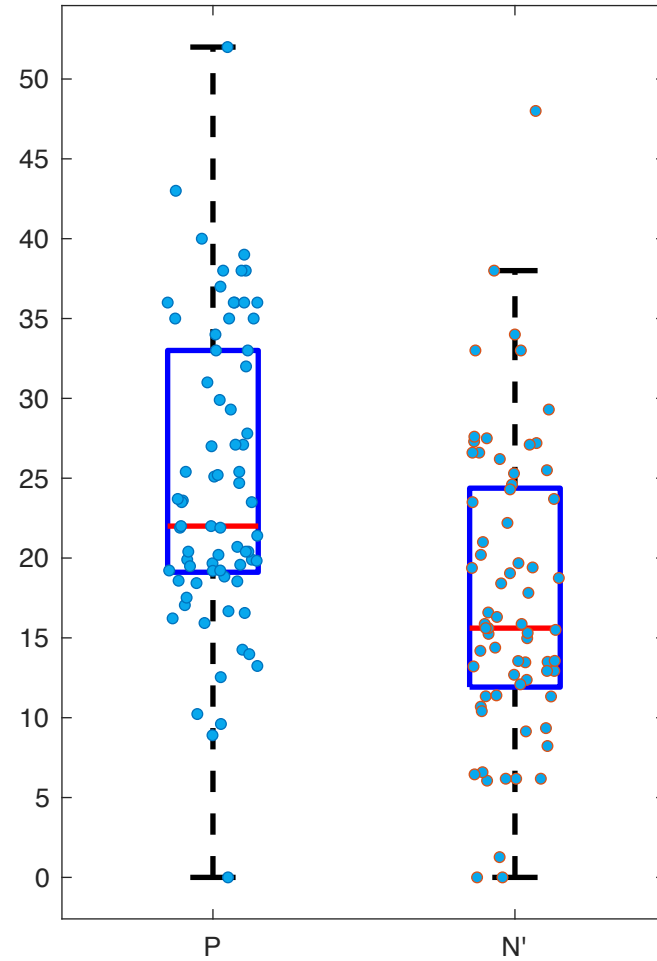


유전성 뇌전증 여부 판별 모델

GGMS-TR-20210459

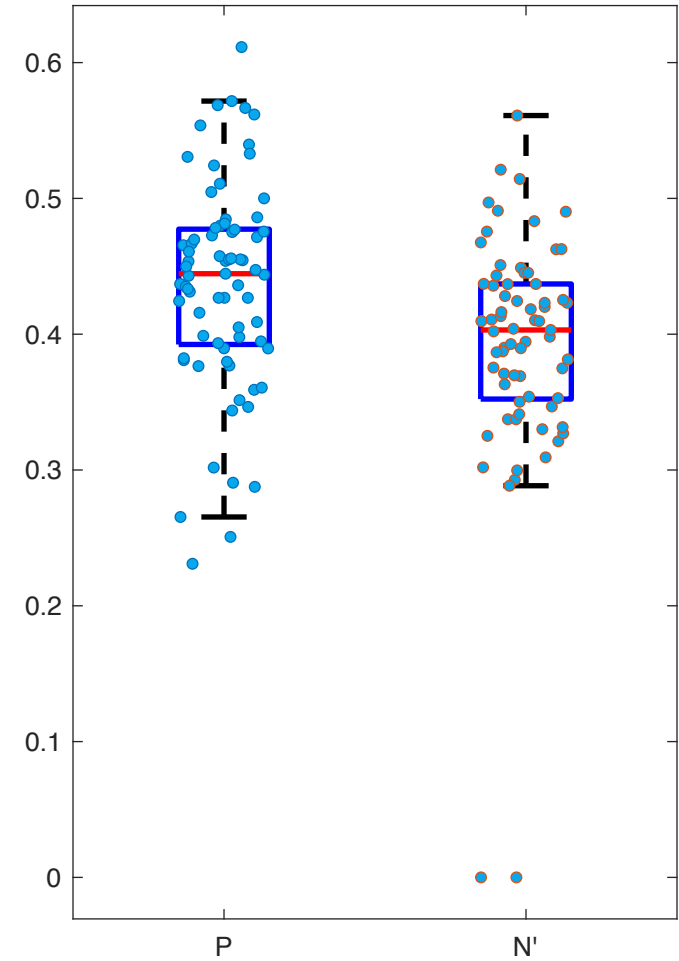
P: 유전성 뇌전증 (N = 73)

N': 원인 미상 경련성 질환 (N = 69)



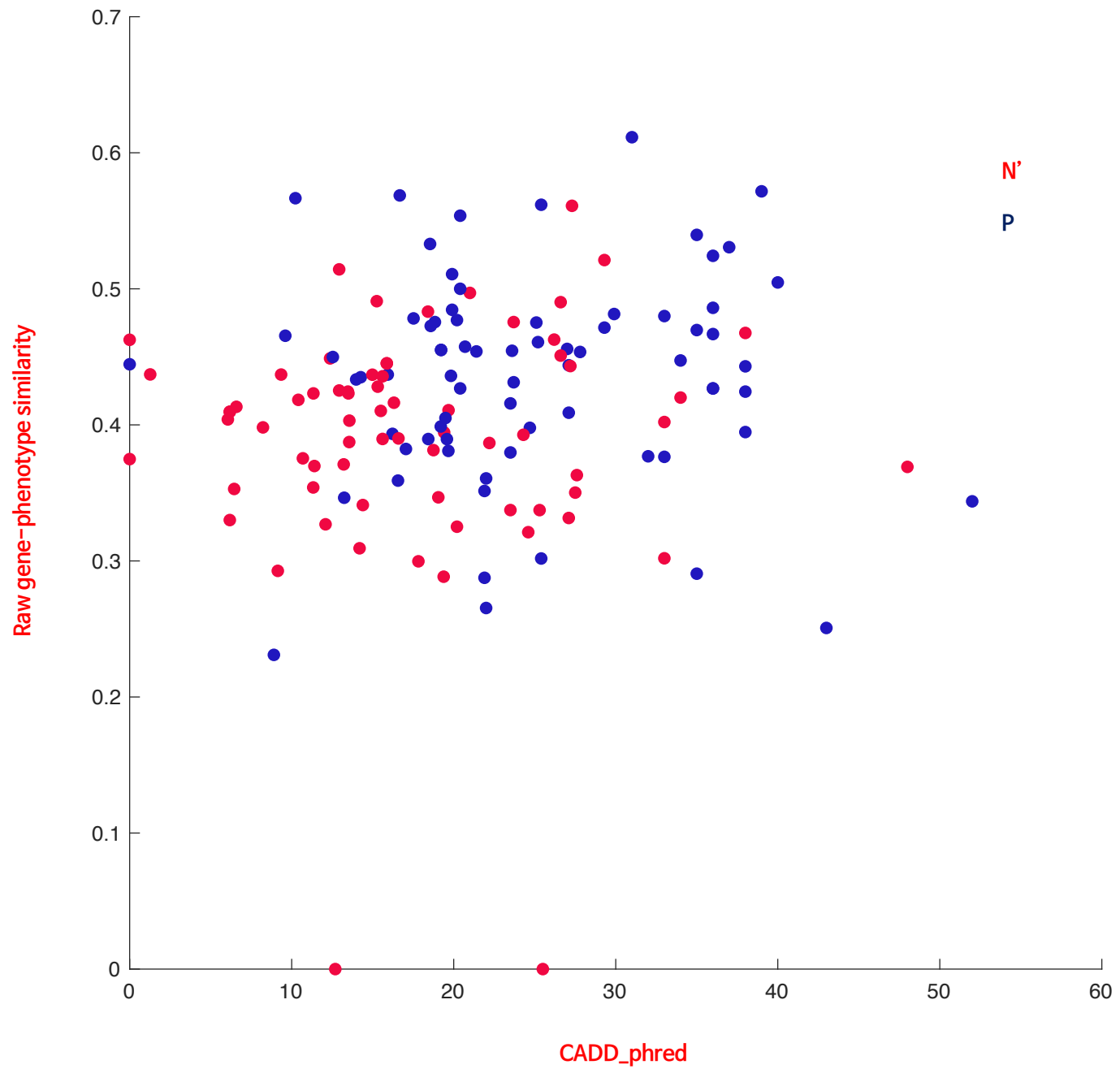
CADD_phred

P = 7.78e-6

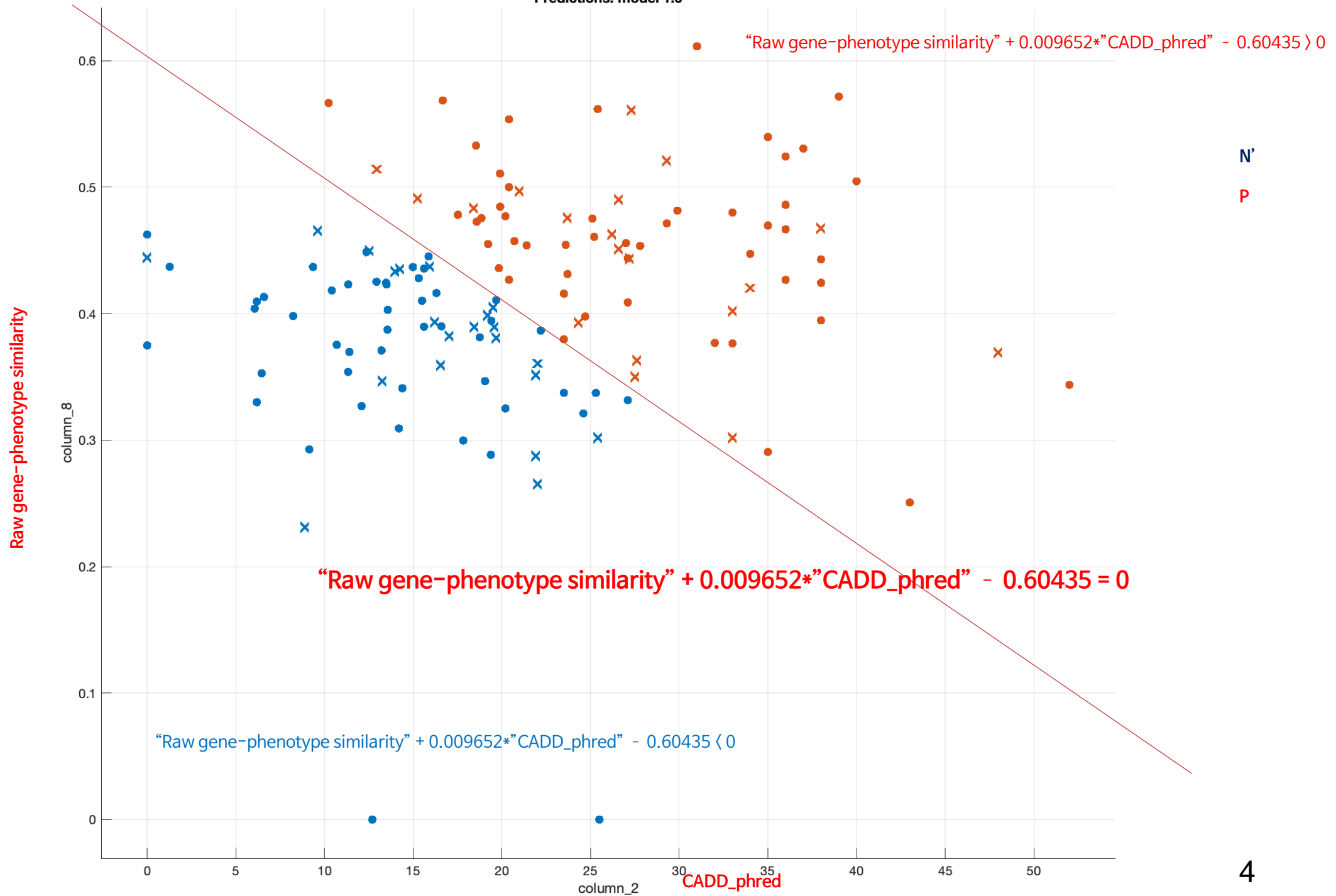


Raw gene-phenotype similarity

P = 0.0011685



N'
P



◆ 유전성 뇌전증 여부 예측의 개요

- 0. 입력된 데이터에 대하여,
- Step 1. 현재의 방식대로 score 계산
- Step 2. Top 1 병인 유전자를 확인
- Step 3. Top 1 으로 짚은 유전자에 대해, CADD_phred 값(-999 는 0으로 환산)과 raw gene-phenotype similarity 값을 이용하여 이 케이스가 유전성 뇌전증인지의 여부 예측

◆ 주요 사항

- 위 흐름도에서는 입력 데이터에서 예측된 top 1 유전자의 점수들을 이용하여 예측하며, 아래와 같은 가정에 의함
 - 원인 미상 경련성 질환(N')이라면, 다른 후보 유전자들은 순위가 더 낮으니 보다 낮은 CADD_phred 와 raw gene-phenotype similarity 를 가질 가능성이 높음
 - 유전성 뇌전증(P)이라면, top 1 으로 예측된 유전자가 아닌 다른 후보 유전자가 실제 병인 유전자일수도 있지만 그 유전자들은 정답보다 유사하거나 높은 CADD_phred 와 raw gene-phenotype similarity 를 가질 가능성이 높음

◆ N' ~ P 식별력

- 실제 유전성 뇌전증 여부와의 상관성

Results			
	예측양	예측음	<i>Marginal Row Totals</i>
진양	52	21	73
진음	19	50	69
<i>Marginal Column Totals</i>	71	71	142 (Grand Total)

- P-value < 0.00001
- (임상적으로 정확한 표현은 아니지만) 정확도로 계산하는 경우
 - Accuracy = 78.9%
 - N' accuracy = $50/69 = 72.5\%$
 - P accuracy = $52/73 = 71.2\%$