

# Klasteryzacja dla ekspresji genów w nowotworach mózgu

Julia Radacka, Liliana Sirko

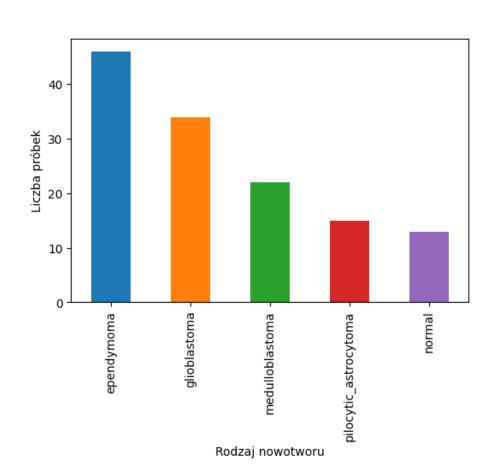
# Cel biznesowy

 Optymalizacja projektów badań klinicznych: próbki z podobnym profilem mogą reagować na leczenie w podobny sposób.

 Dzięki klasteryzacji będziemy w stanie wyłonić grupy pacjentów o zbliżonych genach, co stworzy bardziej jednorodną grupę do badania i zwiększy szanse powodzenia próby klinicznej.

#### Ramka danych: CUMIDA

#### Ekspresja genów: wskazuje jak bardzo aktywne są dane geny



#### 130 wierszy, 54677 kolumn

	samples	1007_s_at	1053_at	117_at	121_at
count	130.000000	130.000000	130.000000	130.000000	130.000000
mean	898.500000	12.276393	8.769583	7.722634	9.160209
std	37.671829	0.790160	0.673396	1.037339	0.615369
min	834.000000	10.156207	6.627878	6.222515	8.044421
25%	866.250000	11.679721	8.378760	7.007678	8.595505
50%	898.500000	12.502518	8.786242	7.521674	9.194487
75%	930.750000	12.883374	9.211098	8.249157	9.707397
max	963.000000	13.655639	10.716003	12.054143	10.407136

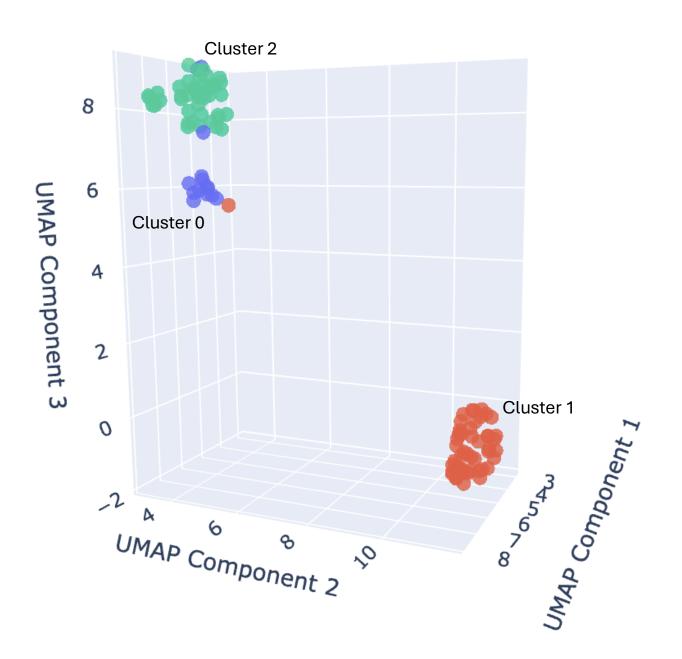
Nasz workflow: jak dotarłyśmy do celu

- Preprocessing: Standaryzacja, PCA
- Wizualizacja danych: Umap
- Metryki: Silhouette score, Davies-Bouldin Index, Dunn Index
- **Modelowanie:** Kmeans, modele aglomeratywne, DBSCAN, GMM...
- Interpretacja klastrów

### Klasteryzacja

#### Najlepszy model:

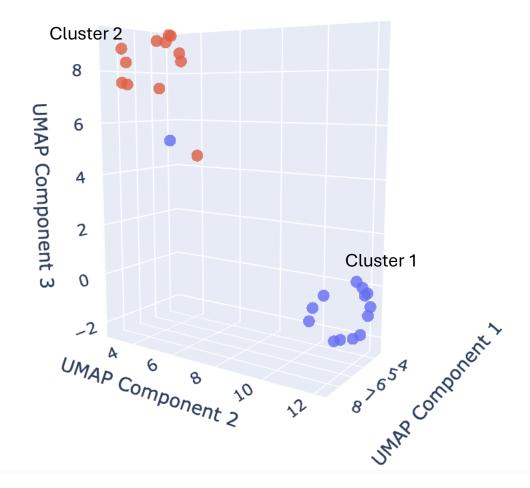
Agglomerative, complete linkage, 3 klastry



# Zbiór walidacyjny: jak to działa dla niezależnych danych

Accuracy on test set: 0.85

(klasyfikacja z RandomForestClassifier)



## Interpretacja klastrów

Co oznaczają te geny? Jak może nam to pomóc?

### Top geny wpływające na PC:

```
0.033121
241291 at
222974_at
          0.029052
205590 at
          0.028633
221111 at
          0.028348
244724 at
          0.028040
1553254 at 0.027517
1556166 x at 0.027425
237351 at 0.027291
1566469 at 0.026977
241764 at 0.026563
1566772 at 0.026516
226942 at
          0.026408
1562049 at 0.026405
223975_at
           0.026404
1561055 at 0.025990
```

#### Interpretacja klastrów cd...

#### Cechy PCA mające największy wpływ na predykcję

```
Feature
            Mean_SHAP
       PC1
             0.037588
0
       PC2
             0.023995
46
      PC47
             0.011260
42
      PC43
             0.008821
       PC3
2
             0.007545
             0.005898
32
      PC33
      PC70
69
             0.005023
16
      PC17
             0.005009
      PC36
35
             0.004350
18
      PC19
             0.004020
13
      PC14
             0.003832
8
       PC9
             0.003747
14
      PC15
             0.003634
52
      PC53
             0.003501
      PC23
22
             0.003426
```

#### Średnia ekspresja genów w klastrach

```
241291_at 222974_at 205590_at
                                       1553254_at \
cluster
        -0.302717
                   0.265828
                             1.358599
                                                  1.089405
                                        0.117547
                                                              0.549944
         0.075950
                  -0.129927
                             -0.399265
                                       -0.240005
                                                             -0.011140
1
                                                  0.206419
2
         0.014106
                   0.059879
                              0.003436
                                        0.235109
                                                 -0.599042
                                                             -0.170583
        1556166_x_at 237351_at 1566469_at
                                           cluster
                     -0.118658
                                           -0.101596
0
           -0.196101
                                 0.615706
                                                       1.342552
                                 0.346728
                                                      -0.021520
1
            0.396476
                      0.085926
                                            0.018078
           -0.387748 -0.058648
                                -0.601496
                                           0.013205
                                                      -0.422924
        226942_at
                  1562049_at 223975_at
                                        1561055_at
cluster
        -0.686195
                    0.306848
                              0.271953
                                          0.701664
0
        -0.273371
                   -0.147955
                              0.336479
                                          0.126758
1
         0.541155
                    0.066809
                             -0.475199
                                         -0.378755
```

#### Interpretacja klastrów cd...

• **205590\_at** (RASGRP1) - regulator cyklu komórkowego, często aktywny w agresywnych guzach.

	241291_at	222974_at	205590_at	221111_at	244724_at	1553254_at
cluster						
0	-0.302717	0.265828	1.358599	0.117547	1.089405	0.549944
1	0.075950	-0.129927	-0.399265	-0.240005	0.206419	-0.011140
2	0.014106	0.059879	0.003436	0.235109	-0.599042	-0.170583
	1556166_x_	at 237351_a	t 1566469	at 241764	_at 156677	2_at \
cluster						
0	-0.1961	01 -0.11865	8 0.615	706 -0.101	596 1.34	2552
1	0.3964	76 0.08592	6 0.346	728 0.018	078 -0.02	1520
2	-0.3877	48 -0.05864	8 -0.601	496 0.013	205 -0.42	2924
	226942_at	1562049_at	223975_at	1561055_a	t	
cluster						
0	-0.686195	0.306848	0.271953	0.70166	4	
1	-0.273371	-0.147955	0.336479	0.12675	8	
2	0.541155	0.066809	-0.475199	-0.37875	5	

#### Nasze wnioski

- Klaster 0: (wysoka ekspresja genów RASGRP1 i kilku innych) -> reprezentuje agresywny rodzaj nowotworu (prawdopodobnie *glioblastoma* lub *medulloblastoma*), gdzie aktywne geny napędzają proliferację, cykl komórkowy i potencjalnie migrację komórek nowotworowych.
- Klaster 1: (ekspresja bliska zeru) -> grupa normalnych lub zdrowych próbek, bez wyraźnych zmian w genach.
- Klaster 2: (obniżona ekspresja większości genów) -> może reprezentować mniej agresywny lub inny typ nowotworu (np. ependymoma, pilocytic astrocytoma), który nie korzysta z aktywacji wymienionych szlaków.

# Dziękujemy za uwagę ©

#### Bibliografia

 https://dompubs.onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/dom.15123?