

## 實務專題計畫摘要報告 (MiniGene)

專題編號：109-CSIE-S001

執行期限：108 年第 1 學期至 109 年第 1 學期

指導教授：白敦文

專題參與人員： 106590047 葉凱毅

106590038 陳茗洋

106590041 周皇辰

106590050 許友源

### 一、摘要

精準醫療是目前個人化醫療的普級技術，實驗及醫療數據證明個體基因差異對人罹患不同疾病有極大的相關度，但至今仍缺少一個具有特定族群及系統化的數據分析來預測某一特定疾病的發病率。本專題是運用相關研究合作機構所產生特定疾病基因變異位點差異模型與受測者個人基因定序的結果進行分析未來可能罹患該疾病的相對風險比，目前是以早產的變異基因位點作為目標疾病。計畫將以網頁方式呈現，以增加軟體的可攜性。醫生不再只根據目前特徵診斷病人疾病，也可以透過個人基因變異資訊對未來可能發生某一疾病進行預測及預後分析，並且以簡潔的方式呈現病人個體基因差異的分析結果，以增加基因變異位點資訊的可讀性。

### 二、使用技術方法

#### (一) MVC 架構

將前端語言與後端資料庫查詢分開，把 model 跟 view 分開，同一個 Model 可以被不同的 View 重用，所以大大提高了程式的可重複使用性。

#### (二) 雜湊演算法加密

在使用者登入認證的時候使用對稱加密來完成驗證，可以確保資料的安全。雜湊演算法只有一個（秘密）密鑰在雙方之間共享。由於使用相同的密鑰來生成簽名和驗證簽名，因此必須注意確保密鑰不被洩露。

### (三) 相對風險計算法

在計算疾病的高風險因子的時候使用相對風險計算法來得出結果，其結果就是基因有變異且得病的風險大於沒有變異有得病的風險之間的比例。

得病狀況 基因狀況	有得病	沒得病	
變異	A	B	N1
沒變異	C	D	N2

$$N1 = A + B$$

$$N2 = C + D$$

$$\text{相對風險} = \frac{\text{變異事件}}{\text{變異事件}} = \frac{A/N1}{C/N2}$$

圖 1:相對風險演算法

### (四) 相對風險比--合併加權估計式

因每一個病人所對應到的變異位點不同，而每一個變異位點的相對風險也不一樣，所以使用了合併加權估計式計算疾病該人對於疾病的相對風險比。

#### 1. 加權值(1)

$$W_i = \frac{A * C * N1 * N2}{A * D * N1 + C * B * N2} \quad (1)$$

#### 2. 個體對數相對風險(2)

$$LRR_w = \frac{\sum W_i \ln RR_i}{\sum W_i} \quad (2)$$

#### 3. 個體相對風險比(3)

$$RR_w = e^{LRR_w} \quad (3)$$

### 三、架構流程

架構流程分成 4 個步驟，如圖 2。分別為：

#### (一) 病人資料載入

將病人基因定序結果資料包裝好的 CSV 檔案載入系統，以便系統進行基因變異位點比對。

#### (二) 基因變異位點比較

將載入的資料與已建立的模型進行基因變異位點差異分析，並儲存在電子表格的資料庫中。

#### (三) 得出高風險因子

電子表格的資料庫擁有設置欄位公式的功能，能夠透過指定的演算法算出相對風險比並儲存在電子表格中。

#### (四) 前端操作過程

醫生登入系統，輸入欲查詢病人編號。

#### (五) 前端顯示結果

前端連接後端資料庫將結果整理呈現，則醫生可以一覽病人的基因資料與高風險疾病的結果。

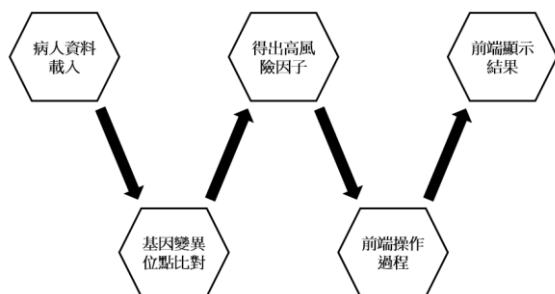


圖 2：架構流程圖

### 四、使用工具說明

#### (一) Ideogram

Ideogram.js 是一個用於染色體可視化的 JavaScript 庫。Ideogram 支持繪製和設置全基因組數據集的動畫。

#### (二) JWT 身分驗證

JWT 是 JSON Web Token 的縮寫，通常用來解決身份認證的問題。

#### (三) Heroku

Heroku 是一個支援多種程式語言的雲平台即服務。

#### (四) Vue.js

是一套 JavaScript 的函式庫，它透過組件產生前端使用者介面，組件具有可重

複使用的特性，當網頁更新時透過演算法找出更新後與當前畫面不同的部分然後才針對這些部分重新繪製，讓整個網頁有更好的效能。

#### (五) Nodejs

是能夠在伺服器端運行 JavaScript 的開放原始碼、跨平台 JavaScript 執行環境。

#### (六) Express.js

是針對 Node.js 的 web 應用框架，在 MIT 許可證下作為自由及開放原始碼軟體發行。它設計用來建造 web 應用和 API。它已經被稱為針對 Node.js 的伺服器框架的事實標準。

#### (七) Netlify

為 Web 應用程序和靜態網站提供託管和無服務器後端服務。其功能包括通過 Netlify Edge 從 Git 進行連續部署，作為前端假設平台使用。

#### (八) Airtable

Airtable 是電子表格與數據庫的混合體，具有數據庫功能，但已應用於電子表格。

### 五、結論

人的大腦對圖像的處理速度比文字快，所以我們把複雜的基因資訊圖像化，以利增加使用者閱讀的效率。在研究過程中也發現共病對於疾病預後分析也有相當的效果，未來希望擴充共病分析的功能，以增加疾病預測在系統中的更多參考。在研究計畫中，只有使用一個早產的模型作為範例，未來將擴充更多高風險疾病的模型，以增強系統的分析範圍。

過程中也發現 Ideogram 的彈性不足，因為每個零件都不是以繼承的方式來寫，導致顯示結果畫面有所限制，在開發時限制了許多應用發展，可能要使用其他視覺化套件，以滿足擴充開發的彈性。

### 六、參考文獻

- [1] Breslow NE, Day NE. Statistical methods in cancer research. Volume I - the analysis of case-control studies IARC Sci Publ, 1980; (32):5-338.