# Az információ fogalomköre, adatbázisok/adatbankok szerepe az orvosi gyakorlatban és a kutatásban





## *A orvosi-/bio-informatika mint interdiszciplina*

- ✓ BIOLÓGIA
- ✓ BIOTECHNOLÓGIA
- ✓ FEJLŐDÉSTAN
- ✓ FIZIOMIKA (***EGY ÉLŐ SZERVEZET GENOMJÁTÓL A SZERVEZET EGÉSZÉIG TERJEDŐ KAPCSOLATOT ÍRJA LE***)
- ✓ GENOMIKA
- ✓ INFORMÁCIÓTECHNOLÓGIA
- ✓ MATEMATIKA
- ✓ MOLEKULAMODELLEZÉS
- ✓ PROTEOMIKA
- ✓ STATISZTIKA

## Témakörök:

I. Az információ fogalma, mértéke
II. Kódolás. Kódolási hatásfok, redundancia
III. A genetikai kód, információtartalma
IV. Bioinformatikai adatbankok





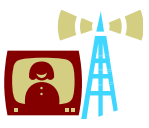
## Az információ fogalma, mértéke











## *Mi az „információ”?*



informatio:
későbbi latin értelmezés szerint: tanítás általi képzés; felvilágosítás, oktatás, tanítás a korábbi latin „előadás, magyarázat”-ból származtatva.

Információ:

- tudás, ismeret valamiről/valakiről;
- egy hír által közölt ismeret;
- adott helyzetről, folyamatról nyújtott/szerzett ismeret;





***Informatikai fogalomként:***
Információ az a jelentés amit egy hír hordoz.

***Az információ***

- olyan új ismeret, ami a bizonytalanságot/határozatlanságot csökkenti.
- ***jeleknek*** olyan sorozata, elrendeződése amelyek meghatározott gyakorisággal lépnek fel;
- aminek jelentést tulajdoníthatunk;
- ami a címzettet egy meghatározott viselkedésre készteti

Az információ – más definíció szerint - az "***értelemmel bíró adat***", és ennek megfelelően igen sokféle formában, különböző adathordozókon létezhet.

## *Az információ-"szerzés" folyamata*

hír kommunikáció tanulás adatgyűjtés

***jeleknek*** olyan sorozata, elrendeződése amelyek meghatározott gyakorisággal lépnek fel;





jelek (a példákban)
- ✓hangok, szavak, hanglejtés;
- ✓betűk, szavak, mondatok, kontextus
- ✓fiziológiai állapotot leíró jellemzők/jelek

Az információ forrása, tárolása:

az "értelemmel bíró adat" igen sokféle formában, különböző adathordozókon létezhet

tárolás (pl.):
számítógépeknél:
- ✓mágneses tárolók,
- ✓optikai tárolók,
- ✓integrált áramkörök (ROM,RAM, stb.)
- ✓stb.

páciens esetén:
- az elsődleges forrás a beteg;
- a kapott adatok tárolása különböző módon valósul meg.





***Számrendszerek:***

tízes: 0,...,9; kettes: 0,1

$2008_{(10)} = 2\cdot10^3 + 0\cdot10^2 + 0\cdot10^1 + 8\cdot10^0$ $\qquad 2008_{(10)} = ?_{(2)}$

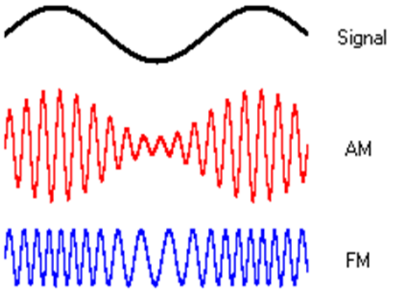
$2^0$=1
$2^1$=2
$2^2$=4
$2^3$=8
$2^4$=16
$2^5$=32
$2^6$=64
$2^7$=128
$2^8$=256
$2^9$=512
$2^{10}$=1024
$2^{11}$=2048

| maradék | kitevő(n) | $2^n$ | szorzótényező |
|---|---|---|---|
| 2008 | 10 | 1024 | 1 |
| 984 | 9 | 512 | 1 |
| 472 | 8 | 256 | 1 |
| 216 | 7 | 128 | 1 |
| 88 | 6 | 64 | 1 |
| 24 | 5 | 32 | 0 |
| 24 | 4 | 16 | 1 |
| 8 | 3 | 8 | 1 |
| 0 | 2 | 4 | 0 |
| 0 | 1 | 2 | 0 |
| 0 | 0 | 1 | 0 |

$2008_{(10)} = 11111011000_{(2)}$

***1 bit: egyetlen hely(iérték) a számítógépes tárolásban;***
***1 byte: nyolc bit***

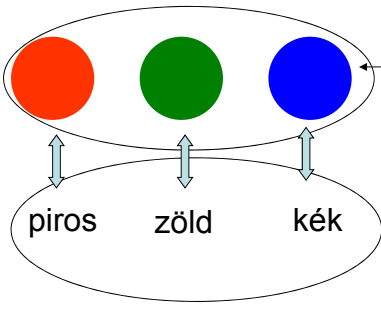
SI: 1kbit=$10^3$ bit; (gyakran) számítástechnika: 1kbit = 1024 bit








## *Kódolás —dekódolás*




„színek” halmaza

形 绿的 環保 蓝色
„színeket” jelentő szavak

***kölcsönösen egyértelmű megfeleltetés két halmaz elemei között***

adó: információt tárol/küld kódolt formában
vevő: információt fogad, dekódol

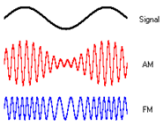
## A kódolás feladata/szerepe



✓ az információ tárolása, továbbítása egy adott jelrendszert alkalmazva

pl. Morse-kód
feromonok
DNS-szekvencia
hologramm

***Jelrendszer:***




adatok;
számok;
jelek (pl. piktogrammok, hieroglifák);
betűk;
aminosavak (fehérjék felépítésében);

feltétel:
- ✓ megegyezés az információ megfogalmazásában, a szabályokban az „adó” és a „vevő” között (pl. a „kék” ugyanazt jelentse; a múlt idő jele a „t”);
- ✓ a jel(hordozó) készletet mind az „adó”, mind a „vevő” ismerje;





## *Összefoglalás I.*

Információ — kódolás
- ✓ egy jelenségnek, tulajdonságnak adott jelrendszeren (kódolás) alapuló leírása, tárolása, továbbítása;
- ✓ feltételezve az „adó” és a „vevő” egyidejű vagy egymásutáni jelenlétét (információ átadás/áramlás) ↔ információ önmagában nem létezik

## *Kérdések:*

- Mekkora egy információ információtartalma?
- Hogyan lehet hatásosan kódolni?
- Hogyan lehetne általánosan leírni az információ továbbítását?





## *Információtartalom*

- a páciensnek egy foga lyukas
- a páciensnek minden foga lyukas

***Megérzés:***
a kisebb valószínűségű esemény információtartalma nagyobb

Mekkora egy továbbított üzenet információtartalma?

***Információelméleti definíció:***
***Az információ a jeleknek*** olyan sorozata, elrendeződése amelyek meghatározott gyakorisággal lépnek fel.

alma ⟺ aalm

az információtartalom ugyanaz

## *Statisztikailag független események információtartalma*

Legyen p: az adott jel (esemény) kimenetelének valószínűsége

A jelhez kapcsolódó információtartalom, ***I(p)***

***Definíció 1.:***

$$I(p) = \log_2\left(\frac{1}{p}\right) = -\log_2(p)$$

[I]=bit vagy sh

sh: Claude Shannon, az információelmélet megalapozója





***Definíció 2.:***

Azon biteknek a minimális száma (az információtartalom I, shannon egységekben), ami ahhoz szükséges, hogy egyetlen, p-valószínűséggel fellépő jelet kódoltan, minimális jelkészlettel — ***hatásosan*** — továbbítsunk:

$$I(p) = -\log_2(p) \quad [I] = bit \text{ v. } sh$$

Minél kisebb a jel előfordulási valószínűsége, annál nagyobb az információtartalma

$I(p=1)=-\log_2(1)=0$ ⟹ ha az „üzenet” csak egyetlen jelből áll, akkor annak az információtartalma nulla.

pl.: legyen egy jel előfordulási valószínűsége p=0,0625. Hány biten kell kódolni a jelet a maximálisan hatásos továbbításért?

$I=-\log_2(0{,}0625)=4$ bit





***Kísérletsorozat (jelsorozat) információtartalma***

m: osztályok száma (m-féle kimenetel; pl. ábécé betűi, kockadobás kimenetele 1—6, stb.)
$p_k$: a k.-ik esemény valószínűsége/relatív gyakorisága
N: az összes esemény száma (= $n_1+n_2+...+n_m$; gyakoriságok )

***Definíció 3.:***

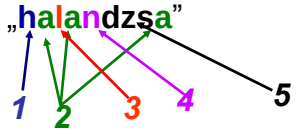
$$I=\sum_{k=1}^{m} n_k I_k = -\sum_{k=1}^{m}\left[n_k \cdot \log_2\left(p_k\right)\right]$$

Továbbítandó: „halandzsa”

I=?; hány bit kell minimálisan a továbbításhoz?
Hogyan kódoljunk/tároljunk hatásosan?

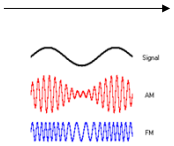
Továbbítandó/tárolandó: „halandzsa”

N=7 (!DZS!)
m=5




| | $n_k$(gyak.) | $f_k$(rel.gyak) | $I_k$=-$n_k$*$\log_2(f_k)$ |
|---|---|---|---|
| ***a*** | **3** | **0.429** | **3.67** |
| ***h*** | **1** | **0.143** | **2.81** |
| ***l*** | **1** | **0.143** | **2.81** |
| ***n*** | **1** | **0.143** | **2.81** |
| ***dzs*** | **1** | **0.143** | **2.81** |
| ***N=*** | **7** | **ΣI=** | **14.90** |
| | | **bitek száma** | **15** |

halandzsa



A hatásos kódoláshoz/tároláshoz 15 bit elegendő (a fenti példához!)





Biostatisztika
2. A biostatisztika szerepe, feladatai, leíró statisztika: az adat fogalma, adattípusok, az adatgyűjtés, az adatok ábrázolása, táblázatos ábrázolás, grafikonok.
3. A valószínűségszámítás elemei, a valószínűségszámítás és a statisztika kapcsolata (független események, feltételes valószínűség, esélyérték, esélyarány).

| ***betű*** | ***gyak.*** | ***betű*** | ***gyak.*** | ***betű*** | ***gyak.*** |
|---|---|---|---|---|---|
| ***a*** | ***36*** | ***j*** | ***1*** | ***s*** | ***18*** |
| ***á*** | ***13*** | ***k*** | ***11*** | ***sz*** | ***10*** |
| ***b*** | ***5*** | ***l*** | ***14*** | ***t*** | ***25*** |
| ***c*** | ***0*** | ***ly*** | ***2*** | ***ty*** | ***0*** |
| ***cs*** | ***1*** | ***m*** | ***5*** | ***u*** | ***1*** |
| ***d*** | ***5*** | ***n*** | ***5*** | ***ú*** | ***0*** |
| ***e*** | ***18*** | ***ny*** | ***2*** | ***ü*** | ***1*** |
| ***é*** | ***11*** | ***o*** | ***11*** | ***ű*** | ***4*** |
| ***f*** | ***5*** | ***ó*** | ***4*** | ***v*** | ***3*** |
| ***g*** | ***7*** | ***ö*** | ***0*** | ***x*** | ***0*** |
| ***gy*** | ***1*** | ***ő*** | ***0*** | ***y*** | ***0*** |
| ***h*** | ***0*** | ***p*** | ***3*** | ***z*** | ***6*** |
| ***i*** | ***10*** | ***q*** | ***0*** | ***zs*** | ***0*** |
| ***í*** | ***7*** | ***r*** | ***7*** | | |

n=252

!dz,dzs!

Hogyan lehet hatásosan kódolni?

Cél:
- ✓ tárolás
- ✓ továbbítás
- ✓ legkisebb befektetéssel (energia, idő)

Megoldás:
1. Az információ információtartalmának megfelelően (minimálisan szükséges bitek száma)
2. A nagyobb gyakorisággal előforduló jelekhez a „legegyszerűbb/legrövidebb” kód hozzárendelésével.





***A redundancia szerepe***

Redundanciának nevezzük azt a jelenséget, amikor egy jelsorozatban egyes jelek előfordulását korábbi, vagy későbbi jelek alapján meg lehet jósolni.

pl.:
- „q” utáni „u”
- személyi/TAJ számokban az utolsó jegy

Következmény:
- ✓ kisebb az információátvitel hatásossága
- ✓ lehetőség a dekódolás/az átvitel minőségének ellenőrzésére/javítására (zajos az átviteli csatorna; pl.: igen gyönge fényben nézünk valamit,....)

## Az átlagos információtartalom

$$\bar{x} = \frac{\sum x_i}{N}$$

### Definíció 4.:

$$\bar{I} = \frac{\sum_{k=1}^{m} n_k \cdot I_k}{N} = -\sum_{k=1}^{m} \left[ \frac{n_k}{N} \cdot \log_2 (p_k) \right] = H$$

H: a kísérlet/jelsorozat entrópiája; egysége bit

$$H = \bar{I} = -\sum_{k=1}^{m} \left[ p_k \cdot \log_2 (p_k) \right]$$





## A genetikai kód, információtartalma

### Kérdések:

- mennyi a minimális jelkészlet ~húsz aminosav kódolásához?
- mennyi egy DNS-szekvencia információtartalma?

***Válasz 1*** (lásd biológiai előismeretek is):

- ✓ négy nukleotid kódol
- ✓ ha párban kódolnának akkor a lehetséges variáció: $4^2=16$
- ✓ ha tripletben: $4^3=64$
- ➢ a tripletben való kódolás elegendő és minimális
- ➢ vannak aminosavak amit több kodon is kódol
- ➢ vannak különleges triplettek, amik más funkciót irányítanak

***Válasz 2***:

Tf.: azonos valószínűséggel fordulnak elő a bázisok
— $p_k=p=0{,}25$; $I_1=I_2=I_3=I_4=I_b$
Ha a szekvencia hossza N, akkor $n_k=n=N/4$

$$I=\sum_{k=1}^{4} n_k I_k = nI_1+nI_2+nI_3+nI_4 = 4\cdot n\cdot I_b$$

$$I = 4\cdot N/4\cdot I_b = N\cdot I_b = -N\cdot\log_2(p)$$

$$I = -N\cdot\log_2(0{,}25) = N\cdot 1{,}6021\,bit$$

N=10 → ~16 bit

N=$10^6$ → ~$1{,}6\cdot 10^6$ bit





## *Összefoglalás II.*

- Egy információ információtartalmát a Shannon által bevezetett (információs) entrópiával jellemezhetjük;
- Egy információs csatornára vonatkozó maximális kódolási hatásfokot az információtartalomnak megfelelő minimális kóddal érhetjük el.
- Fehérjék, DNS vagy más makromolekula által hordozott információt az aminosavak/bázisok/monomerek gyakorisága alapján számíthatjuk.

## *Bioinformatikai adatbankok*

Cél:
a biológiai, orvosi gyakorlatban megszerzett ismeretek
- tárolása,
- rendszerezése,
- minőségellenőrzése,
- analizálása,
- elérhetővé tétele

Követelmény:
- ✓ gyors, hatékony hozzáférhetőség;
- ✓ csak azoknak az információknak a kinyerése, amik az adott felhasználót érdeklik.





Követelmény:
gyors, hatékony hozzáférhetőség =
= *csak azoknak az információknak a kinyerése, amik az adott felhasználót érdeklik*.

Specializált adatbankok:
előny: rövidebb találati idő, részletes adatok
hátrány: az összefüggések hiánya

Kevésbé specializált adatbankok:
előny: adatok/jelenségek közötti összefüggések kereshetők
hátrány: több szempont szükséges adott ismeret megtalálásához

Kereső algoritmusok (kereső motorok):
az adott adatbázisban keresett ismeret megtalálását célzó matematikai/informatikai eljárás

Gyakorlati tudnivalók az adatbázisokban való kereséshez:
I.) „Józan paraszti ész”: — a keresett fogalomnak megfelelő adatokat tartalmazó adatbázisban keressünk
2.) túl általánosan definiált kérdés — túl sok eredmény
3.) túl speciálisan feltett kérdés — túl szűk eredményhalmaz
4.) a második módszert első kereséskor használjuk, a harmadikat „majdnem ismert” válasz esetén.

pl.: cholesterol — 182358
cholesterol transport — 9055
cholesterol transport pediatrics — 128





***cholesterol transport pediatrics Chan T***. — 2

Jelinek D, Patrick SM, Kitt KN, ***Chan T***, Francis GA, Garver WS.: Physiological and coordinate downregulation of the NPC1 and NPC2 genes are associated with the sequestration of LDL-derived cholesterol within endocytic compartments. J Cell Biochem. 2009 Sep 10. [Epub ahead of print]
PMID: 19746448
Sahoo D, Trischuk TC, ***Chan T***, Drover VA, Ho S, Chimini G, Agellon LB, Agnihotri R, Francis GA, Lehner R. ABCA1-dependent lipid efflux to apolipoprotein A-I mediates HDL particle formation and decreases VLDL secretion from murine hepatocytes. J Lipid Res. 2004 Jun;45(6):1122-31. Epub 2004 Mar 1.

33.

***GenBank*** from NCBI (National Center for Biotechnology Information) Genetic Sequence Databank;
***EMBL Nucleotide Sequence Database*** (European Molecular Biology Laboratory);
***SwissProt*** és ***PROSITE*** (protein sequence database );
***EC-ENZYME*** (a már jellemzett enzimek adatbankja);
***RCSB PDB*** (3-D biológiai makromolekuláris szerkezetek Rtg-diffrakció-, NMR-, and Cryo-EM alapján);
***MEDLINE***: humán medicina, fogászat, állatorvosi tudomány, kísérletes orvostudomány,...
***PUBMed (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez)***: bibliográfiai adatbázis orvostudomány, biológia, biokémia, biofizika,...
***EISZ (http://www.eisz.hu): magyarországi főiskolák és egyetemek oktatói, hallgatói számára hozzáférés (internetcím alapján).***



34.

SOTE-n belül:
http://www.lib.sote.hu/
Források
Adatbázisok

Tudományos cikkek
Könyvek
Tudománymetriai adatbázisok
Gyógyszerészeti adatbázisok

C. Shannon (1916-2001)