



**T.C.
BATMAN ÜNİVERSİTESİ
LİSANSÜSTÜ EĞİTİM ENSTİTÜSÜ
BİLGİ TEKNOLOJİLERİ ANA BİLİM DALI**

YÜKSEK LİSANS TEZİ

**DERİN ÖĞRENME METOTLARI İLE YÜZ İFADELERİNDEN
DOWN SENDROMU TESPİTİ**

Evin ORTAÇ

**Ağustos-2024
BATMAN**

**T.C.
BATMAN ÜNİVERSİTESİ
LİSANSÜSTÜ EĞİTİM ENSTİTÜSÜ
BİLGİ TEKNOLOJİLERİ ANA BİLİM DALI**

YÜKSEK LİSANS TEZİ

**DERİN ÖĞRENME METOTLARI İLE YÜZ İFADELERİNDEN
DOWN SENDROMU TESPİTİ**

Evin ORTAÇ

**Danışman
Prof. Dr. Necmettin SEZGİN**

**Ağustos-2024
BATMAN**

TEZ KABUL VE ONAYI

Evin ORTAÇ tarafından hazırlanan “Derin Öğrenme Metotları ile Yüz İfadelerinden Down Sendromu Tespiti” adlı tez çalışması 09/08/2024 tarihinde aşağıdaki jüri tarafından oy birliği ile Batman Üniversitesi Lisansüstü Eğitim Enstitüsü Bilgi Teknolojileri Ana Bilim Dalı’nda YÜKSEK LİSANS TEZİ olarak kabul edilmiştir.

Jüri Üyeleri

İmza

Başkan

Prof. Dr. Necmettin SEZGİN

.....

Danışman

Prof. Dr. Necmettin SEZGİN

.....

Üye

Doç. Dr. Yılmaz KAYA

.....

Üye

Doç. Dr. Melih KUNCAN

.....

Yukarıdaki sonucu onaylarım.

Dr. Öğr. Üyesi Ömer Murat ÖTER
Lisansüstü Eğitim Enstitüsü Müdürü

TEZ BİLDİRİMİ

Bu tezdeki bütün bilgilerin etik davranış ve akademik kurallar çerçevesinde elde edildiğini ve tez yazım kurallarına uygun olarak hazırlanan bu çalışmada bana ait olmayan her türlü ifade ve bilginin kaynağına eksiksiz atıf yapıldığını bildiririm.

DECLARATION PAGE

I hereby declare that all information in this document has been obtained and presented in accordance with academic rules and ethical conduct. I also declare that, as required by these rules and conduct, I have fully cited and referenced all material and results that are not original to this work.

Evin ORTAÇ

Tarih: 09/08/2024

ÖZET

YÜKSEK LİSANS TEZİ

AKTARIM DERİN ÖĞRENME METOTLARI İLE YÜZ İFADELERİNDEN DOWN SENDROMU

Evin ORTAÇ

Batman Üniversitesi Lisansüstü Eğitim Enstitüsü
Bilgi Teknolojileri Ana Bilim Dalı

Danışman: Prof. Dr. Necmettin SEZGİN

2024, 37 Sayfa

Jüri

Prof. Dr. Necmettin SEZGİN

Doç. Dr. Yılmaz KAYA

Doç. Dr. Melih KUNCAN

Bu çalışma, yapay zeka ve derin öğrenme tekniklerinin hastalık tespit etmek amacıyla gerçekleştirilmiştir. Bu teknolojiler, hastalıkların hızlı, doğru ve verimli bir şekilde teşhis edilmesini sağlamak için kullanılmaktadır. Derin öğrenme algoritmaları, özellikle büyük veri setleri üzerinde eğitilerek, karmaşık ve ince detayları algılayabilen güçlü modeller oluşturur. Çalışmada kullanılan veri seti açık kaynak kodlu sitelerden elde edilmiştir. Yapılan çalışmada, özellikle yüz görüntülerini ve derin evrimsel sinir ağlarını (CNN'ler) kullanarak Down sendromu gibi genetik bozuklukların tespiti üzerinde durulmuştur. ResNet50, ResNet101, ResNet152 ve MobileNet gibi popüler CNN modelleri kullanılarak gerçekleştirilen sınıflandırma işlemleri, hastalık tespit sürecini hızlandırmak ve doğruluğunu artırmak amacıyla değerlendirilmiştir. Elde edilen bulgular, özellikle ResNet50 ve ResNet101 modellerinin diğer modellere kıyasla daha yüksek başarı oranına sahip olduğunu ortaya koymaktadır. Bu iki modelin %99'luk doğruluk oranı, Down sendromu tespitinde oldukça etkili olduklarını kanıtlamaktadır. Yüksek doğruluk oranları, bu modellerin yüz görüntülerindeki ayırt edici özellikleri doğru bir şekilde tanıyabildiğini ve hastalık teşhisinde son derece güvenilir çalıştığını göstermektedir. Bu modeller, genetik bozukluklar gibi hastalıkların belirgin özelliklerini tespit edebilir ve otomatik sınıflandırma yapabilir. Sonuçlar, bu tür yapay zeka ve derin öğrenme tekniklerinin hastalık tespitinde önemli bir rol oynayabileceğini göstermektedir. Bu nedenlerle, yapay zekâ teknolojileri, hastalık tespiti ve sağlık hizmetlerinin genel kalitesini artırmak için güçlü bir araç olarak değerlendirilmektedir. Yapay zekânın sunduğu bu avantajlar, sağlık sektöründe devrim niteliğinde değişiklikler yapma potansiyeline sahiptir.

Anahtar Kelimeler: Derin öğrenme, Down Sendromu, MobilNet, ResNet Modelleri.

ABSTRACT

MS THESIS

DETECTION OF DOWN SYNDROME FROM FACIAL EXPRESSIONS USING TRANSFER DEEP LEARNING METHODS

Evin ORTAÇ

Batman University Graduate Education Institute

Information Technologies Department of Science

Advisor: Prof. Dr. Necmettin SEZGİN

2024, 37 Pages

Jury

Prof. Dr. Necmettin SEZGİN

Assoc. Prof. Dr. Yılmaz KAYA

Assoc. Prof. Dr. Melih KUNCAN

This study was conducted to detect diseases using artificial intelligence and deep learning techniques. These technologies are employed to ensure that diseases are diagnosed quickly, accurately, and efficiently. Deep learning algorithms, especially when trained on large datasets, create powerful models capable of detecting complex and subtle details. The dataset used in the study was obtained from open-source sites. The focus of the research was on the detection of genetic disorders such as Down syndrome using facial images and deep convolutional neural networks (CNNs). Popular CNN models like ResNet50, ResNet101, ResNet152, and MobileNet were used to perform classification tasks aimed at speeding up the disease detection process and increasing its accuracy. The findings reveal that ResNet50 and ResNet101 models have higher accuracy rates compared to other models. The 99% accuracy rate of these two models demonstrates their high effectiveness in detecting Down syndrome. These high accuracy rates indicate that the models can accurately identify distinctive features in facial images and work with great reliability in disease diagnosis. These models can detect prominent features of diseases like genetic disorders and perform automatic classification. The results suggest that such artificial intelligence and deep learning techniques can play a significant role in disease detection. Therefore, artificial intelligence technologies are considered a powerful tool to enhance the quality of disease detection and healthcare services overall. The advantages offered by artificial intelligence have the potential to bring revolutionary changes to the healthcare sector.

Keywords: Deep Learning, Down Syndrome, MobileNet, ResNet Models.

ÖNSÖZ

Bu çalışmanın ortaya çıkmasında emeği geçen birçok değerli kişilere teşekkür etmek isterim. Öncelikle, bu zorlu sürece beni dahil eden abim Nevzat ORTAÇ'a, her gün bir cümle bile yazarsan bitirebilirsin diyerek motive eden anne ve babama, akademik bilgilerinden faydalandığım kardeşim Betül ORTAÇ'a ve bilgi ve deneyimleriyle beni sürekli destekleyen ve yönlendiren danışmanım Prof. Dr. Necmettin SEZGİN ve Doç. Dr. Yılmaz KAYA 'ya sonsuz teşekkürlerimi sunarım.

Ayrıca, tezimi yazarken karşılaştığım her zorlukta yanımda olan ve desteğini esirgemeyen sevgili sınıf arkadaşım Berivan AKDOĞAN 'a da özel teşekkürlerimi iletmek isterim. Onun desteği ve motivasyonu, bu zorlu süreci daha kolay atlatmamı sağladı.

Bu tez çalışması, alandaki mevcut literatüre katkıda bulunarak, daha doğru ve etkili tespit yöntemlerinin geliştirilmesine yardımcı olmaktadır.

Evin ORTAÇ
Ağustos-2024

İÇİNDEKİLER

ÖZET	iv
ABSTRACT.....	v
ÖNSÖZ	vi
İÇİNDEKİLER	vii
SİMGELER VE KISALTMALAR.....	viii
ÇİZELGE LİSTESİ	ix
ŞEKİL DİZİNİ	x
DENKLEMLER.....	xi
1. GİRİŞ	1
1.1. Serbest Trizomi 21	1
1.2. Translokasyon.....	1
1.3. Mozaik Down Sendromu.....	2
1.4. Down Sendromun Tanılanması.....	4
2. LİTERATÜR ÇALIŞMALARI.....	7
3. MATERYAL VE METOT	12
3.1. Materyal	12
3.2. Metot.....	12
3.2.1. Yapay zeka (AI).....	12
3.2.2. Makine öğrenmesi	13
3.2.3. Derin öğrenme.....	13
3.2.4. Makine öğrenmesi ile derin öğrenme arasındaki fark.....	14
3.2.5. Evrişimli sinir ağı (CNN)	14
3.2.5.1. Evrişim (Convolutional) katmanı	15
3.2.6. Önceden eğitilmiş CNN modelleri	16
3.2.6.1. ResNet 50	16
3.2.6.2. ResNet 101	17
3.2.6.3. ResNet 152	18
3.2.6.4. MobileNet	19
3.2.7. Performans Ölçütleri	20
3.2.8. Karışıklık matrisi	21
3.2.9. ROC eğrisi ve AUC (Area Under Curve)	22
4. BULGULAR.....	23
5. TARTIŞMA.....	31
5.1. Hedefler ve Kısıtlamalar	32
5.2. Gelecek Çalışmalar	34
KAYNAKLAR	35
ÖZGEÇMİŞ.....	37

SİMGELER VE KISALTMALAR

Bu çalışmada kullanılmış bazı simgeler ve kısaltmalar, açıklamaları ile birlikte aşağıda sunulmuştur.

<u>Simgeler</u>	<u>Açıklama</u>	
AI	Artificial Intelligence	Yapay Zekâ
CNN	Convolutional Neural Networks	Evrişimli Sinir Ağları
DS	Down Syndrome	Down Sendrome
RELU	Rectified Linear Unit	Rektifiye Lineer Ünite
ResNet	Residual Network	Artık Ağ
TP	True Positive	Doğru Pozitif
TN	True Negative	Doğru Negatif
FP	False Positive	Yanlış Pozitif
FN	False Negative	Yanlış Negatif
AUC	Area Under the ROC Curve	ROC Eğrisi Altındaki Alan
SVM	Support Vector Machine	Destek Vektör Makinesi
VGG	Visual Geometry Group	Görsel Geometri Grubu
ADAM	Adaptive Moment	Uyarlanabilir Moment Tahmini
MobileNet	Mobile Network	

ÇİZELGE LİSTESİ

Çizelge 3.1. Veri setinden rastgele görüntüler	12
Çizelge 3.2 İki sınıflı karışıklık matrisi	22
Çizelge 4.1.Modellerin hiperparametre değerleri	25
Çizelge 4.2.Test veri seti ile elde edilen sonuçlar	25

ŞEKİL DİZİNİ

Şekil 1.1. DS’li olan bireyin kromozom yapısı.....	1
Şekil 1.2. Anne yaşına bağlı olarak DS'li birey doğum oranı.....	3
Şekil 3.1. Evrişimli Sinir Ağları Yapısı.....	15
Şekil 4.1. Derin öğrenme modellerine ait başarı oranları.....	26
Şekil 4.2. Derin öğrenme modellerine ait Loss değerleri.....	28
Şekil 4.3. Modellerin karışıklık matrisi.....	29

DENKLEMLER

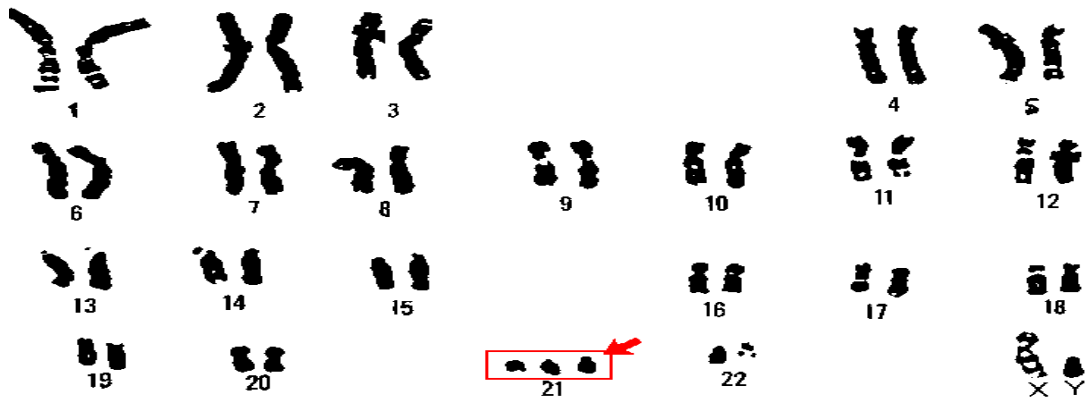
Denklem (3.1)	20
Denklem (3.2)	21
Denklem (3.3)	21
Denklem (3.4)	21
Denklem (3.5)	21
Denklem (3.6)	21

1. GİRİŞ

İnsan vücudunun yumurta ve spermin döllenmesi ve sonrasındaki süreçte, birbirini izleyen önemli biyolojik süreçlerin yaşandığı bilinmektedir. Bu süreçte ana babaların kalıtsal miraslarını taşıdıkları genlerin aktarımı yoluyla, yeni bireyin hem dış özellik (fenotip) hem de gen yapısının (genotip) temeli atılır. (Başaran, N., 1984). İnsan hücresi çekirdek ve stoplazmadan oluşur. Çekirdek yapı içeriğinde, kromozomları barındırmaktadır. Kromozomlar ise, genetik şifremiz olan DNA'yı oluşturmaktadırlar. Kromozom sayısı her canlı türünde farklı sayıda olmakla birlikte, insanda 23 çift kromozom vardır. İnsanın oluşumu için ana ve babadan gelen 23'er adet kromozom birleşir ve yeni birey için yaşam serüveni başlar (Selikowitz, M., 2008). Down Sendromunda, 21. kromozom çiftinin üçüncü bir kopyası olur. Bu ekstra kromozom, bireyin gelişimini ve vücut özelliklerini etkileyen genetik ifadelerde değişikliklere neden olur. Down Sendromu'nun oluşumuna ilişkin en yaygın üç mekanizma şunlardır:

1.1. Serbest Trizomi 21

Bu durum, en yaygın şekli olup, tüm Down Sendromu vakalarının yaklaşık %95'ini oluşturur. Döllenme sırasında, 21. kromozomun ayrılmaması (nondisjunction) sonucu oluşur. Bu nondisjunction, ya oosit (yumurta) ya da spermatosit (sperm) oluşumu sırasında meydana gelebilir. Sonuç olarak, zigotun (döllenmiş yumurta) 46 kromozom olması gerekirken down sendromlu bireylerde 47 kromozom olur.



Şekil 1.1 DS'li olan bireyin kromozom yapısı (https://tr.wikipedia.org/wiki/Down_sendromu-2024).

1.2. Translokasyon

Down Sendromu vakalarının yaklaşık %4'ünde, 21. kromozomun bir parçası başka bir kromozoma, genellikle 14. veya 22. kromozoma yapışır. Bu, genetik materyalin artmasına neden olmaz, fakat 21. kromozomun etkilerini artırarak Down Sendromu belirtilerine yol açar. Bu tür, genellikle ailevi geçişi ifade eder ve bir ebeveynin dengeleyici bir translokasyon taşıyıcısı olması durumunda çocuklarına geçebilir.

1.3. Mozaik Down Sendromu

Bu tür, tüm vakaların yaklaşık %1'ini oluşturur ve zigotun ilk bölünmelerinden birinde nondisjunction meydana geldiğinde ortaya çıkar. Sonuç olarak, bazı hücreler normal diploid kromozomal sete (46 kromozom) sahip olurken, bazıları bir ekstra 21. kromozoma sahip olur (47 kromozom). Bu durum, Down Sendromu belirtilerinin daha hafif veya değişken bir spektrumda görülmesine neden olabilir.

DS'nin ilk tanımı İngiliz Doktor John Langdon Down tarafından 1866 yılında yapılmış ve ismini de bu araştırmacıdan almıştır. Bunun yanında alan yazında, 1838 yılında Etienne Dominique Esquirol ve 1846 yılında Edouard Seguin tarafından daha önce bulunduğu yönünde iddialar bulunmaktadır.(Karamanou, Kanavakis, Mavrou, Petridou ve Androutsos, 2012).

Farklı kaynaklarda biraz farklılık gösterse de, genel olarak her 700-1000 canlı doğumdan birinde Down Sendromu görüldüğü kabul edilir. Down sendromu, 21. kromozomun bir çoğalması sonucu meydana gelen genetik bir durumdur. Tipik olarak, insanlar her kromozomdan ikişer adet taşırken, Down sendromlu bireyler 21. kromozomdan üç adet taşırlar. Bu durum, "trizomi 21" olarak da bilinir. Down Sendromu'nun yaygınlığı, İleri yaşta hamilelik DS'ye neden olan ve bebeğin DS olma riskini artıran bir etmen olmakla birlikte, bu duruma neden olan tek etmen değildir. (Batu, 2011) Down Sendromu'nun ortaya çıkışı karmaşık ve çeşitli faktörlerin birleşiminden kaynaklanabilir. İşte Down Sendromu riskini etkileyebilecek bazı faktörler ; Anne yaşının ilerlemesi, özellikle 35 yaş ve üstü hamileliklerde, kromozom ayrışmasında hataların oluşma ihtimalini artırır. Bu hatalar, 21. kromozomun hücre bölünmesi sırasında düzgün bir şekilde ayrılmamasına ve sonuçta trizomi 21'e yol açabilir. Ancak, bu durum tüm Down Sendromu vakalarını açıklamaz.

Ailede Down Sendromu öyküsü bulunması, özellikle translokasyon türü Down Sendromu varsa, riski artırabilir. Eğer ebeveynlerden biri, genetik malzemelerin yeniden düzenlenmesine neden olan bir translokasyon taşıyıcısı ise, bu durum çocuklarına geçebilir. Belirli çevresel faktörlerin de Down Sendromu riskini etkileyebileceği düşünülmektedir, ancak bu konuda kesin ve net bilimsel kanıtlar sınırlıdır. Çevresel etkiler, genetik yapı üzerinde epigenetik değişiklikler yaratarak kromozomların davranışını etkileyebilir. Bazen Down Sendromu, herhangi bir belirgin neden olmaksızın, tamamen rastgele bir genetik varyasyon sonucu meydana gelebilir. Bu, genellikle nondisjunction olarak bilinen bir olaydır ve bu, annenin yaşı veya aile öyküsünden bağımsız olarak gerçekleşebilir. Down Sendromu riskini değerlendirirken, anne yaşının yanı sıra bu faktörlerin hepsi dikkate alınmalıdır. Ayrıca, Down Sendromu riski taşıyan aileler için genetik danışmanlık hizmetleri, risk faktörleri, prenatal testler ve olası sonuçlar hakkında bilgi vermek için önemlidir. Bu hizmetler, ebeveyn adaylarının bilinçli kararlar vermesine yardımcı olabilir.

Anne Yaşı	DS Görülme Sıklığı	Anne Yaşı	DS Görülme Sıklığı	Anne Yaşı	DS Görülme Sıklığı
20	2000 de 1	30	900 de 1	40	100 de 1
21	1700 de 1	31	800 de 1	41	80 de 1
22	1500 de 1	32	720 de 1	42	70 de 1
23	1400 de 1	33	600 de 1	43	50 de 1
24	1300 de 1	34	450 de 1	44	40 da 1
25	1200 de 1	35	350 de 1	45	30 da 1
26	1100 de 1	36	300 de 1	46	25 de 1
27	1050 de 1	37	250 de 1	47	20 de 1
28	1000 de 1	38	200 de 1	48	15 de 1
29	950 de 1	39	150 de 1	49	10 da 1

Şekil 1.2. Anne yaşına bağlı olarak DS'li birey doğum oranı (<https://l24.im/mV192,2024>)

Down sendromlu bireylerin fiziksel özellikleri, yüz, kafa ve vücut yapılarında belirgin farklılıklarla karakterize edilir. Yüz yapıları genellikle yuvarlak olup, burun kökü düz, burun köprüsü belirgin değildir ve burun küçük ve düz görünümündedir. Gözler hafif yukarı doğru eğik olup, göz kapaklarının iç köşelerinde epikantus katlantısı olarak bilinen küçük bir deri katlantısı görülebilir. Ağız boyutu küçüktür ve dil sıklıkla büyük görünür, bazen ağız dışına taşabilir. Kafa yapısında, bireylerin başlarının genellikle normalden daha küçük olduğu ve kafanın arka kısmının düzleşmiş olabileceği gözlemlenir. Vücut yapısı açısından, Down sendromlu bireyler genellikle normalden daha kısa boya sahiptir. Eller kısa ve geniş olup, avuç içinde simian çizgisi olarak

bilinen tek bir derin çizgi bulunabilir. Parmaklar kısa olup, ikinci ve üçüncü parmaklar birbirine yakın olabilir. Bu fiziksel özellikler, Down sendromunun tanısında önemli ipuçları sunar.

DS ile ilişkili belirli fiziksel özelliklerin olması, yenidoğan döneminden erişkinliğe kadar her bireyin kolaylıkla fark edilmesine sebep olmaktadır. Her ne kadar DS’de ortak belli başlı özellikler olsa da bireylerde, bu özelliklerin bir ya da birkaçı görülmektedir (Fishler ve Koch, 1991). Down (1866) DS’li olan bireylerin ortak fiziksel özelliklerini tanımlamış; yüz yapılarının, çekik göz yapısının Moğollara benzemesi nedeniyle eğitsel ve tıbbi tanımlamalarda mongoloid olarak adlandırmıştır. Fransız Genetikçi ve Pediyatrist Doktor Jerome Lejuene ise 1959 yılında DS’ye fazladan bulunan bir kromozomun neden olduğunu keşfetmiş, bu tarihten sonra Trizomi 21 terimi kullanılmaya başlamıştır. Moğolistan Devleti 1965 yılında, DS’li olan bireylerin için kullanılan mongol teriminden rahatsızlığını Dünya Sağlık Örgütüne iletmıştır. Dünya Sağlık Örgütü bu talebi dikkate alarak, Down Sendromu terimini standart olarak kabul etmiştir (Howard, 1979).

Down sendromu, çeşitli derecelerde zeka geriliği ve öğrenme güçlüğü, belirgin yüz özellikleri, gelişimsel gecikmeler ve bazı sağlık sorunları gibi özelliklerle ilişkilendirilir. Yüz özellikleri arasında düz bir yüz profil, küçük burun, yukarıya eğik gözler, düzleşmiş arka kafatası ve küçük kulaklar sayılabilir. Ayrıca, Down sendromlu bireylerde kalp kusurları, işitme ve görme sorunları gibi çeşitli sağlık sorunları daha sık görülür. Down sendromu, dünya genelinde tüm etnik ve sosyoekonomik gruplarda görülebilen bir durumdur ve genellikle doğum öncesi tarama testleri ile teşhis edilir. Tedavi yaklaşımları, bireyin karşılaştığı özel zorlukların üstesinden gelmeye yönelik destekleyici eğitim, terapiler ve gerekli sağlık hizmetlerini içerir. Down sendromlu bireyler de toplumun aktif ve değerli üyeleri olabilirler.

1.4. Down Sendromun Tanılanması

Amerikan Ulusal Sağlık Enstitüsü 1979 yılında 35 yaş üzeri hamile kadınlara amniyosentez önerilmesi konusunda bildirge yayınlamıştır. (Akt. Kafkaslı, 2004). Bu öneri, yaştan Down sendromu riskini artırdığı gözlemlerine dayanıyordu. 35 yaş ve üstü hamile kadınlar, genç annelere kıyasla daha yüksek oranda kromozomal anormali taşıma riskine sahiptir. Bu nedenle, bu yaş grubundaki kadınlara amniyosentez gibi

tanısal testler önerilerek, olası genetik durumlar hakkında bilgi sahibi olmaları ve buna göre bilinçli kararlar verebilmeleri amaçlanmıştır.

Amniyosentez, bebeğin amniyotik sıvısından alınan örnekler üzerinden kromozom analizi yapılmasını sağlar, bu sayede Down sendromu başta olmak üzere çeşitli genetik durumlar doğru bir şekilde teşhis edilebilir. Bu öneri, günümüzde de 35 yaş üstü hamileliklerde risk değerlendirilmesi çerçevesinde önemini korumaktadır, ancak tarama yöntemlerinin ve teknolojilerinin gelişmesiyle birlikte daha geniş seçenekler sunulmaktadır. Down sendromu (DS), belirgin fiziksel özelliklerle ilişkilendirilen bir genetik durumdur. Bu özellikler yenidoğan döneminden başlayarak erişkinliğe kadar gözlenebilir ve genellikle bireyin tanınmasını kolaylaştırır. Her ne kadar DS’de ortak belli başlı özellikler olsa da bireylerde, bu özelliklerin bir ya da birkaçı görülmektedir (Fishler ve Koch, 1991). Fenotipik değişimleri kullanarak fotoğraflardan Down sendromlu kişileri tespit edecek yapay zeka tabanlı bir sınıflandırma ve karar destek yapısı oluşturmak, hem teknolojik hem de etik açıdan dikkatli bir yaklaşım gerektirir. İşte böyle bir sistem tasarlarırken göz önünde bulundurmanız gereken başlıca adımlar: Down sendromlu bireylerin yanı sıra kontrol grubu olarak sağlıklı bireylerin yüz fotoğraflarından oluşan geniş ve çeşitlendirilmiş olan veri seti açık kaynaklı web sitelerden elde edildi. 1200 görselden oluşan veri setinin 600’ü sağlıklı bireylerin, 600’ü down sendromlu bireylerin görsellerinden oluşmaktadır. Down sendromlu bireylerin yüz özellikleri arasında belirgin fenotipik değişimler bulunmaktadır. Derin öğrenme teknikleri kullanarak, toplanan veriler üzerinde bir sınıflandırma modeli eğitilir. Bu model, fenotipik özellikleri temel alarak Down sendromlu bireyleri tespit etmeyi öğrenir. CNN (Convolutional Neural Network) gibi yapılar bu tür görsel sınıflandırma görevleri için uygun olabilir.

Derin öğrenme yoluyla resimden Down sendromu tespit etmek, yüz özelliklerini analiz ederek genetik durumları belirleme yaklaşımına dayanır. Down sendromlu bireylerin yüz fotoğrafları büyük miktarlarda toplanır. Bu veriler, modelin öğrenmesi için gerekli çeşitliliği ve hacmi sağlar. Toplanan görüntüler, modelin daha iyi öğrenebilmesi için düzenlenir. Bu, görüntü boyutunun standardize edilmesi, gürültünün azaltılması ve gerekirse yüzün görüntü içinde merkezlenmesi gibi işlemleri içerebilir. Derin öğrenme modelleri, yüzün çeşitli bölümlerinden (gözler, burun, ağız gibi) öznitelikler çıkarır. Down sendromlu bireylerde bu özellikler tipik olarak belirli desenler gösterebilir. Çıkarılan öznitelikler, bir yapay sinir ağı gibi derin öğrenme

modelinde eğitilir. Model, verilen yüz özelliklerine dayanarak bireyin Down sendromlu olup olmadığını sınıflandırmayı öğrenir.

Model, daha önce görmediği verilerle test edilir. Performansı, doğruluk, hassasiyet ve geri çağırma gibi metriklerle değerlendirilir. Model yeterince iyi performans göstermezse, parametre ayarlamaları veya daha fazla veri ile eğitim gibi iyileştirmeler yapılır.

Eğitilmiş model, gerçek dünya uygulamalarında kullanılmak üzere entegre edilir. Bu, klinik ortamlarda tarama aracı olarak veya genetik danışmanlık hizmetlerinde yardımcı bir araç olarak kullanılabilir. Görüntü sınıflandırma çalışması için AlexNet, MobileNet, ResNet50, ResNet101 ve ResNet152 gibi çeşitli aktarım öğrenme modellerini kullanarak, çalışmaya büyük esneklik ve güç katıldı. Bu durumda, büyük ölçekli eğitim ve test aşamalarını başarıyla tamamlamış, modelin performansını optimize etmek ve sağlam sonuçlar elde etmek için kritik öneme sahiptir. İkinci bölümde, geniş kapsamlı bir literatür incelemesi yapılarak mevcut çalışmalar derinlemesine analiz edildi ve çeşitli çıkarımlar yapıldı. Üçüncü bölümde, toplanan verilerle birlikte kullanılacak yöntemler belirlendi ve eğitim ile test süreçleri uygulandı. Nihai aşamada, eğitim ve test sonuçları detaylıca incelendi ve kullanılan aktarım öğrenme yöntemlerinin güçlü ve zayıf yönleri karşılaştırmalı olarak ele alındı. Çalışmanın sonucunda, model başarıları tablo ve karışıklık matrisi şeklinde sunuldu. Son olarak, ısı haritası kullanılarak modelin görüntü verileri üzerindeki performansı değerlendirildi ve deneysel sonuçlar ortaya kondu. Isı haritası yöntemiyle görüntülerin dağılımlarını değerlendirme ve deneysel sonuçları sunma aşaması da, modelinizin hangi özelliklere daha fazla ağırlık verdiğini ve potansiyel olarak hangi alanlarda iyileştirme yapılabileceğini gösterir. Bu, modelinizin hangi sınıfları doğru tahmin ettiğini veya yanlış tahmin ettiğini görsel olarak sergileyerek, analizin derinlemesine bir boyut kazanmasını sağlar.

Bu tür bir yapay zeka sistemi, Down sendromunun erken tespiti ve yönetimi konusunda değerli bir araç olabilir. Ancak, teknik detayların yanı sıra etik ve hukuki boyutlarıyla da titizlikle ele alınması gerekmektedir. Bu teknolojinin kullanımı, etik ve mahremiyet konularını da gündeme getirir. Bireylerin bilgilerinin korunması, yanlış pozitif veya negatif teşhislerin etkileri gibi konular dikkatlice ele alınmalıdır. Ayrıca, bu yöntemlerin klinik teşhislerde kullanılabilmesi için geniş çapta klinik testlerden geçmesi ve ilgili sağlık otoriteleri tarafından onaylanması gerekmektedir.

2. LİTERATÜR ÇALIŞMALARI

Yapay zeka (AI), sağlık sektöründe giderek artan bir öneme sahip ve birçok alanda devrim yaratma potansiyeline sahiptir. Bu teknoloji, hem sağlık hizmetlerinin kalitesini artırmak hem de çeşitli zorlukların üstesinden gelmek için büyük fırsatlar sunar. Özellikle görüntü işleme ve desen tanıma konusunda, tıbbi görüntülerdeki (röntgen, MRI, CT) anormallikleri tespit ederek hastalıkların erken teşhisine yardımcı olabilir. Derin öğrenme modelleri, kanser tespiti gibi karmaşık teşhislerde bile yüksek doğruluk oranları sunar. Hastaların genetik bilgileri, yaşam tarzı ve geçmiş sağlık kayıtlarını analiz ederek, kişiye özel tedavi planları oluşturulabilir. Bu, özellikle kronik hastalıkların yönetiminde ve tedavi etkinliğinin artırılmasında büyük bir rol oynar.

Yeni ilaçların keşfi ve mevcut ilaçların farklı hastalıklar için yeniden değerlendirilmesinde kullanılabilir. Bu süreç, ilaç geliştirme maliyetlerini ve piyasaya sürülme zamanını önemli ölçüde azaltabilir. Robotik sistemler sayesinde cerrahların daha hassas ve kontrollü operasyonlar yapmasına olanak tanır. Yapay zeka destekli robotlar, insan elinin ulaşamayacağı küçük ve zor bölgelere müdahale edebilir ve operasyon sırasında gerçek zamanlı veri sağlayarak cerrahların karar verme süreçlerini destekler. Akıllı cihazlar ve uygulamalar, hastaların sağlık durumlarını sürekli olarak izleyebilir ve anormal bir durum tespit edildiğinde sağlık kuruluşlarına bilgi verebilir. Bu, özellikle kronik hastalıkları olan kişiler için yaşam kalitesini artırabilir. Yapay zeka, kırsal ve gelişmekte olan bölgelerde sağlık hizmetlerine erişimi kolaylaştırabilir. Uzaktan teşhis ve tedavi yöntemleri, sağlık hizmetlerinin daha geniş bir kitleye ulaşmasını sağlar. Sağlık sektöründe üretilen büyük verilerin işlenmesi, yapay zeka algoritmaları sayesinde daha hızlı ve etkin bir şekilde gerçekleştirilebilir. Bu, hasta kayıtlarından epidemiyolojik çalışmalara kadar geniş bir yelpazede uygulama alanı bulur.

Yapay zekanın sağlık sektöründeki bu ve benzeri uygulamaları, hem hasta bakım kalitesini artırabilir hem de sağlık hizmetlerinin maliyetlerini düşürebilir. Ancak, bu teknolojinin etik kullanımı ve mahremiyet konuları da dikkatle ele alınmalıdır.

Kılınç, 2018 yılında yapmış olduğu çalışmada derin öğrenme metotlarından en popüler olan alexnet kullanmıştır. Çalışmada, 210 normal insan ve 210 Down sendromlu kişinin resimleri kullanılarak eğitim yapılmıştır. Performans testi için ise 230 normal insan ve 230 Down sendromlu kişinin resimlerinden 20'ser adet rastgele seçilerek iki yeni klasör oluşturulmuştur. Ayrıca, bu 230'ar adet resimlere

bulanıklaştırma ve gürültü eklenmiş ve bu resimler de performans testine tabi tutulmuştur.

Sonuçlar şöyledir: Sadece Down sendromlu kişilerin resimlerinden oluşan performans testinde %100 başarı elde edilmiştir. Bu, sistemin Down sendromlu kişilerin yüz özelliklerini çok iyi öğrendiğini göstermektedir. Sadece normal insanların resimlerinden oluşan performans testinde ise %75 başarı elde edilmiştir. Bu sonuçlar, sistemin Down sendromlu kişilerin yüz özelliklerini daha iyi öğrendiğini ve tanımlamada yüksek başarı gösterdiğini, normal insanların yüz özelliklerini tanımlamada ise daha düşük bir başarı oranına sahip olduğunu göstermektedir.

An Intelligent Method for Down Syndrome Detection in Fetuses Using Ultrasound Images and Deep Learning Neural Networks Razieh Yekdast(2019) Bu çalışmada, Down sendromunun otomatik teşhisi için ConvNet ve PSO'nun (Parçacık Sürü Optimizasyonu) akıllı kombinasyonuna dayanan yeni bir yöntem önerilmiştir. Önerilen yöntemin performansını değerlendirmek için çeşitli deneyler yapılmış ve elde edilen sonuçlar, önerilen yöntemin diğer yöntemlere kıyasla daha iyi performans gösterdiğini ortaya koymuştur. ConvNet ve PSO modelinin önerilen hibrit sistemi, diğer geleneksel çalışmalara kıyasla umut verici sonuçlar vermiştir. Önerilen yöntemde, özellik çıkarma ve seçim teknikleri gerekli değildir.

Agbolade, O.; Nazri, A.; Yaakob, R.; Ghani, A.A.; Cheah, Y.K. Down Syndrome Face Recognition: A Review. Symmetry 2020, 12, 1182. İncelenen literatürden, SVM veya SVM tabanlı sınıflandırıcıların sinir ağı tabanlı sınıflandırıcılara göre daha yüksek tanıma doğruluğu gösterdiği gözlemlenmiştir. Bu fark, sınıflandırma için çıkarılan özelliklerin niteliğinden kaynaklanmaktadır; ancak, sinir ağı tabanlı tanıma sistemlerinin çoğu, çıkarılan özelliklerin ayrıntılarını sunmadığı için karşılaştırma yapmak zordur. Buna rağmen, sinir ağı yaklaşımı, orta düzeyde doğrusal olmayan çözümler bulmak için esnek prosedürlerle özellik çıkarma ve sınıflandırma için birleşik bir yaklaşım gibi birçok avantaj sunmaktadır.

Bir sınıflandırıcının performansı, sadece sınıflandırıcının karmaşıklığına değil, aynı zamanda kullanılan özelliklerin ve örnek görüntülerin sayısına da bağlıdır. Ancak, eğitim örneklem sayısı, özellik sayısına göre az olduğunda, sınıflandırma performansı düşebilir. Bu durum, özellik sayısının en az 10 katı kadar eğitim örneği uygulanarak önlenabilir. Şimdiye kadar, Down sendromlu (DS) hastalardan alınan yüz işaretleri veya yüz özellikleri kullanılarak fenotip verilerinden genotipi tahmin etmek için çeşitli girişimlerde bulunulmuştur. Gelecekte, yeterli örnekler ve ilgili özellikler kullanılarak

DS yüz tanıma alanında yapay zeka teknikleriyle genotip verilerinden fenotipi tahmin etmek ve DS'deki simetrik ve asimetrik varyasyon kalıplarını tanımlamak faydalı olacaktır.

Qin, B.; Liang, L.; Wu, J.; Quan, Q.; Wang, Z.; Li, D. Automatic Identification of Down Syndrome Using Facial Images with Deep Convolutional Neural Network. *Diagnostics* 2020, 10, 487. 2020 yılında yapılan bu çalışmada, büyük ölçekli bir yüz tanıma veri seti kullanarak 2D yüz görüntülerinden Down sendromunu otomatik olarak tanımlamak için Derin Evrişimsel Sinir Ağı (DCNN) tabanlı yenilikçi bir yöntem sunulmaktadır. Bu yöntemin, belirli bir problem için doğru genelleme yapma yeteneğini ve Down sendromunu tanımlamak amacıyla ikili bir modelin nasıl eğitilebileceğini gösterdi. büyük ölçekli bir yüz tanıma veri tabanında 148 Down sendromu vakası ve 257 sağlıklı birey görüntüsü kullanılarak %95.87 doğruluk, %93.18 duyarlılık ve %97.40 özgüllük elde etmiştir. Bu yöntem, yüz tanıma teknolojilerini kullanarak Down sendromunu hızlı ve doğru bir şekilde tanımlayabilmektedir. Elde edilen sonuçlara göre, DCNN modeli Down sendromunu tanımlamada %95.87 doğruluk, %93.18 duyarlılık ve %97.40 özgüllük oranlarına ulaşmıştır.

Deep Learning Measurement Model to Segment the Nuchal Translucency Region for the Early Identification of Down Syndrome Mary Christteena Thomas Ve Sridhar P.Arjunan 2022. Down sendromu (DS) veya Trizomi 21, fetüslerde zihinsel ve fiziksel engelliliğe neden olan genetik bir hastalıktır. Gebeliğin ilk üç ayında DS'yi saptamak için en önemli belirteç ense kalınlığıdır (NT). Ancak, benek gürültüsünün ve zayıf kenarların varlığı nedeniyle NT konturunun ultrason (USG) görüntülerinden etkili bir şekilde bölünmesi zor olabilir. Bu çalışmada, NT bölgesini USG fetal görüntülerinden anlamsal olarak ayırmak ve gebeliğin erken aşamalarında hızlı ve uygun maliyetli bir teşhis sağlamak amacıyla VGG-16 tabanlı SegNet modelini kullanan bir Evrişimli Sinir Ağı (CNN) önerilmektedir. DS'nin tanımlanması için NT bölgesini eğitmek amacıyla AlexNet'i kullanan bir transfer öğrenme yaklaşımı uygulanmıştır. Önerilen model, 0,96 Jaccard endeksine ve %91,7 sınıflandırma doğruluğuna, %85,7 hassasiyete ve 0,95 Alıcı İşletim Karakteristiği (ROC) değerine ulaşmıştır.

Bu çalışma, yüz felci geçirmiş hastalar üzerine odaklanmıştır. Yüzdeki kasların sağlıklı çalışmadığı ya da yüz felci geçirmiş hastaların konuşma, çiğneme ve duygularını ifade etmede zorluk yaşadığı tespit edilmiştir. Duygu değişimlerinin yüz

ifadelerine sağlıklı bir şekilde yansımadağı bu durum fasiyal sinir felci olarak tanımlanmıştır.

Çalışmada, yüz felci geçirmiş veya yüz sinirleri normal insanlara göre sağlıklı çalışan yaklaşık 45 hastanın yüz ifadelerini içeren bir veri seti oluşturulmuştur. Bu çalışma, hastaların yaşadıkları stres ve hissettikleri altı duygunun tespitine yönelik olarak yapılmıştır. Bu amaçla VGGNet derin öğrenme modeli kullanılmıştır (Xu ve ark., 2022).

Sonuç olarak, hastaların esas duygularının tespiti %66,58 başarı oranı ile gerçekleştirilmiştir. Ancak öfke, korku ve iğrenme gibi duyguları birbirinden ayırt etmede yeterli düzeyde başarı sağlanamamıştır. Bununla birlikte, stresle alakalı olumsuz duygular %85,97 doğruluk oranı ile tespit edilmiştir, bu da sevindirici bir netice olarak değerlendirilmektedir.

Tang, J.; Han, J.; Xue, J.; Zhen, L.; Yang, X.; Pan, M.; Hu, L.; Li, R.; Jiang, Y.; Zhang, Y.; et al. A Deep-Learning-Based Method Can Detect Both Common and Rare Genetic Disorders in Fetal Ultrasound. *Biomedicines* 2023, 11, 1756. Bu çalışmada, çeşitli genetik hastalıklarda anormal yüz özellikleri tespit edilmiştir; ancak mevcut yüz tanıma teknolojileri doğum öncesi tanıda uygulanamamaktadır. Çeşitli genetik hastalıklardan etkilenen yüksek riskli fetüsleri tespit etmek için derin sinir ağlarına dayanan tam otomatik bir doğum öncesi tarama algoritması olan Pgds-ResNet'i geliştirdik. Pgds-ResNet, Trizomi 21, Trizomi 18, Trizomi 13 ve nadir genetik hastalıkların taramasında sırasıyla %83, %92, %75 ve %96 duyarlılıklara ve %94, %93, %95 ve %92 özgüllüklere ulaştı. Karşılaştırmalı bir deneyde Pgds-ResNet'in performansı deneyimli sonografi uzmanlarının performansı ile karşılaştırılabilir. Bu fetal genetik tarama teknolojisi, erken risk değerlendirmesi için bir fırsat sunar ve genetik hastalıklardan etkilenen yüksek riskli fetüsleri belirlemek için invaziv olmayan, uygun maliyetli ve tamamlayıcı bir yöntem sunar. Genetik hastalıkların etkili ve otomatik olarak taranması için ultrason görüntülerinden fetal yüzleri kullanan bir yapay zeka çerçevesini başarıyla geliştirdik. Ek olarak, çerçeve, fetal genetik koşullar bağlamında bilgilendirici ısı haritaları sağlar. Pgds-ResNet, fetüsün burnu, çenesi, alnı gibi teşhis bilgisi içeren bölgeleri tespit etti. Bu teknoloji, doğum öncesi ultrason tanısına yardımcı olabilir, yanlış negatif sonuçları azaltabilir ve tıbbi kaynak eksikliğini telafi edebilir. Ancak, derin öğrenme tabanlı bu algoritmanın doktorlara tanı koymada yardımcı olduğu ve doktorların yerini almak yerine onlara zaman kazandırdığı belirtilmelidir.

A. Raza, K. Munir, M. S. Almutairi and R. Sehar, "Novel Transfer Learning Based Deep Features for Diagnosis of Down Syndrome in Children Using Facial Images," in IEEE Access, vol. 12, pp. 16386-16396, 2024, doi: 10.1109/ACCESS.2024.3359235.keywords: {Feature extraction;Transfer learning;Pediatrics;Data models;Predictive models;Convolutional neural networks;Facial features;Medical conditions;Down syndrome;machine learning;transfer learning;ensemble features;deep learning}, Çalışmada; Down sendromlu çocuklar ile 0 ila 15 yaş aralığındaki sağlıklı çocukların 3.009 yüz görüntüsünü kullanarak deneyler gerçekleştirildi. VGG16, Negatif Olmayan Matris Faktörizasyonu (NMF) ve Işık Gradyan Arttırma Makinesi (LGBM) yöntemlerinin bir birleşimi olan VNL-Net adında yeni bir transfer öğrenmeye dayalı özellik üretimi yöntemi önerdik. Bu benzersiz VNL-Net, başlangıçta giriş görüntü verilerinden uzamsal özellikleri çıkarır. Ardından, mekansal özelliklerden NMF ve LGBM'nin topluluk özellik setini oluşturur. Performansı değerlendirmek için, yeni oluşturulan bu özellik seti üzerinde çeşitli gelişmiş yapay zeka tabanlı yaklaşımlar geliştirdik. Kapsamlı deneysel sonuçlar, lojistik regresyon yönteminin 0,99'luk yüksek performans doğruluğu ile en gelişmiş çalışmaları geride bıraktığını göstermektedir. Ayrıca, k-katlı çapraz doğrulama mekanizması kullanılarak her yönteme ince ayar yapılmış ve performansı doğrulanmıştır. Uygulanan yöntemlerin çalışma zamanı hesaplama karmaşıklığı da belirlenmiştir. Önerilen yenilikçi araştırmamız, yüz görüntülerini kullanarak çocuklarda Down sendromunun erken teşhisinde devrim yaratma potansiyeline sahiptir.

3. MATERYAL VE METOT

3.1. Materyal

Bu tez çalışması için gereken veri seti kapsamlı ve önemli bir araştırma konusunu içermektedir. Down sendromu gibi genetik durumların tanınması ve analizi için görüntü işleme teknolojilerinin kullanılması, yapay zeka ve makineyle yürütüleni alanlarda önemli ilerlemeler sağlar. Google'dan açık kaynak kodlu siteler üzerinden indirilen görüntülerle bu veri seti, sağlıklı bireyler ile Down sendromlu bireyler arasındaki farklılıkları belirlemeye yönelik özellik çıkarımı ve dağıtımları kullanılabilir. Bu Çalışma için kullanılan Sağlıklı bireyler ve down sendromlu bireylerin görüntüleri Çizelge 3.1.'de verilmiştir.

Çizelge 3.1. Veri setinden rastgele görüntüler

Sıra No		Görüntü	Görüntü Sayısı
0	Down Sendromlu Birey		600
1	Sağlıklı Birey		600

3.2. Metot

3.2.1. Yapay zeka (AI)

Yapay zeka (AI), bilgisayarların insan zekasını taklit etmeyi amaçlayan ve belirli görevleri yerine getirebilen makineler veya sistemlerdir. . Bu, öğrenme, mantıksal bozulma, problem çözme, algılama ve dil kullanımı gibi insan zekasının özelliklerini içerir Yapay zeka, genellikle veri analizi, desen tanıma, karar verme ve problem çözme gibi alanlarda kullanılır. Bu sistemler, genellikle algoritmalar, makine öğrenimi ve derin öğrenme gibi teknikler kullanarak verilerden öğrenir ve belirli görevleri gerçekleştirebilir. Yapay zeka, bu yeteneği modelleme ve simüle ederek, makinelerin

karmaşık işlemlerini insan müdahalesi olmadan otomatik olarak gerçekleştirebilmesini sağlar.

3.2.2. Makine öğrenmesi

Makine öğrenimi, bilgisayarların insan müdahalesi olmaksızın verilerden öğrenmelerini ve karar vermelerini sağlayan yapay zeka (AI) alanının bir alt dalıdır. Algoritmalar ve istatistiksel modeller kullanarak, özellikle büyük veri setleri içindeki kalıpları ve ilişkileri tespit edebilen sistemlerin geliştirilmesine odaklanır. Makine öğrenmesi tekniği temelde, desen çıkarımı (pattern extraction) işlemine dayanmaktadır. Desen çıkarımı, veri setlerindeki temel özellikleri veya yapıları belirleme sürecidir ve veriler içindeki önemli desenleri ve ilişkileri ortaya çıkarma veya vurgulama anlamına gelir.

3.2.3. Derin öğrenme

Derin öğrenme, yapay sinir ağları kullanarak verilerden karmaşık özellikleri öğrenme sürecidir ve makine öğreniminin daha ileri bir dalı olarak kabul edilir. Derin öğrenmenin temel bileşeni olan yapay sinir ağları, insan beyninin nöronlar arası bağlantılarından esinlenerek geliştirilmiş matematiksel ve bilgisayar modelleridir.

Derin öğrenme, genellikle çok katmanlı yapıları olan (deep neural networks) sinir ağları kullanır. Her katman, önceki katmandan gelen bilgileri işler ve bir sonraki katmana aktarır. Katmanlar arasındaki bu işlem, veriler üzerinde giderek daha karmaşık temsillerin ve özelliklerin öğrenilmesine olanak sağlar. Örneğin, görüntü işleme uygulamalarında ilk katmanlar basit kenarları veya renk geçişlerini tespit ederken, daha derin katmanlar nesnelerin parçalarını veya tamamını tanıma yeteneğine sahip olabilir.

Derin öğrenme, özellikle büyük ve karmaşık veri kümeleri üzerinde mükemmel sonuçlar verdiği için, ses ve görüntü tanıma, doğal dil işleme, tıbbi görüntü analizi gibi birçok alanda başarıyla kullanılmaktadır. Derin öğrenme modelleri, kendilerine sunulan veri miktarı arttıkça genellikle performansları da artar, bu nedenle "veri açlığı" olarak bilinen bir özelliğe sahiptirler. Ancak bu modellerin eğitimi, yüksek hesaplama gücü gerektirdiği için genellikle büyük miktarda donanım kaynağına ihtiyaç duyar.

Derin öğrenmenin temel bileşenleri şu şekildedir:

Giriş Katmanı (Input Layer): Yapay sinir ağlarının ilk katmanıdır ve verinin ağa yüklendiği noktadır. Bu katman, genellikle ham verileri alır ve onları ağın daha derin

katmanlarına aktarılacak şekilde işler. Giriş katmanının temel amacı, modelin diğer katmanlarına uygun formatta veri sağlamaktır.

Gizli Katmanlar (Hidden Layers): Gizli katmanlar veya ara katmanlar, giriş katmanı ile çıkış katmanı arasında yer alan ve yapay sinir ağlarının temel işlevsel birimleri olan katmanlardır. Bu katmanlar, modelin verilerden karmaşık özellikleri ve desenleri öğrenebilmesi için kritik öneme sahiptir. Gizli katmanların her biri, belirli bir veri dönüşümü gerçekleştirir ve modelin sonraki katmanına iletilmek üzere çıktılar üretir.

Çıktı Katmanı (Output Layer): Yapay sinir ağının en son katmanıdır ve modelin öğrenme sürecinin sonucunu temsil eder. Bu katman, ağın içinden geçen işlemlerin nihai ürününü verir ve genellikle belirli bir görev için son tahmin veya sınıflandırmayı sunar.

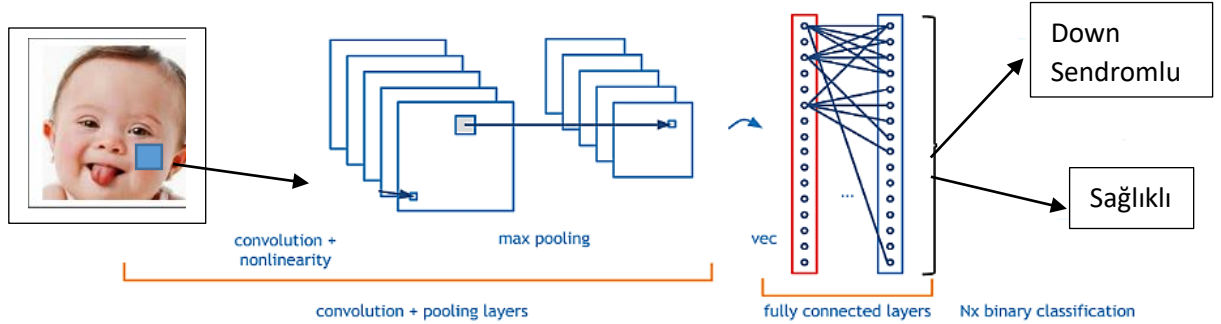
3.2.4. Makine öğrenmesi ile derin öğrenme arasındaki fark

Makine öğrenmesi, veri analizi ve modelleme süreçlerinde algoritmalar ve istatistiksel yöntemler kullanarak bilgisayarların deneyimden öğrenmesini sağlayan yapay zeka alanının bir alt dalıdır. Derin öğrenme ise, bu alanın bir alt kolu olarak, çok katmanlı yapay sinir ağları aracılığıyla karmaşık veri temsillerinin öğrenilmesine olanak tanır. Geleneksel makine öğrenmesi modelleri, genellikle daha az katmana sahip olup, öznitelik çıkarımı ve sınıflandırma gibi işlemleri manuel müdahale gerektiren özellik mühendisliği ile gerçekleştirirken, derin öğrenme modelleri, büyük veri kümeleri üzerinde çalışarak veriden otomatik olarak öznitelik çıkarma ve soyutlama yeteneğine sahiptir. Bu nedenle, derin öğrenme, yüksek hesaplama gücü gerektirir ve özellikle büyük veri setlerinde ve karmaşık problemlerde üstün performans sergilerken, makine öğrenmesi daha basit problemler için uygun olup, genelleme yeteneği yüksek ve daha az overfitting riski taşır. Dolayısıyla, her iki yaklaşım da belirli uygulama alanları ve veri yapıları için farklı avantajlar sunar ve seçimi, çözülmesi gereken problemin karmaşıklığı ve veri miktarına bağlı olarak yapılmalıdır.

3.2.5. Evrişimli sinir ağı (CNN)

Evrişimli Sinir Ağları (CNN), bilgisayarlı görüş ve desen tanıma alanlarında kullanılan derin öğrenme modellerinden biridir. Temelde, görsel veriler üzerinde etkili bir şekilde çalışabilen özel bir sinir ağı mimarisidir. CNN'ler, bir görüntüyü küçük,

örtüşen bölgelere bölen ve bu bölgelerdeki özellikleri öğrenen bir dizi evrişim katmanından oluşur. Bu özellikler, girdi görüntülerdeki belirli desenleri temsil eder. Evrişim ve havuzlama katmanları, özellik haritalarını oluşturur ve boyutunu azaltır. Bu sayede, ağ, öğrenme sürecinde daha az parametre kullanarak daha karmaşık özellikleri öğrenebilir. CNN'ler genellikle nesne tanıma, yüz tanıma ve diğer görsel görevlerde başarıyla kullanılır. Şekil 4'te evrişimli sinir ağı mimarisi verilmiştir.



Şekil 3.1. Evrişimli Sinir Ağları Yapısı

3.2.5.1. Evrişim (Convolutional) katmanı

Özellikle görüntü işleme ve diğer matris bazlı veri türleri için yaygın olarak kullanılan bir yapay sinir ağı yapısıdır. Bu katman, genellikle evrişimli sinir ağlarının (CNN - Convolutional Neural Networks) temel bileşenidir ve temel işlevi, bir giriş görüntüsünden önemli özellikleri öğrenmek ve çıkarmaktır. Özellik çıkarma filtreleri (veya çekirdekler) kullanarak, giriş verisinden özellik haritaları oluşturur. Bu filtreler, görüntünün belirli bölgeleri üzerinde kaydırılarak, özellikleri (kenarlar, doku, renk geçişleri gibi) algılamayı sağlar. Bu katmanı, özelliklerin görüntüdeki konumundan bağımsız olarak algılanmasını sağlar. Yani, bir özelliğin görüntünün farklı bölgelerinde tekrarlanması durumunda, model bu özelliği tanıyabilir. Görüntü sınıflandırma, nesne tanıma, yüz tanıma ve daha birçok bilgisayarla görme uygulamasında anahtar rol oynar. Ayrıca, zaman serisi analizi, ses işleme ve doğal dil işleme gibi diğer alanlarda da kullanılmakta olan evrişimli yapılar geliştirilmektedir. Bu katman, CNN mimarilerinin temel yapıtaşları olup, derin öğrenme modellerinin başarısında büyük bir rol oynamaktadır.

Aktivasyon (Activation) Katmanı

Aktivasyon katmanı, yapay sinir ağlarında bir çeşit katmandır. Amacı, ağın çıktılarını belirli bir şekilde dönüştürmek, özellikle de lineer olmayan bir biçimde dönüştürmektir. Bu dönüşüm, sinir ağının karmaşık veri yapılarını ve ilginç özellikleri modelleyebilmesine olanak tanır. Aktivasyon katmanlarında kullanılan başlıca fonksiyonlar arasında ReLU (Rectified Linear Unit), sigmoid ve tanh (hiperbolik tanjant) bulunur. Her biri, farklı özelliklere sahip olup belirli görevlerde daha etkili olabilir.

Havuzlama (Pooling) Katmanı

Genellikle evrişimli sinir ağlarında (CNN - Convolutional Neural Networks) kullanılan ve girdi verisinin boyutunu azaltarak modelin hesaplama yükünü düşüren, aynı zamanda belirli özelliklerin daha genel bir temsilini sağlayarak modelin aşırı uyuma (overfitting) eğilimini azaltan bir katmandır. Bu katmanlar, çoğunlukla görüntü ve video işleme görevlerinde kullanılır. Örneğin, yüz tanıma, nesne tespiti ve sınıflandırma gibi görevlerde CNN mimarilerinin bir parçasıdır. Sonuç olarak evrişim katmanlarından çıkan özellik haritalarını işleyerek modelin hem daha hızlı hem de daha etkili öğrenmesine yardımcı olur. Girdi içindeki önemli bilgileri korurken gereksiz ayrıntıları silerek modelin genel yapısını sadeleştirir ve genelleştirme yeteneğini artırır.

Tamamen Bağlı (Fully Connected) Katmanlar

Bu katmanlar, sinir ağlarında veriler üzerinde son derece önemli bir işlevi yerine getirir. Özellikle, ağın önceki katmanlarında tespit edilen özellikler üzerinden sonuçları sınıflandırmak veya tahminler yapmak için kullanılır.

3.2.6. Önceden eğitilmiş CNN modelleri

Önceden eğitilmiş CNN (Evrişimli Sinir Ağları) modelleri, büyük ve çeşitlilik gösteren veri setleri üzerinde önceden eğitilmiş ve genellikle yaygın olarak kullanılan mimarilere dayanan modellerdir. Bu modeller, genellikle görüntü işleme ve benzeri görsel tanıma görevlerinde kullanılır ve geliştiricilere karmaşık modelleri sıfırdan eğitme zahmetinden kurtararak zaman ve kaynak tasarrufu sağlar. Bu çalışmada MobileNet, ResNet50, ResNet101 ve ResNet152 derin öğrenme modelleri tercih edilmiştir.

3.2.6.1. ResNet 50

ResNet-50, derin evrişimli sinir ağlarının eğitilmesinde önemli bir ilerleme olan residual learning (artık öğrenme) kavramını kullanan ResNet (Residual Network) mimarisinin bir versiyonudur. ResNet, Microsoft Research tarafından geliştirilmiş ve 2015 ImageNet yarışmasında birincilik kazanarak büyük bir başarı elde etmiştir. ResNet-50, bu aile içinde 50 katmanlı bir modeldir ve genellikle orta ölçekli veri kümeleri ve görevler için dengeli bir seçenek sunar. ResNet-50, toplamda 50 katmandan oluşur. Bu katmanlar arasında birçok evrişimli katman, aktivasyon katmanı ve artık bloklar yer alır. ResNet'in temel bileşeni olan artık bloklar, girdi x_i 'i çıktıya doğrudan ekler. Bu, katmanlar arası “skip connections” veya atlamalı bağlantılar olarak adlandırılır. Atılan her bağlantı, girdinin bir sonraki katmana doğrudan aktarılmasını sağlar ve böylece derin ağlarda sık karşılaşılan gradyan kaybolma problemini azaltır. Her artık blok içinde, evrişimli katmanlar ve batch normalization işlemleri bulunur, ardından ReLU aktivasyon fonksiyonu uygulanır. Bu, modelin daha hızlı ve stabil bir şekilde eğitilmesine olanak tanır. Skip connection yapısı, modelin hem düşük hem de yüksek seviyeli özellikleri öğrenmesine olanak tanır. Bu yapı, ağın daha derin katmanlarında bile etkili bir şekilde öğrenmesine yardımcı olur.

ResNet-50, geniş bir yelpazede görsel tanıma görevlerinde mükemmel performans gösterir. Bu model, özellikle büyük ve çeşitli veri kümelerinde, derinlik arttıkça performansı azalan diğer modellerle karşılaştırıldığında, daha derin ağ yapılarının başarılı bir şekilde eğitilmesini sağlar. ResNet-50, genel görüntü sınıflandırma ve nesne tanıma görevlerinde yaygın olarak kullanılır. Model, ayrıca görüntü segmentasyonu ve nesne tespiti gibi daha karmaşık görevler için de uygun bir temel sağlar. Önceden eğitilmiş modeller olarak sunulduğunda, spesifik olmayan veri kümeleri için mükemmel bir başlangıç noktası sunar ve farklı görevlere kolayca uyum sağlayabilir. Derin öğrenme modellerinin uygulama alanlarını genişleterek, karmaşık ve derin mimarilerin pratikte nasıl başarılı bir şekilde kullanılabileceğini göstermiştir. Özellikle artık bağlantılar sayesinde, çok derin ağlar dahi etkin bir şekilde eğitilebilmektedir, böylece daha önce erişilmesi zor olan performans seviyelerine ulaşılabilir.

3.2.6.2. ResNet 101

ResNet-101, ResNet ailesinin daha derin bir versiyonudur ve 101 katmanlı bir evrişimli sinir ağıdır. ResNet-50 ile aynı temel prensiplere dayanır, ancak daha fazla

katman içerir, bu da onu daha karmaşık görsel algılama görevleri için daha uygun hale getirir. ResNet-101, özellikle büyük ve karmaşık veri kümeleri üzerinde daha yüksek performans sağlama potansiyeline sahiptir, ancak aynı zamanda daha fazla hesaplama gücü ve eğitim süresi gerektirir. Adından da anlaşılacağı üzere 101 katmandan oluşur. Bu katmanlar arasında çok sayıda artık blok bulunur.

ResNet-101'in temel yapı taşları artık bloklardır. Bu bloklar, derin ağlarda karşılaşılan gradyanın kaybolması veya patlaması problemine çözüm sunar. Her blok, girişten çıktıya bir "skip connection" içerir. Bu bağlantı, girdi verisinin bir kısmını sonraki katmanlara doğrudan taşıyarak, ağın daha derin katmanlarının etkin bir şekilde öğrenmesini destekler. Daha fazla katman sayısı, modelin daha yüksek seviyeli özellikleri öğrenmesine olanak tanır, bu da özellikle karmaşık görsel desenleri ve yapıları tanıma görevlerinde avantaj sağlar. ResNet-101, görüntü sınıflandırma, nesne tespiti ve segmentasyon gibi görevlerde kullanılır. Ayrıca, transfer öğrenme projelerinde de önceden eğitilmiş model olarak sıklıkla tercih edilir. ResNet-101, daha derin olduğu için, modelin eğitimi ve optimizasyonu daha zor olabilir. Bununla birlikte, modern donanım ve eğitim teknikleri sayesinde bu tür derin modeller, yüksek performans elde edebilir ve büyük ölçekli veri kümelerinde daha iyi sonuçlar verebilir.

Yüksek çözünürlüklü görüntülerde nesneleri sınıflandırmak ve analiz etmek için kullanılır. Gelişmiş nesne tespiti sistemlerinde, genellikle çeşitli çerçeveleme ve tanıma görevleri için bir temel model olarak hizmet eder. Video içeriklerinden otomatik olarak önemli özellikler çıkarmak ve bu özellikleri analiz etmek için kullanılabilir. Tıbbi görüntüleme analizinde, özellikle yüksek çözünürlüklü tarama verilerinden karmaşık desenleri tanıma ve sınıflandırma amacıyla kullanılır. ResNet-101, geniş bir uygulama yelpazesine sahiptir ve özellikle derin öğrenme ve yapay zeka alanlarında önemli bir model olarak kabul edilir. Daha fazla katman içermesi, onun daha zorlu ve çeşitli görevlerde kullanılmasına olanak tanırken, aynı zamanda bu özellikler onun eğitimini ve uygulamasını daha zorlu hale getirebilir.

3.2.6.3. ResNet 152

ResNet-152, ResNet ailesinin en derin yapılarından biridir ve toplam 152 katman içermesiyle dikkat çeker. Bu model, yüksek düzeyde karmaşık görsel algılama görevleri için tasarlanmış olup, ResNet-50 ve ResNet-101 modellerine kıyasla daha fazla katman içerir. Derinliği sayesinde, çok detaylı ve incelikli öğrenme kabiliyetine

sahip olmasıyla öne çıkar. ResNet-152, 152 katmandan oluşur ve bu katmanlar büyük ölçüde artık bloklar (residual blocks) içerir. Bu bloklar, modelin derinliğinin artmasına rağmen etkin bir şekilde öğrenmesini sağlayan skip connections ile desteklenir.

Her bir artık blok, bir veya daha fazla evrişim katmanı içerir ve ardından batch normalization ve ReLU aktivasyonu gelir. Skip connectionlar, bu katmanların girdilerini çıktılarına ekleyerek ağın derin katmanlarında bile gradyanın etkili bir şekilde yayılmasını sağlar. 152 katmanın sağladığı derinlik, modelin karmaşık özellikleri ve yapıları öğrenmesine imkan tanır, bu da onu özellikle zorlu görsel algılama görevlerinde etkili kılar. Özellikle büyük ve çeşitli veri kümeleri üzerinde mükemmel bir performans gösterir. Daha derin modeller genellikle daha iyi özelleşme ve genelleme kabiliyetine sahiptir, ancak aynı zamanda daha fazla hesaplama gücü ve kaynak gerektirir. Yüksek doğrulukta görüntü sınıflandırma görevleri için sıklıkla kullanılır. Çeşitli çerçeveleme ve tanıma görevlerinde temel model olarak hizmet eder. Video akışlarından önemli özellikleri ve nesneleri tanıma ve çıkarma işlemlerinde kullanılır.

Önceden eğitilmiş ResNet-152 modelleri, özelleşmiş görevler için güçlü bir başlangıç noktası sağlayarak farklı veri kümeleri ve görevlere uyarlanabilir. Modelin derinliği ve karmaşıklığı nedeniyle zorlayıcı olabilir. Bu modelin eğitimi için yüksek kapasiteli GPU'lar ve etkin veri ve hafıza yönetimi stratejileri gerektirir. Ancak, doğru şekilde optimize edildiğinde, diğer birçok modelden daha üstün sonuçlar elde edebilir. Yapay zeka ve derin öğrenme alanlarında zorlu problemleri çözmek için kritik bir araçtır ve görsel algılama konusunda oldukça etkili bir model olarak kabul edilir. Derin mimarisi, ona karmaşık ve çeşitli veri kümeleri üzerinde mükemmel bir genelleme yeteneği sağlar, bu da onu birçok farklı uygulama ve araştırma projeleri için ideal bir seçim yapar.

3.2.6.4. MobileNet

MobileNet, özellikle mobil ve gömülü cihazlarda kullanım için tasarlanmış hafif bir evrişimli sinir ağıdır. Google tarafından geliştirilen bu model, verimlilik ve hız açısından optimize edilmiş olup, düşük güç tüketimi ve azaltılmış model boyutu ile dikkat çeker. MobileNet, derinlikli ayırma evrişimleri (depthwise separable convolutions) kullanarak modelin hem boyutunu hem de hesaplama gereksinimlerini önemli ölçüde azaltır. MobileNet'in temel özelliği, standart evrişim işleminin iki ayrı işleme bölünmesidir: derinlikli evrişimler ve noktasal evrişimler. Derinlikli evrişimler,

her girdi kanalı için ayrı ayrı evrişim işlemi uygular, bu da parametre sayısını azaltır. Noktasal evrişimler (1x1 evrişimler olarak da bilinir), kanallar arası bilgi birleştirmek için kullanılır. MobileNet, azaltılmış hesaplama yükü ve daha az parametre sayesinde hızlı çalışır. Bu özellikler, mobil cihazlarda gerçek zamanlı uygulamalar için idealdir. Model, farklı uygulama gereksinimlerine uyacak şekilde ölçeklenebilir. Modelin genişlik çarpanı (width multiplier) ve çözünürlük çarpanı (resolution multiplier) ile model boyutu ve performans arasında denge kurulabilir.

MobileNet, görüntü sınıflandırma, nesne tespiti ve yüz tanıma gibi birçok görsel algılama görevinde kullanılabilir. Ayrıca, transfer öğrenme için bir temel model olarak da popülerdir. Mobil cihazlarda düşük gecikme süresi ile görüntü sınıflandırma sağlar. Hafif yapısı, mobil cihazlarda veya gömülü sistemlerde nesne tespiti uygulamalarını mümkün kılar. Mobil cihazlarda yüz tanıma ve diğer biyometrik tanıma sistemlerinde kullanılır. MobileNet, artırılmış gerçeklik uygulamalarında gerçek zamanlı nesne tespiti ve takibi için kullanılabilir. MobileNet, model performansı ve hesaplama verimliliği arasında mükemmel bir denge sunar. Bu model, özellikle hesaplama gücü sınırlı cihazlarda yüksek performanslı görüntü işleme yetenekleri sağlar. Ayrıca, çeşitli ölçek ve çözünürlük ayarları ile farklı ihtiyaç ve kaynaklara göre özelleştirilebilir. Sonuç olarak, MobileNet, mobil ve gömülü sistemler için uygun, verimli ve esnek bir çözüm sunar ve modern uygulamaların çeşitli gereksinimlerini karşılayabilir. Bu model, düşük güç tüketimi ve hızlı işlem kabiliyeti ile öne çıkar, bu da onu mobil cihazlar için ideal bir seçim yapar.

3.2.7. Performans Ölçütleri

Sınıflandırma modellerinin performansını değerlendirmek için kullanılan çeşitli metrikler mevcuttur. Bu metrikler, modelin farklı yönlerini değerlendirir ve farklı türdeki hataların sonuçlarına odaklanır. İşte en yaygın kullanılan bazı performans metrikleri:

Doğruluk (Accuracy): Doğruluk, modelin doğru tahminlerinin toplam tahminlere oranını ifade eder. Genel bir başarı ölçüsüdür

$$(\text{Doğruluk} = \frac{\text{Doğru Tahminler}}{\text{Tüm Tahminler}} = \frac{TP+TN}{TP+TN+FN+FP}) \quad (3.1)$$

Hassasiyet (Precision): Hassasiyet, pozitif olarak tahmin edilen durumların ne kadarının gerçekten pozitif olduğunu ölçer. Özellikle yanlış pozitiflerin maliyetli olduğu durumlarda önemlidir.

$$(Hassasiyet = \frac{TP}{TP+FP}) \quad (3.2)$$

Duyarlılık (Recall) veya Gerçek Pozitif Oranı (True Positive Rate, TPR):

Duyarlılık, gerçekte pozitif olan durumların ne kadarının doğru olarak pozitif olarak tahmin edildiğini ölçer. Özellikle yanlış negatiflerin maliyetli olduğu durumlarda önemlidir.

$$(Duyarlılık = \frac{TP}{TP+FN}) \quad (3.3)$$

F1 Skoru: F1 Skoru, hassasiyet ve duyarlılık arasındaki dengeli bir ölçümdür ve bu iki metriğin harmonik ortalamasını alır. Dengeli bir metrik olması nedeniyle, sınıf dengesizliklerinin olduğu durumlarda sıklıkla kullanılır.

$$(F1 = 2 \times \frac{Hassasiyet \times Duyarlilik}{Hassasiyet + Duyarlilik}) \quad (3.4)$$

Özgüllük (Specificity): Özgüllük, gerçekte negatif olan durumların ne kadarının doğru olarak negatif olarak tahmin edildiğini ölçer.

$$(Özgüllük = \frac{TN}{TN+FP}) \quad (3.5)$$

Hata Oranı (Error Rate): Hata oranı, yanlış tahminlerin toplam tahminlere oranını gösterir.

$$(Hata Oranı = \frac{FP+FN}{FP+FN+TP+TN}) \quad (3.6)$$

3.2.8. Karışıklık matrisi

Karışıklık matrisi (confusion matrix), sınıflandırma görevlerinde bir modelin performansını değerlendirmek için kullanılan bir araçtır. Bu matris, modelin tahminlerini gerçek değerlerle karşılaştırarak, modelin her bir sınıfı ne kadar doğru veya yanlış tahmin ettiğini gösterir. Bu, hem ikili (binary) hem de çok sınıflı (multiclass) sınıflandırma problemlerinde kullanılabilir.

Karışıklık Matrisinin Yapısı: Karışıklık matrisi genellikle şu şekilde bir tablo formunda gösterilir:

Çizelge 3.2 İki sınıflı karışıklık matrisi

		GERÇEK	
		Pozitif	Negatif
TAHMİN	Pozitif	TP	FP
	Negatif	FN	TN

Karışıklık Matrisinin Temel Bileşenleri:

Karışıklık matrisi, modelin performansını derinlemesine anlamak için önemli bir araçtır ve modelin hangi sınıflarda iyi performans gösterdiğini veya hangi sınıflarda hatalar yaptığını detaylı bir şekilde gösterir. Bu analiz, modelin iyileştirilmesi sürecinde yol gösterici olabilir. Makine öğrenmesi ve sınıflandırma modellerinin performans değerlendirmesinde kullanılan dört temel ölçüt, modelin doğru ve yanlış tahminlerini tanımlamak için kritik bir öneme sahiptir. Gerçek pozitifler (True Positive, TP), modelin pozitif olarak tahmin ettiği ve gerçekte de pozitif olan durumları ifade ederken, gerçek negatifler (True Negative, TN), modelin negatif olarak tahmin ettiği ve gerçekten de negatif olan durumları tanımlar. Öte yandan, yanlış pozitifler (False Positive, FP) veya Tip I hata, modelin pozitif olarak tahmin ettiği ancak gerçekte negatif olan durumlar olarak tanımlanırken, yanlış negatifler (False Negative, FN) veya Tip II hata, modelin negatif olarak tahmin ettiği fakat gerçekte pozitif olan durumları ifade eder. Bu dört ölçüt, modelin sınıflandırma başarısını ve hata oranlarını değerlendirmek için kritik veriler sunar.

3.2.9. ROC eğrisi ve AUC (Area Under Curve)

ROC Eğrisi, farklı eşik değerlerde modelin duyarlılığının ve 1-özellüğünün grafiğidir. AUC ise ROC eğrisi altındaki alanı ölçer ve modelin rastgele tahminlerden ne kadar iyi performans gösterdiğini değerlendirir. AUC değeri 1'e yakın olduğunda modelin performansı çok iyidir, 0.5 ise rastgele tahmin yapma durumuna denktir. Bu metrikler, modelin farklı sınıflara nasıl tepki verdiğini ve hangi tür hataların daha yaygın olduğunu anlamada önemlidir. Özellikle, modelin gerçekte nasıl performans gösterdiğini anlamak için birden fazla metriği birlikte değerlendirmek faydalı olabilir.

4. BULGULAR

Down sendromu, genetik bir bozukluk olup, 21. kromozom çiftinde ekstra bir kopyanın bulunması sonucu meydana gelir. Normalde her insanda her kromozomdan iki tane bulunurken, Down sendromlu bireylerde 21. kromozomdan üç tane bulunur. Bu duruma tıbbi olarak "Trizomi 21" denir. Genel olarak, Down sendromu oldukça yaygın bir genetik durumdur ve dünya genelinde her yıl birçok çocuk bu sendromla doğmaktadır. Down sendromlu bireyin fenotip belirtileri; düz yüz hatları ve basık burun köprüsü, badem şeklinde çekik gözler, küçük kulaklar ve ağız yapısı, kısa boyun ve küçük eller-ayaklar, kas tonusunda düşüklük (hipotoni). Down sendromunun tanısı hem prenatal (doğum öncesi) hem de postnatal (doğum sonrası) yöntemlerle konulabilir. Prenatal Tanı: Gebelik sırasında yapılan tarama ve tanı testleriyle (örneğin, ultrason, koryon villus örnekleme, amniyosentez) Down sendromu riski belirlenebilir. Postnatal Tanı: Doğum sonrası fiziksel belirtilere ve kromozom analizi (karyotip) testiyle kesin tanı konur.

Down sendromunun erken ve doğru tanısı, bireyler için uygun müdahale ve tedavi planlarının oluşturulmasına imkan tanıyarak, gelişim süreçlerinin desteklenmesine ve yaşam kalitelerinin artırılmasına olanak sağlar. Erken tanı, Down sendromlu bireylerin toplumsal yaşama aktif katılımını teşvik eder ve bu katılım sosyal etkinliklere katılma, istihdam olanaklarına erişim ve bağımsız yaşam becerilerinin geliştirilmesini içerir. Down sendromlu bireyler, yetenekleri ve ilgi alanlarına uygun eğitim ve mesleki programlara yönlendirilerek potansiyellerini gerçekleştirmeleri ve bağımsız bir yaşam sürmeleri desteklenir. Düzenli sağlık hizmeti takibi ve sağlıklı yaşam tarzı alışkanlıklarının teşvik edilmesi, bu bireylerin genel sağlık ve refah düzeylerini artırır. Bu süreçte ailelerin, sağlık profesyonellerinin ve toplumun tüm kesimlerinin işbirliği içinde çalışması kritik öneme sahiptir. Teknolojinin hızla gelişmesiyle birlikte, yapay zeka ve görüntü işleme teknikleri gibi yenilikçi yöntemler, hastalıkların tanı ve tedavisinde devrim niteliğinde ilerlemeler sunmaktadır. Bu teknolojiler, sağlık hizmetlerinin kalitesini artırarak hastaların yaşamlarını iyileştirmede önemli bir rol oynamaktadır.

Yapay zeka, modern yaşamın vazgeçilmez bir parçası haline gelmiştir ve hızla gelişmeye devam etmektedir. YZ, doğum sonrası bebeklerde Down sendromu belirtilerini yüz tanıma teknolojileri ile tespit edebilir. YZ algoritmaları, bebeklerin yüz özelliklerini analiz ederek Down sendromuna özgü belirgin fiziksel özellikleri (örneğin,

badem şeklinde gözler, düz yüz hatları) tanıyabilir. Bu yöntem, hızlı ve non-invaziv bir ön tarama aracı olarak kullanılabilir. Bu çalışmada bireylerin yüz görüntülerinden hastalık analizi yapmak, yapay zeka ve görüntü işleme tekniklerinin tıp alanında kullanımına yönelik önemli bir araştırma alanıdır. Bu tez çalışmasında, özellikle Down sendromu gibi genetik hastalıkların tanısında önemli sonuçlar verebilir. Yüz görüntülerinden hastalık analizi yaparak, özellikle genetik hastalıkların (örneğin, Down sendromu) erken ve doğru tanısını gerçekleştirmek öngörülmüyor. Bu çalışmada; yüz görüntülerinden hastalık analizi yapmak amacıyla Residual Network (ResNet) ve Mobile Net transfer derin öğrenme yöntemleri kullanılmıştır.

Çalışmada yer alan derin öğrenme modelleri, deneme süreçleri sonucunda belirlenen aynı hiperparametre değerleriyle uygulanmıştır. Optimizer, bir makine öğrenimi modelinin ağırlıklarını güncelleyerek eğitim verisine daha iyi uyum sağlayan bir model oluşturmak için kullanılan bir optimizasyon yöntemidir. Bu algoritmalar, kayıp fonksiyonu tarafından belirlenen hatayı azaltmayı hedefler. Gradient Descent, en yaygın kullanılan optimizasyon algoritmalarından biridir. Esas olarak, modelin parametrelerini belirli bir öğrenme oranı (learning rate) kullanarak kayıp fonksiyonunun negatif gradyanına doğru günceller. Stokastik Gradient Descent (SGD), her yinelemede yalnızca bir örnek kullanarak güncellemeler yapar; mini-batch SGD belirli bir örnek grubunu kullanırken Batch Gradient Descent tüm eğitim verisini kullanır. Momentum, RMSprop ve Adam gibi teknikleri içeren çeşitli optimizasyon algoritmaları, daha hızlı ve stabil bir optimizasyon süreci sağlar. Optimize edici seçimi, eğitim performansını büyük ölçüde etkileyebilir. Batch_size 32 olarak belirlenmiştir. Batch size, modelin ağırlıklarını güncellemek için kullanılan eğitim örneklerinin sayısını ifade eder. Eğitim sürecinde, tüm eğitim veri seti yerine daha küçük parçalara (batch) ayrılır ve model bu parçalardan öğrenir. Batch size'ın büyüklüğü, eğitim sürecinin performansını ve doğruluğunu etkileyebilir. Küçük batch size'ları, daha sık ağırlık güncellemeleri sağlar ve bu da daha ayrıntılı bir öğrenme süreci sunar, ancak aynı zamanda daha gürültülü olabilir. Büyük batch size'ları ise daha stabil güncellemeler sunar, ancak daha fazla hesaplama kaynağı gerektirebilir ve daha az genel performans gösterebilir.

Batch size'ın uygun seçimi, eğitim sürecinde deneme-yanılma yoluyla belirlenir ve genellikle kullanılan donanımın kapasitesi ve modelin karmaşıklığına bağlıdır. Bu çalışmada Kayıp(loss) fonksiyonu olarak “CategoricalCrossentropy” kullanılmıştır. Loss (kayıp) fonksiyonu, bir makine öğrenimi modelinin tahminleri ile gerçek değerler arasındaki farkı ölçen bir fonksiyondur. Modelin performansını değerlendirmek ve

iyileştirmek için kullanılır. Kayıp fonksiyonu, modelin ne kadar iyi veya kötü olduğunu sayısal olarak ifade eder. Eğitim sürecinde, modelin parametreleri (ağırlıkları) kayıp fonksiyonunu minimize edecek şekilde ayarlanır.

Kayıp fonksiyonunun türü, çözülmeye çalışılan probleme ve veri türüne bağlı olarak değişir. Örneğin, regresyon problemleri için Mean Squared Error (MSE), sınıflandırma problemleri için ise Categorical Crossentropy veya Binary Crossentropy gibi farklı kayıp fonksiyonları kullanılır. Bu fonksiyonlar, modelin eğitim sırasında optimizasyon algoritması tarafından kullanılacak hata sinyalini üretir. Yapılan çalışma sınıflandırma yönetimiyle hastalığı tespit etme olduğu için “CategoricalCrossentropy” kullanılmıştır.

Çizelge 4.1. Modellerin hiperparametre değerleri

Hiperparametre	Değer
batch_size	32
epoch	100
Metrikler	'accuracy', 'loss', 'precision', 'recall', 'AUC', 'f1_score'
Optimizer	Adam
learning_rate	0.001
losses fonksiyonu	CategoricalCrossentropy

Modeller çalışmada kullanılan veri seti açık kaynak kodlu web sitelerden toplanan down sendromlu ve sağlıklı bireylerin görsellerinden oluşmaktadır. Modellerin eğitim ve test oranları %80-20 olarak ayarlandı. Yapılan çalışmalarda; Intel(R) Core(TM) i5-1035G1 CPU @ 1.00GHz 1.19 GHz özelliklere sahip bir bilgisayar üzerinden gerçekleştirilmiştir. Veri setinde yer alan görüntüler 224x224 piksele dönüştürüldü. Modellerin eğitimi, 100 epoch büyüklüğü belirlenerek gerçekleştirildi.

Çizelge 4.2. Test veri seti ile elde edilen sonuçlar

Model	Başarı	Kesinlik	Duyarlılık	F1-Ölçütü	Roc
ResNet50	0.99	0.89	0.88	0.88	0.9260
ResNet101	0.99	0.89	0.89	0.89	0.9247
ResNet152	0.88	0.89	0.89	0.89	0.9381

MobileNet	0.84	0.88	0.85	0.84	0.8928
-----------	------	------	------	------	--------

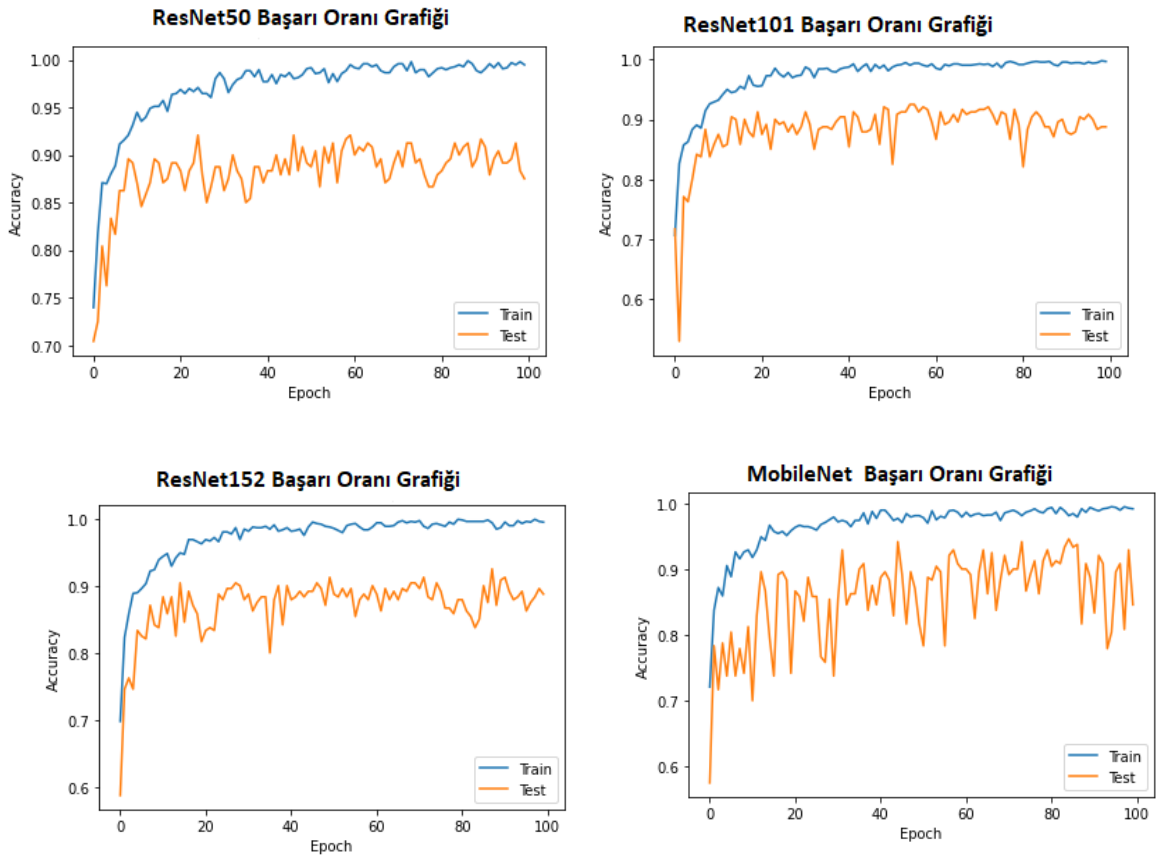
Çizelge 4.2.'de elde edilen sonuçları şu şekilde yorumlanabilir:

ResNet50 ve ResNet101: İki model de oldukça yüksek başarı, kesinlik, duyarlılık ve F1-ölçütü skorlarına sahiptir. ROC değerleri de birbirine yakın ve yüksek seviyededir. Her iki model de genel olarak yüksek performans göstermektedir.

ResNet152: Başarı oranı diğer ResNet modellerine göre daha düşük olmasına rağmen, ROC değeri en yüksektir. Kesinlik, duyarlılık ve F1-ölçütü değerleri tutarlıdır.

MobileNet: Diğer modellere göre daha düşük başarı, kesinlik, duyarlılık ve F1-ölçütü skorlarına sahiptir. Ancak, mobil ve düşük kaynaklı cihazlar için optimize edilmiş olması sebebiyle bu sonuçlar beklenebilir.

Modellerin başarı grafikleri iterasyon değerlerine göre Şekil 4.1.'de sunulmuştur.



Şekil 4.1. Derin öğrenme modellerine ait başarı oranları

Grafikler, farklı derin öğrenme modellerinin eğitim (train) ve test (test) veri setleri üzerindeki doğruluk (accuracy) oranlarını epoch'lara göre göstermektedir. Bu grafiklerin analizi şu şekildedir:

ResNet50 Başarı Oranı Grafiği: Eğitim doğruluğu hızlı bir şekilde artmakta ve %98-%99 seviyelerinde stabilize olmaktadır. Model, eğitim verisi üzerinde oldukça yüksek bir doğruluk oranı yakalamaktadır. Test doğruluğu başlangıçta hızlı bir şekilde artmakta, ancak belirli bir seviyede dalgalanma göstermektedir. Eğitim doğruluğuna göre daha düşük, fakat genel olarak %85-%90 aralığında kalmaktadır.

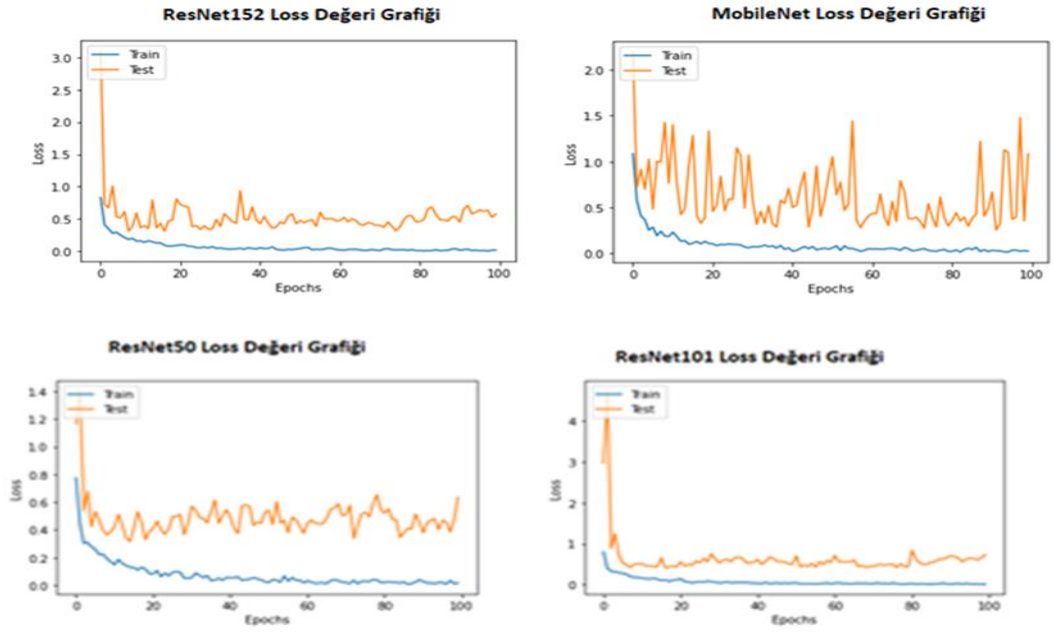
ResNet101 Başarı Oranı Grafiği: Eğitim doğruluğu hızla artmakta ve %99 seviyelerinde stabilize olmaktadır. Model, eğitim verisi üzerinde oldukça yüksek bir doğruluk oranı yakalamaktadır. Test doğruluğu da hızlı bir şekilde artmakta, ancak belirli bir seviyede dalgalanmalar göstermektedir. Eğitim doğruluğuna göre daha düşük, fakat genel olarak %90 civarında kalmaktadır.

ResNet152 Başarı Oranı Grafiği: Eğitim doğruluğu hızlı bir şekilde artmakta ve %99 seviyelerinde stabilize olmaktadır. Model, eğitim verisi üzerinde oldukça yüksek bir doğruluk oranı yakalamaktadır. Test doğruluğu da hızlı bir şekilde artmakta ve belirli bir seviyede dalgalanmalar göstermektedir. Eğitim doğruluğuna göre daha düşük, fakat genel olarak %90 civarında kalmaktadır.

MobileNet Başarı Oranı Grafiği: Eğitim doğruluğu hızlı bir şekilde artmakta ve %99 seviyelerinde stabilize olmaktadır. Model, eğitim verisi üzerinde oldukça yüksek bir doğruluk oranı yakalamaktadır. Test doğruluğu başlangıçta hızla artmakta, fakat daha sonra belirgin dalgalanmalar göstermektedir. Eğitim doğruluğuna göre daha düşük ve dalgalı bir seyir izlemektedir, genel olarak %85-%90 aralığında kalmaktadır.

Genelleme yapılacaksa; tüm modeller eğitim verisi üzerinde oldukça yüksek doğruluk oranlarına ulaşmaktadır (%98-%99). Bu, modellerin eğitim verisi üzerinde çok iyi performans gösterdiğini işaret eder. Test doğrulukları, eğitim doğruluklarına göre daha düşük ve dalgalı bir seyir izlemektedir. Bu durum, modellerin genelleme yeteneğinde bazı sorunlar yaşayabileceğini göstermektedir. ResNet101 ve ResNet152 modelleri, test verisi üzerinde daha stabil doğruluk oranlarına sahipken, MobileNet modelinde daha fazla dalgalanma gözlemlenmektedir.

Modellerin Loss (hata) değerlerine ilişkin grafikler Şekil 4.2. 'de gösterilmektedir.



Şekil 4.2 Derin öğrenme modellerine ait Loss değerleri

Grafikler, ResNet50, ResNet101, ResNet152 ve MobileNet modellerinin eğitim (train) ve test (test) veri setlerindeki loss (hata) değerlerini epoch'lara göre göstermektedir. Bu grafiklerin analizi şu şekildedir:

ResNet50 Loss Değeri Grafiği: Eğitim kaybı hızlı bir şekilde düşmekte ve düşük bir seviyede stabilize olmaktadır. Eğitim hatası oldukça düşük ve stabil bir değere ulaşmaktadır. Test kaybı başlangıçta hızlı bir şekilde düşmekte, ancak daha sonra belirli bir seviyede dalgalanma göstermektedir. Eğitim kaybına göre daha yüksek, fakat genel olarak stabil kalmaktadır.

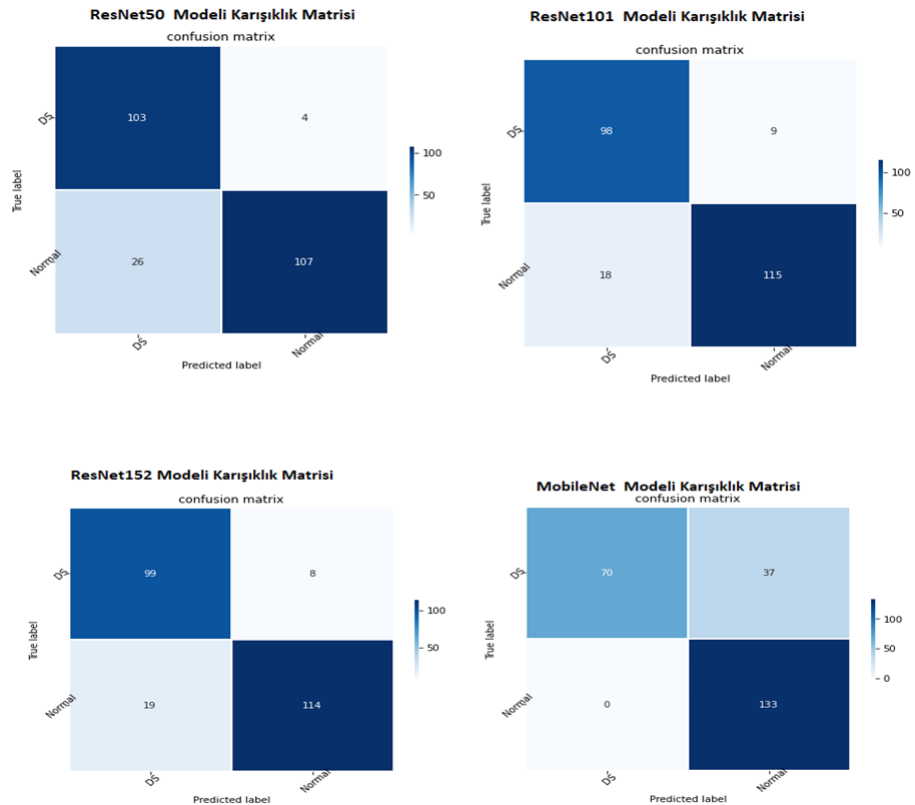
ResNet101 Loss Değeri Grafiği: Eğitim kaybı hızlı bir şekilde düşmekte ve düşük bir seviyede sabitlenmektedir. Eğitim hatası oldukça düşük ve stabil bir değere ulaşmaktadır. Test kaybı başlangıçta hızlı bir şekilde düşmekte ve belirli bir seviyede dalgalanmalar göstermektedir. Eğitim kaybına göre daha yüksek, fakat genel olarak stabil kalmaktadır.

ResNet152 Loss Değeri Grafiği: Eğitim kaybı hızlı bir şekilde düşmekte ve düşük bir seviyede sabitlenmektedir. Eğitim hatası oldukça düşük ve stabil bir değere ulaşmaktadır. Test kaybı başlangıçta hızlı bir şekilde düşmekte ve sonra belirli bir seviyede dalgalanmalar göstermektedir. Eğitim kaybına göre daha yüksek, fakat genel olarak stabil kalmaktadır.

MobileNet Loss Değeri Grafiği: Eğitim kaybı hızlı bir şekilde düşmekte ve düşük bir seviyede sabitlenmektedir. Eğitim hatası oldukça düşük ve stabil bir değere ulaşmaktadır. Test kaybı başlangıçta hızlı bir şekilde düşmekte, fakat daha sonra belirgin dalgalanmalar göstermektedir. Eğitim kaybına göre daha yüksek ve dalgalı bir seyir izlemektedir.

Tüm grafikleri genellersek; tüm modellerde eğitim kaybı hızlı bir şekilde düşmekte ve düşük seviyelerde stabilize olmaktadır. Bu, modellerin eğitim verisi üzerinde iyi performans gösterdiğini işaret eder.

Test kayıpları, eğitim kayıplarına göre daha yüksek ve bazı dalgalanmalar göstermektedir. Bu durum, modellerin genelleme yeteneği ile ilgili bazı sorunlar yaşayabileceğini göstermektedir. ResNet50, ResNet101 ve ResNet152 modelleri test verisinde daha stabil performans gösterirken, MobileNet modelinde daha fazla dalgalanma gözlemlenmektedir. Tüm modellerde, eğitim kaybının düşük ve stabil olduğu, ancak test kaybının daha yüksek ve dalgalı olduğu görülmektedir.



Şekil 4.3. Modellerin karışıklık matrisi

Karışıklık matrisi (confusion matrix), bir sınıflandırma modelinin performansını değerlendirmek için kullanılan bir tablodur. Bu matris, modelin tahminlerinin ne kadar doğru olduğunu ve hangi sınıfları karıştırdığını görsel olarak temsil eder. Karışıklık matrisi özellikle dengesiz veri setlerinde (sınıf dağılımının eşit olmadığı durumlarda) model performansını değerlendirmek için faydalıdır, çünkü her bir sınıfın tahmin performansını ayrı ayrı gösterir. Modellerin sınıflandırma sonuçlarının karışıklık matrislerinin karşılaştırmaları Şekil 4.3. 'te gösterilmektedir. Grafikler, ResNet50, ResNet101, ResNet152 ve MobileNet modellerinin karışıklık matrislerini göstermektedir. Bu matrisler, her modelin gerçek etiketlerle tahmin edilen etiketler arasındaki ilişkisini göstermektedir. Matrisler şu şekilde yorumlanabilir:

ResNet50 Modeli Karışıklık Matrisi:Bu model, Down sendromu olan vakaları (DS) yüksek doğrulukla tanımlarken, normal vakalarda bazı hatalar yapmaktadır. Özellikle 26 adet yanlış negatif bulunmaktadır.

ResNet101 Modeli Karışıklık Matrisi:Bu model, Down sendromu olan vakaları (DS) tanımlamada iyi bir performans göstermekte, ancak normal vakalarda biraz daha hata yapmaktadır. Yanlış negatif sayısı 18'dir.

ResNet152 Modeli Karışıklık Matrisi:Bu model de Down sendromu olan vakaları (DS) yüksek doğrulukla tanımlamakta ve yanlış negatif sayısı 19'dur. Yanlış pozitif sayısı ise 8'dir.

MobileNet Modeli Karışıklık Matrisi:MobileNet modeli, Down sendromu olmayan vakaları (Normal) doğru tanımlamada iyi bir performans göstermektedir. Ancak, Down sendromu vakalarının çoğunu kaçırmakta ve yüksek sayıda yanlış pozitif üretmektedir. Bu modelde 37 yanlış pozitif ve 0 yanlış negatif bulunmaktadır.

ResNet50 ve ResNet101 modelleri genel olarak iyi performans göstermektedir, ancak bazı yanlış negatif ve yanlış pozitif sonuçlar vardır. ResNet152 modeli de iyi bir performans sergilemekte ve ResNet101'e benzer sonuçlar vermektedir. MobileNet modeli, Down sendromu olmayan vakaları doğru tanımlamada başarılı, ancak Down sendromu vakalarını kaçırmakta ve yüksek sayıda yanlış pozitif üretmektedir.

5. TARTIŞMA

Down sendromu, dünya genelinde en sık rastlanan genetik bozukluklardan biridir ve her 700 doğumdan birinde görülebilmektedir. Bu durum, 21. kromozomun fazladan bir kopyasına sahip olunmasından kaynaklanır ve trizomi 21 olarak da adlandırılır. Down sendromu, çeşitli fiziksel ve zihinsel gelişim farklılıklarına yol açar. Genellikle yüz hatları, kas tonusu ve bilişsel gelişim üzerinde belirgin etkiler gösterir. Erken tanı ve müdahaleler, Down sendromlu bireylerin yaşam kalitesini ve bağımsızlık düzeyini artırmada önemli rol oynar. Eğitim, sağlık hizmetleri ve sosyal destekler, bu bireylerin topluma daha etkin bir şekilde katılmalarını sağlar. Down sendromunun yaygınlığı ve toplum üzerindeki etkisi, bu genetik bozukluğun daha iyi anlaşılması ve farkındalığın artırılması gerektiğini göstermektedir. Bu genetik bozukluk, belirli yüz hatlarıyla karakterizedir ve bu özellikler, derin öğrenme ve yapay zeka teknolojileri kullanılarak tespit edilebilir. Yüzün yapısal özellikleri, gözlerin şekli ve yerleşimi, burun köprüsü, ağız ve çene yapısı gibi belirgin farklılıklar, otomatik sistemler tarafından analiz edilebilir ve tanınabilir. Bu sayede, erken teşhis ve müdahale olanakları artırılabilir. Özellikle büyük veri setleri ve gelişmiş algoritmalar kullanılarak, Down sendromunun tanımlanması daha hızlı ve doğru bir şekilde yapılabilir. Bu tür teknolojik yaklaşımlar, sağlık profesyonellerine destek sağlayarak, hastaların daha etkili ve zamanında tedavi almasını sağlar. Yüz görüntülerini ve derin evrişimli sinir ağlarını kullanarak Down sendromu tespiti için bir yöntem geliştirdik. Bu yöntem, kısıtlamasız iki boyutlu görüntüler üzerinden Down sendromlu bireyleri sağlıklı bireylerden ayırt etmek için ikili sınıflandırma problemini ele almaktadır. Geliştirilen model, yüz hatlarındaki belirgin farklılıkları otomatik olarak tanımlayarak doğru ve hızlı bir şekilde sınıflandırma yapmayı mümkün kılmaktadır. Bu yöntem, erken teşhis ve müdahale süreçlerinde önemli bir rol oynayarak, sağlık profesyonellerine ve araştırmacılara değerli bir araç sunmaktadır.

Bu çalışmada, Down sendromunu tespit etmek amacıyla popüler CNN modelleri olan ResNet50, ResNet101, ResNet152 ve MobileNet kullanılarak sınıflandırma işlemi gerçekleştirilmiştir. Bu modeller, yüz görüntülerindeki özellikleri analiz ederek Down sendromlu bireyleri sağlıklı bireylerden ayırt etmeye çalışmıştır. Çalışmanın devamında, her bir modelin performansı detaylı bir şekilde değerlendirilmiş ve karşılaştırılmıştır. Performans değerlendirmesi sırasında doğruluk, hassasiyet, özgüllük ve F1 skoru gibi çeşitli metrikler kullanılmıştır. Bu karşılaştırmalar sonucunda, hangi

modelin en yüksek doğruluk oranına sahip olduğu, hangisinin daha hızlı ve verimli çalıştığı belirlenmiş, böylece Down sendromu tespiti için en uygun CNN modelinin hangisi olduğu ortaya konmuştur. Bu analizler, sağlık alanında kullanılan derin öğrenme modellerinin etkinliğini ve pratikliğini değerlendirmek açısından büyük önem taşımaktadır.

Yapılan çalışmanın sonuçlarına göre, ResNet50 ve ResNet101 modelleri en yüksek başarı oranına sahiptir ve her iki model de %99 doğruluk oranı ile öne çıkmaktadır. Bu, bu iki modelin Down sendromu tespiti konusunda oldukça etkili olduğunu göstermektedir. Yüksek başarı oranları, bu modellerin yüz görüntülerindeki ayırt edici özellikleri doğru bir şekilde tespit edip sınıflandırma yapabildiğini gösterir. ResNet152 modelinin başarı oranı %88 olup, ResNet50 ve ResNet101'e kıyasla biraz daha düşüktür. Bu, ResNet152'nin daha karmaşık yapısına rağmen, diğer iki model kadar etkili olmadığını gösterebilir. Bunun nedeni, aşırı uyum (overfitting) veya modelin karmaşıklığının veri setine tam olarak uyum sağlayamaması olabilir. MobileNet ise %84 başarı oranı ile diğer modellerden daha düşük performans sergilemektedir. Bu modelin düşük başarı oranı, belki de modelin daha hafif ve verimli olması için yapılan optimizasyonlardan kaynaklanabilir. MobileNet, genellikle mobil ve gömülü cihazlar için tasarlandığından, performans açısından diğer daha ağır modeller kadar etkili olmayabilir.

Genel olarak, bu sonuçlar ResNet50 ve ResNet101 modellerinin Down sendromu tespiti için en uygun modeller olduğunu göstermektedir. Yüksek başarı oranları ve güçlü performans metrikleri, bu modellerin güvenilir ve doğru sonuçlar verdiğini kanıtlamaktadır.

5.1. Hedefler ve Kısıtlamalar

Bu çalışmanın temel hedefi, yapay zekâ ve derin öğrenme teknikleri kullanarak hastalık tespit etme sürecini kısaltmaktır. Derin öğrenme modelleri, büyük veri setleri üzerinde eğitilerek, hastalıkların teşhis edilmesinde insan uzmanlardan çok daha hızlı ve genellikle daha doğru sonuçlar üretebilmektedir. Özellikle yüz görüntüleri ve derin evrişimli sinir ağları (CNN'ler) kullanılarak gerçekleştirilen bu çalışmada, Down sendromu gibi genetik bozuklukların otomatik olarak tespit edilmesi hedeflenmiştir.

Bu hedefe ulaşmak, birkaç önemli avantajı; geleneksel teşhis yöntemleri zaman alıcı olabilir ve yoğun iş gücü gerektirebilir. Otomatik sistemler, hastalık belirtilerini

hızlı bir şekilde analiz ederek teşhis süresini önemli ölçüde kısaltabilir. Derin öğrenme modelleri, büyük miktarda veriyi işleyerek ve öğrenerek yüksek doğruluk oranlarına ulaşabilir. Bu, yanlış pozitif ve yanlış negatif oranlarını azaltarak daha güvenilir teşhisler sağlar. Yapay zekâ tabanlı teşhis sistemleri, özellikle uzman hekimlerin sınırlı olduğu bölgelerde büyük bir fayda sağlayabilir. Bu sistemler, daha geniş bir hasta kitlesine erişim imkanı sunar. Otomatik teşhis sistemleri, uzun vadede sağlık hizmetlerinin maliyetlerini düşürebilir. Manuel inceleme ve değerlendirme süreçlerini/n azaltılması, kaynak kullanımını optimize eder. Derin öğrenme modelleri, yeni verilerle sürekli olarak güncellenebilir ve geliştirilebilir. Bu, teşhis yöntemlerinin zamanla daha da iyileştirilmesine olanak tanır.

Bu tür çalışmaların ve derin öğrenme tekniklerinin hastalık tespiti için kullanılmasının bazı dezavantajları ve zorlukları da bulunmaktadır. Derin öğrenme modellerinin doğru ve güvenilir sonuçlar verebilmesi için büyük ve çeşitli veri setlerine ihtiyaç vardır. Yeterli sayıda yüksek kaliteli ve etiketlenmiş veri setinin bulunmaması, modelin performansını olumsuz etkileyebilir. Kullanılan veri setleri, belirli demografik gruplara veya koşullara karşı yanlı olabilir. Bu durum, modelin genelleme yeteneğini zayıflatabilir ve adil olmayan sonuçlara yol açabilir. Derin öğrenme modelleri, özellikle büyük ve karmaşık ağ yapıları, yüksek hesaplama gücü ve donanım gerektirir. Bu, maliyetli ve erişimi zor olabilir.

Derin öğrenme modellerinin eğitimi ve çalıştırılması, yüksek enerji tüketimine neden olabilir ve çevresel sürdürülebilirlik açısından sorunlar yaratabilir. Derin öğrenme modelleri genellikle karmaşık ve opaktır. Bu da kararların nasıl alındığını anlamayı zorlaştırır. Bu "kara kutu" yapısı, güvenilirlik ve açıklanabilirlik açısından zorluklar doğurabilir. Sağlık alanında, teşhis ve tedavi süreçlerinde doktorlar ve hastalar, modelin neden belirli bir karar verdiğini anlamak isteyebilir. Derin öğrenme modellerinin yorumlana bilirliği sınırlı olabilir. Bir model, belirli bir veri setinde iyi performans gösterse bile, farklı veri setleri veya popülasyonlar üzerinde aynı başarıyı göstermeyebilir. Modelin genelleme yeteneği sorgulanabilir. Sağlık verileri son derece hassastır ve gizlilik ihlalleri ciddi sonuçlar doğurabilir. Verilerin güvenli bir şekilde saklanması ve işlenmesi gereklidir. Otomatik teşhis sistemlerinin kullanımı, etik sorunları beraberinde getirebilir. Örneğin, bir modelin yanlış teşhis koyması durumunda sorumluluğun kime ait olacağı belirsiz olabilir. Yapay zekâ ve derin öğrenme tekniklerinin sağlık alanında kullanımı, yasal düzenlemelere tabidir. Bu düzenlemelere uyum sağlamak, karmaşık ve zaman alıcı olabilir.

5.2.Gelecek Çalışmalar

Bu tez çalışması, derin öğrenme tekniklerinin kullanımıyla Down sendromunun erken ve doğru tanısına yönelik önemli bir adım olarak değerlendirilmektedir. Çalışma, hastalık teşhis süreçlerini hızlandırarak doğruluğu artırmakta, bu sayede erken müdahaleye olanak tanıyarak sağlık hizmetlerinin genel kalitesini yükseltmektedir. Elde edilen yüksek doğruluk oranları, teşhis güvenilirliğini artırarak Down sendromlu bireylerin yeteneklerine uygun eğitim ve mesleki programlara yönlendirilmesiyle toplumsal entegrasyonlarını desteklemektedir. Yapay zeka ve görüntü işleme tekniklerinin sağlık alanındaki uygulamaları, sadece teknik değil, aynı zamanda etik ve hukuki boyutlarda da önemli gelişmelere yol açarak sağlık hizmetlerinde devrim niteliğinde değişiklikler yapma potansiyeline sahiptir. Bu bağlamda, çalışma, genetik hastalıkların teşhisinde ve bireylerin yaşam kalitesinin artırılmasında gelecekte büyük katkılar sunabilecek niteliktedir.

KAYNAKLAR

- Aalami, N. (2020). Derin öğrenme yöntemlerini kullanarak görüntülerin analizi. *Eskişehir Türk Dünyası Uygulama ve Araştırma Merkezi Bilişim Dergisi*, 1(1), 17-20.
- Agbolade, O., Nazri, A., Yaakob, R., Ghani, A. A., & Cheah, Y. K. (2020). Down syndrome face recognition: a review. *Symmetry*, 12(7), 1182.
- Akın, E., & Şahin, M. E. Derin Öğrenme ve Yapay Sinir Ağı Modelleri Üzerine Bir İnceleme. *EMO Bilimsel Dergi*, 14(1), 27-38.
- Alshazly, H., Linse, C., Barth, E., & Martinetz, T. (2019). Ensembles of deep learning models and transfer learning for ear recognition. *Sensors*, 19(19), 4139.
- Çalışkan, D., & Demir, Ö. (2022). Derin Öğrenme Yöntemleri ile Şüpheli Davranış Tespiti. *International Periodical Of Recent Technologies In Applied Engineering*, 3(1), 28-43.
- Daş, R., Polat, B., & Tuna, G. (2019). Derin öğrenme ile resim ve videolarda nesnelerin tanınması ve takibi. *Fırat Üniversitesi Mühendislik Bilimleri Dergisi*, 31(2), 571-581.
- Izmirkarsiyakakadindogummerkezi.com-
<https://izmirkarsiyakakadindogummerkezi.com/down-sendromu-ne-siklikta-gorulur/> (Erişim Tarihi:26.08.2024).
- Keskenler, M. F., & Keskenler, E. F. (2017). Geçmişten Günümüze Yapay Sinir Ağları ve Tarihçesi. *Takvim-i Vekayi*, 5 (2), 8-18.
- Kılınç, Hatice, (2018), Derin Öğrenmeli Konvolüsyonel Sinir Ağları (Deep Learning Convolutional Neural Network) Kullanarak Fotoğraftan Trizomi 21(Down Sendromu) Tespiti
- Learned-Miller, E., Huang, G. B., RoyChowdhury, A., Li, H., & Hua, G. (2016). Labeled faces in the wild: A survey. *Advances in face detection and facial image analysis*, 189-248.
- LeCun, Y., Bengio, Y., & Hinton, G. (2015). Deep learning. *nature*, 521(7553), 436-444.-
<https://doi.org/10.1038/nature14539>.
- Qin, B., Liang, L., Wu, J., Quan, Q., Wang, Z., & Li, D. (2020). Automatic identification of down syndrome using facial images with deep convolutional neural network. *Diagnostics*, 10(7), 487.
- Raza, A., Munir, K., Almutairi, M. S., & Sehar, R. (2024). Novel transfer learning based deep features for diagnosis of down syndrome in children using facial images. *IEEE Access*.

- Salur, M. U., Aydın, İ., & Karaköse, M. (2019). gömülü derin öğrenme ile tehdit içeren nesnelerin gerçek zamanda tespiti. *Dicle Üniversitesi Mühendislik Fakültesi Mühendislik Dergisi*, 10(2), 497-509.
- Tang, J., Han, J., Xue, J., Zhen, L., Yang, X., Pan, M., ... & Zhang, Y. (2023). A Deep-Learning-Based Method Can Detect Both Common and Rare Genetic Disorders in Fetal Ultrasound. *Biomedicines* 2023, 11, 1756.
- Thomas, M. C., & Arjunan, S. P. (2022). Deep learning measurement model to segment the nuchal translucency region for the early identification of down syndrome. *Measurement Science Review*, 22(4), 187-192.
- Toğaçar, M., & Ergen, B. (2019). Biyomedikal görüntülerde derin öğrenme ile mevcut yöntemlerin kıyaslanması. *Fırat Üniversitesi Mühendislik Bilimleri Dergisi*, 31(1), 109-121.
- Wikipedia-https://tr.wikipedia.org/wiki/Down_sendromu, (Erişim Tarihi:26.08.2024).
- Yekdast, R. (2019). Ultrason görüntüleri ve derin öğrenme sinir ağlarını kullanarak fetüslerde Down sendromu tespitine yönelik akıllı bir yöntem. *Tıbbi Görüntüleme ve Sağlık Bilişimi Dergisi*, 9 (3).

ÖZGEÇMİŞ

KİŞİSEL BİLGİLER

Adı Soyadı : Evin ORTAÇ
Uyruğu : T.C.

EĞİTİM

Derece	Adı	Bitirme Yılı
Üniversite	Van Yüzüncü Yıl Üniversitesi	2014
Yüksek Lisans	Batman Üniversitesi	2022- Devam ediyor

İŞ DENEYİMLERİ

Kurum	Görevi	Yıl
Duracak Ortaokulu	Bilişim Teknolojileri Öğretmenliği	2015
İkiköprü Ortaokulu	Bilişim Teknolojileri Öğretmenliği	2016
Atatürk Ortaokulu	Bilişim Teknolojileri Öğretmenliği	2022

UZMANLIK ALANI

Bilişim Teknolojileri, Robotik ve Kodlama

YABANCI DİLLER

İngilizce-Orta

YAYINLAR