

**UNIVERSIDAD DE LAS CIENCIAS INFORMÁTICAS  
DIRECCIÓN DE FORMACIÓN POSGRADUADA**



**“Sistema de apoyo al diagnóstico a distancia de  
enfermedades genéticas basado en mapas  
cognitivos difusos.”**

Trabajo final presentado en opción al título de  
Máster en Informática Aplicada

**Autora:** Ing. Yadira Barroso Rodríguez

**Tutores:** MsC. Maikel Yelandi Leyva Vázquez  
Dra.C. Estela Morales Peralta

*La Habana, Diciembre de 2012.*

*“Año 54 de la Revolución”*

## **DECLARACIÓN JURADA DE AUTORÍA**

Declaro por este medio que yo, Yadira Barroso Rodríguez, con carné de identidad 84120820811, soy la autora principal del trabajo final de maestría “Sistema de apoyo al diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas basado en mapas cognitivos difusos”, desarrollada como parte de la Maestría en Informática Aplicada y que autorizo a la Universidad de las Ciencias Informáticas a hacer uso de la misma en su beneficio, así como los derechos patrimoniales con carácter exclusivo.

Y para que así conste firmo la presente declaración jurada de autoría en La Habana a los \_\_\_\_ días del mes de \_\_\_\_\_ del año \_\_\_\_\_.

---

Ing. Yadira Barroso Rodríguez

Firma del Autor

## RESUMEN

Las enfermedades genéticas comúnmente son enfermedades raras, por lo que emitir un diagnóstico certero en ocasiones puede ser una tarea compleja. La cantidad de traslados de los pacientes que asisten a una consulta genética, resultan en ocasiones no solo innecesarios sino perjudiciales para ellos, pues es indudable que el desarrollo y desempeño de aquellos que sufren de enfermedades de causa genética se obstaculiza cuando son sustraídos de su propio entorno. El especialista para la resolución de estos casos necesita del intercambio con otros que no siempre se encuentran ubicados en la misma área de salud, resultando difícil la comunicación entre ellos.

Para el apoyo al diagnóstico de casos de enfermedades genéticas se decidió desarrollar un sistema que permita coordinar y realizar las consultas a distancia entre los diferentes centros de genética del país aprovechando las potencialidades que brindan las técnicas y herramientas informáticas. Además se propone una medida de centralidad compuesta basada en operadores de agregación, permitiendo priorizar y reducir los síntomas más significativos de las enfermedades genéticas. Todo esto contribuye a elevar la calidad de los servicios que hoy presta la Red Nacional de Genética Médica permitiendo acercar los servicios especializados de salud a la población cubana y no la población a los servicios.

El sistema propuesto fue validado mediante los resultados de las pruebas realizadas a la herramienta alasMEDIGEN, la comparación de métodos para el análisis estático de MCD, el nivel de satisfacción de los usuarios, un estudio de caso y la comparación de escenarios.

Palabras claves: calidad de los servicios, diagnóstico a distancia, genética, mapas cognitivos difusos.

## **ABSTRACT**

Common genetic diseases are rare diseases, so giving an accurate diagnosis can sometimes be complex. The number of transfers of patients attending genetic counseling is sometimes not only unnecessary but harmful to them, because it is undeniable that the development and performance of those suffering from diseases of genetic cause is hindered when they are stolen from their own environment. The specialist for the resolution of these cases requires the exchange with others who are not always located in the same area of health, making it difficult the communication between them.

To support the diagnosis of genetic disease cases was decided to develop a system to coordinate and conduct remote consultations between the different centers of the country exploiting genetic potential offered techniques and tools. It also suggests a measure of composed centrality based on aggregation operators, allowing prioritize and reduce significant symptoms of genetic diseases. All this contributes to raising the quality of services currently provided by the National Network of Medical Genetics allowing specialized services closer to the Cuban population health and population services.

The proposed system was validated by the results of tests to alasMEDIGEN tool, comparison of methods for static analysis of MCD, the level of user's satisfaction, a case study and comparison of scenarios. Keywords: fuzzy cognitive maps, genetic, remote diagnostics, service quality.

Keywords: fuzzy cognitive maps, genetic, remote diagnostics, service quality.

## ÍNDICE

RESUMEN .....	3
INTRODUCCIÓN .....	7
CAPÍTULO 1. FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA .....	13
Introducción .....	13
1.1 El proceso de toma de decisiones en el diagnóstico médico. ....	13
1.2 La interacción entre los profesionales de la salud para la definición del diagnóstico médico. ....	14
1.3 La Telemedicina: una nueva forma de interacción. ....	15
1.4 Aplicación de la inteligencia artificial en el diagnóstico médico. ....	19
1.5 Sistemas que apoyan el diagnóstico de enfermedades genéticas. ....	26
Conclusiones .....	30
CAPÍTULO 2. SISTEMA PROPUESTO .....	31
Introducción .....	31
2.1 Características del sistema .....	31
2.2 Descripción de las actividades que componen el sistema .....	34
2.2.1 Realizar la solicitud para la discusión de un caso. ....	34
2.2.2 Autorizar las solicitudes de casos a discutir .....	35
2.2.3 Planificar la discusión de casos autorizados .....	36
2.2.4 Iniciar la discusión de un caso .....	36
2.2.5 Definir el diagnóstico. ....	37
2.2.6 Decidir la conducta a seguir con el caso. ....	38
2.2.7 Elaborar el informe final .....	38
2.3 Técnicas y herramientas de soporte al sistema .....	39
2.3.1 Mapas cognitivos difusos. ....	39
2.3.2 Herramienta para la modelación, simulación y análisis de mapas cognitivos difusos: FCM-Decision. ....	43
2.3.3 Sistema Informático de Genética Médica: alasMEDIGEN. ....	44
Conclusiones .....	49

CAPÍTULO 3. VALIDACIÓN DEL SISTEMA.....	50
Introducción.....	50
3.1 Resultados de las pruebas realizadas a la herramienta alasMEDIGEN .....	50
3.2 Evaluación y discusión del método planteado para el análisis estático del MCD. ....	52
3.3 Validación del nivel de satisfacción de los usuarios con el sistema.....	53
3.4 Estudio de caso.....	56
3.5 Comparación de escenarios.....	67
Conclusiones .....	68
CONCLUSIONES GENERALES .....	70
RECOMENDACIONES.....	71
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	72
ANEXOS .....	77

## INTRODUCCIÓN

La necesidad de tomar decisiones en un mundo cada vez más complejo y en continua transformación, puede llegar a ser muy desconcertante, por la imposibilidad de asimilar toda la información necesaria para adoptar la decisión más adecuada.

El proceso de toma de decisiones médicas es complejo, ya que, a menudo, los datos médicos y la información pueden ser imprecisos, contradictorios, ausentes o no fáciles de interpretar. Por lo tanto, el médico tiene que tener en cuenta una gran cantidad de datos e información de fuentes interdisciplinarias (datos de los pacientes, el examen de los médicos, la evaluación física, pruebas de laboratorio), para alcanzar la solución más adecuada. De ahí que seleccionar la representación correcta de la información relacionada con el paciente es un factor clave del éxito.

Los Mapas Cognitivos Difusos (MCD) resultan apropiados para describir objetos y situaciones imprecisas que mediante la representación de conocimiento y razonamiento aproximado se pretenden modelar (1). Fueron desarrollados por Kosko en 1984, como una variante de los Mapas Cognitivos al considerar la aplicación de la Lógica Difusa en la cuantificación difusa de los nodos que representan conceptos, los arcos que enlazan los nodos de una red mediante “grados de pertenencia” y los umbrales difusos usados como indicador de control para alterar el valor de los nodos. A través de estos elementos se expresa el “razonamiento casual” que se utiliza en escenarios de toma de decisiones (2), movimiento en entornos virtuales (3) y la representación de conocimiento (4). Actualmente son un campo abierto de investigación, desarrollo y aplicación en la toma de decisiones para el diagnóstico médico debido a que son:

- Interpretables por los expertos.
- Contribuyen a la gestión del conocimiento.
- Fáciles de construir a partir del conocimiento empírico de los expertos.
- Cuando existen pocos datos presentan ventajas para la calificación.

En los últimos años, dada la disminución de las enfermedades infectocontagiosas y nutricionales, han aumentado las de causa genética y con ellas también ha crecido la demanda de los servicios genéticos.

Con un programa dirigido a la formación de asesores genéticos y creación de servicios de genética se inaugura el 5 de agosto de 2003, a propuesta del Comandante en Jefe, el Centro Nacional de Genética Médica (CNGM) que tiene dentro de sus funciones principales las investigaciones básicas y aplicadas en el campo de la Genética Médica, la Inmunología, la Bioquímica y otras disciplinas afines dirigidas a la obtención de nuevos conocimientos, evaluación y desarrollo de nuevas tecnologías, productos y procedimientos de trabajo, con el fin de mejorar los niveles de salud de nuestro pueblo y disminuir el impacto de las enfermedades con implicación genética en el cuadro de la morbimortalidad del país y realizar aportes al desarrollo de estas ramas de las ciencias, teniendo en cuenta las potencialidades que se derivan de su integración (5).

A partir de este momento comienza una nueva y revolucionaria etapa en el desarrollo de la genética médica en nuestro país y su extensión a todas las áreas de salud con el objetivo de elevar la calidad de los servicios genéticos. La calidad es un concepto clave hoy día, existiendo múltiples definiciones de lo que se entiende por calidad de los servicios sanitarios, la Organización Mundial de la Salud la define como: un alto nivel de excelencia profesional, un uso eficiente de los recursos, un mínimo de riesgos para el paciente y un impacto final en la salud.

Uno de los problemas con la palabra calidad, aunque haya sido definida de la manera mencionada, es que todavía no queda del todo clara, y es que calidad significa algo diferente para cada persona: para un clínico, para un cirujano, para el paciente, para un genetista. Todas son consideraciones válidas, porque si la atención médica es de alta calidad o no, depende mucho del criterio de quien la analiza.

Por tanto, la calidad de los servicios genéticos, no se limita a un aspecto, sino que incluye las siguientes variables:

- Tiempo de resolución de un caso.
- Cantidad de casos atendidos.
- Cantidad de traslados de pacientes.
- Costos por concepto de transporte, gastos de viaje, combustible, alojamiento.
- Cantidad de especialistas incluidos en el proceso de diagnóstico.



Las enfermedades genéticas, aunque en su conjunto son abundantes, individualmente son raras, lo que hace difícil su identificación. El médico para el diagnóstico se basa en su conocimiento, la revisión de la literatura y el intercambio con otros especialistas. Si esta información no le es suficiente remite al paciente a niveles superiores que cuentan con mayor número de recursos y equipamiento médico, pero esta decisión que requiere de su traslado, constituye un proceso engorroso para los que presentan patologías que imposibilitan sus funciones motoras, y aquellas familias con problemas económicos.

Además estas enfermedades se consideran poco comunes, de difícil diagnóstico, están relacionadas con la conducta, poseen elementos subjetivos, existe sobrediagnóstico de las mismas, pueden ser mortales o provocar un debilitamiento crónico del paciente, no se manifiestan igual en cada individuo por lo que se les atribuye numerosos signos clínicos y que, debido a su escasa prevalencia, requieren esfuerzos combinados para tratarlas. Por lo cual se hace complejo un diagnóstico preciso solamente con la experiencia del genetista.

En el mundo existen aplicaciones que recogen el conocimiento de numerosos expertos en el área de enfermedades genéticas, las cuales disponen de una gran base de datos. Pero Cuba no puede hacer uso de estas, porque el software y sus actualizaciones requieren de grandes sumas de dinero y su volumen es completamente en inglés.

Por otra parte, debido a que las enfermedades genéticas tienen características especiales en otros familiares, es importante el estudio de varios miembros de la familia, resultando imprescindible en muchos casos la valoración integral en la propia área de salud del paciente.

Con el desarrollo de las tecnologías, se decidió usar el correo electrónico para la interacción entre los genetistas. Esta solución no cumplió las expectativas deseadas, debido a que las consultas se hacían de manera informal y no contaban con la información suficiente para proporcionarle al especialista la visión real de la situación del paciente. Además, muchas veces, el gran número de solicitudes saturaba el buzón de correo de los especialistas, imposibilitándolos de ofrecer la atención requerida a cada caso de acuerdo a su prioridad. Estas desventajas provocaron que dicha solución cayera en desuso, retomándose la remisión de los pacientes.

Por la situación planteada con anterioridad surge como *problema científico* ¿Cómo contribuir al diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas para mejorar la calidad de los servicios de salud en la Red Nacional de Genética Médica?

Para dar respuesta a esta interrogante se plantea como *objeto de estudio* el proceso de toma de decisión en el diagnóstico de las enfermedades genéticas, enmarcado en el *campo de acción* el proceso de toma de decisión en el diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas basado en mapas cognitivos difusos.

Para dar solución al *problema científico* se traza como *objetivo general* de esta investigación: Desarrollar un sistema de apoyo al diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas basado en mapas cognitivos difusos que permita mejorar la calidad de los servicios de salud en la Red Nacional de Genética Médica, siendo los *objetivos específicos*:

- Elaborar el marco teórico conceptual relacionado con la aplicación de mapas cognitivos difusos en el diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas.
- Desarrollar un sistema de apoyo al diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas basado en mapas cognitivos difusos.
- Validar el sistema propuesto.

Fue identificada como *hipótesis* para la presente investigación que el desarrollo de un sistema que utilice mapas cognitivos difusos para el apoyo al diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas, contribuirá a mejorar la calidad de los servicios de salud en la Red Nacional de Genética Médica.

Para poder cumplir los objetivos y lograr una solución adecuada a la situación problemática especificada se plantean las siguientes *tareas de investigación*:

- Análisis de los procesos llevados a cabo por los especialistas de la salud cubana para diagnosticar un caso.
- Estudio de las tendencias actuales de los sistemas de apoyo al diagnóstico a distancia de casos médicos.
- Desarrollo del sistema de apoyo al diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas basado en mapas cognitivos difusos.
- Selección de técnicas y herramientas que brindan soporte al sistema.
- Aplicación del sistema a la valoración de casos con patologías genéticas.

- Validación del sistema propuesto.

Los *métodos de investigación científica* a utilizar son los *métodos teóricos*:

Sistémico, utilizando el procedimiento análisis-síntesis para la identificación de los problemas asociados a la comunicación entre los especialistas genéticos en el momento de diagnosticar un caso y su impacto en estos a partir del estudio de la bibliografía.

Método histórico-lógico para la identificación de las tendencias en los sistemas informáticos que apoyan al diagnóstico médico de enfermedades genéticas e hipotético-deductivo para la deducción, de los elementos que deben integrar el sistema presentado, a partir de las tendencias identificadas y las desventajas de este tipo de sistemas.

Modelación, para la representación del sistema propuesto.

Y los *métodos empíricos*:

Observación y medición para la evaluación de los resultados de la aplicación del sistema planteado.

Como técnicas de recopilación de información se utilizó la entrevista, con el propósito de obtener información a través de cuestionarios verbales sobre el tema de investigación.

La *novedad científica* de la investigación se expresa en los aportes fundamentales siguientes:

- Un sistema de apoyo al diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas basado en mapas cognitivos difusos en la Red Nacional de Genética Médica Cubana.
- Integración de métricas fundamentadas en la teoría de grafos y creación de una medida de centralidad compuesta basada en operadores de agregación, permitiendo priorizar y reducir los síntomas más significativos de las enfermedades genéticas.

La *significación práctica* de la investigación es la siguiente:

- Conjunto de técnicas y herramientas para facilitar el diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas, contribuyendo a mejorar la calidad de los servicios genéticos.

**El documento está estructurado de la siguiente forma:**

Capítulo 1: Fundamentación teórica.

El presente capítulo brinda una descripción de algunos aspectos relacionados con la toma de decisiones en el diagnóstico de enfermedades genéticas y la necesidad de interactuar con otros especialistas. Además aborda la aplicación de las tecnologías de la información a la medicina como una vía de comunicación. Ofrece también una panorámica de los sistemas que apoyan al diagnóstico médico y la utilización de técnicas de inteligencia artificial en la medicina.

Capítulo 2: Sistema propuesto.

El capítulo describe el sistema propuesto para apoyar el diagnóstico a distancia de un caso que presente una enfermedad genética. Esta descripción se realiza a través de la especificación de las actividades, roles, técnicas y herramientas presentes en el mismo.

Capítulo 3: Validación del sistema propuesto.

En este capítulo se realiza una validación del sistema de apoyo al diagnóstico a distancia de un caso que presente una enfermedad genética, dicha validación se ha dividido en cinco partes fundamentales:

- Resultados de las pruebas realizadas a la herramienta alasMEDIGEN.
- Evaluación y discusión del método planteado para el análisis estático del MCD.
- Validación del nivel de satisfacción de los usuarios con el sistema.
- Estudio de caso.
- Comparación de escenarios.

Finalmente se presentan las **Conclusiones** y **Recomendaciones** derivadas de la investigación, las **Referencias bibliográficas**, así como los **Anexos** que apoyan la comprensión y dan información adicional sobre el trabajo realizado.

## **CAPÍTULO 1. FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA**

### **Introducción**

El presente capítulo brinda una descripción de algunos aspectos relacionados con la toma de decisiones en el diagnóstico de enfermedades genéticas y la necesidad de interactuar con otros especialistas. Además aborda la aplicación de las tecnologías de la información a la medicina como una vía de comunicación. Ofrece también una panorámica de los sistemas que apoyan al diagnóstico médico y la utilización de técnicas de inteligencia artificial en la medicina.

#### **1.1 El proceso de toma de decisiones en el diagnóstico médico.**

La toma de decisiones es un proceso en el que el individuo elige entre 2 ó más opciones. En otras palabras, es el proceso de identificación y selección de la acción adecuada para la solución de un problema específico (6).

En general la actividad relacionada con la toma de decisiones es una actividad dinámica y práctica, que no se domina solamente a partir del conocimiento adquirido, sino de su aplicación en la ejecución de las tareas profesionales; por ello, se encuentra ligada a la acumulación de experiencias.

Si se considera a la decisión como el proceso intelectual que lleva a una elección entre varias posibilidades y que es común a varias situaciones, la solución de los problemas de salud de un individuo puede ser considerado como un proceso continuo de toma de decisiones médicas, de las cuales depende definitivamente, el éxito o el fracaso de la gestión que se realiza (7).

La toma de decisiones, como proceso, posee una lógica de ejecución que transita por los siguientes pasos o etapas (8):

1. Definición del problema.
2. Desarrollo de opciones de solución.
3. Evaluación de las opciones y selección de la mejor.
4. Implementación y seguimiento de la decisión.

Según la teoría sobre la toma de decisiones, al comparar opciones para la solución de un problema deben ser considerados diversos factores, cuantitativos o

cualitativos, algunos de los cuales pueden haber sido definidos con antelación, o deben ser establecidos justo en el momento de tomar una decisión. (8)

A partir de estos planteamientos se hace evidente la importancia del proceso de toma de decisiones en el diagnóstico médico.

## **1.2 La interacción entre los profesionales de la salud para la definición del diagnóstico médico.**

En la actualidad la práctica de la medicina impone cada vez más a los especialistas la interacción con sus colegas y con profesionales de otras disciplinas, para diagnosticar enfermedades complejas o poco frecuentes. Existen diversas formas de interacción entre los profesionales de la salud: la consulta, que es el pedido de opinión a un colega sobre un aspecto determinado de un caso, donde el médico que atiende al paciente desde el inicio, no pierde durante la misma la responsabilidad de su cuidado, resultando ideal que se especifique el motivo por el que se hace y qué es lo que se espera de la misma, lo cual ayuda tanto al que la pide como al que la evacúa. La consulta puede estar apoyada sobre imágenes, resultados de laboratorio o descripciones de la situación sintomática del paciente; sin embargo, no siempre es posible su aplicación, al necesitarse en ocasiones aspectos vinculados con el examen físico, por lo cual es el paciente el que debe concurrir a la consulta del otro especialista. Por su parte la referencia (también llamada derivación), es el traslado de un paciente a otro lugar para que reciba cuidados que no puedan ser brindados en su lugar de origen. La responsabilidad de la atención mientras está en el lugar de derivación queda a cargo del médico e institución que recibe al paciente. La contrarreferencia en cambio, es la devolución del paciente al lugar de origen (9). El tipo de comunicación que nos ocupa es la consulta, pues busca evitar en todo momento el traslado del paciente, sin que por esto deje de contar con una atención especializada y acorde a sus necesidades.

En muchas ocasiones no resulta una tarea fácil obtener un diagnóstico certero, es una situación condicionada por muchos factores como: la experiencia del profesional de la salud; el sistema de salud del que se trate; la existencia de recursos tecnológicos complementarios; la atención adecuada al paciente por parte del profesional; las condiciones de vida del paciente; las condiciones sanitarias en las que se desenvuelva el centro que está brindando los servicios de salud; y la naturaleza de la enfermedad.

Conociéndose que en el mundo existen más de 5 000 enfermedades consideradas raras, o sea, que su incidencia en la población es menor de 5 por cada 10 000 personas, se calcula que un 80% de las enfermedades raras son genéticas (10), con una gran diversidad de manifestaciones dentro de cada una de ellas, incluso con expresiones de sintomatologías comunes en las primeras horas, y otras que requieren de cuidados complejos y atención especializada. Por lo que se dificulta para los propios médicos definir una enfermedad específica cuando analizan un paciente, debido a que varios signos casi nunca arrojan una sola enfermedad, sino varias. Estos genetistas son expertos en esta área, pero por sí solos es una fracción muy pequeña de conocimiento en la naturaleza de las enfermedades genéticas; porque en su estudio durante toda la carrera solo ven algunas pero no todas y les resulta difícil encontrar información actualizada sobre este tipo de patologías, además en esta área no son muchos los que abundan provocando escasez de personal capacitado.

En fin, disímiles aspectos que prácticamente obligan al especialista de la salud a compartir experiencias y conocimientos en la búsqueda de los aspectos necesarios, que le permitan ofrecer una atención sanitaria precisa y acorde a las exigencias que espera recibir el mayor implicado, el paciente, que en ocasiones pasa años de consulta en consulta hasta que un especialista confirma lo que le sucede.

Lo anterior, unido a que la comunicación puede ser necesaria entre especialistas que no siempre se encuentran en la misma área de salud, es decir, que pueden estar separados geográficamente por grandes distancias, y que la medicina utiliza para el establecimiento del diagnóstico a una determinada enfermedad, una combinación de datos e información que en su mayor parte es susceptible a ser configurada en soporte digital, se convierte la red, por la inmediatez que ofrece, en una herramienta muy atractiva y eficiente para enfrentar y resolver este tipo de problema.

### **1.3 La Telemedicina: una nueva forma de interacción.**

La idea de transmitir información a distancia con fines médicos data aproximadamente desde 1876 poco después de Alexander Graham Bell inventar el teléfono, en el que un médico fue consultado respecto a tratamientos e indicaciones por pacientes ubicados en zonas distantes (11). Luego en 1900 comenzaron en Australia los primeros intentos para desarrollar equipos para transmitir radiografías

a través del telégrafo. En la revista Radio News en 1924 aparece un artículo titulado "Doctor por Radio", el cual abarcó la portada y se describe el esquema de la circuitería necesaria para lograrlo. En 1950 científicos de la NASA (*National Aeronautics for Space Administration*) desarrollaron un sistema de asistencia médica, que les permitía monitorear los signos vitales de los astronautas que cumplían misiones espaciales. Después en 1951 se realiza la primera demostración que abarca varios estados de los Estados Unidos, usando líneas dedicadas y estudios de televisión. A fin de evitar las altas dosis de radiación que incidían en las fluoroscopías en 1955 el Dr. Albert Jutras realiza teleradiología en un hospital de Montreal, y más tarde se consiguen transmitir, por primera vez, imágenes radiológicas a través de la línea telefónica. En 1959 se consiguen transmitir, por primera vez, imágenes radiológicas a través de la línea telefónica, en este mismo año en Nebraska, Cecil Wittson comienza sus primeros cursos de Teleeducación y Telesiquiatría, entre su Hospital y el del Estado, en Norfolk, Virginia, a 180 km de distancia. En 1972 inicia el STARPAHC, programa de asistencia médica para nativos de Papago, Arizona, donde se realizó electrocardiografía y radiología, y se transmitió por medio de microondas. Más tarde se realiza en 1986, en Noruega, la Primera Videoconferencia entre Médicos. En 1991 en la Cátedra UNESCO de Telemedicina, Catai, se realiza la primera cuantificación de ADN a distancia en el mundo, aplicado al análisis de imagen de factores pronósticos en el cáncer de mama. En el 2001 un doctor, en New York, elimina la vesícula enferma de un paciente de 68 años en Estrasburgo, Francia, por medio de un brazo robot. Se observa el vínculo de la Telemedicina con incipientes avances de la Robótica y en el 2003 comienza el proyecto de Telemedicina en la Antártica (Proyecto Argonauta), dirigido por la Universidad de Chile (12).

Desde hace más de 50 años se ha explorado cómo obtener provecho de la informática y las telecomunicaciones en el campo sanitario. Así se ha conformado el contenido de la Telemedicina y definida en 1998 por la Organización Mundial de la Salud como:

“El suministro de servicios de atención sanitaria en los que la distancia constituye un factor crítico, por profesionales que apelan a tecnologías de la información y de la comunicación con objeto de intercambiar datos para hacer diagnósticos, preconizar tratamiento y prevenir enfermedades y heridas, así como para la formación permanente de los profesionales de atención de salud y en actividades



de investigación y de evaluación, con el fin de mejorar la salud de las personas y de las comunidades en que viven”.

Actualmente existe un reconocimiento generalizado que mediante la adopción y el uso de tecnologías apropiadas, la Telemedicina puede propiciar nuevas formas de interacción entre el personal de la atención médica, proporcionando un acceso rápido, sencillo, flexible y colaborativo a los profesionales de la salud para beneficio de la población.

Así, la Telemedicina es tanto una herramienta como un procedimiento. Es una herramienta porque su desarrollo depende del avance tecnológico y nos permite ofrecer servicios médicos a distancia, pero también es una manera de desarrollar nuevos procedimientos diagnósticos y terapéuticos. Por un lado, facilita efectuar valoraciones de casos a distancia en conjunto con médicos especialistas hasta los sitios más remotos en tiempo real o diferido; y por otro permite también mantener al personal actualizado al llevar capacitación hasta su lugar de trabajo.

A pesar de que en ocasiones la implantación de la Telemedicina puede resultar costosa, generar problemas éticos y médico-legales sobre la confidencialidad de los datos y la responsabilidad en casos de reclamación por errores debido a interferencias o deficiencias técnicas, así como de la posible resistencia del personal médico y paramédico a utilizar nuevas tecnologías que no dominan, son notables las ventajas que se pueden lograr con su uso. En el caso de los pacientes, contribuiría a mejorar la rapidez de los diagnósticos y el tratamiento, recibiendo la atención en centros de salud distantes sin necesidad de ser trasladados, lo cual conllevaría a una reducción en los costos por concepto de transporte, gastos de viaje, combustible y del tiempo en que recibe los beneficios de la atención sanitaria, estando además más cerca de sus familiares. Los médicos podrían consultar con otros especialistas sin tener que desplazarse por este motivo, mejorando así la cooperación entre la atención primaria y la especialidad, pudiendo recibir formación y capacitación a distancia, así como intercambiar información y producciones científicas.

Entre las aplicaciones asistenciales que incluye la Telemedicina se encuentran:

- Telecontrol: consiste en el manejo de instrumental remoto usando para ello una red de ordenadores (13).

- Teleconsulta: es la interacción compartida de imágenes e información médica en el que el diagnóstico primario es realizado por el doctor en la locación del paciente. El propósito de la Teleconsulta es proveer una segunda opinión por un especialista remoto para confirmar el diagnóstico o para ayudar al médico local a llegar a un diagnóstico correcto (14).
- Telecirugía: en la que el cirujano gobierna a distancia el desarrollo de la intervención quirúrgica, disponiendo de las imágenes en tiempo real, comunicación de audio y conexión con otro cirujano a quien asesora, o bien con los brazos de un robot a través del cual controla los movimientos de la cámara o el instrumental en el quirófano (15).
- Telerradiología: para la obtención de la opinión de un especialista por la transmisión digital de imágenes radiológicas a un radiólogo a cualquier lugar, a menudo a un hospital (16).
- Telediagnóstico: es la interacción de imágenes e informe médico en que el diagnóstico primario es hecho por un doctor en la locación remota del paciente (14).
- Telemonitorización: servicios basados en la utilización de equipos electrónicos diseñados para la toma de datos de las señales vitales de pacientes, que están dirigidos a aquellos que presenten necesidades de control continuo de algún tipo de señales vitales, o a los que estén en su hogar tras una operación que requiera de continua monitorización durante un intervalo de tiempo posterior a la operación (17).
- Televigilancia: utilizado en el caso de pacientes que viven solos o pasan varias horas al día sin compañía y que padecen de enfermedades de aparición repentina, como epilepsia, HTA, cardiopatías, para informar al centro en caso de urgencias (18).

Dentro del conjunto de aplicaciones asistenciales que comprende la Telemedicina, es la Teleconsulta la encargada de dirigir la interacción entre especialistas para proveer una segunda opinión, pudiendo incluir relaciones de comunicación en varios sentidos: la relación paciente-médico, donde este último puede realizar el diagnóstico, indicar el tratamiento y ocuparse del seguimiento de un paciente a distancia; la relación médico-médico, donde en caso de requerirse una atención más especializada del paciente y para evitar su traslado, el médico a cargo del caso envía la información necesaria a un colega o especialista, evitando su traslado, en busca de un diagnóstico certero y un tratamiento y seguimiento efectivos; y

paciente-sistema experto o médico-sistema experto, con usos que van desde la prevención de un suicidio y respuestas sobre sexualidad, hasta la obtención de posibles diagnósticos a través de la entrada del cuadro sintomatológico. De estas prácticas, dada la problemática planteada, se requiere de un medio para la interacción médico-médico, para lo cual puede resultar necesario el intercambio de imágenes, textos, sonidos o videos entre los especialistas. Mediante el uso del teléfono, la audioconferencia, videoconferencia o el chat, los profesionales de la salud pueden consultarse en tiempo real. También puede realizarse en tiempo diferido recurriendo a técnicas de almacenamiento y retransmisión, como el caso del correo electrónico y las listas de discusión.

La Teleconsulta puede realizarse de manera tal que el especialista o los especialistas implicados en la asesoría del caso, vayan recibiendo durante el transcurso de la misma la información que les ayuda a conocerla situación del paciente para arribar a una conclusión, de acuerdo a la progresiva necesidad de datos para la valoración, acorde a la naturaleza del caso, para desentrañar determinadas situaciones del padecimiento del paciente. También pudiera realizarse un estudio basado en la experiencia de aplicaciones anteriores, que propiciará el conocimiento de cuál es la información imprescindible, de acuerdo a la rama de que se trate, para resolver cualquier caso que pueda discutirse a través del uso de la misma.

El empleo del correo electrónico para realizar Teleconsultas asincrónicas entre especialistas por el Centro Nacional de Genética, y la experiencia alcanzada por sus profesionales en la atención especializada a los pacientes, hace posible que cuenten con los elementos necesarios para la elaboración de un sistema que contenga los aspectos fundamentales para que los especialistas tengan en principio el conjunto de los elementos necesarios para valorar, y enfrentar la resolución de cualquier caso de esta rama.

#### **1.4 Aplicación de la inteligencia artificial en el diagnóstico médico.**

En la actualidad las computadoras son utilizadas en muchas áreas de aplicación, y por tanto, las ciencias de la computación han tenido un avance significativo en la resolución de problemas de nuestro entorno, una de las formas de solucionar estos problemas es mediante la Inteligencia Artificial (IA).

La IA es un término que ha generado muchas polémicas desde hace varias décadas, pero la mayoría de los autores coinciden en que es, en esencia, lograr que una máquina tenga inteligencia propia, es decir: “La IA es una de las áreas más fascinantes y con más retos de las ciencias de la Computación ya que ha tomado a la inteligencia como la característica universalmente aceptada para diferenciar a los humanos de otras criaturas ya sean vivas o inanimadas, para construir programas o computadoras inteligentes” (19).

Esta es una de las definiciones más completa que ilustra este término, pero no es la única, para otros autores, la IA es el estudio de cómo hacer que los ordenadores hagan cosas que, en estos momentos, hace mejor el hombre (20). Para otros, la IA es una ciencia que intenta la creación de programas para máquinas que imiten el comportamiento y la comprensión humana, que sea capaz de aprender, reconocer y pensar (21).

Pero sea cual sea el concepto, la IA está orientada a conseguir que las máquinas realicen trabajos donde se aplique la inteligencia, el razonamiento y el conocimiento de un ser humano.

La IA posee técnicas que han sido explotadas en la solución de problemas de ayuda a la toma de decisiones en el diagnóstico y tratamiento de pacientes por sus potencialidades. Mediante estas técnicas lo que se pretende es emular la capacidad del ser humano al enfrentarse a una toma de decisión, imitando tanto su aprendizaje como la manera de llegar a una decisión basándose en sus conocimientos; características que son las bases fundamentales para el diagnóstico y el tratamiento.

A mediados de los 70, las comunidades científicas de la medicina y de la ciencia de la computación vieron crecer su interés hacia este campo científico emergente.

La importancia de la IA en las aplicaciones de la medicina ha sido realmente notable, hasta el extremo de que esas aplicaciones tienen nombre propio: AIM, acrónimo de *Artificial Intelligence in Medicine* que, desde hace 15 años, ha evolucionado como una activa y creciente disciplina.

Aunque las primeras aplicaciones de la AIM han sido sobre todo el diagnóstico y el tratamiento, han emergido con mayor fuerza otras aplicaciones de la IA en el sector

médico y farmacéutico: administración óptima de recursos, planificación de personal, previsión de necesidades, ayuda a los análisis de química orgánica y gestión de la información científica, que en ocasiones han aportado más rentabilidad que los problemas de diagnóstico mencionados.

En el campo del diagnóstico y tratamiento, la IA cuenta con importantes realizaciones: MYCIN 1976, en Stanford, sobre enfermedades infecciosas; CASNET 1979, en Rutgers, sobre oftalmología; INTERNIST 1980, en Pitsburg, sobre medicina interna; PIP 1971, en MIT, sobre afecciones renales; AI/RHEUM 1983, en la Universidad de Missouri, sobre el diagnóstico en reumatología, SPE 1983; en Rutgers, para interpretar los resultados de electroforesis de las proteínas del suero producidas por instrumentos de análisis; TIA 1984, en la Universidad de Maryland, sobre terapia de ataques isquémicos (22).

La aplicación de técnicas computacionales inteligentes que permitan hacer disponible, en tiempo real, la experiencia acumulada de situaciones similares y su síntesis, como apoyo a la decisión clínica permiten que sistemas de esta naturaleza pueden entonces ser de gran utilidad no solamente para médicos con experiencia sino también para aquellos con poca o ninguna práctica en el área, y eventualmente se pueden constituir también en valiosas herramientas de enseñanza.

En las ciencias de la computación se han ideado un número de representaciones para estructurar la información. Particularmente en el campo de la IA, la solución de problemas puede ser simplificada con una elección apropiada de representación del conocimiento.

La representación del conocimiento es un esquema o dispositivo utilizado para capturar los elementos esenciales del dominio del problema. Es un área de la IA cuyo objetivo fundamental es formalizar y organizar dicho conocimiento. Algunos problemas son más fáciles de resolver al representar el conocimiento de un modo determinado.

Dentro de las técnicas de representación del conocimiento se encuentran:

- Lógica proposicional.
- Lógica de predicados.
- Reglas de producción

- Redes asociativas
- Marcos y Guiones
- Representación orientada a objetos
- Mapas Cognitivos Difusos (MCD)

La representación del conocimiento permite capturar y formalizar el conocimiento para su posterior utilización en modelos computacionales, hay herramientas para ello y experiencia en otros campos que es preciso introducir en la medicina, donde todavía hay amplias zonas en las que el conocimiento o no se expresa formalmente, o no se ha estandarizado, o incluso no se ha buscado las evidencias que lo apoyen.

La comunidad científica ha desarrollado mecanismos de representación, tecnologías y herramientas que apoyan y facilitan la toma de decisiones, en gran parte por las facilidades para la integración desde datos y conocimiento de diferentes registros, desde las guías de práctica clínica hasta las grandes bases de datos sobre las que se puede hacer minería de datos y medicina basada en la evidencia.

Estas técnicas tienen que manejar alto grado de incertidumbre, la integración de evidencias subjetivas y permitir la representación causal del conocimiento, además los modelos deben ser interpretados por los médicos y conocer de modo transparente el conocimiento formalizado en el modelo.

Dentro de las técnicas mencionadas los MCD es la mejor para cumplir con las características planteadas pues proveen esquemas más realistas para la representación del conocimiento entre los que se encuentran la posibilidad de representar *feedback*, la representación del tiempo, la vaguedad y la ambigüedad. En los MCD las relaciones causales entre los nodos son valores borrosos. Con la utilización de estos se obtienen además los beneficios de modelado visual, la simulación y la predicción (23).

Los MCD son modelos borrosos con retroalimentación para representar causalidad. Combinan herramientas teóricas de los mapas cognitivos, la lógica difusa, las redes neuronales, las redes semánticas, los sistemas expertos, y los sistemas dinámicos no lineales (24).

Los MDC fueron ideados por Kosko (25) como una extensión de los mapas cognitivos (26). Su aplicación resulta recomendable para los dominios donde los conceptos y las relaciones son fundamentalmente difusos entre los cuales podemos destacar la toma de decisiones en la medicina (27), análisis de los fallos en la calidad del agua (28), formulación de la estrategia financiera (29) y la visión artificial (30). Se han propuesto extensiones para su aplicación en el campo de las decisiones multicriterio denominándolo Mapas de Decisión Difusos (31).

Esta técnica permite modelar sistemas de retroalimentación con grados difusos de causalidad comprendidos en el intervalo  $[0,1]$ . Para ello, primero hay que tener un diagrama del sistema mostrando las suposiciones iniciales del modelo. En el diagrama, cada nodo representa un conjunto difuso o evento que ocurre en algún grado. Los nodos son conceptos causales y pueden modelar eventos, acciones, valores, metas o procesos (32).

El proceso de construir un MCD de un sistema (33) puede ser dividido en tres etapas:

1. Escoger los conceptos variables.
2. Determinar los arcos que muestran las relaciones entre los conceptos.
3. Asignar apropiadamente signos y la intensidad lingüística para describir las relaciones.

La selección de los conceptos variables es un proceso de dos fases (33):

1. Identificar las variables potencialmente relevantes.
2. Limitar la lista de variables para definir el alcance del problema.

En los MCD existen tres posibles tipos de relaciones causales entre conceptos:

- $W_{ij} > 0$ , indica una causalidad positiva entre los conceptos  $C_i$  y  $C_j$ . Es decir, el incremento (disminución) en el valor de  $C_i$  lleva al incremento (disminución) en el valor de  $C_j$ .
- $W_{ij} < 0$ , indica una causalidad negativa entre los conceptos  $C_i$  y  $C_j$ . Es decir, el incremento (disminución) en el valor de  $C_i$  lleva la disminución (incremento) en el valor de  $C_j$ .
- $W_{ij} = 0$ , indica la no existencia de relación entre  $C_i$  y  $C_j$ .

Un MCD puede ser representado a través de un dígrafo en el cual los nodos representan conceptos y los arcos indican relación causal. La intensidad de la relación causal es representada mediante valores difusos (34). La matriz de adyacencia es obtenida a partir de estos valores asignados a los arcos. Esta puede ser escrita como:

$$\begin{bmatrix} \dots & \dots & \dots \\ \dots & w_{ij} & \dots \\ \dots & \dots & \dots \end{bmatrix}$$

Los valores de los conceptos son calculados en cada paso de la simulación, calculando la influencia de los conceptos interconectados al concepto específico de acuerdo a la siguiente regla de cálculo:

$$A_i^{(K+1)} = f \left( A_i^{(K)} + \sum_{i=1, i \neq j}^n A_i^{(K)} \cdot W_{ij} \right) \quad (1)$$

De acuerdo al vector el MCD convergerá a (Figura 1):

1. Un estado fijo (un atractor punto fijo), en el cual algunos conceptos son activos y otros no lo están.
2. Un ciclo límite es alcanzado.
3. Un estado atractor caótico en vez de estabilizarse.

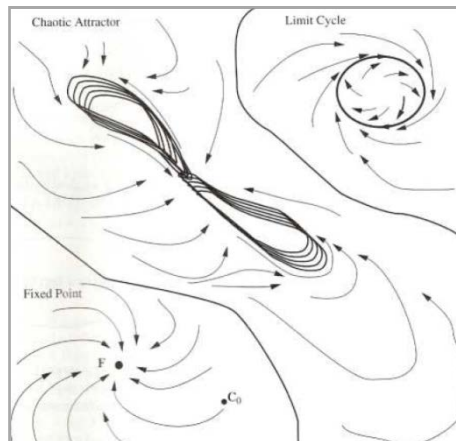


Figura 1. Representación bidimensional del punto fijo, ciclo de límite y atractor caótico (35).

La utilidad de los tres diferentes tipos de resultado depende de los objetivos del usuario. Un estado fijo puede proveer correctas respuestas a la pregunta causal “que pasa si”. Un estado de equilibrio puede ser usado para predecir un estado futuro del sistema a ser modelado por el MCD para un particular estado inicial. Un



ciclo límite provee su utilidad con un comportamiento determinante de una situación de la vida real a ser modelada. Esto permite la predicción de un ciclo de eventos que el sistema encontrará él solo, dándole un estado inicial y una relación causal.

Los MCD son un poderoso vehículo de representación del conocimiento y la inferencia causal. Un MCD es una metodología de modelado y simulación que describe una representación conceptual abstracta de cualquier sistema.

La centralidad de un nodo en MCD, llamado también la importancia de un nodo, se considera el índice más importante de todos los índices de teoría de grafos que se aplican a los MCD ayudando a los tomadores de decisiones en el análisis de sus modelos. Pocas investigaciones se han ocupado de la centralidad de los nodos en un MCD utilizando solo la medida de centralidad de grado, esta medida solo representa las conexiones directas del nodo. Aunque el índice de centralidad de grado se considera una medida importante en la determinación de la centralidad de un nodo, no es suficiente y tiene deficiencias significativas, y hace caso omiso de la importancia de las conexiones indirectas, el papel de la posición del nodo y el flujo de información a través de ese nodo, es decir, cómo un nodo se encuentra cerca de otros nodos y cómo el nodo contribuye al flujo de información a través de dicho nodo. (36)

En el caso de la determinación de los nodos más importantes se utilizan solamente un conjunto reducido de métricas de centralidad (37), no reportándose en la bibliografía estudiada la utilización de otras medidas basada en la teoría de grafos ni la creación de indicadores compuestos. En el presente documento se determinan los nodos centrales de un grafo dirigido con las medidas de centralidad: de grado, intermediación, cercanía y por vector propio.

Recientemente, los MCD se han utilizado con éxito en el área de diagnóstico y decisión médica, en concreto, se han utilizado para modelar el complejo proceso de radioterapia, para el diagnóstico diferencial del trastorno específico del lenguaje y para el diagnóstico y caracterización para el grado del tumor.

### **1.5 Sistemas que apoyan el diagnóstico de enfermedades genéticas.**

En los últimos años ha proliferado en el mundo el empleo de servidores para la discusión a distancia de casos médicos, con carácter estrictamente electrónico, o combinados con consultas convencionales, a continuación algunos ejemplos.

- El proyecto Red de Teledismorfología de Chile.

La Red de Teledismorfología de Chile es un servicio de interconsulta genética en línea gratuita, conformado por 20 genetistas del país y ofrecido a los médicos de Chile que atiendan niños con cuadros malformativos y que no tengan un diagnóstico claro del mismo. El médico que solicite la interconsulta debe llenar una ficha, la cual debe acompañar de fotografías del paciente. Toda esta información debe enviarse vía Internet por e-mail. El Comité de Teledismorfología redirecciona a su grupo de médicos genetistas clínicos de apoyo la información, recepciona sus opiniones y envía una respuesta consenso al médico interconsultante en un plazo máximo de 72 horas (38).

Este proyecto exige que dentro de las fotos digitales que se le tomen al paciente existan algunas de cuerpo entero lo que no coincide con el código de ética definido por el CNGM que plantea que no se brindará información personal a través de la que se pueda revelar la identidad personal de los pacientes que son consultados. Esta herramienta no está disponible para la realización de discusiones a distancia para el diagnóstico de pacientes en escenarios reales.

- La Facultad de medicina de la Pontificia Universidad Católica de Chile.

Cuenta con una serie de aplicaciones de Telemedicina. Así se realizan reuniones clínicas a distancia con el Hospital Sótero del Río, que a través de videoconferencia permiten interactuar a médicos y estudiantes que se encuentran separados por 20 km, compartiendo casos clínicos, realizando clases. También se ha montado un sistema que permite la visualización de las imágenes de un microscopio remoto, realizándose diagnósticos a distancia. Un sistema similar, permite la visualización y diagnóstico a distancia de radiografías. Diariamente, especialistas situados en el Hospital Clínico de la UC, realizan el diagnóstico a distancia de ecografías obstétricas y ginecológicas efectuadas en el Centro de Diagnóstico, situado a 12 kilómetros (39).

Estas aplicaciones se limitan al empleo sólo de imágenes para el diagnóstico, lo que no es suficiente pues se pueden necesitar datos como los que están en la historia clínica del paciente. Su objetivo fundamental es de carácter docente.

Desde la mitad del siglo XX existen experiencias de desarrollo de sistemas que proporcionan a los doctores un apoyo en el diagnóstico de enfermedades genéticas en los pacientes, a continuación algunos ejemplos.

- OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)

Esta base de datos se inició en la década de 1960 por el Dr. Victor A. McKusick como un catálogo de rasgos mendelianos y trastornos, titulado *Mendelian Inheritance in Man* (MIM). Doce ediciones de libros de MIM fueron publicados entre 1966 y 1998. La versión en línea, OMIM, fue creado en 1985 por una colaboración entre la Biblioteca Nacional de Medicina y la *William H. Welch Medical Library* en Johns Hopkins. Se hizo generalmente disponible en el Internet a partir de 1987. En 1995, OMIM fue desarrollado para la World Wide Web por NCBI, el Centro Nacional de Información sobre Biotecnología.

OMIM es destinado a ser utilizado principalmente por los médicos y otros profesionales interesados en los trastornos genéticos, la investigación en genética, y por los estudiantes avanzados de la ciencia y la medicina. Si bien la base de datos OMIM es abierto al público, los usuarios que buscan información sobre una condición médica o genética personal es instado a consultar con un médico calificado para el diagnóstico y para obtener respuestas a preguntas personales (40).

- London Dysmorphology Database, London Neurogenetics Database & Dysmorphology Photo Library on CD-ROM

Publicado por primera vez, en 1990, como la base de datos de Dismorfología de Londres. La 3ra edición incluye la base de datos de Neurogenética de Londres y una biblioteca de más de 20 000 fotos mostrándose las principales características de los síndromes dismórficos. El Dr. Michael Baraitser y el Prof. Robin Winter han incluido más de 4 700 síndromes que no tienen origen cromosómico en la base de datos de dismorfología y cerca de 4 250 trastornos neurológicos en la base de datos neurogenética (41).

Estos sistemas pueden ser consultados por personas que no son especialistas, con solo el acceso a internet para evacuar sus dudas o curiosidades, pero una evaluación certera solo puede ser obtenida por genetistas, que cobran por sus servicios y numerosos pacientes se ven limitados a la hora de pagar una gran suma de dinero por la requerida atención. En Cuba todos los ciudadanos tenemos derecho a una salud gratuita, lo que por el bloqueo económico que el gobierno estadounidense ha impuesto por más de 50 años a Cuba, la internet es limitada y concentrada en los centros estatales, ya que Cuba no puede conectarse a la red a la velocidad que desea, pues sólo puede hacerlo a través de una conexión satelital cara y lenta. Por este motivo a los cubanos se les dificulta consultar éstas grandes bases de datos, que en su totalidad están en inglés y hacen difícil su comprensión. Además estas bases de datos cuestan aproximadamente €3 150,00.

Nuestro país no ha estado exento de esta práctica y, desde la década del 70, ha experimentado en la transmisión de señales, a través del teléfono o radio, con la finalidad de buscar mayor calidad del diagnóstico, mediante consulta de segunda opinión, y brindar así un cuidado conveniente a su población. Por ende, se ha venido laborando sistemáticamente en diferentes alternativas acordes con el desarrollo mundial.

Entre las líneas de la Telemedicina, que se han trabajado fuertemente en Cuba, está la relativa al telediagnóstico y, dentro de este, la correspondiente a la imagenología y la telepatología. Estos han sido temas de especial importancia, en los que han participado prestigiosos profesionales de las ciencias.

A partir de 1998, se decide por el Ministerio de Salud Pública abordar, de conjunto con el grupo de la electrónica del SIME, la implementación de una Red de Telediagnóstico para el Sistema Nacional de Salud, soportada en la Red Telemática de la Salud, INFOMED, que brinda el soporte necesario de telecomunicaciones para el tráfico de la información, a partir de los Sistemas PATRIS y REX, producidos por EICISOFT. Se inicia, en una primera etapa, en ocho hospitales Clínico-Quirúrgicos y Pediátricos de subordinación provincial, un Hospital Especializado y un Instituto de Investigación y Desarrollo de subordinación nacional. En la Convención y Feria Informática, realizada en Cuba, en febrero de 2009, el Comandante de la Revolución y Ministro de la Informática y las Comunicaciones (MIC), Ramiro Valdés Menéndez, expresó: “Hoy, el gobierno cubano trabaja en el fortalecimiento de la infraestructura de las telecomunicaciones

para el tráfico de voz, datos e imágenes, para romper el tránsito exclusivo a través de satélites, al que obligan las acciones de bloqueo económico y comercial impuesto por el gobierno de los Estados Unidos durante casi medio siglo” (12). Todo esto es un avance indudable que posibilitará fortalecer el trabajo para la introducción y explotación de la Telemedicina en el país.

Aún cuando en nuestro país existen antecedentes en otras ramas, en la genética médica no existe un gran avance en su implementación, ni se encuentra muy expandido su empleo. Al no encontrarse un proceso apoyado con o sin técnicas y herramientas que cumpla con los requisitos especificados y que a su vez permita su uso, se requiere de la confección de un sistema para resolver los problemas actuales del CNGM y para la mejora de la calidad de los servicios genéticos en los niveles primario, secundario y terciario de salud.

En la bibliografía consultada, no se observa una solución que integre la valoración a distancia de casos entre genetistas con técnicas inteligentes que apoye el diagnóstico de enfermedades genéticas, aunque es necesario afirmar que las soluciones existentes son muy específicas en cuanto al alcance que poseen en el campo para las cuales se desarrollaron, o gestionan solamente los datos de las discusiones a distancia, o se especializan para brindar una segunda opinión al médico, pero no con un enfoque integral que incluya a ambas. Además las herramientas estudiadas no aprovechan las potencialidades de la interacción entre varias personas por lo que no permiten la retroalimentación del resultado de esa comunicación.

La Teleconsulta tiene un importante rol al contribuir con la incorporación de mejores prácticas y medicina basada en evidencias, de esta forma habría un mayor acceso de las unidades médicas locales a servicios de especialidad reduciéndose el tiempo de espera para consultas de este tipo. También existiría un ahorro de recursos al manejar casos a distancia y en gastos de traslado para pacientes y familiares. Del mismo modo se centralizaría en un solo sitio varias terminales de atención médica, optimizando el trabajo de los especialistas. Además si le integramos la utilización de los MCD ello facilitaría una mayor rapidez en el diagnóstico de las enfermedades genéticas pues en esta rama de la salud muchas veces el conocimiento se encuentra por descubrir, de carácter incierto, ambiguo, redundante y altamente soportado por el lenguaje natural, siendo importante destacar que muchas de esas enfermedades tienen escasa prevalencia en la población.

Las bondades que nos proporciona la Teleconsulta unido a las ventajas de los MCD permitirían obtener una mayor calidad de los servicios genéticos, así como una educación médica y capacitación del personal de salud a distancia.

### **Conclusiones**

- La aplicación de técnicas computacionales inteligentes como apoyo a la decisión clínica permiten que sistemas de esta naturaleza puedan ser de gran utilidad tanto para médicos con experiencia como para aquellos con poca o ninguna práctica en el área.
- En la Genética Médica cubana no existe un gran avance en el empleo de técnicas y herramientas informáticas que apoyen el diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas.
- La utilización de los MCD facilitaría la representación del conocimiento en el campo de la genética médica.

De lo anterior se deduce la necesidad de la elaboración de un sistema que contenga los aspectos fundamentales para que los especialistas posean en principio el conjunto de los elementos necesarios para valorar, y enfrentar la resolución de cualquier caso de esta rama.

## **CAPÍTULO 2. SISTEMA PROPUESTO**

### **Introducción**

El capítulo describe el sistema propuesto para apoyar el diagnóstico a distancia de un caso que presente una enfermedad genética. Esta descripción se realiza a través de la especificación de las actividades, roles, técnicas y herramientas presentes en el mismo.

### **2.1 Características del sistema**

Whitten, Bentley y Dittman definen un sistema de información como el conjunto de personas, datos, procesos y tecnología de la información que interactúan para recoger, procesar, almacenar y proveer la información necesaria para el correcto funcionamiento de la organización (42).

En correspondencia a esta definición se propone un sistema de apoyo al diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas basado en mapas cognitivos difusos teniendo como premisas:

- La primera vez que un especialista desea realizar una solicitud de un caso debe aceptar el código de ética.
- Los especialistas del nivel municipal solo pueden consultar con los especialistas del nivel provincial, y los de este último con los del nivel nacional.
- Solo puede realizarse el diagnóstico a distancia de un caso entre el nivel provincial y el nacional si se ha efectuado con anterioridad entre el nivel municipal y el provincial.
- Para realizar el diagnóstico a distancia de un caso tiene que existir la historia clínica genética del paciente.
- Durante el diagnóstico a distancia de un caso no se manejan los datos de identificación del paciente, el cual permanece incógnito para el que evacua la duda.

En el sistema se establecerá una solicitud de discusión de casos que contenga los aspectos más significativos que se requieren a la hora de obtener un diagnóstico para enfermedades genéticas, automatizándose el proceso de llenado, almacenamiento y autorización de las mismas, y el establecimiento del momento de

la consulta. Se permitirá la comunicación entre los usuarios definidos con anterioridad para participar, teniendo en cuenta los niveles de escalabilidad establecidos en el proceso de comunicación, es decir, del nivel primario al secundario, y de necesitarse, de este último al terciario, que constituye el nivel superior donde se cuenta con una mayor cantidad de recursos para dar solución a la mayoría de los casos. En todo momento los participantes dispondrán de los datos de la solicitud correspondiente al caso. Igualmente se especifican los síntomas presentes en el paciente y el sistema sugiere la presencia o no de la enfermedad, para ello se hace uso de la representación del conocimiento mediante MCD y su inferencia causal. A los efectos de la discusión se utilizará Internet Relay Chat (IRC), que se acoplarán al sistema de modo tal que solo se permita su uso en el momento definido para la discusión del caso y por las personas autorizadas a participar en el intercambio. Finalmente se decide la conducta a seguir con el paciente y se elabora un informe final.

En la tabla 1 se describen los roles que intervienen en el diagnóstico a distancia de un caso que presente una enfermedad genética según el sistema propuesto.

Tabla 1: Roles que intervienen en el diagnóstico a distancia de un caso.

<b>Rol</b>	<b>Descripción</b>
Coordinador	Genetista encargado de la gestión de la discusión de un caso a nivel provincial y nacional.
Solicitante	Genetista que solicita la discusión de un caso.
Participante	Genetista invitado que tiene acceso a participar en la discusión de un caso y a consultar el informe.

El sistema tiene como entrada los datos clínicos del paciente que están recogidos en su historia clínica genética.

Posteriormente se realizan las siguientes actividades:

1. Realizar la solicitud para la discusión de un caso.
2. Autorizar las solicitudes de casos a discutir.
3. Planificar la discusión de casos autorizados.
4. Iniciar la discusión de un caso.
5. Definir el diagnóstico.
6. Decidir la conducta a seguir con el caso.
7. Elaborar el informe final.



Una vez ejecutadas se obtiene como salida la actualización de la historia clínica del paciente.

Para el proceso de discusión de un caso se utiliza la herramienta alasMEDIGEN: Sistema Informático de Genética Médica y para la modelación, simulación y análisis de los MCD la aplicación FCM-Decision.

En la figura 2 se puede apreciar una representación gráfica del sistema.

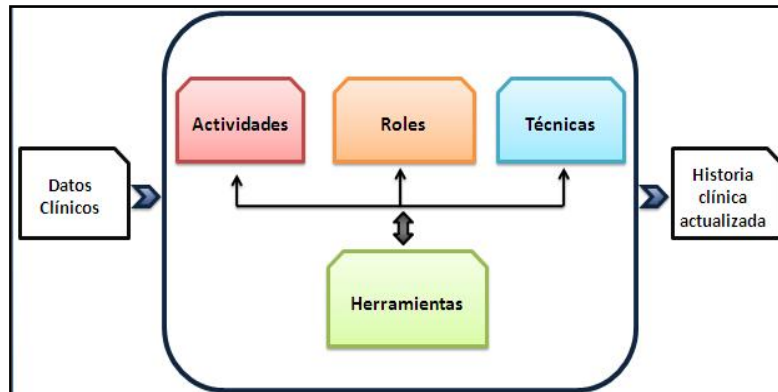


Figura 2. Representación gráfica del sistema.

El presente sistema está destinado para la Red Nacional de Genética Médica (Figura 3) integrada por 498 servicios de genética médica a nivel de las áreas de salud, 169 servicios municipales de genética médica y 14 centros provinciales, garantizando la cobertura y el acceso a estos servicios en todos los municipios y provincias del país. Esta red está coordinada por el Centro Nacional de Genética Médica, y conducido por el Ministerio de Salud Pública.

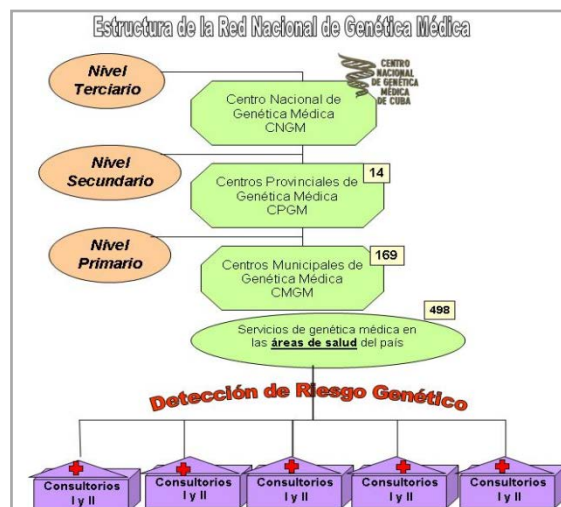


Figura 3. Estructura de la Red Nacional de Genética Médica (5).

Este sistema tiene como objetivo proporcionar un conjunto de actividades, técnicas y herramientas a los especialistas genéticos que les posibilitará evaluar signos clínicos presentados en los pacientes. Facilitará una mayor organización de la información a recoger. Contribuirá a mejorar la rapidez de los diagnósticos y la conducta a seguir, pudiendo recibir la atención en centros de salud distantes sin necesidad de ser trasladados, lo cual conllevaría a una reducción en los costos por concepto de transporte, gastos de viaje, combustible y del tiempo en que recibe los beneficios de la atención sanitaria, estando además más cerca de sus familiares. Los médicos podrán consultar con otros especialistas sin tener que desplazarse por este motivo, mejorando así la cooperación entre la atención primaria y la especialidad.

## **2.2 Descripción de las actividades que componen el sistema**

### **2.2.1 Realizar la solicitud para la discusión de un caso.**

Objetivo: Solicitar la discusión de un caso.

Rol: Solicitante

Herramienta utilizada: Sistema Informático de Genética Médica: alasMEDIGEN

Entrada: Los datos del paciente recogidos en su historia clínica.

Salida: Solicitud del caso a discutir registrada.

Después de realizar la consulta de primer nivel, revisando en la historia clínica y luego de haber realizado una exploración física integral, y habiendo practicado y analizado los exámenes de laboratorio que amerite el paciente, el máster en asesoramiento genético determina que tiene dudas en el diagnóstico del paciente por lo que decide remitirlo al nivel superior y por lo tanto requiere una interconsulta a distancia.

Para ello el médico selecciona la opción Realizar Solicitud de Caso a Discutir. Se muestra la página donde se busca el paciente sobre el que se llenará la solicitud, primeramente se introducen los parámetros de búsqueda y al mostrarse todos los pacientes existentes en la base de datos se selecciona el deseado. Una vez que se seleccione el paciente buscado, se muestra la página nueva solicitud donde se llenan los siguientes datos:

- a. Urgencia. Debe especificar si existe algún tipo de urgencia.
- b. Fundamentación. Debe escribir un texto que es un resumen de la historia clínica con los hallazgos principales que justifiquen la solicitud y que contenga los antecedentes de interés familiares y personales incluyendo si son pre, peri o postnatales; especificar si existe consanguinidad, signos clínicos (incluidos alteraciones antropométricas), evolución, resultados de estudios complementarios (con resultados normales y patológicos). Diagnósticos posibles y descartados.
- c. Motivo. Debe escribir un texto donde explique el principal signo o preocupación que genera la solicitud.
- d. Imagen del caso. Si posee una foto del caso puede adjuntarla a la solicitud.
- e. Datos complementarios de la historia clínica genética para obtener más información acerca del paciente.

Finalmente después de haber introducido todos los datos quedará registrada la solicitud del caso.

### **2.2.2 Autorizar las solicitudes de casos a discutir**

Objetivo: Aprobar o denegar las solicitudes realizadas para discutir un caso.

Rol: Coordinador

Herramienta utilizada: Sistema Informático de Genética Médica: alasMEDIGEN

Entrada: Las solicitudes registradas de los casos a discutir.

Salida: Listado de solicitudes aprobadas o denegadas.

Esta actividad está dedicada a la identificación y aprobación de las solicitudes con mayor nivel de urgencia. Para ello se muestra el listado de las solicitudes en espera de aprobación, siguiendo un criterio de ordenamiento según el tipo de urgencia y la fecha de solicitud, brindando la atención requerida a un caso según su prioridad. El coordinador deberá seleccionar la(s) que desea aprobar o denegar. En caso de que no sea aprobada se permitirá enviar una notificación de negación al solicitante explicando sus motivos.

### **2.2.3 Planificar la discusión de casos autorizados**

Objetivo: Realizar la planificación para la discusión de los casos autorizados.

Rol: Coordinador

Herramienta utilizada: Sistema Informático de Genética Médica: alasMEDIGEN

Entrada: Listado de las solicitudes aprobadas.

Salida: Listado de los casos a discutir planificados.

Se muestra un listado de los casos sin planificar. De acuerdo al horario disponible en el centro, el coordinador planifica la discusión del caso para un día establecido, determina los especialistas que participarán en el debate, enviando una citación a cada uno de los participantes con los datos del caso a discutir. Para ello debe llenar los siguientes datos:

- a. Campo "Fecha". Se especifica la fecha planificada para la discusión del caso.
- b. Campo "Hora Inicio". Se especifica la hora para el comienzo de la discusión.
- c. Campo "Hora Fin". Se especifica la hora para que finalice la discusión.
- d. Campo "Participantes". Se especifican los especialistas que participarán en el debate.

### **2.2.4 Iniciar la discusión de un caso**

Objetivo: Comenzar la discusión de un caso para valorar.

Roles: Solicitante, Coordinador, Participante.

Herramienta utilizada: Sistema Informático de Genética Médica: alasMEDIGEN.

Entrada: Listado de los casos a discutir planificados para el día.

Salida: Sala de conversación

Se muestra el listado de los casos a discutir para el día ordenados por la hora de inicio de la discusión. Se selecciona el caso que debe ser debatido mostrándose la opción para iniciar el debate. Luego comienza la discusión del caso con la

interacción médico-médico existiendo el intercambio de opiniones entre los genetistas a través del IRC. Es necesario aclarar que a un médico solo se le muestran los casos en los que él debe participar.

### **2.2.5 Definir el diagnóstico**

Objetivo: Proveer un acercamiento al diagnóstico más probable.

Roles: Solicitante, Coordinador, Participante

Técnica utilizada: Mapas cognitivos difusos.

Herramienta utilizada: Herramienta para la simulación y análisis de mapas cognitivos difusos.

Entrada: Listado de los signos clínicos del paciente.

Salida: Listado de posibles diagnósticos.

Una vez iniciado el debate entre los especialistas se especifican los síntomas presentes en el paciente para determinar su posible diagnóstico, para ello se hace uso de la representación del conocimiento mediante MCD y su inferencia causal.

A partir de esta información los especialistas pueden realizar el análisis estático del MCD para determinar los síntomas más significativos, ayudando de esta forma a perfilar el cuadro clínico del paciente.

Luego se realiza el análisis dinámico del MCD donde se determinan los vectores de entrada  $\vec{V}_e$  que representan los síntomas del paciente. Los valores incluidos en estos vectores representan la activación inicial de los distintos nodos (síntomas en este caso), 1 si está presente, 0 si está ausente y de 0.1 a 0.9 su posible presencia.

Con posterioridad se simulan los distintos escenarios generados. Durante el proceso se realizan inferencias que estiman la variación del estado de los nodos obteniéndose un vector resultante  $(\vec{V}_r)$  de la simulación. El valor del nodo de decisión se toma para predecir o no la presencia de la enfermedad.

### **2.2.6 Decidir la conducta a seguir con el caso.**

Objetivo: Determinar la continuidad que se le dará al caso valorado.

Roles: Solicitante, Coordinador

Herramienta utilizada: Sistema Informático de Genética Médica: alasMEDIGEN.

Entrada: Historial de la discusión.

Salida: Resumen de la discusión de un caso.

Cuando el debate finaliza el coordinador oprime el botón finalizar y se le muestra al solicitante de la discusión del caso una página para que llene los datos referentes al resumen del debate. Luego se decide si el caso valorado quedó resuelto, si se pospone o si se remite para el nivel superior.

- a. Si selecciona “Concluir” finalizará el caso.
- b. Si selecciona “Remitir” el caso pasará al nivel nacional.
- c. Si selecciona “Posponer” el caso se pospondrá para otro momento.

En todos los casos se guarda el historial de la discusión, un resumen de lo discutido, el diagnóstico, que puede ser definitivo o no, las recomendaciones y los especialistas que participaron.

### **2.2.7 Elaborar el informe final**

Objetivo: Realizar el informe final del caso discutido

Roles: Solicitante, Coordinador

Herramienta utilizada: Sistema Informático de Genética Médica: alasMEDIGEN

Entrada: Resumen de la discusión de un caso

Salida: Informe del caso discutido

Se confecciona un informe del caso que proporciona la información más relevante relacionada con el paciente. Luego debe ser aprobado por el coordinador mostrándose una página con el listado de los informes sin aprobar de los casos

discutidos, dando la posibilidad de ver el informe para ser revisado antes de su aprobación. Una vez constituido el informe del caso se almacena para que el mismo sea utilizado como caso de estudio en las investigaciones de los genetistas y se actualiza la historia clínica del paciente como si fuera una consulta más.

### **2.3 Técnicas y herramientas de soporte al sistema**

El diagnóstico médico juega un papel fundamental en la atención que se les brinda a los pacientes, ya que es una de las tareas fundamentales de los especialistas y la base para una terapéutica eficaz. De ahí que hacer una adecuada gestión para las consultas a distancia, seleccionar la representación correcta de la información relacionada con el paciente y apoyar a la definición del diagnóstico médico más probable, son factores claves para el éxito.

En las secciones siguientes se realizará la descripción de las técnicas y herramientas propuestas a utilizar en las distintas actividades del sistema.

#### **2.3.1 Mapas cognitivos difusos**

El desarrollo y diseño de un MCD para la descripción de un sistema requiere la contribución del conocimiento humano. Los expertos desarrollan MCD mediante un procedimiento interactivo de presentar sus conocimientos sobre el funcionamiento y comportamiento del sistema.

Los MCD, representan las relaciones entre los elementos del sistema contenido en el modelo concreto, en este caso síntomas y diagnóstico. Luego de determinar las relaciones causales se obtiene el peso y signo de estas relaciones. En esta actividad se agregan los conocimientos procedentes de diversas fuentes en un MCD. Cuando participan un conjunto de expertos ( $k$ ), la matriz de adyacencia se formula mediante la siguiente expresión (43):

$$A = \frac{1}{k}(A_1 + A_2 + \dots + A_k) \quad (2)$$

Esta agregación de conocimiento permite mejorar la fiabilidad del modelo final, el cual es menos susceptible a creencias potencialmente erróneas de un único experto (44).

Posteriormente puede realizarse el aprendizaje de los MCD para mejorar su nivel de predicción. De esta manera, se aumenta la eficacia, la flexibilidad y la robustez del MCD, y crea avanzados MCD con un comportamiento dinámico y gran capacidad de modelado (45). Los principales algoritmos de aprendizaje están basados fundamentalmente en el aprendizaje Hebbiano y los Algoritmos Genéticos (46).

La autora plantea incluir el análisis estático dentro del proceso para poder priorizar los síntomas y buscar los más significativos.

Para el análisis estático se propone combinar un conjunto de medidas de centralidad. Los MCD son representados como un grafo dirigido  $(V, E)$ , donde  $V$  es el conjunto de nodos y  $E$  es el conjunto de conexiones entre esos nodos. Las medidas seleccionadas para identificar el nodo más central en un grafo dirigido son: centralidad, intermediación, cercanía y centralidad de vector propio.

a) Centralidad.

La centralidad del  $(C(v))$  se calcula a partir de su grado de entrada ( $id(v)$ ) y su grado de salida ( $od(v)$ ), de la siguiente manera:

$$C(v) = \sum(id(v) + od(v)) \quad (3)$$

En un MCD indica que tan fuertemente conectado está un nodo con otros a partir de sus conexiones directas (36).

b) Intermediación.

La intermediación se calcula mediante la siguiente expresión:

$$C_B(v) = \sum_{s \neq v \neq t \in V} \frac{\sigma_{st}(v)}{\sigma_{st}}, \quad (4)$$

donde  $\sigma_{st}$  representa el número de caminos más cortos desde el nodo  $s$  hasta el nodo  $t$  y  $\sigma_{st}(v)$  es el número de caminos más cortos que pasan de  $s$  a  $t$ . En un MCD da una idea de la importancia de un nodo en el flujo de la información (36).

c) Cercanía.



La cercanía es calculada mediante la siguiente expresión matemática;

$$C_c(V) = \frac{1}{\sum_{t \in V} d_G(v,t)} \quad (5)$$

donde  $t \neq v$  y  $d_G(v,t)$  es el camino más corto entre  $v$  y  $t$ . En el caso de un MCD brinda información sobre cuán rápido se difunde la información de un nodo por la red (36).

d) Centralidad de vector propio.

Esta medida de centralidad es definida como el vector propio asociado a la matriz adyacente de un grafo (47). La ecuación que los define es la siguiente:

$$\lambda v = Av \quad (6)$$

donde  $A$  es la matriz de adyacencia del grafo,  $\lambda$  es una constante (el valor propio), y  $v$  es el vector propio. En el caso de los MCD es una medida de la importancia del nodo en la difusión de la información, teniendo en cuenta la importancia de los nodos con los cuales se comunica.

Luego de calcular cada una de las medidas de centralidad, con el objetivo de homogeneizar la información de manera que no se distorsione el resultado se propone que los valores obtenidos sean normalizados. Existen diferentes procedimientos de normalización cada uno con sus características de cálculo, en este caso el método a utilizar es la Normalización por la Suma que consiste en utilizar el cociente de cada elemento por la suma de los elementos de cada criterio (48).

$$x_{ij}NORMALIZADO = \frac{x_{ij}}{\sum_{i=1}^n x_{ij}} \quad (7)$$

La integración de las distintas medidas se realiza con el empleo de operadores de agregación, estos se usan ampliamente para la fusión de los datos y utilizan el concepto de proporcionar un peso asociado a cada fuente de información que indicará su relevancia en el proceso de agregación. Para determinar el peso o importancia que tienen cada una de las medidas de centralidad se utiliza el método de la Ordenación Simple el cual permite obtener la ponderación de los criterios por

ordenación de los mismos. Los criterios son ordenados de mayor a menor importancia, luego se da el mayor valor al primero y el menor valor al último. En el supuesto de que dos criterios se definan como de la misma importancia a cada uno de ellos se le adjudica el promedio de ambas valoraciones. Puntuados los criterios se normalizan por la suma y el resultado es la ponderación final de los criterios (48).

A partir de esta combinación se crea un indicador compuesto de centralidad que resume en un solo número los resultados de los cuatro indicadores de centralidad seleccionados, para ello se utiliza en el presente trabajo el operador de agregación de la Media Ponderada (48).

$$W_i = \sum_{j=1}^n (w_j \times x_{ij}) \quad (8)$$

Se calcula la ponderación de las alternativas como resultado de la sumatoria del producto del peso de cada variable por el valor que toma para esa alternativa la variable correspondiente.

En el caso del análisis dinámico de los MCD se realiza la simulación de los diferentes escenarios teniendo en cuenta las funciones de activación y los vectores de entrada definidos permitiendo observar la evolución del sistema.

En la literatura, se identifican cuatro funciones de activación: la función sigmoide, la función tangente hiperbólica, la función de paso y la función de umbral lineal. La aplicación de cada función está condicionada a las preferencias de la persona que toma las decisiones y a la complejidad del MCD. Además, no hay normas que recomiendan el uso de una función de activación para un MCD específico, cada una tiene sus beneficios y limitaciones según la situación en la que se aplique (49). En la presente investigación se utiliza la función tangente hiperbólica permitiendo observar la evolución en el tiempo de los diferentes síntomas y la rapidez con que llega a un punto fijo.

Los vectores de entrada están representados mediante etiquetas lingüísticas que sus valores causales reales correspondientes son calculados a través de la siguiente ecuación:

$$C(i) = \frac{i}{n} - \frac{1}{2n} \quad (9)$$

donde  $n$  es la cantidad de valores causales enteros positivos en el intervalo entre 0 y 1.

### 2.3.2 Herramienta para la modelación, simulación y análisis de mapas cognitivos difusos: FCM-Decision.

En la presente investigación se utiliza FCM-Decision, una aplicación de escritorio que permite a usuarios no expertos en inteligencia artificial modelar, simular y analizar un MCD. El desarrollo de la herramienta fue llevado a cabo utilizando la metodología de desarrollo RUP, UML para el modelado del sistema, Java como lenguaje de programación y XML para el tratamiento de ficheros.

Es un sistema multiplataforma que consta de una interfaz principal. En el centro de la misma se encuentra el área de trabajo, lugar donde se podrá diseñar el MCD que el usuario desee. A la izquierda muestra la paleta con todos los componentes que brinda la aplicación para el diseño y a la derecha se representa de forma jerárquica los dispositivos que se encuentran insertados en el área de trabajo. En la parte superior se encuentra ubicada la barra de herramienta la cual contiene funcionalidades básicas de la aplicación como el botón “Iniciar Simulación” que permite dado el MCD visualizar la matriz de adyacencia, establecer el vector de entrada, matriz de iteraciones de simulación, la gráfica de la simulación y calcular la centralidad de los nodos (Figura 4).

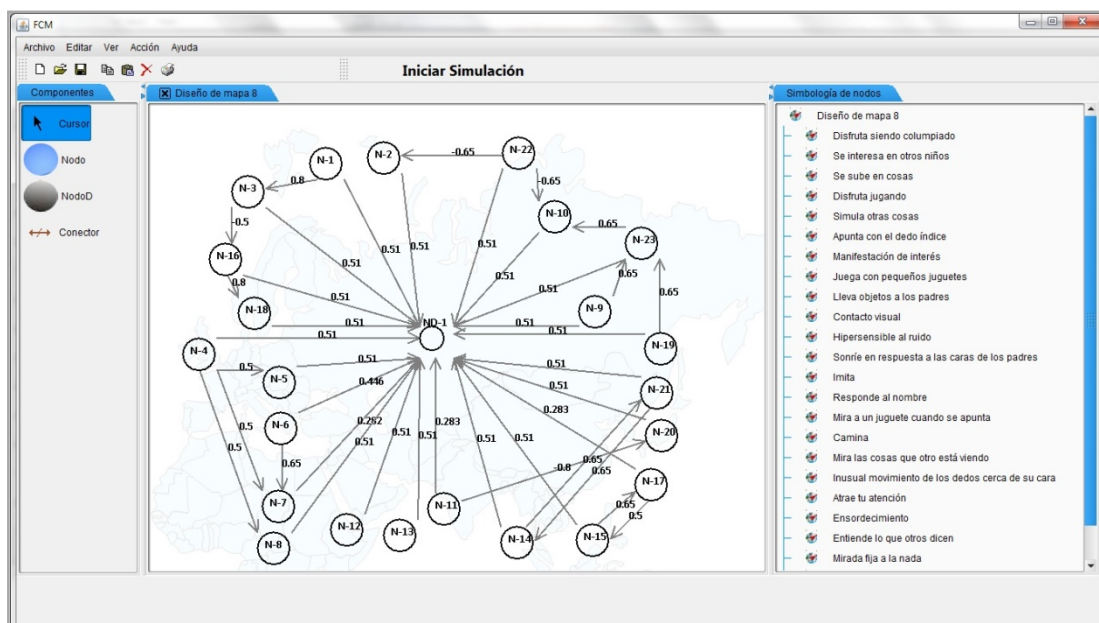


Figura 4. FCM-Decision: herramienta para la modelación, simulación y análisis de MCD.

FCM-Decision permite que los modelos sean almacenados en una base de datos lo que posibilita su consulta y actualización, funcionando como un repositorio central de modelos causales. Posibilita además el desarrollo y explotación de bases de conocimiento causales que contribuyen a la toma de decisiones y ayuda al diagnóstico de distintas enfermedades.

### 2.3.3 Sistema Informático de Genética Médica: alasMEDIGEN

El Sistema Informático de Genética Médica: alasMEDIGEN, es una herramienta para la gestión de la información asociada a una consulta de genética médica y a los estudios que esta rama realiza. Fue desarrollada sobre tecnología web, utilizando el lenguaje de programación PHP 5 y el framework Symfony 1.0. El servidor web utilizado para la publicación del sistema es Apache 2.0 y la base de datos está soportada sobre MySQL5 (Figura 5).

El sistema se encuentra integrado con el Sistema de Información para la Salud (SISalud), creado en el marco de la informatización del Sistema de Salud Cubana, tiene como objetivo fundamental digitalizar y concentrar toda la información común que utilizan las diferentes entidades del MINSAP y consta de un grupo de registros importantes. alasMEDIGEN se integra actualmente con el Registro del Ciudadano (RC), el Registro de Unidades de Salud (RUS), el Registro de Localidades (RL), el Registro de Personal de la Salud (RPS), y el Componente de Seguridad (SAAA).



Figura 5. Interfaz inicial del Sistema Informático de Genética Médica: alasMEDIGEN.

Además está constituido por nueve módulos que comparten una única base de datos y cada uno gestiona los datos correspondientes a un estudio específico, lo cual incluye insertar, modificar y realizar determinados reportes sobre los datos:

1. Registro Cubano de Historias Clínicas Genéticas.
2. Registro Cubano de Enfermedades Genéticas.
3. Registro Cubano de Malformaciones Congénitas.
4. Registro Cubano de Discapacitados.
5. Registro Cubano de Retraso Mental.
6. Registro Cubano de Gemelos.
7. Registro Cubano de Anomalías Cromosómicas.
8. Registro Genético Preventivo de Familias con Enfermedades Comunes.
9. Teleconsulta Genética para la discusión a distancia de casos.

De los mencionados anteriormente el módulo de Teleconsulta Genética es el que está asociado al presente trabajo permitiendo coordinar y realizar las consultas a distancia entre los diferentes centros de genética del país, de forma que se puedan servir las peticiones de la Red Nacional de Genética Médica y gestionar las solicitudes realizadas por los genetistas.

Para el proceso de realización de consultas en el CNGM se requieren los datos concernientes al estado de salud del paciente, resultados de los estudios complementarios realizados al mismo, detalles de los familiares cruciales para la obtención del diagnóstico en el caso de las enfermedades genéticas, así como una impresión diagnóstica o hipótesis diagnóstica que pone de manifiesto la opinión del especialista de salud que atendió el caso inicialmente.

Como vemos este módulo permite gestionar las fechas para las consultas según el orden de prioridad de cada una y los usuarios que participan, quedando así restringido el acceso únicamente a los especificados por las personas autorizadas, almacenar toda la información referente a los pacientes a analizar en las solicitudes, y propiciar un debate a distancia que genere una solución. El resultado del debate queda registrado en un informe público para los genetistas autorizados.

#### Arquitectura del sistema

En el proyecto de Genética Médica se seleccionó como patrón arquitectónico el patrón Modelo Vista Controlador (MVC), este patrón de arquitectura es útil para minimizar la complejidad de programación necesaria en la implementación de sistemas complejos. Se caracteriza porque el modelo, las vistas y los controladores se tratan como componentes separados (50), lo que provoca que un cambio realizado en el modelo se produzca de forma automática en la vista o en cada una de ellas en caso de ser más de una.

alasMEDIGEN presenta una estructura flexible que haciendo uso del patrón MVC permite que los elementos que lo componen puedan ser modificados y se pueda reutilizar el código implementado. En la figura 6 se muestra la organización estructural de alasMEDIGEN teniendo en cuenta el patrón utilizado y las características fundamentales del framework de desarrollo:

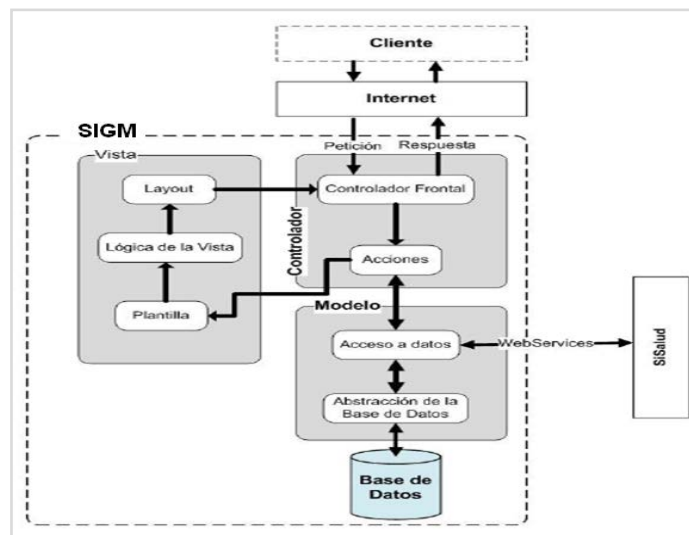


Figura 6. Arquitectura del Sistema Informático de Genética Médica: alasMEDIGEN.

El modelo: Solo se encarga del acceso a los datos almacenados en el gestor de base de datos. Ha sido dividido en dos capas, la capa de acceso a los datos y en la capa de abstracción de la base de datos. De esta forma, las funciones que acceden a los datos no utilizan sentencias ni consultas que dependen de una base de datos, sino que utilizan otras funciones para realizar las consultas. Si se cambia de sistema gestor de bases de datos, solamente es necesario actualizar la capa de abstracción de la base de datos. A la capa de acceso a datos se le agregarán algunas funcionalidades para que accedan a los servicios publicados por SISalud.

La vista: Las páginas web suelen contener elementos que se muestran de forma idéntica a lo largo de toda la aplicación: cabeceras de la página, el layout genérico, el pie de página y la navegación global. En la mayor parte de las veces solo cambia el interior de la página. Por este motivo, la vista se separa en un layout y en una plantilla. Normalmente, el layout es global en toda la aplicación o al menos en un grupo de páginas. La plantilla sólo se encarga de visualizar las variables definidas en el controlador. Para que estos componentes interaccionen entre sí correctamente, es necesario añadir cierto código, código que será añadido a través de la lógica de la vista.

El controlador: Una parte importante de su trabajo es común a todos los controladores de la aplicación. Entre las tareas comunes se encuentran el manejo de las peticiones del usuario, el manejo de la seguridad, cargar la configuración de la aplicación y otras tareas similares. Por este motivo, el controlador se ha dividido en un controlador frontal, que se encarga de realizar las tareas comunes y las acciones, que incluyen el código específico del controlador de cada página (51).

El sistema además posee un flujo de seguimiento según el comportamiento de los casos y sujetos, en este caso se define que todo sujeto que se introduzca al sistema hay que registrarlo en caso que no esté registrado ya en el RC que brinda el SISalud, un paciente no necesariamente precisa de una historia clínica, los pacientes que requieren de historias clínicas son aquellos que necesitan un seguimiento y control por las consultas de genética médica y en esencia son los que padecen de una enfermedad genética concreta; pueden existir sujetos que no padezcan de enfermedades genéticas pero si sean objetos de estudios, los mismos son registrados en el sistema pero son conducidos por este hacia cada uno de los módulos correspondientes a su estudio, y en caso de que exista un sujeto que sea además objeto de la investigación y al mismo tiempo tenga una enfermedad genética, pues hay que realizarle la historia clínica genética y luego llenarle los datos complementarios a su estudio, de esta manera se muestra la integración real de alasMEDIGEN.

### Seguridad del sistema

El framework Symfony, que es el utilizado en el presente trabajo, garantiza la seguridad al ser ejecutada cada acción a través de un filtro verificando si el usuario

autenticado tiene los privilegios necesarios a la acción en cuestión, como por ejemplo:

- Las acciones requieren que los usuarios estén autenticados.
- La autenticación y las credenciales son privilegios agrupados bajo el nombre y simplifican la creación de secciones restringidas y la gestión de la seguridad de usuario en grupos.

Para garantizar la seguridad en el sistema, este contará con un módulo para la gestión de la autenticación. Cuando un usuario se autentica en el sistema se crean automáticamente un grupo de variables temporales que permiten al programador comprobar en cada momento que nivel y que permisos tiene cada usuario. Para el control de estos permisos se crearon permisos y grupos de usuarios. Todas las acciones definidas en el sistema requieren que los usuarios estén autenticados para acceder a ella, además las credenciales utilizadas en este sistema son las definidas por el módulo de administración de alasMEDIGEN, existen los grupos `nacAdminTI` y `provAdminTI` que cuentan con los permisos Nacionales y Provinciales respectivamente, el resto de los usuarios se asume por defecto que son genetistas de nivel municipal. Los usuarios que no pertenezcan a los grupos de administradores nacionales o provinciales (`nacAdminTI`, `provAdminTI`) sin los permisos Provincial o Nacional solo tienen posibilidad de realizar nuevas solicitudes, participar en los casos que han solicitado o en los que han sido convocados y visualizar los informes de los casos en que han participado. Los usuarios del grupo `provAdminTI` tienen la posibilidad de realizar solicitudes, autorizar solicitudes, planificar, modificar y cancelar casos, participar en discusiones y aprobar informes, teniendo en cuenta que solamente podrá realizar todas estas operaciones sobre solicitudes de su provincia. Los usuarios del grupo `nacAdminTI` tienen igual posibilidades que los del grupo `provAdminTI`, solamente que el estado de las solicitudes que ellos atenderán será remitido, el resto de las posibilidades son las mismas.

Para restringir el acceso a páginas no autorizadas, según el grupo al que pertenece cada usuario se definió el fichero `security.yml` dentro del directorio `config` de la aplicación (Figura 7).



```
#autorizarSolicitud:
  #credentials: [[ nacAdminTl, provAdminTl ]]

#planificarCaso:
  #credentials: [[ nacAdminTl, provAdminTl ]]

#aprobarInformes:
  #credentials: [[ nacAdminTl, provAdminTl ]]

all:
  is_secure: on
```

Figura 7. Fichero security.yml perteneciente a la carpeta config.

En este fichero se especifica cuáles grupos de usuarios pueden tener acceso a cada página. Si el usuario autenticado no pertenece al grupo indicado el navegador mostrará un mensaje de error.

## Conclusiones

- Fue descrito el sistema propuesto a través de sus principales características, los 3 roles identificados, las 7 actividades y las herramientas a utilizar, abordando los elementos fundamentales que deben estar presentes.
- La incorporación de distintas métricas de centralidad y la integración de una medida compuesta mediante operadores de agregación permitió un análisis más profundo de la importancia de los nodos e integrar las distintas métricas en una única medida.
- La utilización de la herramienta FCM-Decision permitió realizar la modelación, simulación y análisis, tanto estático como dinámico, de los MCD contribuyendo a la toma de decisiones y al diagnóstico de distintas enfermedades.
- El uso del sistema alasMEDIGEN permitió coordinar y realizar las consultas a distancia entre los diferentes centros de genética del país, de forma que se puedan satisfacer las peticiones de la Red Nacional de Genética Médica.

## **CAPÍTULO 3. VALIDACIÓN DEL SISTEMA.**

### **Introducción**

En este capítulo se realiza una validación del sistema de apoyo al diagnóstico a distancia de un caso que presente una enfermedad genética, dicha validación se ha dividido en cinco partes fundamentales:

- Resultados de las pruebas realizadas a la herramienta alasMEDIGEN.
- Evaluación y discusión del método planteado para el análisis estático del MCD.
- Validación del nivel de satisfacción de los usuarios con el sistema.
- Estudio de caso.
- Comparación de escenarios.

### **3.1 Resultados de las pruebas realizadas a la herramienta alasMEDIGEN**

La elaboración de un software es un proceso complejo y voluminoso que está propenso a errores. Debido a esto es necesario que su desarrollo esté acompañado de una actividad que permita identificar posibles fallos en la implementación, calidad o usabilidad del mismo. Dentro de las diferentes fases del ciclo de vida del software se integran las pruebas de software, mediante las cuales se podrá verificar y revelar la calidad de un producto de software y asegurar que este cumpla con los requisitos del cliente (52).

Como el proceso de diagnóstico a distancia de un caso está soportado en su mayoría por la herramienta alasMEDIGEN se considera necesario reflejar en la presente investigación los resultados arrojados en las diferentes pruebas efectuadas a la herramienta que demostraron el cumplimiento de los atributos de calidad de software, realizándose en tres momentos fundamentales:

1. Resultados de las pruebas realizadas por el Grupo de Calidad de la Facultad 6

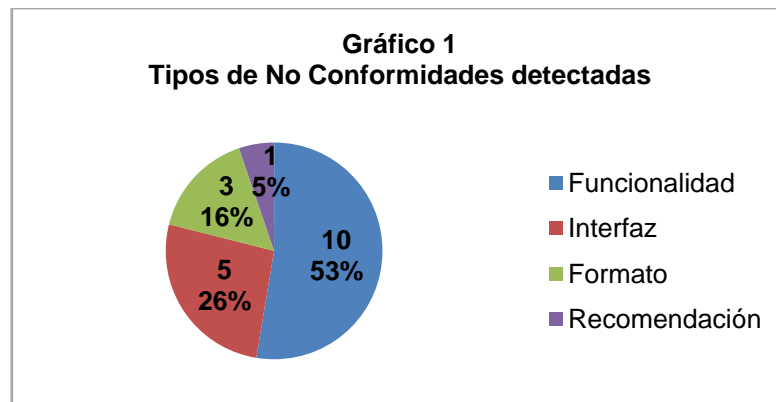
En el proceso de liberación se realizaron pruebas a la documentación y a la aplicación, utilizando listas de chequeo; para ello se aplicaron el método de Caja Negra y la técnica de la Partición de Equivalencia. Con la intención de una mejor organización de la ejecución de las pruebas se diseñaron los casos de

prueba. Se reportaron dos no conformidades a la documentación y 17 a la aplicación para un total de 19. Se archivaron en la plantilla de no conformidades los resultados arrojados de todas las pruebas realizadas.

Mientras se avanzaba en las iteraciones disminuían las no conformidades, hasta finalmente quedar lista la aplicación y documentación.

## 2. Resultados de las pruebas realizadas por CALISOFT

En el gráfico 1 se refleja un balance de las 19 no conformidades contenidas en las dos iteraciones de pruebas que se realizaron clasificadas según el tipo de no conformidad.



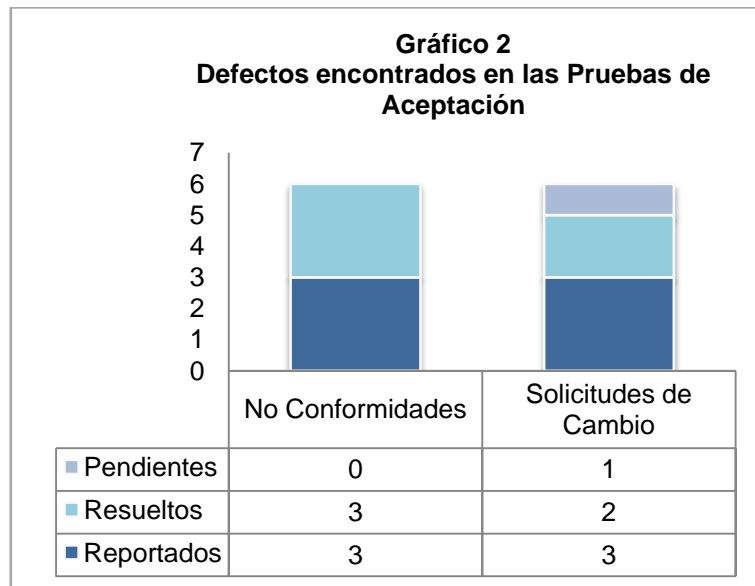
Como resultado de las pruebas realizadas se resolvieron todas las No Conformidades reportadas.

## 3. Resultados de las pruebas de aceptación

Para la realización de las pruebas de aceptación se creó un escenario que contaba con la correcta implantación de la configuración que será usada finalmente en su entorno usuario, una versión de la aplicación liberada para su presentación ante los Clientes y Usuarios finales, y una documentación que presente la información necesaria para poder usar el producto.

Se realizaron Pruebas de Funcionalidad para medir la correspondencia entre el documento Especificación de Requisitos y las funciones que realmente fueron implementadas en el sistema, Pruebas de Regresión para chequear que los errores ya corregidos no se vuelvan a repetir y/o no se dañen funcionalidades que operaban correctamente, Pruebas de Seguridad con el objetivo de verificar

que solo los roles de usuarios definidos tengan acceso a sus funcionalidades correspondientes. El gráfico 2 refleja un balance de los defectos encontrados en las dos iteraciones de pruebas que se realizaron.



Como se puede apreciar de la realización de este tipo de pruebas resultaron tres No Conformidades que responden al nivel medio de importancia correspondiéndose a procesos de validación y esquemas. Además se derivaron tres solicitudes de cambio, de las cuales dos se resolvieron en ese momento y solo quedó una que atendiendo al nivel de complejidad y el impacto que tiene dicha solicitud en el proyecto, se acordó entre ambas partes que se le diera respuesta en una segunda versión del sistema. El proceso de realización de estas pruebas culminó con la firma del Acta de Aceptación (Anexo 1).

### **3.2 Evaluación y discusión del método planteado para el análisis estático del MCD.**

En el presente epígrafe se realiza una comparación entre los métodos existentes para el análisis estático de los MCD con el método propuesto de agregación de métricas (Tabla 5).

A. Altay y G. Kayakutlu (37), proponen realizar el ordenamiento de los nodos de un MCD basado en la centralidad producto de la suma del grado de entrada y el grado de salida, en la cual solo ocurre un proceso de normalización.

Samarasinghea y Strickert (36) prescriben el empleo de 6 métricas y la combinación de estas utilizando la media aritmética como operador de agregación, por lo que no existe una adecuada flexibilidad en la fusión y además no puede expresar adecuadamente las preferencias del decisor.

Tabla 5. Comparación de métodos.

Método	Número de medidas	Método de agregación de métricas	Salida
A. Altay y G. Kayakutlu (37)	3	Suma	Centralidad normalizada
Samarasinghea y Strickert (36)	6	Operadores de agregación utilizando la Media Aritmética	Métrica compuesta de centralidad pero no expresa las preferencias del decisor.
Agregación de métricas	6	Operadores de agregación utilizando la Media Ponderada	Métrica compuesta de centralidad permite ordenar los nodos sin ambigüedad y expresa las preferencias del decisor

Sin embargo el método propuesto a partir del cálculo de las centralidades de grado, cercanía, intermediación y por vector propio combina estos aspectos en un único valor facilitando el proceso de ordenamiento. Se aprecia que este método utiliza 6 medidas lo que permite analizar factores como: qué tan fuertemente conectado está un nodo con otros a partir de sus conexiones directas, la importancia de un nodo en el flujo de la información, cuán rápido se difunde la información de un nodo por la red y la importancia del nodo en la difusión de la información, teniendo en cuenta la importancia de los nodos con los cuales se comunica. Existe flexibilidad en la fusión de las medidas pues se realiza mediante operadores de agregación ponderando según la importancia de cada una, lo que permite representar la significación de cada métrica en el proceso de agregación y como salida se brinda una medida de centralidad compuesta que tiene en cuenta estos factores.

### 3.3 Validación del nivel de satisfacción de los usuarios con el sistema

La validación del nivel de satisfacción de los usuarios con el sistema propuesto consistió en realizar un cuestionario (Anexo 3) a 17 especialistas del CNGM.

Con la finalidad de determinar el índice de satisfacción personal y grupal de los especialistas se aplicó la Técnica de V. A. Iadov (53). Esta técnica se aplica al presentar 5 interrogantes divididas en tres cerradas y dos abiertas. El análisis de las respuestas se realizó mediante el “Cuadro lógico de V. A. Iadov” (Tabla 6), el cual expresa una relación de las posibles respuestas a las tres preguntas cerradas.

Tabla 6. Cuadro lógico de V. A. Iadov.

	<b>1. ¿Considera que el sistema de apoyo al diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas basado en mapas cognitivos difusos mejora la calidad de los servicios genéticos?</b>								
	<b>No</b>			<b>No sé</b>			<b>Si</b>		
<b>6. ¿Satisface sus necesidades el sistema propuesto?</b>	<b>3. ¿Si usted requiere agilizar el proceso de diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas emplearía el sistema propuesto?</b>								
	Si	No sé	No	Si	No sé	No	Si	No sé	No
<b>Me gusta mucho</b>	1	2	6	2	2	6	6	6	6
<b>No me gusta tanto</b>	2	2	3	2	3	3	6	3	6
<b>Me da lo mismo</b>	3	3	3	3	3	3	3	3	3
<b>Me disgusta más de lo que me gusta</b>	6	3	6	3	4	4	3	4	4
<b>No me gusta nada</b>	6	6	6	6	4	4	6	4	5
<b>No sé qué decir</b>	2	3	6	3	3	3	6	3	4

De esta forma, para cada especialista se puede determinar en qué lugar de la siguiente escala se encuentra:

1. Clara satisfacción.
2. Más satisfecho que insatisfecho.
3. No definida.
4. Más insatisfecho que satisfecho.
5. Clara insatisfacción.
6. Contradictoria.

El resultado de la satisfacción individual se muestra en la Tabla 7.

Tabla 7. Nivel de satisfacción individual de los usuarios con el sistema.

<b>Resultado</b>	<b>Cantidad</b>	<b>%</b>
Máximo de satisfacción	11	65
Más satisfecho que insatisfecho	6	35
No definida	0	0

Más insatisfecho que satisfecho	0	0
Clara insatisfacción	0	0
Contradictoria	0	0

Para obtener el índice de satisfacción grupal (ISG) se trabaja con los diferentes niveles de satisfacción que se expresan en la siguiente escala numérica:

- (+1) Máximo de satisfacción.
- (+0,5) Más satisfecho que insatisfecho.
- (0) No definido y contradictorio.
- (-0,5) Más insatisfecho que satisfecho.
- (-1) Máxima insatisfacción.

Este índice de satisfacción grupal se calculó según la fórmula:

$$ISG = \frac{A(+1)+B(+0,5)+C(0)+D(-0,5)+E(-1)}{N} \quad (10)$$

Donde A, B, C, D y E son el número de especialistas con las categorías 1; 2; 3 ó 6; 4 y 5 de satisfacción personal, y N la cantidad total de especialistas encuestados.

Este ISG puede oscilar entre (+1) y (-1). Esto permite reconocer las categorías grupales:

- Insatisfacción: desde (-1) hasta (-0,5)
- Contradictorio: desde (-0,49) hasta (+0,49)
- Satisfacción: desde (+0,5) hasta (1)

El ISG obtenido es el siguiente:

$$ISG = \frac{11(+1)+6(+0,5)+0(0)+0(-0,5)+0(-1)}{17} = 0,823$$

Como se aprecia, el ISG es 0,823 lo que significa una clara satisfacción con la propuesta y reconocimiento de su utilidad para mejorar la calidad de los servicios genéticos.

Además ladov contempla dos preguntas complementarias de carácter abierto, donde los encuestados respondieron:

Pregunta 8. ¿Cuáles considera son las principales fortalezas del sistema que contribuyen a la calidad de los servicios genéticos? Argumente.

- Posibilita evaluar signos clínicos presentados en los pacientes.
- Facilita una mayor organización de la información a recoger.
- Contribuye a mejorar la rapidez de los diagnósticos y la conducta a seguir, pudiendo recibir la atención en centros de salud distantes sin necesidad de ser trasladados.
- Reduce los costos por concepto de transporte, gastos de viaje, combustible y del tiempo en que recibe los beneficios de la atención sanitaria.
- Mejora la cooperación entre la atención primaria y la especialidad.

Pregunta 9. ¿Qué añadiría al sistema para mejorar el apoyo al diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas? Argumente.

- Incluir nuevas herramientas que contribuyan a otras formas de interacción entre los especialistas.
- Incluir nuevas herramientas que permitan realizar el análisis de los textos almacenados.

Todos los encuestados estuvieron de acuerdo en que la propuesta es de mucha utilidad, evidenciando la posibilidad real de implantación, su importancia y la conveniencia de su introducción de forma paulatina en la Red Nacional de Genética Médica.

### **3.4 Estudio de caso.**

El trastorno del espectro autista (TEA) se considera una de las condiciones más raras que afecta el sistema neurológico y el comportamiento general de muchos infantes, este es una gama de trastornos complejos del neurodesarrollo, caracterizado por impedimentos sociales, dificultades en la comunicación, y patrones de conducta estereotípicos, restringidos y repetitivos. Se manifiesta en los tres primeros años de vida, y tiene incidencia mundial de 15 por cada 10 mil nacimientos. En el mundo contemporáneo se reporta un incremento significativo del número de casos, específicamente en los países desarrollados las tasas han crecido en pocos años de 16 por 100 mil habitantes hasta 30 por 10 mil (54).



En nuestro país a pesar de exhibir indicadores de salud comparables con los de naciones del primer mundo solo se reporta una incidencia de uno por cada 100 mil habitantes y actualmente posee cerca de 300 personas con ese trastorno evidenciándose que es poco frecuente, pero es preciso destacar que el autismo varía ampliamente en gravedad y síntomas y puede pasar sin ser reconocido, especialmente en los niños levemente afectados o cuando está enmascarado por impedimentos físicos más debilitantes. Además los niños con TEA parecen tener un riesgo mayor que lo normal de tener ciertas afecciones concomitantes, inclusive el síndrome de X frágil (que causa retraso mental), esclerosis tuberosa (en la que crecen tumores en el cerebro), convulsiones epilépticas, síndrome de Tourette, trastornos del aprendizaje, y el trastorno por déficit de la atención; por lo que es necesario conformar una estrategia personalizada, pues aún cuando existen principios de tratamiento generales, hay que readecuar los modos de actuación según la etapa del desarrollo, potencialidades y grado específico de las alteraciones de los pacientes.

Por la situación planteada anteriormente el sistema propuesto en la investigación fue aplicado al diagnóstico a distancia de pacientes que presentan sintomatologías de TEA, aunque también se incorporaron al sistema los MCD de las enfermedades con trastorno específico del lenguaje, la dislexia y la ataxia.

El médico después de realizar una exploración física integral del paciente se percata que tiene dudas en el diagnóstico por lo que decide remitirlo al nivel superior requiriendo una consulta a distancia, por lo que llena y envía la solicitud con los aspectos más significativos (Figura 8).

**Nueva Solicitud**

**Datos de la solicitud**

Fecha: 03-03-2010      Urgencia:  Si  No

**Fundamentación:**

**Motivo:**

Imagen del caso:

---

**Datos primarios de la Historia Clínica**

Fecha de nacimiento: 16-05-2008      Provincia: Holguín      Color de Piel: Blanca  
 Edad: 31      Municipio: Calixto García      Sexo: Masculino

Ver otros datos de la Historia Clínica

**Proponer participantes**

Nombre	Especialidad	Provincia	Municipio	Solicitante
Alejandro Aparicio Guerra	---	Holguín	Báguanos	

Figura 8. Solicitud para la discusión de un caso.

En dependencia del nivel de urgencia el coordinador aprueba y planifica la discusión del caso propuesto, enviándose una citación a todos los participantes (Figura 9 y 10).

**Autorizar - Solicitud de Caso a Discutir**

Listado de las solicitudes sin aprobar

Nombre del Solicitante	Fecha de Arribo	Urgencia	Provincia	Municipio	Solicitud
<input type="checkbox"/> Yadira Barroso Rodriguez	03-03-2010	Peligro de Muerte	Pinar del Río	Bahía Honda	
<input type="checkbox"/> Yadira Barroso Rodriguez	03-03-2010	Sin Urgencia	Pinar del Río	Bahía Honda	

**Debe seleccionar al menos una solicitud a aprobar**

Figura 9. Autorizar las solicitudes de casos a discutir.

**Planificar - Caso a Discutir**

Listado de casos planificados

Fecha	Hora de Inicio	Hora de Fin	Opciones
27-09-2008	14:20	15:00	
28-09-2008	06:15	06:30	

Listado de los casos sin planificar

Nombre del Solicitante	Fecha de Arribo	Urgencia	Provincia	Municipio	Solicitud
<input checked="" type="radio"/> Jorge Bedoya Rusenko	27-09-2008	Sin Urgencia	Holguín	Calixto García	
<input type="radio"/> Jorge Bedoya Rusenko	27-09-2008	Sin Urgencia	Holguín	Calixto García	
<input type="radio"/> Yaira Barroso Rodr...					

Introduzca fecha y hora

Fecha:  Hora Fin:

Permitir planificar

Septiembre, 2008

sem	Lun	Mar	Mié	Jue	Vie	Sáb	Dom
36	1	2	3	4	5	6	7
37	8	9	10	11	12	13	14
38	15	16	17	18	19	20	21
39	22	23	24	25	26	27	28
40	29	30					

Seleccionar fecha

Aceptar Cancelar

Figura 10. Planificar la discusión de casos autorizados.

Se inicia la valoración del caso según el día acordado (Figura 11 y 12), especificándose los signos clínicos del paciente basados en el cuestionario relacionado con los síntomas principales del TEA, facilitándole al especialista una mejor organización en el momento de consultar cualquier caso (Anexo 2).

**Discusión - De Un Caso**

Caso a discutir en la sala

Nombre del Solicitante	Fecha de Arribo	Urgencia	Provincia	Municipio	Solicitud
Yaira Barroso Rodriguez	03-03-2010	Peligro de Muerte	Pinar del Río	Bahía Honda	

Iniciar Discusión Terminar Discusión Cancelar

**Hora del servidor: Miércoles 03 de Marzo de 2010 10:18 PM**

Este caso estará disponible hoy desde las 22:12 horas hasta las 22:20 horas

Figura 11. Iniciar la discusión de un caso.

**Discusión - De Un Caso**

Caso a discutir en la sala

Nombre del Solicitante	Fecha de Arribo	Urgencia	Provincia	Municipio	Solicitud
Yaira Barroso Rodriguez	03-03-2010	Peligro de Muerte	Pinar del Río	Bahía Honda	

Iniciar Discusión Terminar Discusión Cancelar

**10:23:40 ybarroso**  
Bienvenidos a la teleconsulta

**10:24:28 jbedoya**  
El caso que nos ocupa hoy es una discapacidad

**Usuarios activos**

Yaira Barroso Rodriguez  
Jorge Bedoya Rusenko

Color

Enviar Mensaje

**Hora del servidor: Miércoles 03 de Marzo de 2010 10:25 PM**

Figura 12. Discusión de un caso.

Para modelar y predecir el TEA se seleccionó un estudio realizado en el 2010 por los investigadores A. Kannappan, A. Tamilarasi y E.I. Papageorgiou de la India y Grecia respectivamente donde se realiza un análisis del rendimiento de los mapas cognitivos difusos con el algoritmo de aprendizaje de Hebbian no lineal en la predicción del trastorno autista (45).

Para determinar si los pacientes presentan TEA tres expertos en el dominio definieron los principales conceptos (Tabla 2) así como las relaciones entre ellos.

Tabla 2. Conceptos definidos para determinar el Trastorno del Espectro Autista.

<b>Nodos</b>	<b>Conceptos</b>
N-1	Disfruta siendo columpiado
N-2	Se interesa en otros niños
N-3	Se sube en cosas
N-4	Disfruta jugando
N-5	Simula otras cosas
N-6	Apunta con el dedo índice
N-7	Manifestación de interés
N-8	Juega con pequeños juguetes
N-9	Lleva objetos a los padres
N-10	Contacto visual
N-11	Hipersensible al ruido
N-12	Sonríe en respuesta a las caras de los padres
N-13	Imita
N-14	Responde al nombre
N-15	Mira a un juguete cuando se apunta
N-16	Camina
N-17	Mira las cosas que otro está viendo
N-18	Inusual movimiento de los dedos cerca de su cara
N-19	Atrae tu atención
N-20	Ensondecimiento
N-21	Entiende lo que otros dicen
N-22	Mirada fija a la nada
N-23	Mira tu cara buscando una reacción
ND-1	Autismo(Alto Autismo, Probable Autismo y No Autismo)

Los nodos de entrada constituyen los síntomas y signos del TEA y los nodos de salida representan la probabilidad de padecer una enfermedad. En la figura 13 se

presenta el MCD resultante, donde el nodo ND-1 es considerado un nodo de decisión de salida categorizado como Alto Autismo (AA), Probable Autismo (PA) y No Autismo (NA), los cuales toman el rango de valores  $0.41 \leq AA \leq 1.00$ ,  $0.26 \leq PA \leq 0.40$ ,  $0 \leq NA \leq 0.25$ .

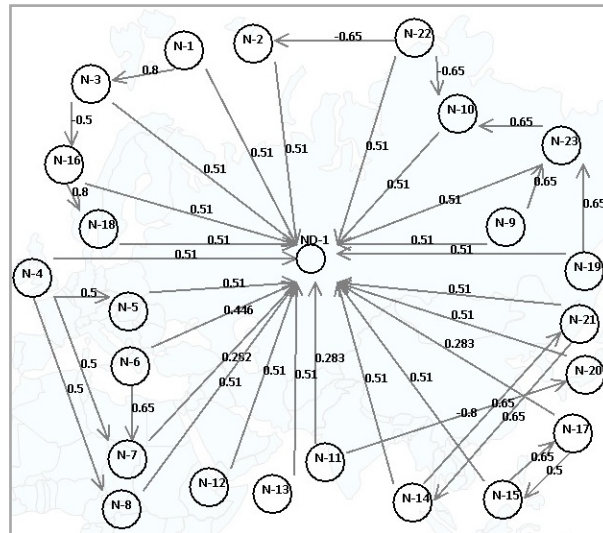


Figura 13. Mapa Cognitivo Difuso del Trastorno del Espectro Autista

El MCD obtenido fue representado además por la matriz de adyacencia (Figura 14) obtenida a partir del peso asignado a cada relación.

Ci/Cj	C1	C2	C3	C4	C5	C6	C7	C8	C9	C10	C11	C12	C13	C14	C15	C16	C17	C18	C19	C20	C21	C22	C23	C24
C1	0	0	0.8	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.51
C2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.51
C3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.51
C4	0	0	0	0	0.5	0	0.5	0.5	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.51
C5	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.51
C6	0	0	0	0	0	0	0.65	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.446
C7	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.282
C8	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.51
C9	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.65	0.51
C10	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.51
C11	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.283
C12	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.51
C13	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.51
C14	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.65	0	0	0.51
C15	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.65	0	0	0	0	0	0	0	0.51
C16	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.8	0	0	0	0	0	0	0.51
C17	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.5	0	0	0	0	0	0	0	0	0.283
C18	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.51
C19	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.65	0.51
C20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.51
C21	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.65	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.51
C22	0	-0.65	0	0	0	0	0	0	0	-0.65	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.51
C23	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.65	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.51
C24	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

Figura 14. Matriz de adyacencia correspondiente al MCD.

Para priorizar los síntomas más importantes se realiza el análisis estático calculando las distintas medidas de centralidad de los nodos utilizando las ecuaciones (3), (4), (5), (6) a partir de los valores absolutos de los pesos de la matriz de adyacencia debido a que solo interesa cuánto influye y no el tipo de

causalidad y los mismos son normalizados a partir de la ecuación (7). Estos resultados se muestran en la tabla 3.

Tabla 3. Valores normalizados de centralidad de los nodos.

<b>Nodos\ Medida</b>	<b>Centralidad</b>	<b>Intermediación</b>	<b>Cercanía</b>	<b>Por vector propio</b>
N-1	0,030	0,000	0,056	0,060
N-2	0,027	0,000	0,024	0,023
N-3	0,042	0,333	0,055	0,046
N-4	0,046	0,000	0,097	0,092
N-5	0,023	0,000	0,024	0,023
N-6	0,025	0,000	0,049	0,050
N-7	0,033	0,000	0,024	0,013
N-8	0,023	0,000	0,024	0,023
N-9	0,027	0,000	0,055	0,053
N-10	0,042	0,000	0,024	0,023
N-11	0,025	0,000	0,049	0,050
N-12	0,012	0,000	0,024	0,023
N-13	0,012	0,000	0,024	0,023
N-14	0,042	0,000	0,049	0,053
N-15	0,038	0,000	0,049	0,053
N-16	0,042	0,333	0,049	0,060
N-17	0,033	0,000	0,049	0,036
N-18	0,030	0,000	0,024	0,023
N-19	0,027	0,000	0,055	0,053
N-20	0,030	0,000	0,024	0,023
N-21	0,042	0,000	0,049	0,053
N-22	0,042	0,000	0,073	0,083
N-23	0,057	0,333	0,049	0,053
ND-1	0,253	0,000	0,000	0,000

Posteriormente se aplica el método de la Ordenación Simple para determinar el peso o importancia que tienen cada una de las medidas de centralidad (Tabla 4).

Tabla 4. Ponderación de criterios por Ordenación simple.

<b>Medidas</b>	<b>Orden</b>	<b>Valor</b>	<b>Ponderación</b>
Centralidad	1	4	0,4
Intermediación	2	3	0,3
Cercanía	3	2	0,2

Por vector propio	4	1	0,1
<b>SUMA</b>		10	

A continuación se realiza el proceso de agregación de las distintas medidas de centralidad empleando el operador de agregación de la Media Ponderada. A partir de este valor los síntomas son clasificados en orden descendente (Tabla 5), con excepción del concepto de decisión de salida ND-1, resultando que los siete síntomas más significativos en orden descendente son: mira tu cara buscando una reacción, camina, se sube en cosas, disfruta jugando, mirada fija a la nada, responde al nombre y entiende lo que otros dicen.

Tabla 5. Resultados de la agregación.

Conceptos	Nodos	Suma Ponderada
Mira tu cara buscando una reacción	N-23	0,138
Camina	N-16	0,132
Se sube en cosas	N-3	0,132
Disfruta jugando	N-4	0,047
Mirada fija a la nada	N-22	0,040
Responde al nombre	N-14	0,032
Entiende lo que otros dicen	N-21	0,032
Mira a un juguete cuando se apunta	N-15	0,030
Disfruta siendo columpiado	N-1	0,029
Lleva objetos a los padres	N-9	0,027
Atrae tu atención	N-19	0,027
Mira las cosas que otro está viendo	N-17	0,027
Apunta con el dedo índice	N-6	0,025
Hipersensible al ruido	N-11	0,025
Contacto visual	N-10	0,024
Manifestación de interés	N-7	0,019
Inusual movimiento de los dedos cerca de su cara	N-18	0,019
Ensondecimiento	N-20	0,019
Se interesa en otros niños	N-2	0,018
Simula otras cosas	N-5	0,017
Juega con pequeños juguetes	N-8	0,017
Sonríe en respuesta a las caras de los padres	N-12	0,012
Imita	N-13	0,012

En cuanto al análisis dinámico este se realiza mediante la simulación de los distintos escenarios examinando cómo se comportaría los diferentes síntomas. Para su realización se obtiene un vector inicial que representa una situación o escenario que permite observar la evolución del sistema. El vector de entrada  $\vec{V}_e$  consiste de varios síntomas del TEA los cuales son representados mediante etiquetas lingüísticas obtenidos a partir de la ecuación (9) (Tabla 6).

Tabla 6. Etiquetas lingüísticas.

Etiquetas lingüísticas	Valor causal real
Lo tiene	1
Muy fuerte	0,9
Fuerte	0,7
Medio	0,5
Débil	0,3
Muy débil	0,1
No tiene	0

El vector inicial que representa este escenario es  $\vec{V}_e = [0, 0, 0.9, 0, 0.1, 1, 0, 0.7, 0, 0, 0.3, 0, 1, 0, 1, 1, 0, 1, 0.5, 0.1, 0.9, 1, 1, 0]$ . La simulación se realiza según la ecuación 1, empleando  $F(x) = \tanh(x)$  con acarreo  $\lambda = 1$  hasta que el sistema llega a un atractor en la iteración 107, evidenciándose la rapidez con que llega a un punto fijo y cómo va evolucionando en el tiempo (Figura 15 y 16) y luego se analizan los valores alcanzados por los distintos nodos.

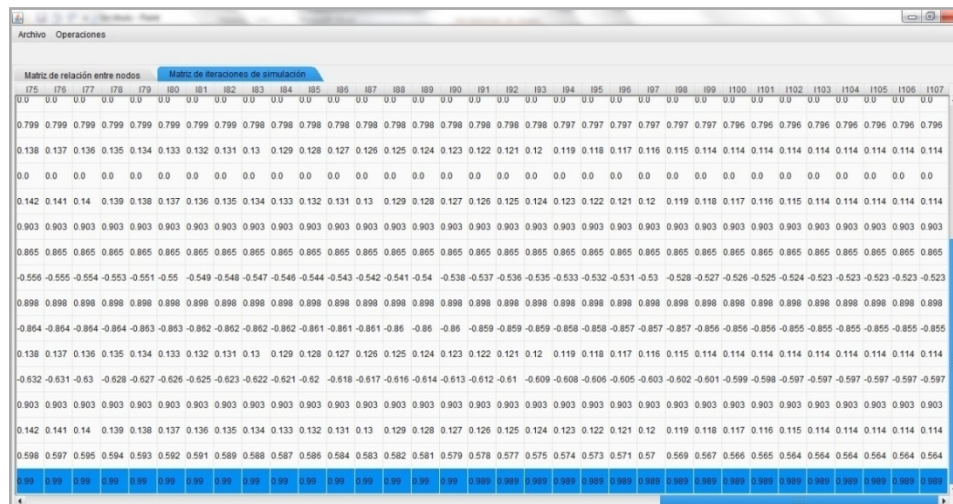


Figura 15. Matriz de iteraciones de la simulación.



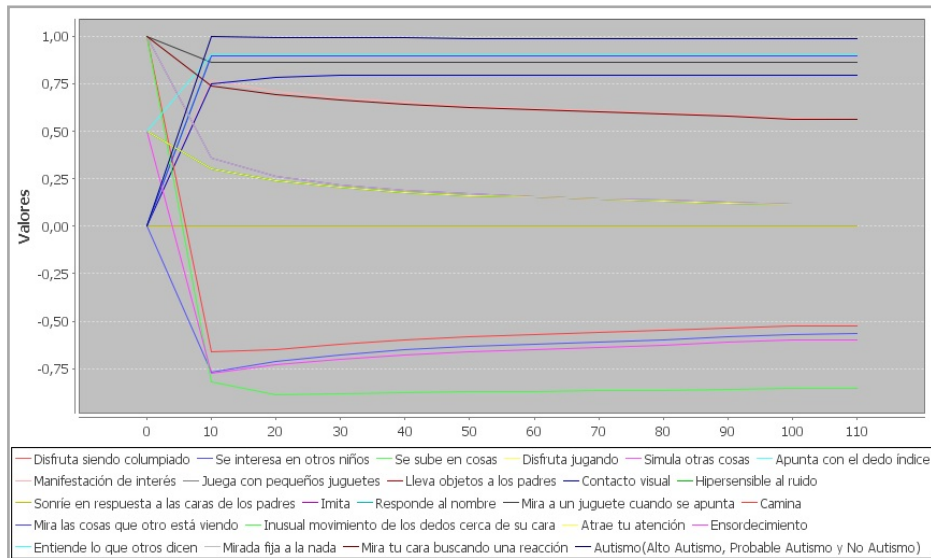


Figura 16. Gráfica de la simulación.

El vector resultante es  $\vec{V}_r = [0.0, -0.564, 0.114, 0.0, 0.114, 0.114, 0.564, 0.114, 0.0, 0.796, 0.114, 0.0, 0.114, 0.903, 0.865, -0.523, 0.898, -0.855, 0.114, -0.597, 0.903, 0.114, 0.564, 0.989]$  interpretándose que en este caso el paciente presenta autismo debido a que el valor del nodo de decisión de salida ND-1 = 0.989.

Para comprobar la precisión de la clasificación los investigadores A. Kannappan, A. Tamilarasi y E.I. Papageorgioudé la calcularon a partir de la información de 40 conjuntos de datos en tres categorías diferentes: 23 como el autismo definido, 13 como probables autismo y 4 como no autista. Usando el algoritmo de aprendizaje de Hebbian no lineal, arrojó como resultado que 20 registros de los 23 conjuntos de datos da un resultado de autismo definido y 3 registros como el autismo probable, 10 de 13 registros da un resultado probable autismo, 2 como autismo definido y 1 como no autismo, 3 de los 4 registros da un resultado de no autismo y 1 como autismo probable. La precisión de clasificación se calcula como:

$$\text{Porcentaje de precisión} = \frac{\left(\frac{20}{23} + \frac{10}{13} + \frac{3}{4}\right)}{3} = 79,9\% \quad (11)$$

Los resultados de la clasificación son representados en la Tabla 7.

Tabla 7. Resultados de la clasificación.

	Autismo definido	Probable autismo	No autismo
Autismo definido	20/23	3/23	-
Probable autismo	2/13	10/13	1/13

No autismo	-	1/4	3/4
------------	---	-----	-----

Cuando el debate concluye se decide que el caso valorado quedó resuelto. Luego se confecciona un informe y se almacena para que el mismo sea utilizado como caso de estudio en las investigaciones de los genetistas y se actualiza la historia clínica del paciente como si fuera una consulta más (Figura 17 y 18).

Figura 17. Decidir la conducta a seguir con el caso.

Figura 18. Elaborar el informe final.

La aplicación práctica del sistema aportó evidencia suficiente para corroborar su facilidad de uso y permitió definir con mayor rapidez el diagnóstico del TEA, elevando de esta forma la cooperación entre la atención primaria y la especialidad.

### 3.5 Comparación de escenarios

Para la valoración del impacto de la aplicación del sistema se sigue el procedimiento basado en la propuesta de Clemen (55), donde se seleccionan los escenarios y criterios a tener en cuenta. En este caso se eligieron dos escenarios:

- Escenario 1: comportamiento de las variables de la calidad de los servicios genéticos sin la aplicación del sistema.
- Escenario 2: comportamiento de las variables de la calidad de los servicios genéticos con la aplicación del sistema.

Se seleccionaron 5 criterios los cuales se describen en la tabla 8.

Tabla 8. Descripción de los criterios.

Criterios	Descripción
Tiempo	Tiempo en que demora la resolución de un caso.
Cantidad de casos	Casos atendidos en un mes.
Cantidad de traslados	Traslados de pacientes efectuados en un mes.
Costos	Gastos realizados por concepto de transporte, gastos de viaje, combustible, alojamiento.
Cantidad de Especialistas	Especialistas que participaron en el proceso de diagnóstico de un caso.

Luego se obtiene la información estimada de los escenarios según los criterios escogidos (Tabla 9).

Tabla 9. Valoración de los escenarios.

Escenarios/Criterios	Tiempo (días)	Cantidad de casos	Cantidad de traslados	Costos	Cantidad de Especialistas
Escenario 1: antes	7	4	3	5	2
Escenario 2: después	1	20	1	3	7

Es necesario destacar que los valores de los costos se definieron en una escala de 1 a 5 donde 5 significa el costo máximo.

A continuación se normalizan los valores teniendo en cuenta si son de tipo beneficio o costo (Tabla 10). Siendo  $\tilde{p}_{ji}$  el valor normalizado, se calcula para los criterios tipo beneficio como:

$$\tilde{p}_{ji} = \frac{p_{ji}}{\sum_{i=1}^k p_{ji}} \quad (12)$$

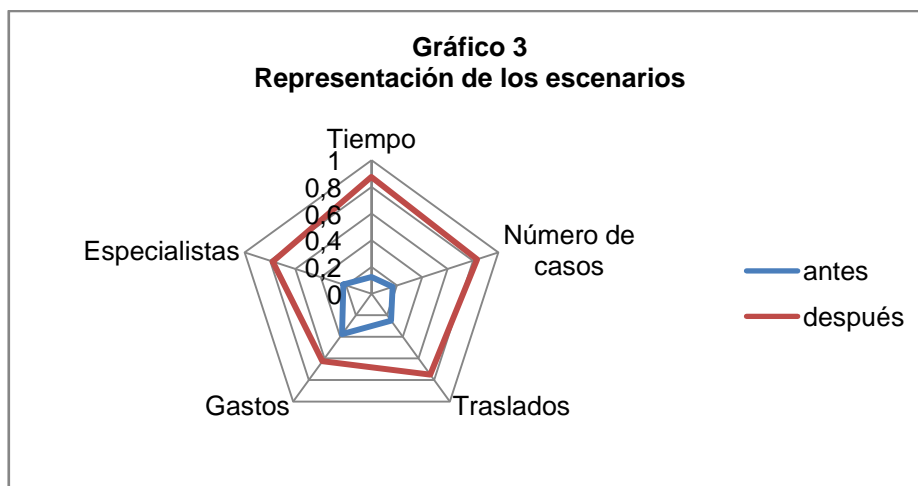
y para los tipo costo:

$$\tilde{p}_{ji} = 1 - \frac{p_{ji}}{\sum_{i=1}^k p_{ji}} \quad (13)$$

Tabla 10. Valoración con los criterios normalizados.

Escenarios/Criterios	Tiempo (días)	Cantidad de casos	Cantidad de traslados	Costos	Cantidad de Especialistas
Escenario 1: antes	0,125	0,166666	0,25	0,375	0,222222
Escenario 2: después	0,875	0,833333	0,75	0,625	0,777778

Posteriormente se representan los escenarios mediante un gráfico radial y se realiza el análisis del mismo (Gráfico 3), apreciándose que la aplicación del sistema constituye un avance en los criterios establecidos (56).



La comparación del escenario anterior al desarrollo del sistema con el actual, muestra una mejora en la calidad de los servicios genéticos en nuestro país.

## Conclusiones

- Las pruebas realizadas a la herramienta alasMEDIGEN permitieron evaluar y determinar la calidad del software constituyendo un pilar significativo para

el sistema presentado debido a que en su mayoría está soportado por dicha herramienta.

- El método propuesto para determinar la centralidad analiza y combina 6 métricas brindando una medida de centralidad compuesta lo que facilita el proceso de ordenamiento y selección de los síntomas más importantes que debe tener en cuenta el especialista para diagnosticar el Trastorno del Espectro Autista.
- La aplicación de la técnica de ladov proporcionó el nivel de satisfacción de los usuarios con el sistema evidenciando la posibilidad de su implantación en la Red Nacional de Genética Médica.
- La aplicación práctica del sistema facilitó definir con mayor rapidez el diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista, elevando de esta forma la cooperación entre la atención primaria y la especialidad.
- La comparación de los escenarios evidenció que con la utilización del sistema se mejora la calidad de los servicios genéticos.

## **CONCLUSIONES GENERALES**

Una vez culminado el trabajo es posible afirmar que se les dio cumplimiento a los objetivos trazados para el mismo.

- Se elaboró el marco teórico conceptual relacionado con la aplicación de mapas cognitivos difusos en el diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas, fundamentándose la necesidad de un nuevo sistema.
- En base a las características de los sistemas que apoyan al diagnóstico médico y el análisis de técnicas de inteligencia artificial en la medicina se desarrolló un sistema de apoyo para el diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas basado en mapas cognitivos difusos.
- Se validó la propuesta mediante los resultados de las pruebas realizadas a la herramienta alasMEDIGEN, la comparación de métodos para el análisis estático de MCD, el nivel de satisfacción de los usuarios, un estudio de caso y la comparación de escenarios, comprobándose que el sistema contribuye a mejorar la calidad de los servicios genéticos en nuestro país.

## RECOMENDACIONES

Teniendo en cuenta el estado que alcanzó el sistema propuesto se recomienda:

- Extender su aplicación a otros sistemas de diagnóstico de enfermedades.
- Incluir nuevas herramientas que permitan la realización de videoconferencias y el análisis de textos.
- Utilizar otros operadores de agregación en la determinación de las métricas compuestas.
- Ampliar la base de enfermedades con la construcción de nuevos modelos causales.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. **AGUILAR, J.** A Survey about Fuzzy Cognitive Maps Papers. *International Journal of Computational Cognition*. 2005.
2. **TORRA, V.** Modeling Decisions. Information Fusion and Aggregation Operators. 2007.
3. **CONTRERAS, J., et al.** Realistic Ecosystem Modelling with Fuzzy Cognitive Maps. *International Journal of Computational Intelligence Research*. 2007, pp. 139-144.
4. **GURROLA, I. I. M., LAUREANO-CRUCES, A. L. and GONZÁLEZ, A. J. S.** Mapas Cognitivos Difusos: Una Representación para Predecir los Efectos de las Supernovas. XIX Congreso Nacional y V Congreso Internacional de Informática y Computación de la ANIEI 2006. ISBN: 970-31-0751-6.
5. **Centro Nacional de Genética Médica.** Portal de la Genética Cubana. [Online] Agosto 5, 2003. <http://files.sld.cu/genetica/files/2010/08/estructura-red.jpg>.
6. **Nuñez de Villavicencio Porro, Dr. Fernando.** Interrelación dialéctica de los subsistemas. La toma de decisiones. *Psicología y salud*. Ciudad de La Habana : Ciencias médicas, 2001, pp. 64 - 65.
7. **Corona Martínez, Dr. Luis A. and Fonseca Hernández, Dra. Mercedes.** La toma de decisiones médicas y su formación como habilidad profesional. *Revista Cubana de Educación Médica Superior*. Octubre - Diciembre 2003, Vol. 17, 4.
8. **Corona Martinez, Dr. Luis Alberto and Fonseca Hernández, Dra. Mercedes.** Contribución de la teoría sobre la toma de decisiones a la atención médica integral. *MediSur*. Septiembre - Octubre 2009, Vol. 7, 5.
9. **Sociedad Argentina de Pediatría.** La interacción entre los médicos: consulta, referencia, contrareferencia. *SAP*. [Online] 2001. [Cited: febrero 12, 2009.] <http://www.sap.org.ar/>.
10. **Comunidad Virtual de la Sociedad Cubana de Bioingeniería.** [Online] 2007. [http://portalinfomed.sld.cu/socbio/infonews\\_render\\_full/20502](http://portalinfomed.sld.cu/socbio/infonews_render_full/20502).
11. **Adán Vidal, A.** Telemedicina: una propuesta integradora. Memorias II Congreso Latinoamericano de Ingeniería Biomédica La Habana, Cuba : s.n., Mayo 23, 2001.
12. **JORGE FERNANDEZ, Miriam and MERIDA HERNANDEZ, Rosa.** Telemedicina: futuro o presente. [Online] versión Online , Vol 9 n 1 2010. [Cited: abril 10, 2011.] [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1729-519X2010000100017&lng=es&nrm=iso](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1729-519X2010000100017&lng=es&nrm=iso). ISSN 1729-519X.
13. **Isalud2000.** Las fronteras de la Telemedicina. *Aranjuez*. [Online] 2005. [Cited: marzo 1, 2009.] [http://212.170.242.14/pesalud/Main?ISUM\\_ID=Groups&ISUM\\_SCR=serviceScr&ISUM\\_CIPH=NO4nynRwy0N-lpMEtu9egsdqfukqoilKAtwb3lrFAo4\\_](http://212.170.242.14/pesalud/Main?ISUM_ID=Groups&ISUM_SCR=serviceScr&ISUM_CIPH=NO4nynRwy0N-lpMEtu9egsdqfukqoilKAtwb3lrFAo4_).



14. **Universidad Distrital Francisco José de Caldas.** Telemedicina. *GITEM*. [Online] 2006. [Cited: marzo 1, 2009.] <http://gemini.udistrital.edu.co/comunidad/grupos/gitem/telemedicinab.php..>
15. **Usón Gargallo, J and Sánchez, Margallo.** Las nuevas tecnologías de la comunicación en veterinaria: telemedicina, telecirugía y teleenseñanza. *Cursos online*. [Online] 2005. [Cited: febrero 12, 2009.] <http://www.cursosonline.net/muestraart.php?codigo=37008>.
16. **Farmanet.** Telemedicina. Recientes avances. *Medicina, ciencia, medicina, salud y paciente*. [Online] 2001. [Cited: marzo 3, 2009.] <http://www.medicinaxxi.com/doc.php?apartat=dossier&id=77>.
17. **Universidad Politécnica de Valencia.** Plan de Negocio de una Empresa Tecnológica de Servicios de Telemedicina. *UPV*. [Online] julio 26, 2004. [Cited: febrero 14, 2009.] [http://64.233.167.104/search?q=cache:gspFvKVLj6QJ:www.coit.es/pub/ficheros/p030\\_resumen\\_coit\\_r\\_94ee02cd.pdf%3FPHPSESSID%3Db653e0eb33303a18e3f829a68d8c040c+servicio+de+teleconsulta&hl=es&ct=clnk&cd=6&gl=cu](http://64.233.167.104/search?q=cache:gspFvKVLj6QJ:www.coit.es/pub/ficheros/p030_resumen_coit_r_94ee02cd.pdf%3FPHPSESSID%3Db653e0eb33303a18e3f829a68d8c040c+servicio+de+teleconsulta&hl=es&ct=clnk&cd=6&gl=cu).
18. **Padrón Arredondo, Lic. Luis Jesús.** Las Nuevas Tecnologías de la información y las comunicaciones (NTIC) en la Medicina: Telemedicina. *Revista Ciencias.com*. [Online] febrero 10, 2006. [Cited: marzo 20, 2009.] <http://www.revistaciencias.com/publicaciones/EEFAyEZIAumWRzleaQ.php.EEFAyEZIAumWRzleaQ>.
19. **Criado Briz, José Mario.** Introducción a los Sistemas Expertos. [Online] 2010. [Cited: Noviembre 13, 2010.] [http://www.ingenieroseninformatica.org/recursos/tutoriales/sist\\_exp/index.php..](http://www.ingenieroseninformatica.org/recursos/tutoriales/sist_exp/index.php..)
20. **Hurtado Vega, José de Jesús.** Inteligencia Artificial. [Online] 2010. [Cited: noviembre 16, 2010.] <http://www.itlp.edu.mx/publica/boletines/actual/inteligencia.html..>
21. **Pajares Santos, M.** Inteligencia Artificial e Ingeniería del Conocimiento. [Online] 2008.
22. **Sitio Web sobre Inteligencia Artificial en Medicina.** [Online] abril 21, 2009. [Cited: junio 13, 2010.] <http://medicinactual.obolog.com/inteligencia-artificial-medicina-237116>.
23. **Zhi-Qiang, L. I. U.** *Causation, bayesian networks, and cognitive maps*. s.l. : ACTA AUTOMATICA SINICA, 2001. pp. 552-566.
24. **PING, C. W.** *A Methodology for Constructing Causal Knowledge Model from Fuzzy Cognitive Map to Bayesian Belief Network*. [PHD]. Department of Computer Science, Chonnam National University : s.n., 2009.
25. **Salmeron, J. L.** Supporting decision makers with Fuzzy Cognitive Maps. Industrial Research Institute, 2009.

26. **Kosko, B.** Fuzzy cognitive maps. *International Journal of Man-Machine Studies*. 1986, Vol. 24, pp. 65-75.
27. **Georgopoulos, V. C. and Stylios, C. D.** *Augmented fuzzy cognitive maps supplemented with case based reasoning for advanced medical decision support*. s.l. : Springer, 2005.
28. **Sadiq, R., Kleiner, Y. and Rajani, B.** Aggregative risk analysis for water quality. *AQUA – Journal of Water Supply: Research & Technology*. 2004, Vol. 53, 4, pp. 241– 261.
29. **Xirogiannis, G. and Glykas, M.** *Fuzzy Cognitive Maps in Banking Business Process Performance Measurement*. s.l. : Springer. pp. 161-200.
30. **Pajares, G. and Guijarro, M.** *Fuzzy Cognitive Maps Applied to Computer Vision Tasks*. s.l. : Springer. pp. 259-289.
31. **Yu, R. and G. H., Tzeng.** A soft computing method for multi-criteria decision making with dependence and feedback. 2006, 180, pp. 63-75.
32. **Salmeron, J.L. and Papageorgiou, E.I.** A Fuzzy Grey Cognitive Maps-based Decision Support System for radiotherapy treatment planning. *Knowledge-Based Systems*. 2012, pp. 151-160.
33. **Peláez, C. E. and Bowles, J. B.** Applying Fuzzy Cognitive Maps Knowledge-Representation to Failure Modes Effects Analysis. 1995. 0149-144X/95.
34. **Peña, A. and Sossa, H.** Mapas Cognitivos: un Perfil y su Aplicación al Modelado del Estudiante, Centro de Investigación en computación. s.l. : IPN, 2007. Vol. 10, pp. 230-250.
35. **Axelrod, R. M.** Structure of decision: The cognitive maps of political elites. *University Press Princeton*. 1976.
36. **Obiedat, M., Samarasinghea, S. and Strickert, G.** A New Method for Identifying the Central Nodes in Fuzzy Cognitive Maps using Consensus Centrality Measure. 19th International Congress on Modelling and Simulation Perth, Australia : s.n., 2011. pp. 1084-1091.
37. **Altay, Ayca and Kayakutlu, Gülgün.** *Fuzzy cognitive mapping in factor elimination: A case study for innovative power and risks*. s.l. : Procedia Computer Science, 2011. Vol. 3, pp. 1111-1119.
38. **Castillo T, Dra. Silvia and Pardo V, Dra Andrea.** Proyecto Red de Teledismorfología de diagnóstico y consejo genético. [Online] septiembre 2003. <http://www.prematuros.cl/teledismorfologia/>.
39. **Pontificia Universidad Católica de Chile.** Facultad de medicina de la Pontificia Universidad Católica de Chile. [Online] 2008. <http://www.puc.cl/> [<http://dsrd.uc.cl/indice-de-carreras-y-postgrados/malla-y-folleto/medicina-vinculacion-con-la-sociedad>].

40. **Online Mendelian Inheritance in Man.** [Online] <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>.
41. **London Dysmorphology Database.** [Online] <http://www.lmdatabases.com/>.
42. **Duménigo Benítez, Danny.** Sistemas de información, aplicación en empresas. *Contribuciones a la Economía*. abril 2012.
43. **Kosko, Bart.** Hidden patterns in combined and adaptive knowledge networks. *International Journal of Approximate Reasoning*. 1988, Vol. 2, 4, pp. 377-393.
44. **Stach, W., Kurgan, L. and Pedrycz, W.** Expert-based and Computational methods for Developing FCMs. [ed.] M. Glykas. *Fuzzy Cognitive Maps: Advances in Theory, Methodologies, Tools, Applications*. s.l. : Springer Verlag Berlin Heidelberg, 2010, pp. 23-41.
45. **Kannappan, A., Tamilarasi, A. and Papageorgiou, El.** Analyzing the performance of fuzzy cognitive maps with non-linear hebbian. *Expert Systems with Applications*. 2010.
46. **Papageorgiou, E. I.** Learning Algorithms for Fuzzy Cognitive Maps---A Review Study. *Systems, Man, and Cybernetics, Part C: Applications and Reviews*. 2011, p. 99. Papageorgiou, E. I. (2011). "Learning Algorithms for Fuzzy Cognitive Maps---A Review Study." *Systems, Man, and Cybernetics, Part C: Applications and Reviews*, IEEE Transactions on PP(99): 1-14.
47. **Borgatti, Stephen P.** Centrality and network flow. *Social Networks*. 2005, Vol. 27, 1, pp. 55-71.
48. **Aznar Bellver, Jerónimo and Guijarro Martínez, Francisco.** Nuevos métodos de Valoración. Valoración multicriterio. 1ra Valencia, España : s.n., 2005. ISBN: 84-689-1772-9.
49. **Bueno, Salvador and Salmeron, Jose L.** Benchmarking main activation functions in fuzzy cognitive maps. *Expert Systems with Applications*. 2009, Vol. 36, pp. 5221-5229.
50. **Oktaba, H.** Introducción a Patrones. *Facultad de Ciencias, UNAM*. [Online] 2006. <http://www.mcc.unam.mx/~cursos/Algoritmos/javaDC99-2/patrones.html>.
51. **Jacobson, I., Booch, G. and Rumbaugh, J.** *El Proceso Unificado de Desarrollo de Software*. 2000. pp. 3-104, 407-424.
52. **Sommerville, Ian.** *Ingeniería del Software*. Séptima. s.l. : PEARSON EDUCACIÓN S.A, 2005. p. 712. 84-7829-074-5.
53. **LÓPEZ RODRIGUEZ, A. and GÓNZALEZ MAURA, V.** La técnica de ladov. Una aplicación en el estudio de la satisfacción de los alumnos por las clases de Educación Física. *Revista Digital*. Abril 2002, 47.

54. **Hernández Díaz, Jorge and Pagés Lazo, Roberto.** Autismo, socialización y actividades deportivas. *Revista Digital*. Agosto 2012, 171.
55. **CLEMEN, Robert.** *Making Hard Decisions: An Introduction to Decision Analysis*. Second Edition. Belmont, California : Duxbury Press, 1996.
56. **Espinilla, M, Ruan, D and Liu, J.** A Heterogeneous Evaluation Model for Assessing Sustainable Energy: A Belgian Case Study. Ieee International Conference on Fuzzy Systems (Fuzz-IEEE 2010) 2010.

## ANEXOS

### Anexo 1. Acta de Aceptación del Sistema Informático de Genética Médica: alasMEDIGEN.

<b>Acta de Aceptación</b>	 CENTRO NACIONAL DE CALIDAD DE SOFTWARE
<b>Producto: Alas Medigen</b>	
<b>Categoría de las pruebas: Funcionales</b>	
<b>Fecha de conciliación:</b>	
<b>Involucrados en el proceso:</b>	
<ul style="list-style-type: none"><li>● Por la parte del Cliente (CNGM): Dra. Beatriz Marcheco</li><li>● Por la parte del Equipo de Desarrollo (UCI): Elvismary Molina De Armas</li><li>● Observador independiente (CALISOFT): Heydi Menéndez Avalos</li></ul>	
<b>Observaciones del proceso:</b>	
Durante el proceso de Pruebas se detectaron un conjunto de defectos, que quedaron registrados adecuadamente en el correspondiente documento de No Conformidades detectadas, con sus respectivas observaciones. Teniendo en cuenta que las No Conformidades han sido debidamente resueltas por el Equipo de Desarrollo, y validada la eficacia de la corrección por los Clientes, se ha tomado el acuerdo de Aceptar el sistema Alas Medigen.	
Para que conste la Aceptación de los resultados de las Pruebas, y por tanto la Aceptación del Sistema Alas Medigen, dando fe del acuerdo firman la presente, los principales representantes de las Partes.	
 Dra. Beatriz Marcheco Representante .CNGM	 Elvismary Molina De Armas Representante UCI
 Heydi Menéndez Avalos Observador independiente (CALISOFT)	

### Anexo 2. Cuestionario para determinar el TEA.

1. ¿Disfruta su hijo cuando lo balancean o hacen saltar sobre su rodilla?  
\_\_\_ (a) Ciertamente no. \_\_\_ (b) A veces. \_\_\_ (c) Siempre.
2. ¿Su hijo se interesa por otros niños?  
\_\_\_ (a) Sí, bastante. \_\_\_ (b) Sí, algunas veces. \_\_\_ (c) No o muy poco.
3. ¿A su hijo le gusta subirse a las cosas tales como escaleras?  
\_\_\_ (a) Sí, frecuentemente. \_\_\_ (b) No, no lo hace. \_\_\_ (c) En muy raras ocasiones sólo unos pasos.

4. ¿Disfruta su hijo jugando a las escondidas?  
\_\_\_ (a) Nunca. \_\_\_ (b) Raramente. \_\_\_ (c) Usualmente.
5. ¿Tiende su hijo a ya sea fingir, por ejemplo, que habla por teléfono o cuida de las muñecas o simula otras cosas?  
\_\_\_ (a) No. \_\_\_ (b) Sí. \_\_\_ (c) Ligeramente cierto.
6. ¿Tiende su hijo alguna vez usar su dedo índice para señalar pidiendo algo?  
\_\_\_ (a) Nunca. \_\_\_ (b) Ciertamente. \_\_\_ (c) Raras veces.
7. ¿Tiende su hijo alguna vez usar su dedo índice para señalar indicando interés en algo?  
\_\_\_ (a) Nunca. \_\_\_ (b) Ciertamente. \_\_\_ (c) Raras veces.
8. ¿Puede su hijo jugar adecuadamente con juguetes pequeños (por ejemplo, coches o bloques) sin llevárselos a la boca?  
\_\_\_ (a) Usualmente. \_\_\_ (b) No, en absoluto. \_\_\_ (c) Algunas veces.
9. ¿Tiende su hijo alguna vez llevar los objetos para que Ud. (los padres) le muestre algo?  
\_\_\_ (a) No, no lo hace. \_\_\_ (b) Se queda con él. \_\_\_ (c) Lo hace.
10. ¿Su hijo le mira a los ojos por más de un segundo o dos?  
\_\_\_ (a) No. \_\_\_ (b) Sí. \_\_\_ (c) Algunas veces.
11. ¿Su hijo alguna vez parece demasiado sensible al ruido? (ej.se tapa los oídos)  
\_\_\_ (a) No lo creo. \_\_\_ (b) Raramente. \_\_\_ (c) Usualmente.
12. ¿Su hijo sonrío en respuesta a su cara o su sonrisa?  
\_\_\_ (a) No. \_\_\_ (b) Sí. \_\_\_ (c) Algunas veces.
13. ¿Su hijo lo imita?  
\_\_\_ (a) Bastante. \_\_\_ (b) No lo hace. \_\_\_ (c) De vez en cuando.
14. ¿Tiende su hijo a responder a su nombre cuando lo llaman?  
\_\_\_ (a) Sí, por supuesto. \_\_\_ (b) Sí, algunas veces. \_\_\_ (c) No, muy poco.
15. ¿Sise señala un juguete al otro lado de la habitación su hijo lo mira?  
\_\_\_ (a) Rara vez lo hace. \_\_\_ (b) Sí, esto es típico. \_\_\_ (c) De vez en cuando.
16. ¿Su hijo camina?  
\_\_\_ (a) Con ayuda de otros. \_\_\_ (b) No, muy poco. \_\_\_ (c) Por sí mismo.
17. ¿Su hijo mira las cosas que usted está mirando?  
\_\_\_ (a) Absolutamente no. \_\_\_ (b) Sí, algunas veces. \_\_\_ (c) Frecuentemente.
18. ¿Su hijo a hace movimientos raros con los dedos cerca de su rostro?  
\_\_\_ (a) Sí, a menudo y por largos periodos de tiempo. \_\_\_ (b) Muy raras ocasiones. \_\_\_ (c) No.
19. ¿Su hijo trata de atraer su atención a la actividad que esta haciendo?

- \_\_\_ (a) Sí. \_\_\_ (b) No. \_\_\_ (c) Ligeramente cierto.
20. ¿Se has preguntado si su hijo es sordo?  
\_\_\_ (a) Sí. \_\_\_ (b) Definitivamente no es sordo. \_\_\_ (c) No es seguro.
21. ¿Entiende su hijo lo que dice la gente?  
\_\_\_ (a) Sí, entiende muy bien. \_\_\_ (b) Raras veces entiende. \_\_\_ (c) Muy poco o no entiende.
22. ¿Tiende su hijo a veces mirar fijamente al vacío o vagar sin propósito?  
\_\_\_ (a) No, no lo creo. \_\_\_ (b) Algunas veces. \_\_\_ (c) Si en verdad.
23. ¿Su niño le mira ala cara para comprobar su reacción cuando se enfrentan a algo desconocido?  
\_\_\_ (a) Sí, absolutamente. \_\_\_ (b) Sí, ligeramente cierto. \_\_\_ (c) No mira.

**Anexo 3. Cuestionario para determinar el nivel de satisfacción de los usuarios con el sistema.**

1. ¿Considera que el sistema de apoyo al diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas basado en mapas cognitivos difusos mejora la calidad de los servicios genéticos?  
\_\_\_Si \_\_\_No \_\_\_No sé
2. ¿Es posible implantar el sistema de apoyo al diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas basado en mapas cognitivos difusos?  
\_\_\_Si \_\_\_No \_\_\_No sé
3. ¿Si usted requiere agilizar el proceso de diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas emplearía el sistema propuesto?  
\_\_\_Si \_\_\_No \_\_\_No sé
4. ¿Considera que la introducción del sistema permite coordinar y realizar las consultas a distancia entre el CNGM y los diferentes centros de genética del país?  
\_\_\_Si \_\_\_No \_\_\_No sé

5. ¿Cree usted que el sistema propicia nuevas formas de interacción entre los genetistas proporcionando un acceso rápido, sencillo, flexible y colaborativo para beneficio de la población?

Si       No       No sé

6. ¿Satisface sus necesidades el sistema propuesto?

Si       No       No sé

7. ¿Cree usted que el sistema favorece la formación y capacitación a distancia de los genetistas, así como intercambiar información y producciones científicas?

Si       No       No sé

8. ¿Cuáles considera son las principales fortalezas del sistema que contribuyen a la calidad de los servicios genéticos? Argumente.

9. ¿Qué añadiría al sistema para mejorar el apoyo al diagnóstico a distancia de enfermedades genéticas? Argumente