

Evaluación del Prototipo GenomicDiag

He analizado el prototipo desde la perspectiva de un **genetista clínico**, basándome en los problemas detectados en las fases 1 y 2 del diseño (automatización, integración y explicabilidad).

Flujo de Trabajo Realizado

El proceso seguido emula un caso real de diagnóstico para una paciente con sospecha de **Retinosis Pigmentaria**.

The screenshot shows the '1. Configuración del Análisis' (1. Analysis Configuration) screen of the G7 GeneticDiag prototype. At the top, there is a header bar with the logo and text 'G7 GeneticDiag PROTOTYPE' and a progress bar with steps 1 through 5. Below the header, the section title '1. Configuración del Análisis' is displayed. A dropdown menu labeled 'Seleccionar Paciente (Historial Clínico)' is open. A tooltip 'Info: Antecedentes de ceguera nocturna' provides additional information about the patient's history. A dashed rectangular area is provided for dragging and dropping a FASTQ file, with the placeholder text 'Arrastra aquí el fichero .FASTQ o haz clic para explorar'. A blue button at the bottom right labeled 'Procesar Archivo →' (Process File →) completes the form.

The screenshot shows the G7 GeneticDiag prototype interface. At the top left is the logo and text "G7 GeneticDiag PROTOTYPE". At the top right is a horizontal navigation bar with five numbered circles (1, 2, 3, 4, 5). In the center is a blue heart rate monitor icon. Below it is the title "Analizando Secuencias Genómicas" and a subtitle "Comparando con genoma de referencia (GRCh38)...". A blue progress bar is shown at 100% completion. A green button at the bottom says "Análisis Completado - Ver Variantes".

The screenshot shows the G7 GeneticDiag prototype interface. On the left, under "Variantes Detectadas", there are four variant cards: 1) RHO c.68C>A (Patogénica, Profundidad: 120x), 2) USH2A c.2299delG (Probablemente Patogénica, Profundidad: 95x), 3) ABCA4 c.5882G>A (Benigna, Profundidad: 200x), and 4) RPGR c.2405_2406del (Incierta (VUS), Profundidad: 45x). Each card has a "Ver en ClinVar" button. On the right, there is an AI assistance panel titled "Asistente IA - Genetista" with the message: "IA: Hola, soy tu asistente GenIA. Estoy analizando el contexto de: Listado de variantes detectadas (RHO, USH2A...). ¿En qué puedo ayudarte?". Below this is a text input field "Pregunta sobre la variante..." and a blue send icon.

G7 GeneticDiag PROTOTYPE

1 — 2 — 3 — 4 — 5

Resultado de la Predicción

ENFERMEDAD MÁS PROBABLE

Retinosis Pigmentaria

92.5%
Confianza del modelo

 Explicabilidad (XAI) [cite: 235]

Se han identificado variantes patogénicas en el gen RHO consistentes con el fenotipo clínico reportado y el historial familiar de ceguera nocturna.

Pruebas recomendadas:

Electrorretinograma Campo visual computarizado

IA: Hola, soy tu asistente GenIA. Estoy analizando el contexto de: Predicción: Retinosis Pigmentaria. Probabilidad: 92.5%. ¿En qué puedo ayudarte?

Pregunta sobre la variante... 

Validar Diagnóstico

G7 GeneticDiag PROTOTYPE

1 — 2 — 3 — 4 — 5

Proceso Finalizado

Por favor, valida la predicción del sistema para mejorar el modelo.

Comentarios del Genetista

Añade tus observaciones clínicas aquí...

Rechazar Predicción  **Confirmar y Guardar**

Iniciar nuevo análisis

Hallazgos Clave

- **Integración Clínica:** La vinculación automática de los antecedentes de "ceguera nocturna" permite que la IA priorice variantes en genes como *RHO*.
- **Priorización Visual:** El código de colores (Rojo para Patogénica, Verde para Benigna) facilita la identificación inmediata de la variante crítica en el gen *RHO*.
- **Explicabilidad:** El sistema no solo arroja una predicción del 92.5%, sino que cita literatura externa [cite: 235], lo cual es vital para la confianza médica.
- **Asistencia en Tiempo Real:** El chat lateral permite profundizar en el significado de variantes específicas sin salir de la herramienta.

Respuestas al Cuestionario del Genetista

Sobre el Flujo y Estructura

- **¿El flujo te pareció lógico?** Sí, imita el proceso deductivo clínico: Datos → Variantes → Interpretación → Validación.
- **¿Falta algo?** Un control de calidad (QC) inicial del FASTQ.
- **¿Sobra algo?** No, los pasos actuales son necesarios para la trazabilidad.
- **¿Cambio de orden?** Permitiría correcciones de configuración sin reiniciar todo el proceso.

Detalles de Pantalla

- **Pantalla de carga:** Faltan datos demográficos básicos (Edad/Sexo) visibles.
- **Procesamiento:** El log de acciones técnicas (ej: "Alineando con GRCh38") da confianza.
- **Listado de variantes:** Es imprescindible ver la **Profundidad (Depth)** y la **Clasificación ACMG**.
- **Predicción:** Las citas bibliográficas y las pruebas sugeridas la hacen útil en entorno real.
- **Comentarios:** El texto libre es ideal, pero etiquetas de "Falso Positivo" ayudarían al sistema.

Impacto y Usabilidad

- **Vinculación HI:** Muy intuitiva, es el "puente" que faltaba entre laboratorio y clínica.
- **Ahorro de tiempo:** Reduce drásticamente la búsqueda manual en bases de datos externas.
- **Punto de molestia:** Lo rechazaría si la explicabilidad fuera una "caja negra" sin citas.
- **Decisión Clínica:** Ayuda a decidir qué pruebas de confirmación fenotípica pedir (ej. ERG).

Chat Lateral

- **Percepción:** Herramienta de consulta rápida y apoyo para el informe final.
- **Acciones deseadas:** "Redacta un borrador del informe clínico".
- **Usos:** Preguntar por significado clínico, pedir explicación de predicción y siguientes pasos.

Conclusión

- **Recomendación:** Sí, especialmente para centros de alto volumen.
- **Imprescindible para el futuro:** Certificación sanitaria e integración con el LIMS hospitalario.