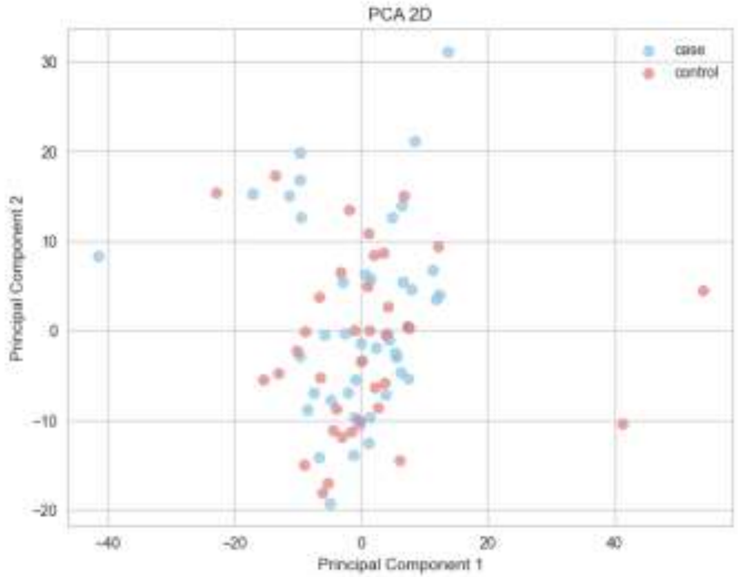

Group
Control (0)
ADHD (1)
Number of Participants
Age Group
17–29
30–39
40–49
50–67
31
35
43
25
25
22
14
5

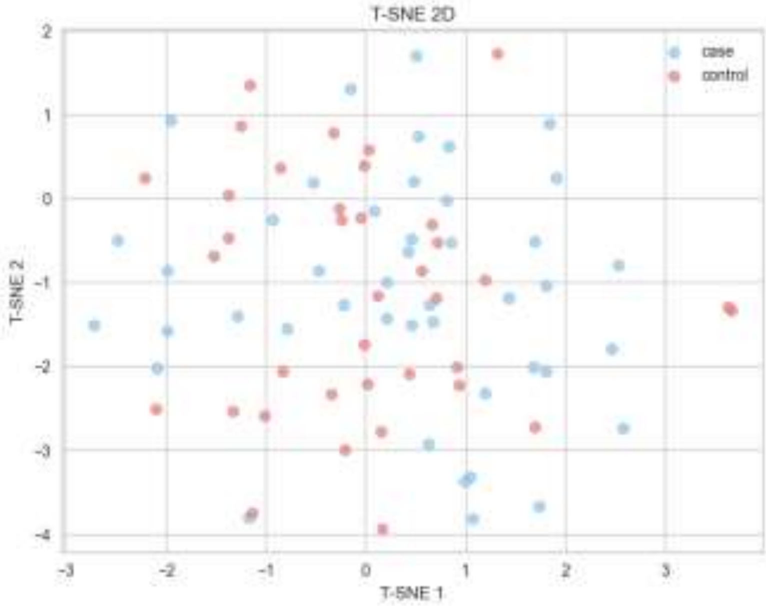

Number of Patients
85
80
99
ACC
HRV
CPT_II

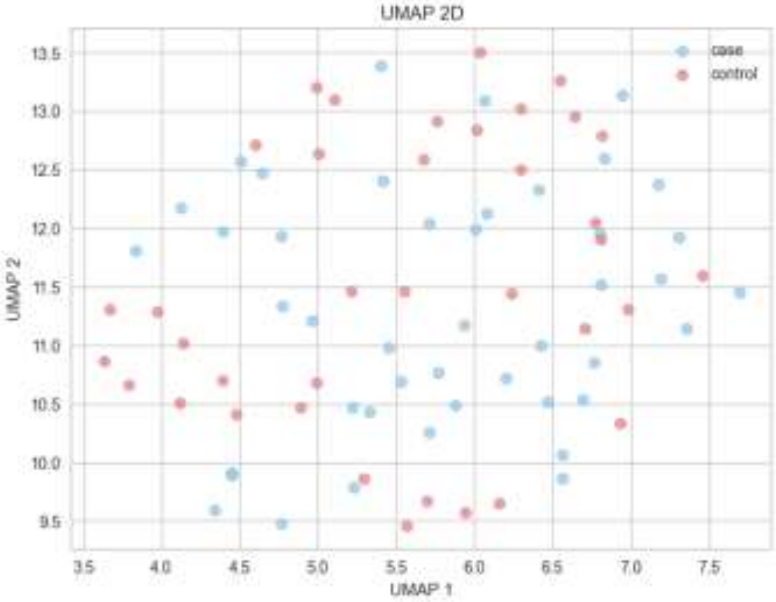

Control
Patients
Count
51
52
23
80
57
45
ADHD
ADD
ANXIETY


Number of Participants
85
80
69
Activity Only
HRV Only
Multimodal


Activity Data (First 24 Hours)
Activity Level
1000
800
600
400
200
0
02-23 15
02-23 18
02-23 21
02-24 00
02-24 03
02-24 06
02-24 09
02-24 12
02-24 15
HRV Data (Inter-Beat Intervals)
IBI (ms)
2250
2000
1750
1500
1250
1000
750
500
04 11:00
04 11:05
04 11:10
Time


PCA 2D
case
control
Principal Component 2
Principal Component 1


T-SNE 2D
case
control
T-SNE 2
T-SNE 1


UMAP 2D
case
control
UMAP 2
UMAP 1

Προεπεξεργασία Δεδομένων

- Καθαρισμός, κανονικοποίηση και ενοποίηση πολυτροπικών δεδομένων
- Αντιμετώπιση ελλιπών τιμών
- Επιλογή χαρακτηριστικών (Feature Selection) σε 2 σενάρια:
  - Actigraphy + CPT-II
  - Actigraphy + HRV
- Στόχος: μείωση διάστασης, βελτίωση γενίκευσης

Σύγκριση Feature Selection (RFE)

Σενάριο 1 – Actigraphy + CPT-II

- Συμμετέχοντες: 80
- Αρχικά χαρακτηριστικά: 1562
- Feature Selection: RFECV με 20-fold CV
- Βέλτιστος αριθμός: 15 χαρακτηριστικά
- Οφέλη: μείωση υπερπροσαρμογής, βελτίωση ερμηνευσιμότητας

Σενάριο 2 – Actigraphy + HRV

- Συμμετέχοντες: 50 (25 ADHD, 25 controls)
- Χαρακτηριστικά: actigraphy + HRV
- Feature Selection: stratified k-fold CV
- Βέλτιστος αριθμός: 5 χαρακτηριστικά
- Οφέλη: ανάδειξη πολυτροπικών πιθανών βιοδεικτών

Classification

- Στόχος: διάκριση ADHD από Controls
- Δύο σενάρια:
  - Actigraphy + CPT-II
  - Actigraphy + HRV
- Αλγόριθμοι του 1ου σεναρίου: Decision Tree, Random Forest, Gradient Boosting, XGBoost, LightGBM, AdaBoost, CatBoost, Extra Trees και RUSBoost
- Αλγόριθμοι του 2ου σεναρίου: Bernoulli Naive Bayes, Gaussian Naive Bayes, Gradient Boosting, Logistic Regression, Random Forest, Support Vector Machine (SVM) και Stochastic Gradient Descent (SGD)
- Αξιολόγηση: stratified k-fold cross-validation
- Μετρικές: Accuracy, Precision, Recall, F1-score, ROC-AUC

Clustering

- Σενάριο: Actigraphy + HRV
- Αλγόριθμος: K-means clustering
- Κανονικοποίηση με StandardScaler
- Δείκτες αξιολόγησης: Silhouette, Calinski–Harabasz, Elbow method
- Στόχος: ανίχνευση πιθανών υποομάδων ανεξάρτητα από labels

Αποτελέσματα

Classification – Actigraphy + CPT-II (Full Dataset)

Algorithm	Accuracy	F1	AUC	Precision	Recall
Decision Tree	0.53	0.52	0.51	0.49	0.60
Random Forest	**0.70**	**0.70**	**0.67**	**0.67**	**0.77**
Gradient Boosting	0.55	0.55	0.55	0.55	0.62
XGBoost	0.51	0.55	0.50	0.53	0.65
LightGBM	0.62	0.62	0.63	0.55	0.75
AdaBoost	0.53	0.49	0.51	0.47	0.52
CatBoost	0.67	0.69	0.66	0.66	**0.77**
Extra Trees	0.59	0.59	0.56	0.57	0.67
RUSBoost	0.50	0.49	0.51	0.50	0.55

Classification – Actigraphy + CPT-II (FS)

Algorithm	Accuracy	F1	AUC	Precision	Recall
Decision Tree	0.79	0.77	0.77	0.79	0.80
Random Forest	**0.90**	0.84	**0.87**	0.84	0.87
Gradient Boosting	0.83	0.78	0.82	0.82	0.77
XGBoost	0.88	**0.86**	**0.87**	**0.88**	0.87
LightGBM	0.79	0.79	0.83	0.78	0.85
AdaBoost	0.62	0.57	0.60	0.59	0.60
CatBoost	0.85	0.84	0.85	0.83	**0.90**
Extra Trees	0.83	0.83	0.82	0.84	0.87
RUSBoost	0.75	0.69	0.73	0.69	0.75

20-fold stratified cross-validation

Αποτελέσματα – Test Test

Classification – Actigraphy + CPT-II (Full Dataset)

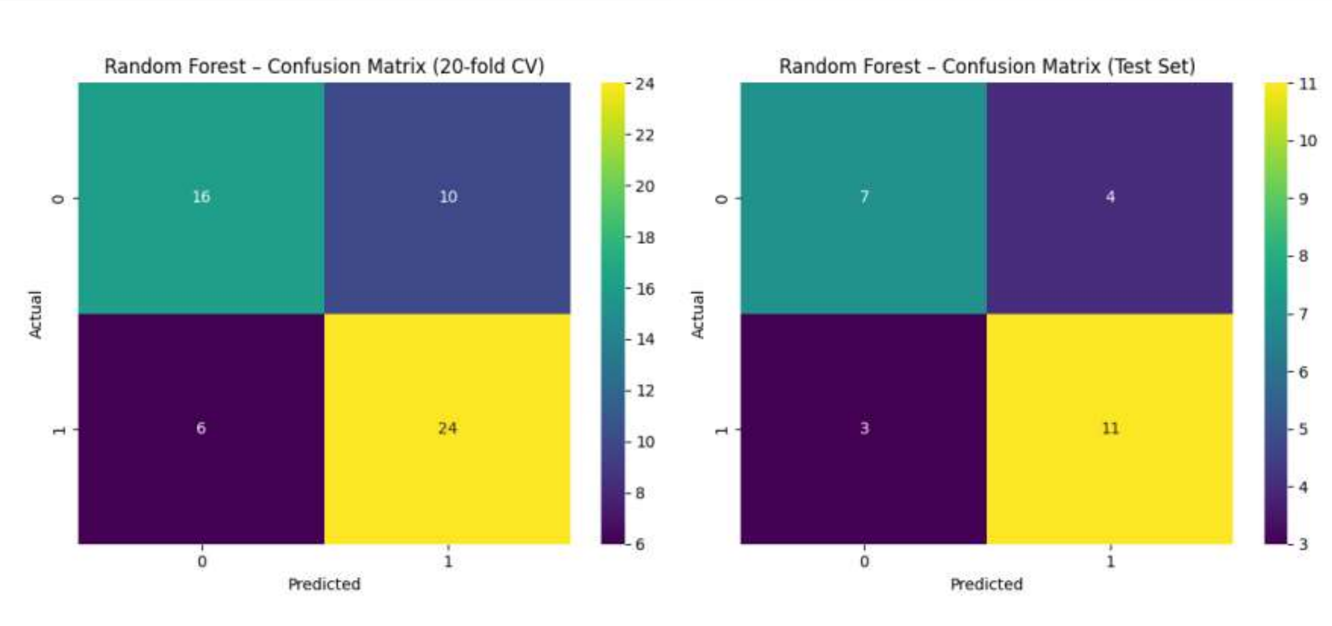
Algorithm	Accuracy	F1	AUC	Precision	Recall
Decision Tree	0.68	0.71	0.67	0.71	0.71
Random Forest	0.72	0.75	0.77	0.73	0.78
Gradient Boosting	0.72	0.75	0.81	0.73	0.78
XGBoost	0.84	0.83	0.93	1.00	0.71
LightGBM	0.64	0.64	0.72	0.72	0.57
AdaBoost	0.68	0.69	0.73	0.75	0.64
CatBoost	0.72	0.77	0.86	0.70	0.85
Extra Trees	0.60	0.68	0.78	0.61	0.78
RUSBoost	0.80	0.78	0.85	1.00	0.64

Classification – Actigraphy + CPT-II (FS)

Algorithm	Accuracy	F1	AUC	Precision	Recall
Decision Tree	0.76	0.78	0.75	0.78	0.78
Random Forest	0.72	0.74	0.82	0.76	0.71
Gradient Boosting	0.80	0.81	0.86	0.84	0.78
XGBoost	0.80	0.80	0.85	0.90	0.71
LightGBM	0.76	0.76	0.85	0.83	0.71
AdaBoost	0.72	0.74	0.81	0.86	0.71
CatBoost	0.76	0.76	0.85	0.83	0.71
Extra Trees	0.60	0.58	0.70	0.70	0.50
RUSBoost	0.76	0.75	0.87	0.90	0.64

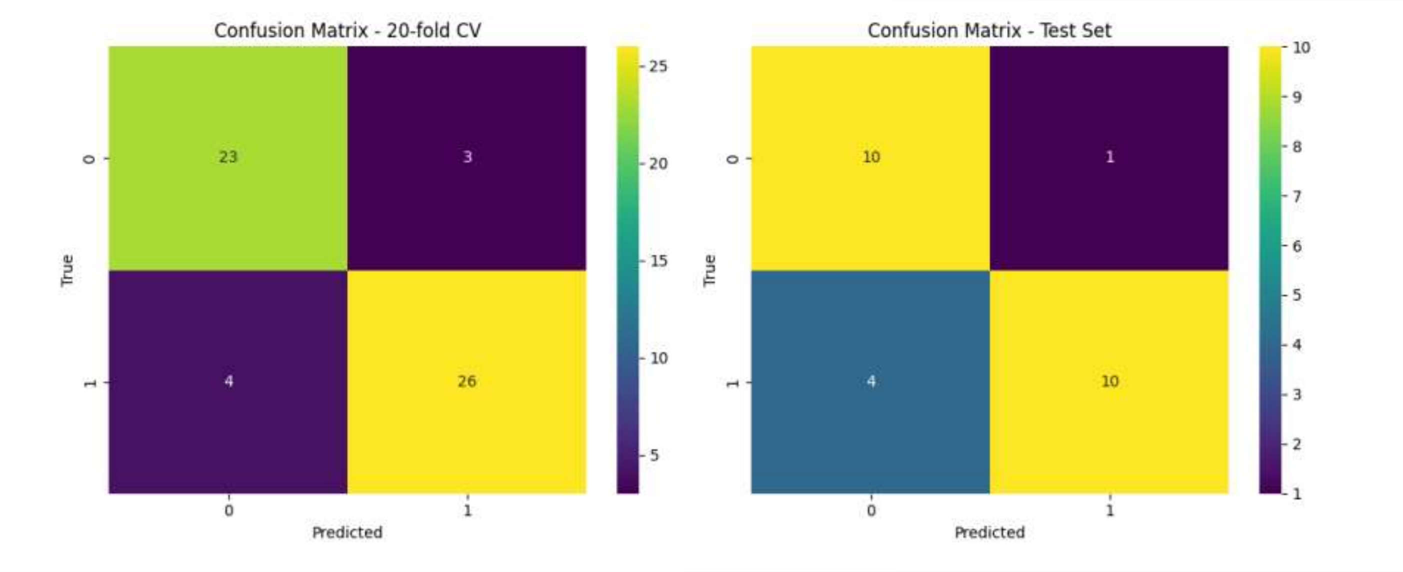
Training Set (70%) και Test Set (30%)

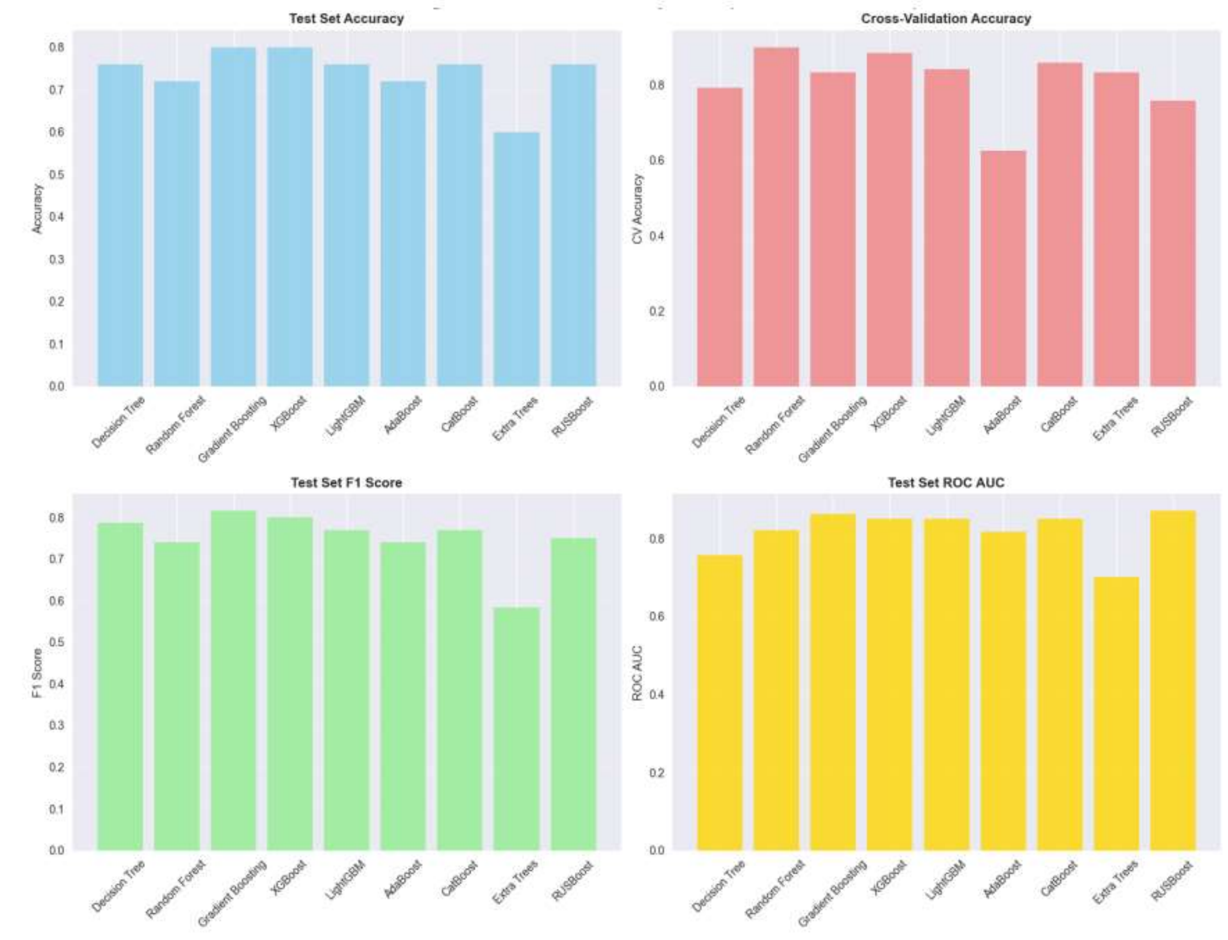
Καλύτεροι Αλγόριθμοι

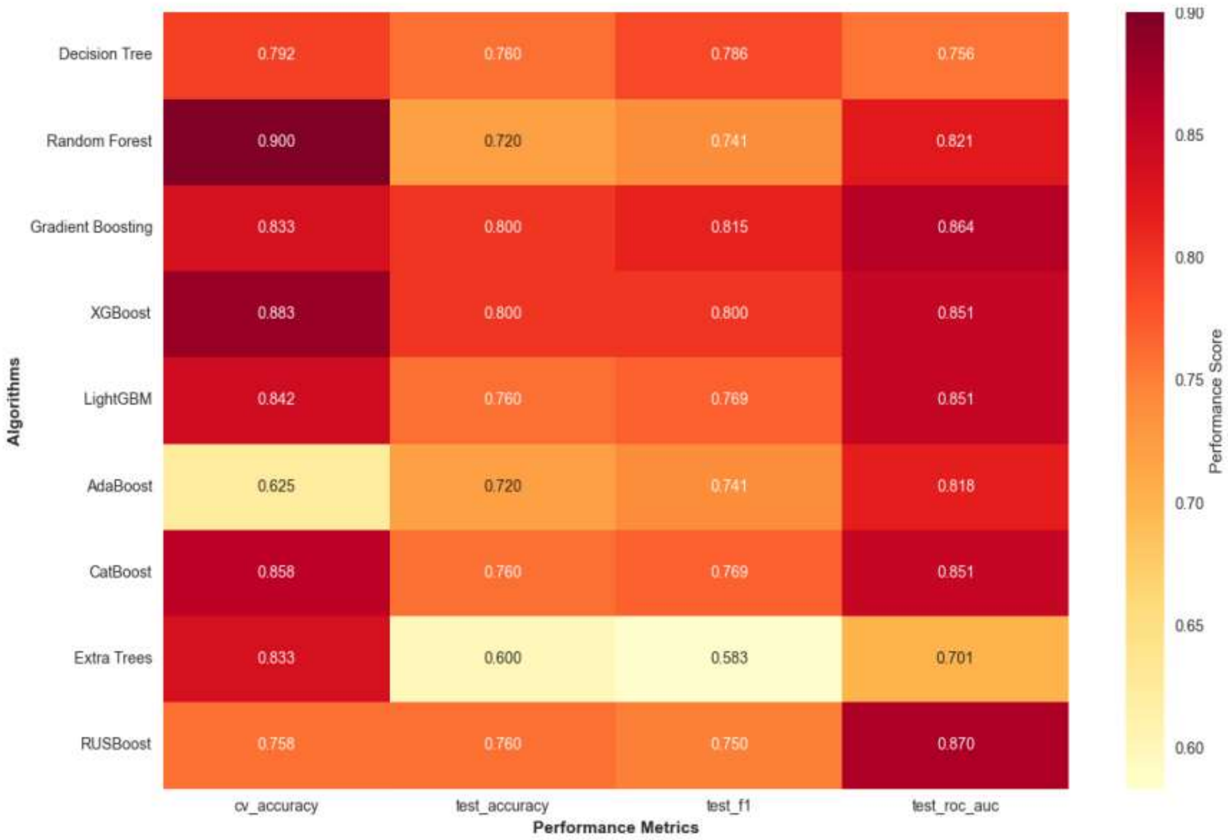


Random Forest

XGBoost




Test Set Accuracy
Accuracy
Cross-Validation Accuracy
CV Accuracy
Test Set F1 Score
F1 Score
Test Set ROC AUC
ROC AUC
Decision Tree
Random Forest
Gradient Boosting
XGBoost
LightGBM
AdaBoost
CatBoost
Extra Trees
RUSBoost


Algorithms
Performance Metrics
cv_accuracy
test_accuracy
test_f1
test_roc_auc
Decision Tree 0.792 0.760 0.786 0.756
Random Forest 0.900 0.720 0.741 0.821
Gradient Boosting 0.833 0.800 0.815 0.864
XGBoost 0.883 0.800 0.800 0.851
LightGBM 0.842 0.760 0.769 0.851
AdaBoost 0.625 0.720 0.741 0.818
CatBoost 0.858 0.760 0.769 0.851
Extra Trees 0.833 0.600 0.583 0.701
RUSBoost 0.758 0.760 0.750 0.870
Performance Score

Αξιολόγηση του βέλτιστου αλγορίθμου σε διακριτά υποσύνολα

CPT-II subset

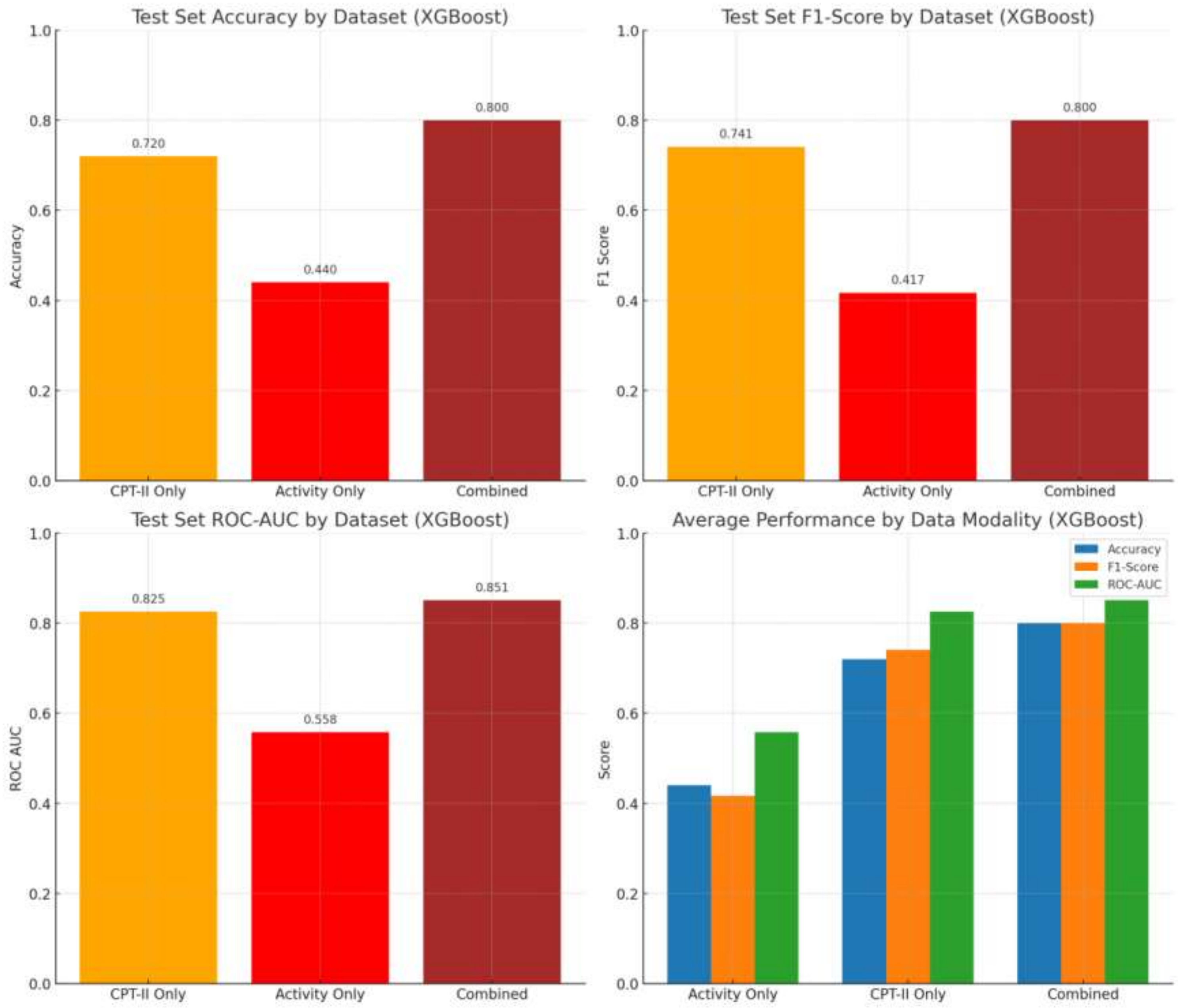
Dataset	Accuracy	F1	AUC	Precision	Recall
Cross-Validation	0.85	0.79	0.83	0.83	0.80
Test Set	0.72	0.74	0.82	0.76	0.71

Activity subset

Dataset	Accuracy	F1	AUC	Precision	Recall
Cross-Validation	0.66	0.59	0.66	0.63	0.62
Test Set	0.44	0.41	0.55	0.50	0.35

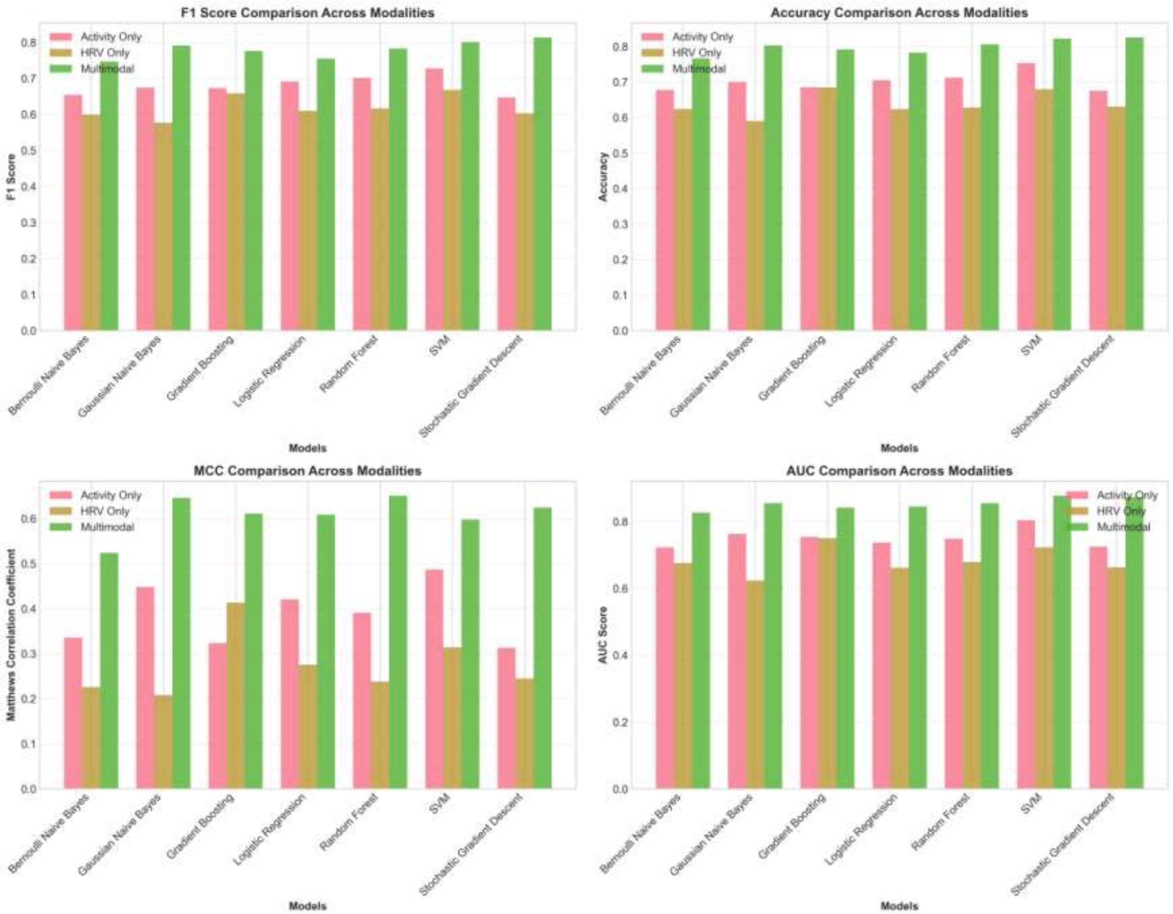
Combined subset

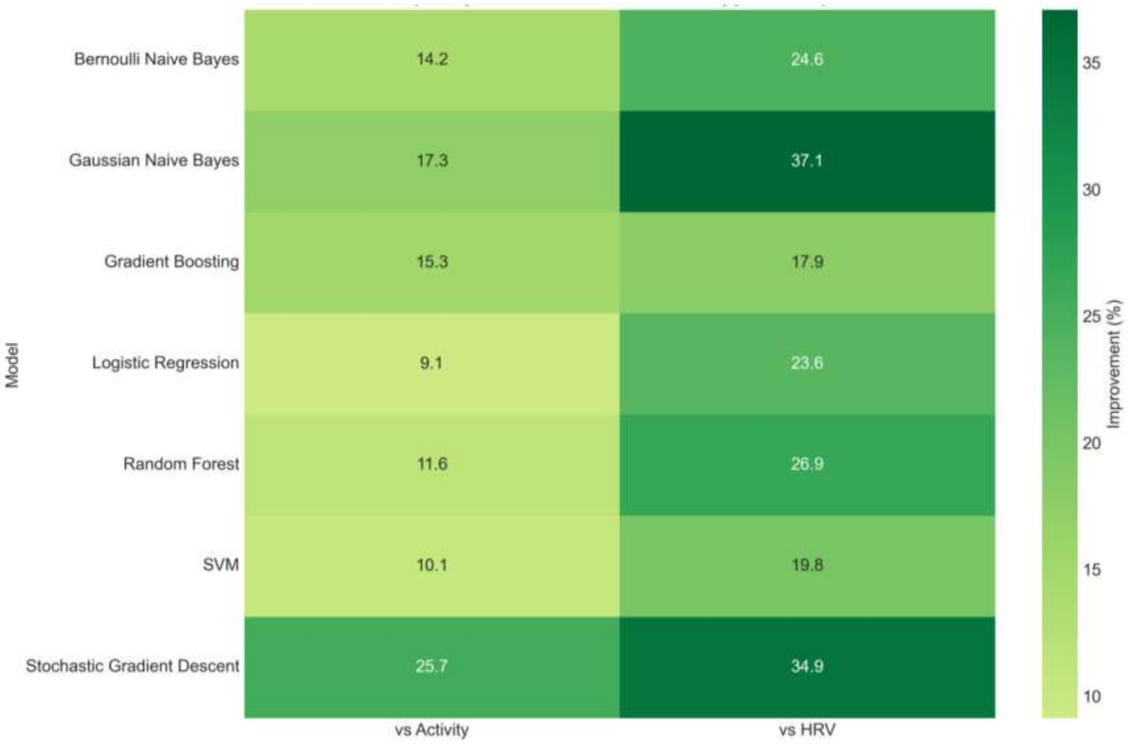
Dataset	Accuracy	F1	AUC	Precision	Recall
Cross-Validation	0.88	0.86	0.87	0.88	0.87
Test Set	0.80	0.80	0.85	0.90	0.71


Test Set Accuracy by Dataset (XGBoost)
Accuracy
0.720
0.440
0.800
CPT-II Only
Activity Only
Combined
Test Set F1-Score by Dataset (XGBoost)
F1 Score
0.741
0.417
0.800
CPT-II Only
Activity Only
Combined
Test Set ROC-AUC by Dataset (XGBoost)
ROC AUC
0.825
0.558
0.851
CPT-II Only
Activity Only
Combined
Average Performance by Data Modality (XGBoost)
Score
Accuracy
F1-Score
ROC-AUC
Activity Only
CPT-II Only
Combined

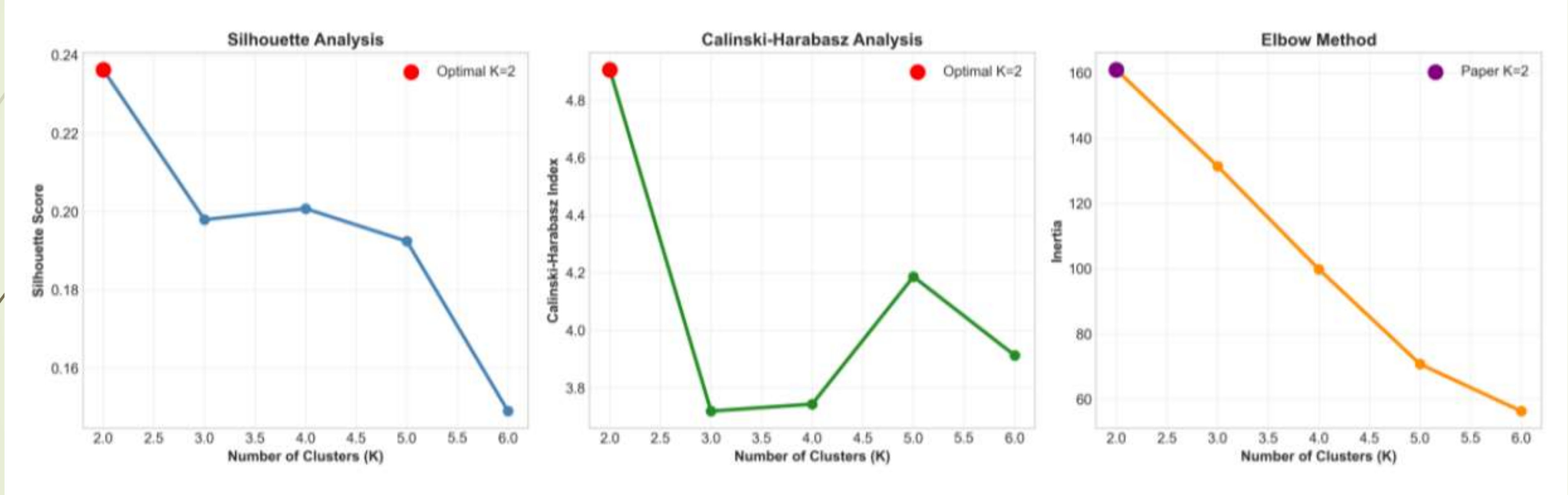
Αποτελέσματα Actigraphy + HRV

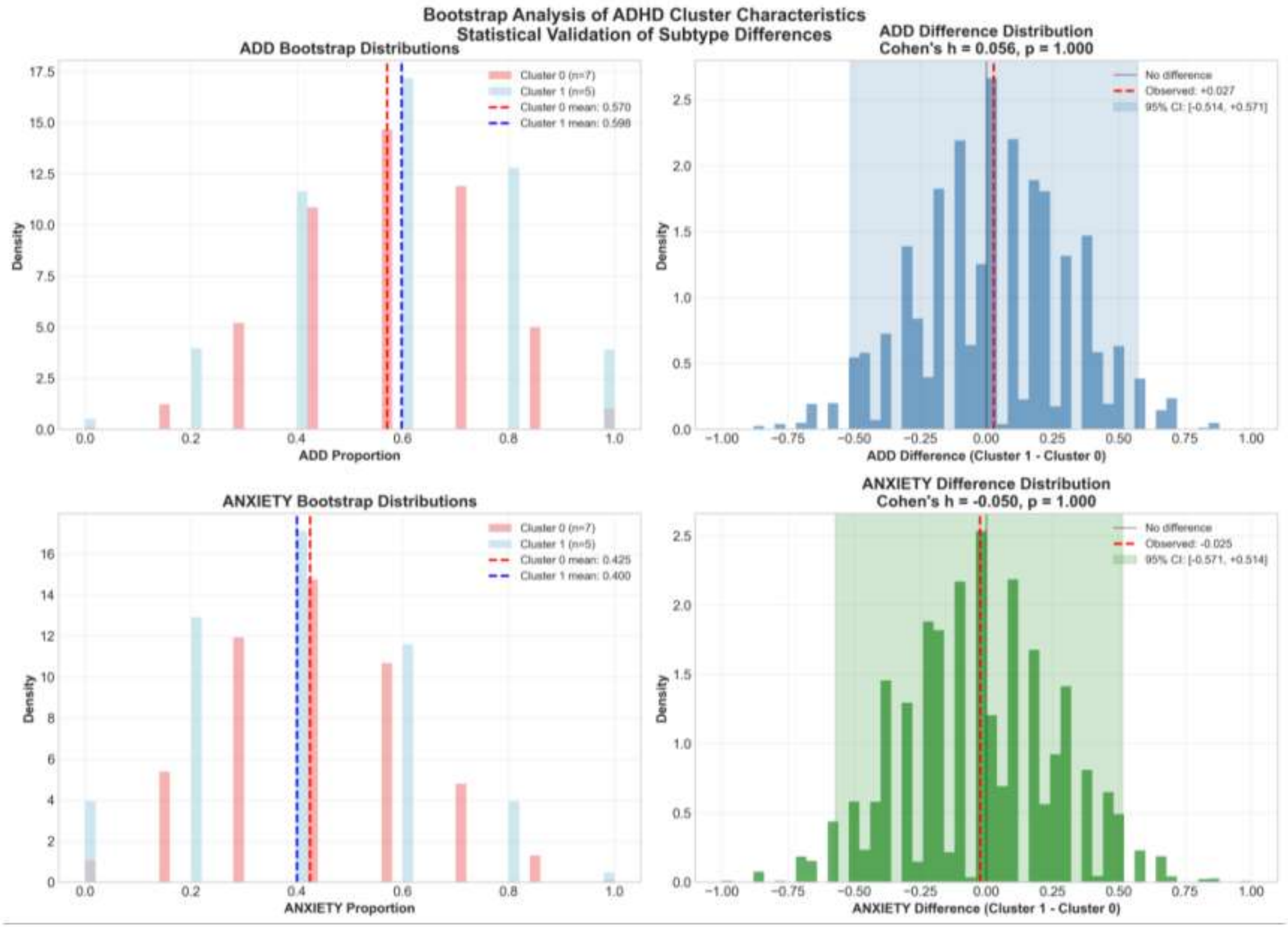
Model	Activity Only						HRV Only						Multimodal					
	Acc	F1	Prec	Rec	MCC	AUC	Acc	F1	Prec	Rec	MCC	AUC	Acc	F1	Prec	Rec	MCC	AUC
Bernoulli Naive Bayes	0.67	0.65	0.68	0.65	0.33	0.72	0.62	0.59	0.64	0.61	0.22	0.67	0.76	0.74	0.79	0.75	0.52	0.82
Gaussian Naive Bayes	0.70	0.67	0.67	0.72	0.44	0.76	0.59	0.57	0.60	0.60	0.20	0.62	0.80	0.79	0.82	0.78	0.64	0.85
Gradient Boosting	0.68	0.67	0.69	0.69	0.32	0.75	0.68	0.65	0.71	0.70	0.41	0.75	0.79	0.77	0.80	0.79	0.61	0.84
Logistic Regression	0.70	0.69	0.68	0.70	0.42	0.73	0.62	0.61	0.59	0.65	0.27	0.66	0.78	0.75	0.77	0.76	0.60	0.84
Random Forest	0.71	0.70	0.72	0.71	0.39	0.74	0.62	0.61	0.61	0.63	0.23	0.67	0.80	0.78	0.82	0.81	0.65	0.85
SVM	0.75	0.72	0.73	0.73	0.48	0.80	0.68	0.66	0.65	0.66	0.31	0.72	0.82	0.80	0.79	0.79	0.59	0.87
Stochastic Gradient Descent	0.67	0.64	0.68	0.67	0.31	0.72	0.63	0.60	0.65	0.63	0.24	0.66	0.82	0.81	0.81	0.80	0.62	0.87

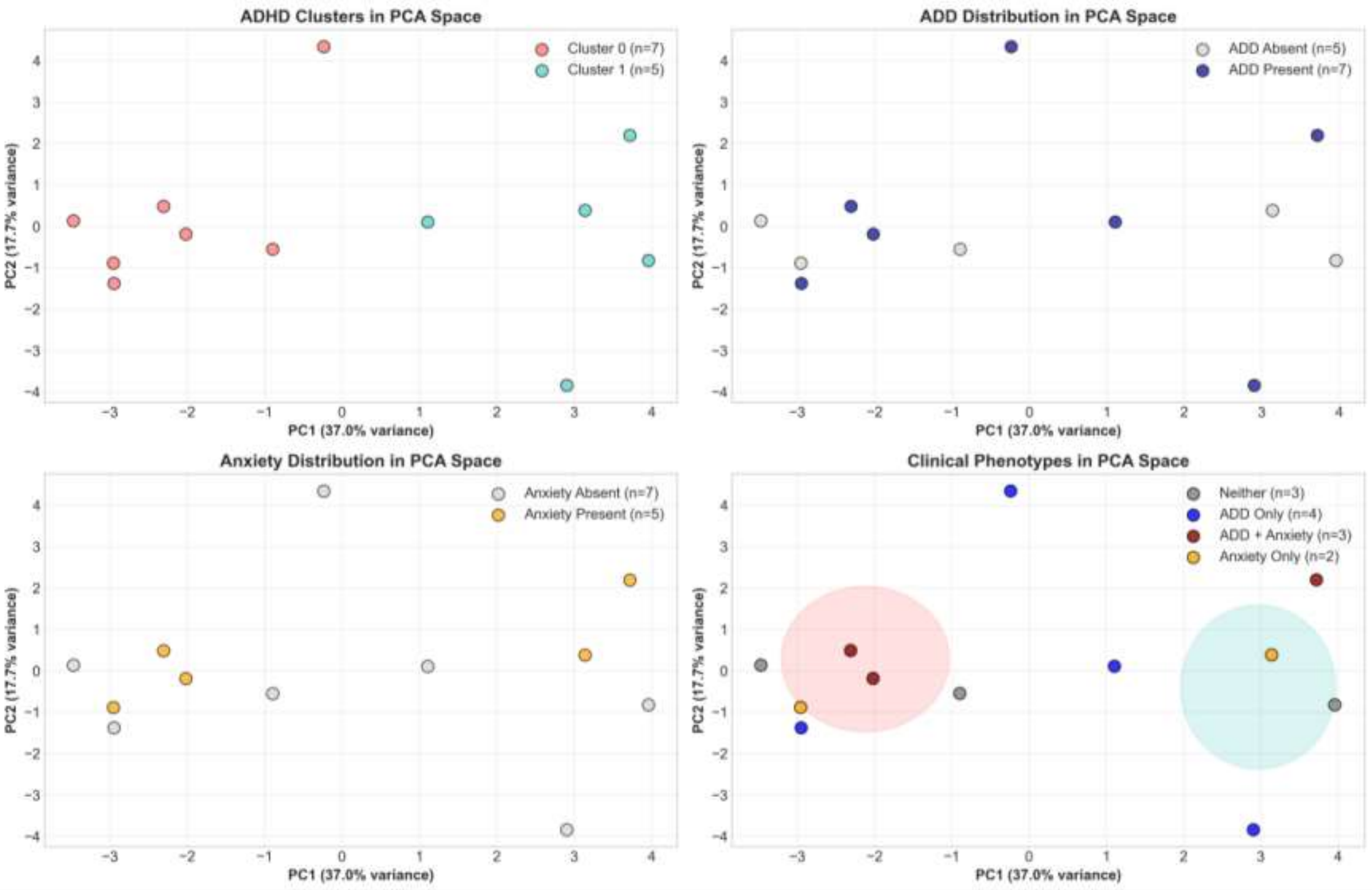

F1 Score Comparison Across Modalities
Accuracy Comparison Across Modalities
MCC Comparison Across Modalities
AUC Comparison Across Modalities
Activity Only
HRV Only
Multimodal
F1 Score
Accuracy
Matthews Correlation Coefficient
AUC Score
Models
Bernoulli Naive Bayes
Gaussian Naive Bayes
Gradient Boosting
Logistic Regression
Random Forest
SVM
Stochastic Gradient Descent


Model
Bernoulli Naive Bayes 14.2 24.6
Gaussian Naive Bayes 17.3 37.1
Gradient Boosting 15.3 17.9
Logistic Regression 9.1 23.6
Random Forest 11.6 26.9
SVM 10.1 19.8
Stochastic Gradient Descent 25.7 34.9
vs Activity
vs HRV
Improvement (%)

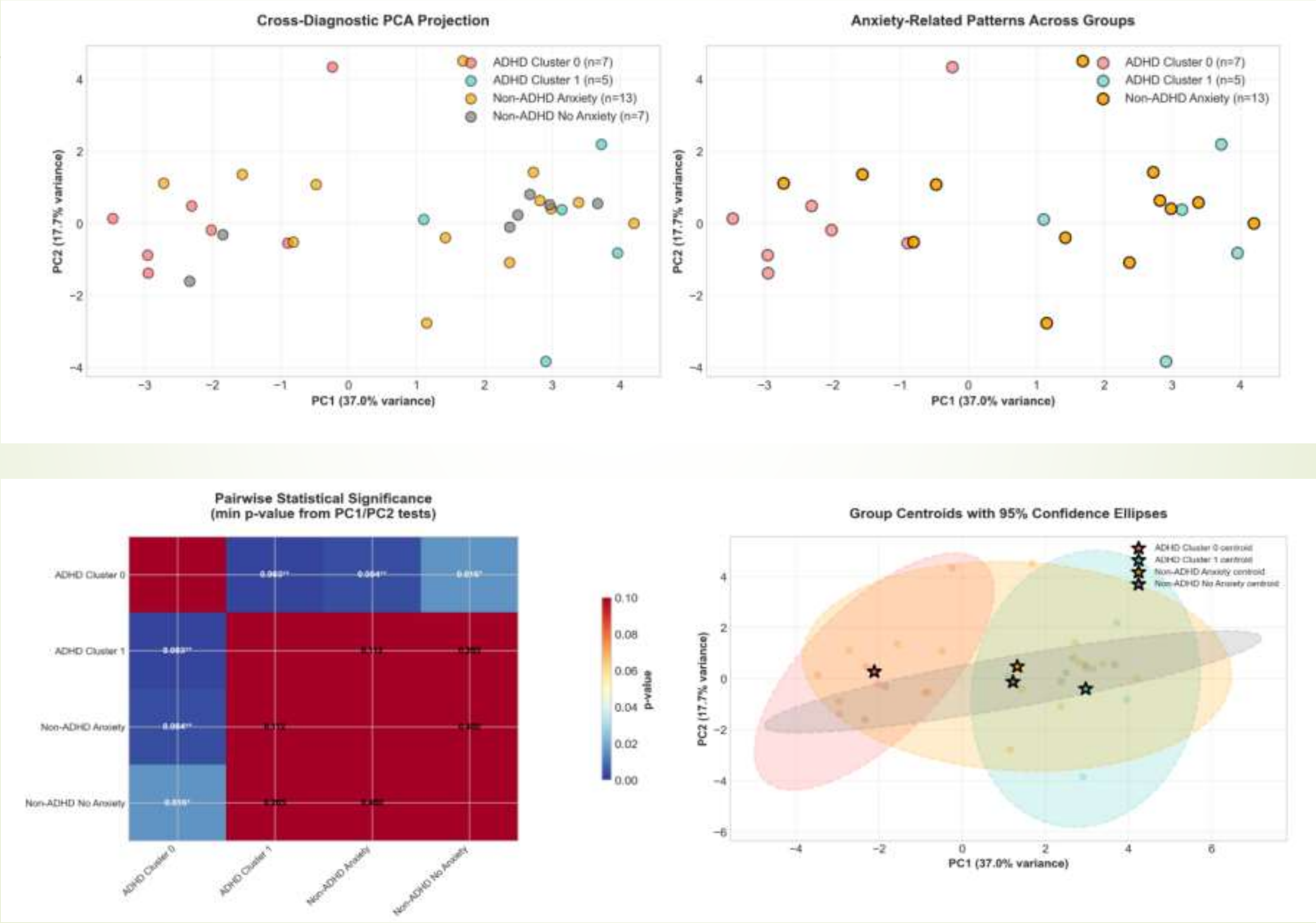
Αποτελέσματα Clustering Actigraphy + HRV



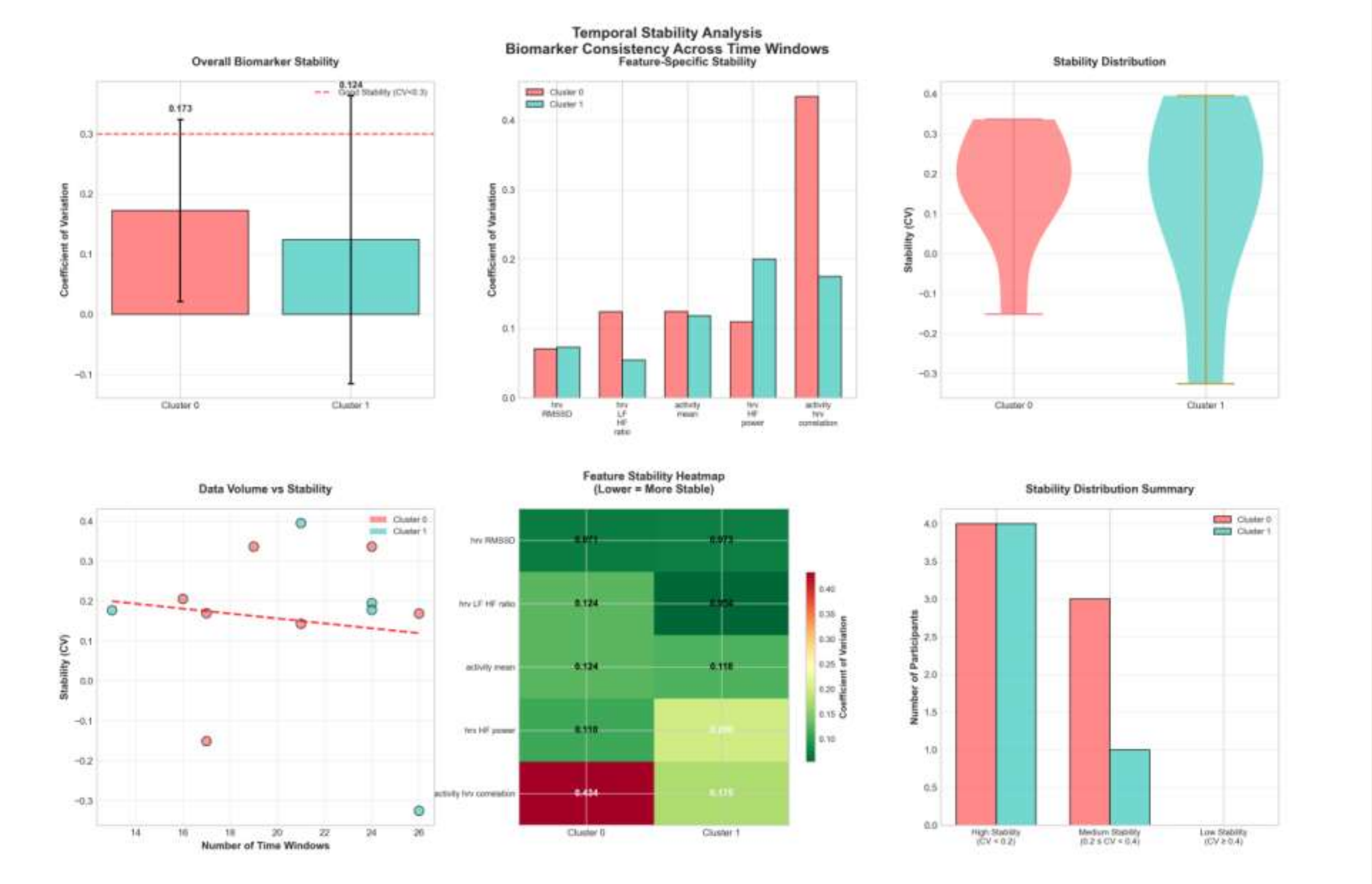

Bootstrap Analysis of ADHD Cluster Characteristics
Statistical Validation of Subtype Differences
ADD Bootstrap Distributions
Cluster 0 (n=7)
Cluster 1 (n=5)
Cluster 0 mean: 0.570
Cluster 1 mean: 0.598
Density
ADD Proportion
ADD Difference Distribution
Cohen's h = 0.056, p = 1.000
No difference
Observed: +0.027
95% CI: [-0.514, +0.571]
ADD Difference (Cluster 1 - Cluster 0)
ANXIETY Bootstrap Distributions
Cluster 0 (n=7)
Cluster 1 (n=5)
Cluster 0 mean: 0.425
Cluster 1 mean: 0.400
ANXIETY Proportion
ANXIETY Difference Distribution
Cohen's h = -0.050, p = 1.000
No difference
Observed: -0.025
95% CI: [-0.571, +0.514]
ANXIETY Difference (Cluster 1 - Cluster 0)


ADHD Clusters in PCA Space
Cluster 0 (n=7)
Cluster 1 (n=5)
ADD Distribution in PCA Space
ADD Absent (n=5)
ADD Present (n=7)
Anxiety Distribution in PCA Space
Anxiety Absent (n=7)
Anxiety Present (n=5)
Clinical Phenotypes in PCA Space
Neither (n=3)
ADD Only (n=4)
ADD + Anxiety (n=3)
Anxiety Only (n=2)
PC1 (37.0% variance)
PC2 (17.7% variance)

Γενίκευση σε Διαγνωστικό Επίπεδο



Ανάλυση Χρονικής Σταθερότητας Βιοδεικτών



Συμπεράσματα

- Το σενάριο CPT-II + Actigraphy έδωσε υψηλότερη απόδοση
- Το HRV + Actigraphy είχε χαμηλότερες επιδόσεις, αλλά πρόσθεσε φυσιολογική διάσταση
- Το Feature Selection βελτίωσε ερμηνευσιμότητα χωρίς απώλεια απόδοσης
- Οι αλγόριθμοι (Random Forest, XGBoost, Gradient Boosting) υπερείχαν των απλών μοντέλων
- Στο Clustering με K-means στο σενάριο HRV + Actigraphy αναδείχθηκαν δύο clusters με μερική επικάλυψη
- Ενδείξεις ύπαρξης υποτύπων εντός ADHD και Controls
- PCA visualization → διαφοροποίηση με βάση HRV + δραστηριότητα

Περιορισμοί & Μέλλον

- Περιορισμοί
  - Μικρό μέγεθος δείγματος → περιορισμένη γενίκευση
  - Cross-sectional σχεδιασμός (μία χρονική στιγμή, όχι διαχρονικά δεδομένα)
  - Χρήση συγκεκριμένων αλγορίθμων → πιθανή υποεκτίμηση μη γραμμικών προτύπων
  - Feature selection βασισμένο μόνο σε RFE
- Μελλοντικά
  - Ενοποίηση περισσότερων πηγών δεδομένων (π.χ. EEG, fMRI)
  - Χρήση μεγαλύτερων, διαπολιτισμικών δειγμάτων
  - Ανάπτυξη ερμηνεύσιμων μοντέλων (explainable AI)
  - Διερεύνηση διαχρονικών δεδομένων (longitudinal μελέτες)

Ευχαριστώ