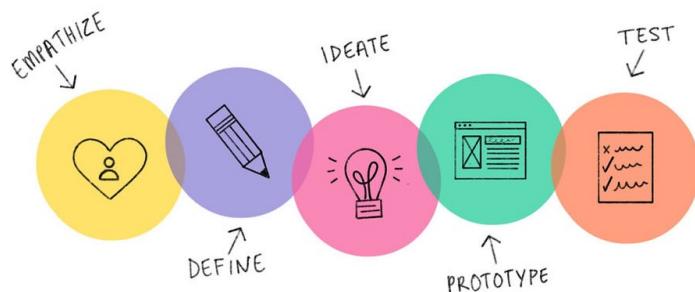




Escuela Técnica Superior de  
**Ingeniería Informática**

# Aplicación práctica de Design Thinking



Realizado por  
**Francisco Sebatién Benítez Ruis Díaz**  
**Daniel Galván Cancio**  
**Nicolás Herrera Lobo**  
**Jaime Linares Barrera**

Para la asignatura  
Gestión de Productos

Dentro del  
Máster en Ingeniería del Software: Cloud, Datos y Gestión de las  
Tecnologías de la Información

# Resumen

---

Este trabajo presenta el desarrollo de una solución orientada al apoyo en el diagnóstico de enfermedades genéticas, aplicando la metodología *Design Thinking* de forma estructurada a lo largo de sus cinco fases: Empatía, Definir, Idear, Prototipar y Testear. El objetivo principal del proyecto ha sido abordar uno de los principales retos a los que se enfrentan los genetistas en la práctica clínica: la detección y análisis manual de variantes genómicas a partir de archivos FASTQ, un proceso lento, complejo y propenso a errores humanos.

Durante la fase de Empatía se analizó el contexto del problema y se identificaron las dificultades existentes en los procesos actuales, apoyándose en técnicas como el mapa mental, los 5 porqués y la infografía.

En la fase de Definir se sintetizó la información recopilada, delimitando el problema y formulando un punto de vista claro mediante técnicas como la matriz 2x2, la escalera Por qué-Cómo y el marco de punto de vista.

En la fase de Idear se generaron y refinaron múltiples propuestas de solución a través de brainwriting, mapas mentales y la técnica SCAMPER, seleccionándose finalmente una solución basada en la automatización del análisis genómico, la integración del historial clínico y el uso de modelos predictivos con explicabilidad.

Posteriormente, en la fase de Prototipar, se desarrolló un prototipo funcional de bajo nivel utilizando React, complementado con canvas y storyboards para representar tanto la solución como los procesos no prototipados.

Finalmente, en la fase de Testear, el prototipo fue validado mediante usuarios mock y ejercicios de juego de roles apoyados por herramientas de inteligencia artificial. El testeo permitió confirmar que el flujo de trabajo resulta lógico e intuitivo y que la solución aporta un ahorro significativo de tiempo en el proceso diagnóstico. Asimismo, se identificaron áreas de mejora relacionadas con la visibilidad del contexto clínico, la explicabilidad de las predicciones y la gestión del feedback, lo que evidencia la necesidad de iterar nuevamente sobre el prototipo antes de una posible implementación real.

En conjunto, el proyecto demuestra que la solución propuesta cubre los retos principales detectados y presenta un alto potencial como producto, al tiempo que pone de manifiesto la utilidad del enfoque de *Design Thinking* para desarrollar soluciones complejas en el ámbito de la salud.

**Palabras clave:** Design Thinking, diagnóstico genético, variantes genómicas, FASTQ, prototipado, inteligencia artificial, experiencia de usuario

# Abstract

---

This work presents the development of a solution aimed at supporting the diagnosis of genetic diseases, applying the *Design Thinking* methodology in a structured manner throughout its five phases: Empathize, Define, Ideate, Prototype, and Test. The main objective of the project has been to address one of the key challenges faced by geneticists in clinical practice: the manual detection and analysis of genomic variants from FASTQ files, a process that is slow, complex, and prone to human error.

During the Empathize phase, the context of the problem was analyzed and the difficulties present in current processes were identified, supported by techniques such as mind mapping, the Five Whys, and infographics.

In the Define phase, the collected information was synthesized, the problem was delimited, and a clear point of view was formulated using techniques such as the 2x2 matrix, the Why–How ladder, and the point-of-view framework.

In the Ideate phase, multiple solution proposals were generated and refined through brainwriting, mind maps, and the SCAMPER technique. Ultimately, a solution based on the automation of genomic analysis, the integration of clinical history, and the use of predictive models with explainability was selected.

Subsequently, in the Prototype phase, a low-fidelity functional prototype was developed using React, complemented by a canvas and storyboards to represent both the solution and the non-prototyped processes.

Finally, in the Test phase, the prototype was validated through mock users and role-playing exercises supported by artificial intelligence tools. The testing process confirmed that the workflow is logical and intuitive and that the solution provides significant time savings in the diagnostic process. Additionally, areas for improvement were identified related to the visibility of clinical context, prediction explainability, and feedback management, highlighting the need to iterate again on the prototype before a potential real-world implementation.

Overall, the project demonstrates that the proposed solution addresses the main identified challenges and shows high potential as a product, while also highlighting the usefulness of the Design Thinking approach for developing complex solutions in the healthcare domain.

**Keywords:** Design Thinking, genetic diagnosis, genomic variants, FASTQ, prototyping, artificial intelligence, user experience

# Índice general

---

<b>1</b>	<b>Introducción . . . . .</b>	<b>1</b>
1.1.	¿Qué es Design Thinking? . . . . .	1
1.2.	Problema planteado . . . . .	2
1.3.	Contenido de la memoria . . . . .	2
<b>2</b>	<b>Fase 1: Empatía . . . . .</b>	<b>4</b>
2.1.	Técnicas utilizadas . . . . .	4
2.2.	Aplicación de las técnicas . . . . .	5
2.2.1.	Mapa mental (inicial) . . . . .	5
2.2.2.	Los 5 por qués . . . . .	6
2.2.3.	Mejoras del mapa mental inicial . . . . .	7
2.2.4.	Infografía . . . . .	8
<b>3</b>	<b>Fase 2: Definir . . . . .</b>	<b>9</b>
3.1.	Técnicas utilizadas . . . . .	9
3.2.	Aplicación de las técnicas . . . . .	10
3.2.1.	Matriz 2x2 . . . . .	11
3.2.2.	Escalera Por qué - Cómo . . . . .	12
3.2.3.	Marco de punto de vista . . . . .	14
3.2.4.	Infografía . . . . .	14
<b>4</b>	<b>Fase 3: Idear . . . . .</b>	<b>16</b>
4.1.	Técnicas utilizadas . . . . .	16
4.2.	Aplicación de las técnicas . . . . .	17
4.2.1.	Brainwriting . . . . .	17
4.2.2.	Mapa mental . . . . .	22
4.2.3.	SCAMPER . . . . .	24
4.2.4.	Mapa mental: Solución planteada . . . . .	24
4.2.5.	Infografía . . . . .	25
<b>5</b>	<b>Fase 4: Prototipar . . . . .</b>	<b>26</b>
5.1.	Técnicas utilizadas . . . . .	26
5.2.	Aplicación de las técnicas . . . . .	26
5.2.1.	Canvas . . . . .	26
5.2.2.	Prototype . . . . .	27
5.2.3.	Storyboard . . . . .	31
<b>6</b>	<b>Fase 5: Testear . . . . .</b>	<b>34</b>
6.1.	Técnicas utilizadas . . . . .	34
6.2.	Aplicación de las técnicas . . . . .	35
6.2.1.	Validación con usuarios mock . . . . .	35

6.2.2. Observación imparcial . . . . .	35
6.2.3. Observación invisible . . . . .	36
6.2.4. Preguntas de recapitulación . . . . .	37
6.2.5. Juego de roles . . . . .	41
6.2.6. Infografía . . . . .	45
<b>7 Conclusiones . . . . .</b>	<b>46</b>
<b>Bibliografía . . . . .</b>	<b>47</b>
<b>Anexo 1: Historias de usuario . . . . .</b>	<b>48</b>
<b>Anexo 2: Uso de la IA . . . . .</b>	<b>49</b>
<b>Anexo 3: Feedback Gemini en la fase de testeo . . . . .</b>	<b>51</b>

# Índice de figuras

---

2.1. Empatía: Mapa mental inicial. . . . .	5
2.2. Empatía: Mapa mental inicial mejorado tras aplicar los 5 por qués. . . . .	7
2.3. Empatía: Infografía. . . . .	8
3.1. Definir: Post-its. . . . .	10
3.2. Definir: Matriz 2x2. . . . .	11
3.3. Definir: Tres escaleras Por qué - Cómo. . . . .	12
3.4. Definir: Escalera Por qué - Cómo. . . . .	13
3.5. Definir: Infografía. . . . .	15
4.1. Idear: Mapa mental solución 1 (idea 1 + idea 3). . . . .	23
4.2. Idear: Mapa mental solución 2 (idea 2 + idea 3). . . . .	23
4.3. Idear: Mapa mental solución 3 (idea 4 + idea 3). . . . .	23
4.4. Idear: Mapa mental solución planteada. . . . .	25
4.5. Idear: Infografía. . . . .	25
5.1. Prototipar: Canvas. . . . .	27
5.2. Prototipar: Pantalla 1. . . . .	29
5.3. Prototipar: Pantalla 2. . . . .	29
5.4. Prototipar: Pantalla 3. . . . .	30
5.5. Prototipar: Pantalla 4. . . . .	30
5.6. Prototipar: Pantalla 5. . . . .	31
5.7. Prototipar: Pantalla 6. . . . .	31
5.8. Prototipar: Storyboard (1). . . . .	32
5.9. Prototipar: Storyboard (2). . . . .	33
6.1. Testear: Introducimos el PDF para el juego de roles. . . . .	43
6.2. Testear: Documento generado por Gemini como resultado del juego de roles. . . . .	44
6.3. Testear: Infografía. . . . .	45

# Índice de tablas

---

4.1. Brainwriting (Iteración 1). . . . .	18
4.2. Brainwriting (Iteración 2). . . . .	19
4.3. Brainwriting (Iteración 3). . . . .	20
4.4. Brainwriting (Iteración 4). . . . .	21

# 1. Introducción

---

En este primer capítulo se presenta una visión general del contexto y de la metodología empleada en el proyecto. A lo largo de la memoria se abordarán los siguientes puntos:

- **¿Qué es Design Thinking?** Se introduce brevemente la metodología y las fases que la componen, que estructuran el desarrollo del trabajo.
- **Problema planteado.** Se describe el reto inicial propuesto y las necesidades detectadas en torno al proceso actual de análisis genómico y apoyo al diagnóstico.
- **Contenido de la memoria.** Se resume la organización del documento y qué se presenta en cada apartado del índice.

## 1.1. ¿Qué es Design Thinking?

**Design Thinking** es una metodología orientada a la resolución de problemas complejos que pone al usuario en el centro del proceso de diseño. Su objetivo principal es comprender en profundidad las necesidades reales de las personas para definir correctamente el problema y generar soluciones innovadoras, viables y alineadas con el contexto en el que se aplican.

Esta metodología se caracteriza por ser iterativa, flexible y colaborativa, fomentando la experimentación continua y la validación temprana de ideas. En lugar de asumir el problema desde el inicio, Design Thinking propone explorarlo progresivamente, permitiendo refinar tanto el planteamiento del reto como la solución a medida que se avanza.

El proceso de Design Thinking se estructura en cinco fases principales, que no siempre se desarrollan de forma estrictamente secuencial, sino que pueden solaparse o repetirse según las necesidades del proyecto:

- **Empatía:** fase centrada en comprender el contexto, las necesidades, motivaciones y limitaciones de los usuarios implicados.
- **Definir:** etapa en la que se sintetiza la información obtenida y se concreta el problema o reto a resolver de forma clara y enfocada.
- **Idear:** fase dedicada a la generación de múltiples ideas y posibles soluciones, fomentando la creatividad y la exploración de alternativas.
- **Prototipar:** consiste en materializar las ideas en prototipos tangibles, ya sean de baja o alta fidelidad, para poder evaluarlas.
- **Testear:** etapa en la que los prototipos se prueban y se obtiene retroalimentación, permitiendo detectar mejoras y realizar iteraciones.

En este proyecto, Design Thinking se utiliza como marco metodológico para analizar un proceso real y proponer una solución tecnológica. A lo largo de la memoria se documenta la aplicación de cada una de estas fases, asegurando la trazabilidad de las decisiones tomadas y de los resultados obtenidos en cada etapa del proceso.

## 1.2. Problema planteado

El reto propuesto se enmarca en el ámbito del **apoyo al diagnóstico y la predicción de enfermedades** a partir del análisis de **datos genómicos**. En el escenario actual, los genetistas reciben la información genética de los pacientes en forma de archivos FASTQ, que contienen la secuencia de nucleótidos obtenida tras el proceso de secuenciación.

Para llevar a cabo el análisis, es necesario **comparar manualmente** la secuencia genética del paciente con una secuencia de referencia (paciente perfecto) con el objetivo de identificar diferencias, conocidas como **variantes genómicas**. Una vez detectadas dichas variantes, el profesional debe consultar **repositorios y bases de datos médicas externas** para interpretar su relevancia clínica, determinando si son benignas o patogénicas y qué enfermedades podrían estar asociadas.

Este proceso presenta una serie de **limitaciones y problemas**:

- **Alta carga manual:** gran parte del análisis se realiza de forma manual, lo que incrementa el tiempo necesario para obtener resultados.
- **Probabilidad de error humano:** la naturaleza manual del proceso lo hace susceptible a errores, especialmente en tareas repetitivas o complejas.
- **Dependencia de personal altamente especializado:** el análisis requiere genetistas con formación específica, un recurso limitado.
- **Falta de integración de información clínica:** el historial clínico y los antecedentes familiares del paciente no siempre se encuentran disponibles o integrados en el proceso de análisis.

Como consecuencia, se identifica la necesidad de **mejorar y apoyar el proceso actual**, facilitando el análisis genómico, reduciendo la carga manual y el margen de error, e integrando información que ayude a **orientar la toma de decisiones**.

## 1.3. Contenido de la memoria

El resto del documento se organiza siguiendo las fases de la metodología Design Thinking. En cada una de estas fases se presentan, por un lado, las **técnicas seleccionadas** (o su adaptación cuando ha sido necesario) junto con la justificación de su uso y, por otro lado, los **resultados obtenidos** tras la aplicación de dichas técnicas al problema planteado.

La estructura de la memoria es la siguiente:

- **Fase de Empatía.** Se describen las técnicas empleadas para comprender el contexto y las necesidades de los usuarios, como el mapa mental, los 5 por qué y la infografía.
- **Fase de Definir.** Se presenta la síntesis de la información recopilada, la identificación de prioridades y la formulación del punto de vista del problema, haciendo uso de técnicas como la matriz 2x2, la escalera por qué - cómo, el marco de punto de vista y la infografía.
- **Fase de Idear.** Se detalla el proceso de generación y refinamiento de propuestas de solución mediante técnicas como el brainwriting, los mapas mentales, SCAMPER y la infografía.
- **Fase de Prototipar.** Se describe el diseño del prototipo y su representación mediante herramientas como el canvas, el prototipo y el storyboard.
- **Fase de Testear.** Se expone el proceso de validación del prototipo y la retroalimentación obtenida a partir de su evaluación.
- **Conclusiones y anexo.** Se recogen las conclusiones finales del proyecto y se añade un anexo en el que se documenta el uso de herramientas de inteligencia artificial durante su desarrollo.

## 2. Fase 1: Empatía

---

En este capítulo se aborda la primera fase de la metodología Design Thinking, la fase de **Empatía**. El objetivo principal de esta fase es comprender el contexto del problema, así como identificar las dificultades, limitaciones y necesidades existentes en el proceso actual objeto de estudio.

Para ello, se han seleccionado y aplicado distintas técnicas que permiten analizar el problema desde diferentes perspectivas, facilitando una comprensión más profunda del mismo. En los siguientes apartados se describen, en primer lugar, las técnicas utilizadas y la justificación de su selección y, posteriormente, la aplicación práctica de cada una de ellas y los resultados obtenidos.

### 2.1. Técnicas utilizadas

En la fase de Empatía se realizó una selección de técnicas con el objetivo de comprender el problema de manera estructurada y visual, así como de profundizar en sus causas principales. Las técnicas seleccionadas, junto con aquellas que se descartaron, se detallan a continuación:

- **Los 5 por qués.** Esta técnica se aplica debido a su utilidad para plantear cuestiones clave que permiten generar respuestas y reflexiones profundas en torno al problema, ayudando a identificar sus causas raíz.
- **Mapa mental.** Esta técnica se utiliza para representar el problema de forma visual, incluyendo conceptos relevantes del contexto, ideas sueltas y aquellos aspectos que inicialmente no se comprenden con claridad.
- **Infografía.** Esta técnica se emplea para resumir de forma visual las conclusiones obtenidas tras la aplicación del mapa mental y de los 5 por qués. Su uso permite comprender la información de manera rápida, facilitar su recuerdo en fases posteriores y aclarar ideas. Además, se reutiliza en otras fases del proyecto para disponer siempre de un resumen visual de los resultados obtenidos.
- **Observación de usuarios.** Esta técnica no se aplica debido a que no es viable realizar una observación directa del entorno de trabajo de los usuarios, ya que no es posible acceder a la empresa.
- **Mapa de empatía.** Tampoco se aplica esta técnica debido a la falta de conocimiento suficiente sobre la situación real de la empresa, lo que impide desarrollarla de forma adecuada.

## 2.2. Aplicación de las técnicas

Las técnicas seleccionadas se ejecutaron de manera secuencial con el fin de ir refinando progresivamente la comprensión del problema. El orden de aplicación fue el siguiente: mapa mental inicial, técnica de los 5 por qués, modificación y mejora del mapa mental y, finalmente, elaboración de la infografía.

### 2.2.1. Mapa mental (inicial)

Inicialmente, a partir del contexto aportado y de los conocimientos previos del equipo, se elaboró un mapa mental con el objetivo de representar de forma visual los conceptos relacionados con el problema central: **la detección de patologías genéticas**.

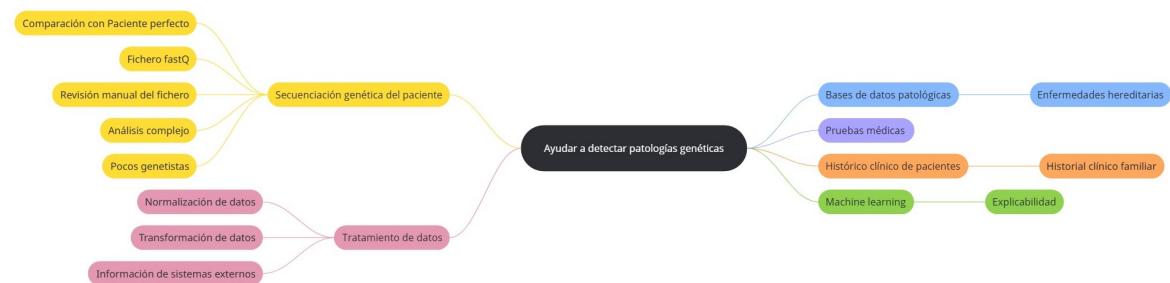


Figura 2.1: Empatía: Mapa mental inicial.

En el lado izquierdo del mapa mental se agrupan distintos conceptos que se unifican en dicho objetivo común. Entre ellos se encuentran:

- **Secuenciación genética del paciente:** se identifica como uno de los principales problemas a resolver. Este concepto y sus subconceptos se representan en color amarillo para facilitar la identificación de su relación. Incluye tanto las características del proceso actual como las principales dificultades encontradas, como la necesidad de comparar manualmente archivos FASTQ con un paciente perfecto para detectar incongruencias, lo que conlleva un riesgo elevado de errores. A esto se suma la escasez de genetistas disponibles para realizar este análisis.
- **Tratamiento de datos:** representado en color rosa, agrupa los conceptos relacionados con la normalización y transformación de los datos. Además, se destaca la necesidad de contrastar estos datos con sistemas de información externos que determinan si una variante es benigna o maligna y sus posibles consecuencias.

En el lado derecho del mapa mental se identifican cuatro conceptos principales:

- **Bases de datos patológicas:** representadas en color azul, corresponden a las bases de datos utilizadas por los genetistas para conocer los efectos de las variantes detectadas tras la comparación del archivo FASTQ del paciente con el paciente perfecto (por ejemplo, ClinVar). Incluyen el subconcepto *Enfermedades hereditarias*.
- **Pruebas médicas:** representadas en color morado, hacen referencia a las pruebas específicas a las que se somete el paciente para confirmar la presencia de una enfermedad.
- **Histórico clínico de pacientes:** representado en color naranja, se refiere al conjunto de datos clínicos del paciente, relevantes para el diagnóstico. Incluye el subconcepto *Historial clínico familiar*, fundamental para la detección de enfermedades hereditarias.
- **Machine Learning:** representado en color verde, se identifica como la técnica de ciencia de datos que podría utilizarse para ofrecer predicciones que sirvan de apoyo a la decisión del profesional médico. Incluye el subconcepto *Supervisión humana*, que refleja la necesidad de que la decisión final sea tomada por un humano.

### 2.2.2. Los 5 por qués

Para aplicar la técnica de los 5 por qués, se partió de un contexto previo que recogía toda la información conocida hasta el momento y se planteó una situación concreta.

**Contexto previo:** los archivos FASTQ contienen la información genómica de los pacientes. El proceso para determinar si un paciente es propenso a desarrollar una enfermedad se realiza de forma manual, comparando la cadena de nucleótidos del paciente con la de un paciente perfecto. Cuando se detectan diferencias, estas deben registrarse y consultarse posteriormente en bases de datos médicas de variantes genómicas. Actualmente no existe un modo automático de realizar esta comparativa ni de buscar información sobre las variantes de forma simultánea. Además, no se dispone del historial clínico ni familiar de los pacientes de manera automática.

La frase que da comienzo a las preguntas es la siguiente:

«Imaginemos que estamos ayudando a un genetista al que le acaba de llegar un archivo FASTQ de un paciente y debemos determinar si es probable que desarrolle alguna enfermedad, por ejemplo, ceguera.»

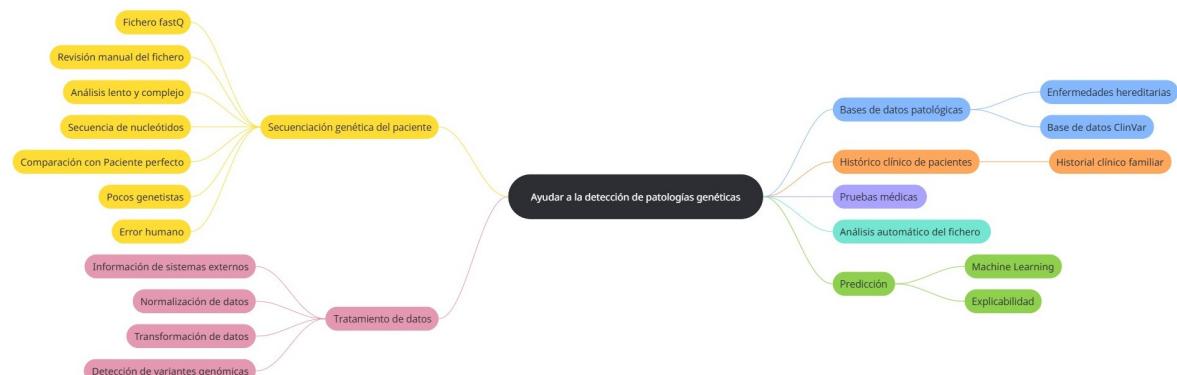
A partir de esta contextualización, se formularon las siguientes preguntas:

- **¿Por quéquieres automatizar el proceso de detección de enfermedades a largo plazo?** Porque se busca reducir a cero el error humano en la detección de variantes y agilizar el proceso, ya que existen pocos genetistas y el análisis actual es lento.

- **¿Por qué es lento dicho análisis?** Porque el genoma del paciente se almacena en un archivo FASTQ que debe compararse manualmente con el genoma de un paciente perfecto para encontrar e interpretar las variantes.
- **¿Por qué hay tantos errores en el proceso de detección de variantes?** Porque existen muchas variantes, tanto benignas como malignas, la secuencia de nucleótidos es muy extensa y su interpretación resulta compleja.
- **¿Por qué resulta tan difícil la interpretación de las variantes?** Porque la información se encuentra distribuida en distintos repositorios médicos y algunas variantes pueden ser interdependientes, además de influir factores como el historial del paciente.
- **¿Por qué no se tiene en cuenta información adicional a la de los repositorios médicos?** Porque hacerlo aumentaría el tiempo de análisis, la complejidad del proceso y el margen de error humano.

### 2.2.3. Mejoras del mapa mental inicial

Tras la aplicación de la técnica de los 5 por qués, se añadieron nuevos conceptos al mapa mental inicial con el objetivo de clarificar y reforzar los aspectos más relevantes del problema.



**Figura 2.2:** Empatía: Mapa mental inicial mejorado tras aplicar los 5 por qués.

Los nuevos conceptos incorporados fueron los siguientes:

- **Análisis lento y complejo:** se identifica como un factor clave, destacando que cualquier mejora que agilice el proceso es bienvenida.
- **Secuencia de nucleótidos:** cada fila de un archivo FASTQ se compone de secuencias de nucleótidos.
- **Error humano:** se reconoce como el principal problema a resolver, con la necesidad de reducirlo al mínimo.
- **Detección de variantes genómicas:** fase en la que el genetista identifica las diferencias entre la secuencia del paciente y la del paciente perfecto.

- **Base de datos ClinVar:** identificada como la base de datos de variantes genómicas más grande y utilizada.
- **Análisis automático del fichero:** se considera clave automatizar la detección de variantes y la identificación de su carácter benigno o maligno.
- **Predicción:** engloba el uso de técnicas de machine learning para predecir enfermedades, así como la explicación del resultado obtenido.
- **Explicabilidad:** se destaca la necesidad de conocer por qué el sistema llega a una determinada predicción, permitiendo su revisión y validación por parte de un profesional.

#### 2.2.4. Infografía

Para la elaboración de la infografía se decidió utilizar **IA generativa** con el objetivo de resumir de forma visual todo lo desarrollado durante esta fase. Para ello, se diseñó un prompt y se utilizó la herramienta NotebookLM, que generó una imagen como resultado.

Dicha imagen fue posteriormente verificada para comprobar que recogía los aspectos más relevantes de la fase de Empatía. Tras su validación por parte del equipo, se adoptó como la infografía final de esta fase. Para más detalles sobre el uso de estas herramientas, se recomienda consultar el [Anexo 2: Uso de la IA](#).



Figura 2.3: Empatía: Infografía.

## 3. Fase 2: Definir

---

En este capítulo se aborda la segunda fase de la metodología Design Thinking, la fase de **Definir**. El objetivo principal de esta fase es sintetizar la información recopilada durante la etapa de Empatía, identificar los aspectos clave del problema y delimitar con mayor precisión el reto a resolver.

Para ello, se han aplicado distintas técnicas que permiten organizar la información obtenida, priorizar problemas y formular un punto de vista claro que sirva como base para la generación de soluciones en fases posteriores. En los siguientes apartados se describen las técnicas seleccionadas y su justificación, así como su aplicación práctica y los resultados obtenidos.

### 3.1. Técnicas utilizadas

En la fase de Definir se realizó una selección de técnicas orientadas a estructurar la información obtenida previamente y a perfilar de forma clara el problema a resolver. A continuación, se detallan las técnicas seleccionadas, así como aquellas que se descartaron:

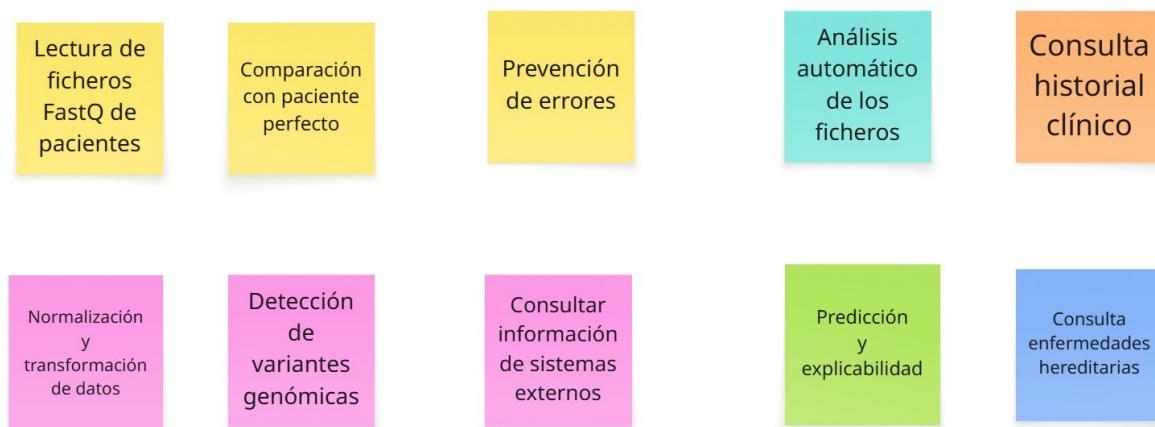
- **Mapa de experiencia de usuario.** Esta técnica no se aplica, ya que para su correcta realización sería necesario contar con contacto directo con los usuarios finales, situación que no se da en el contexto de este proyecto.
- **Matriz 2x2.** Esta técnica se utiliza debido a que permite organizar y visualizar la información de manera clara, facilitando la identificación de perspectivas o elementos que requieren un análisis más profundo.
- **Escalera Por qué - Cómo.** Se selecciona esta técnica porque la aplicación previa de los 5 por qués resultó especialmente útil para mejorar el mapa mental. Dado que la escalera Por qué-Cómo se apoya en un enfoque similar, se considera adecuada para perfilar los problemas a resolver.
- **Marco de punto de vista.** Esta técnica se emplea como herramienta para verbalizar el diseño y el enfoque del problema en la etapa en la que se encuentra el proyecto.
- **Infografía.** Se utiliza, al igual que en la fase anterior, para resumir los resultados obtenidos y condensar toda la información relevante en una única representación visual.

### 3.2. Aplicación de las técnicas

Antes de aplicar las distintas técnicas de esta fase, se realizó un trabajo previo consistente en la generación de **post-its**. Para ello, se partió del mapa mental mejorado obtenido en la fase de Empatía, seleccionando los conceptos más relevantes y transformándolos en post-its.

El criterio seguido fue el de crear un post-it por cada nodo considerado útil del mapa mental, entendiendo como útil aquel que aporta información para definir posibles soluciones al problema o que está relacionado con un subproblema a resolver. Estos post-its representan hallazgos que incluyen problemas subyacentes y que se traducirán en futuras tareas. Las técnicas se aplicaron en el mismo orden en el que aparecen en este documento.

Durante la creación de los post-its se agruparon algunos conceptos del mapa mental y se descartaron otros. Por ejemplo, el post-it denominado *Normalización y transformación de datos* agrupa los subconceptos *Normalización de datos* y *Transformación de datos* del mapa mental.



**Figura 3.1:** Definir: Post-its.

Los post-its creados fueron los siguientes:

- Lectura de ficheros FASTQ de pacientes
- Comparación con paciente perfecto
- Prevención de errores
- Análisis automático de los ficheros
- Consulta del historial clínico
- Normalización y transformación de datos
- Detección de variantes genómicas
- Consulta de información de sistemas externos

- Predicción y explicabilidad
- Consulta de enfermedades hereditarias

### 3.2.1. Matriz 2x2

Para la aplicación de la matriz 2x2 se seleccionaron dos métricas. La primera fue la **agilidad**, entendida como la rapidez con la que se realiza cada parte del proceso representado por los post-its. La segunda métrica fue la **probabilidad de error humano**, definida como la facilidad con la que un humano podría cometer errores al realizar cada tarea.

Inicialmente se construyeron dos matrices: una *matriz actual*, que describe el estado del proceso tal y como se realiza en la actualidad, y una *matriz objetivo*, que representaría el proceso tras la aplicación de la solución propuesta. Finalmente, se decidió trabajar únicamente con la matriz actual, ya que en la matriz objetivo la mayoría de los post-its se situaban en el cuadrante deseado.

A partir de esta observación, se definió un cuadrante objetivo dentro de la matriz actual y se centró el análisis en aquellas partes del proceso que no se encontraban en dicho cuadrante, así como en aquellas acciones que actualmente no se realizan. La matriz permitió representar de forma clara el estado de la situación y evidenciar qué aspectos deberían mejorarse.

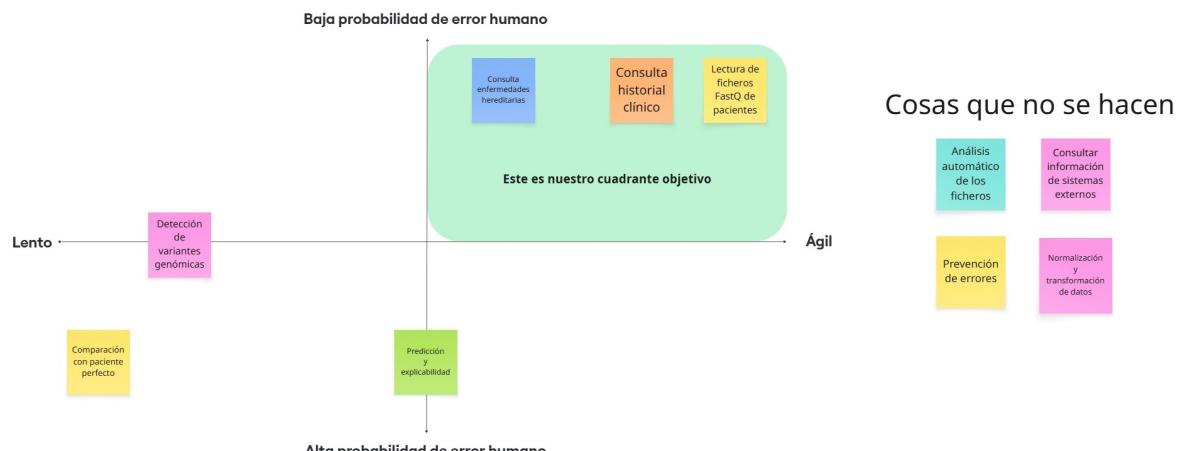


Figura 3.2: Definir: Matriz 2x2.

En particular, la detección de variantes, la comparación con el paciente perfecto y la predicción se identificaron como procesos lentos y manuales, con una alta probabilidad de error humano al depender en gran medida del genetista. Por el contrario, la lectura de los archivos FASTQ, la consulta del historial clínico y la consulta de enfermedades hereditarias se situaron en el cuadrante objetivo, al presentar menor probabilidad de error al tratarse principalmente de tareas de lectura o consulta de información.

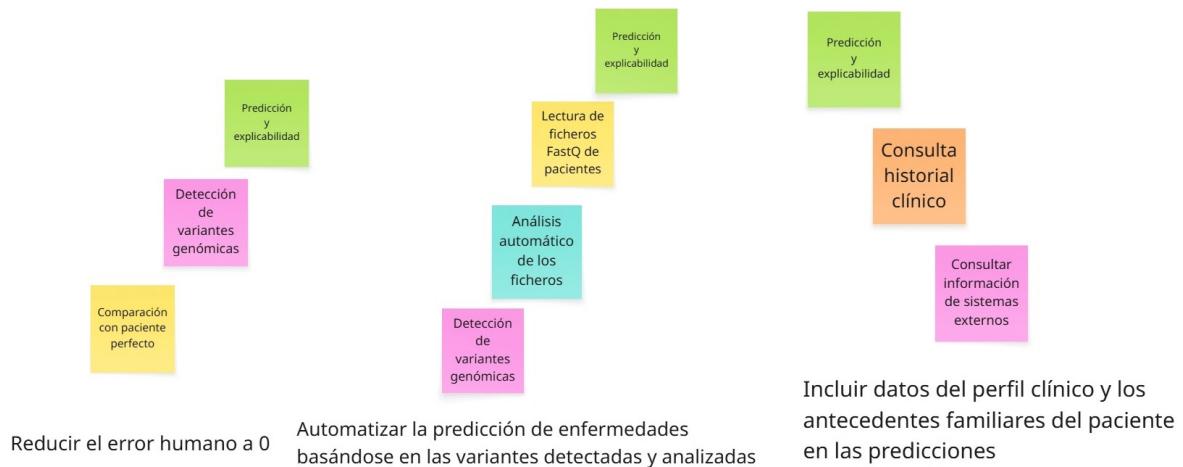
### 3.2.2. Escalera Por qué - Cómo

Para la aplicación de la técnica de la escalera Por qué - Cómo se tomaron como referencia las diapositivas de la asignatura y las buenas prácticas recomendadas por la Universidad de Stanford [1].

En un primer paso, se plantearon las siguientes preocupaciones de los usuarios:

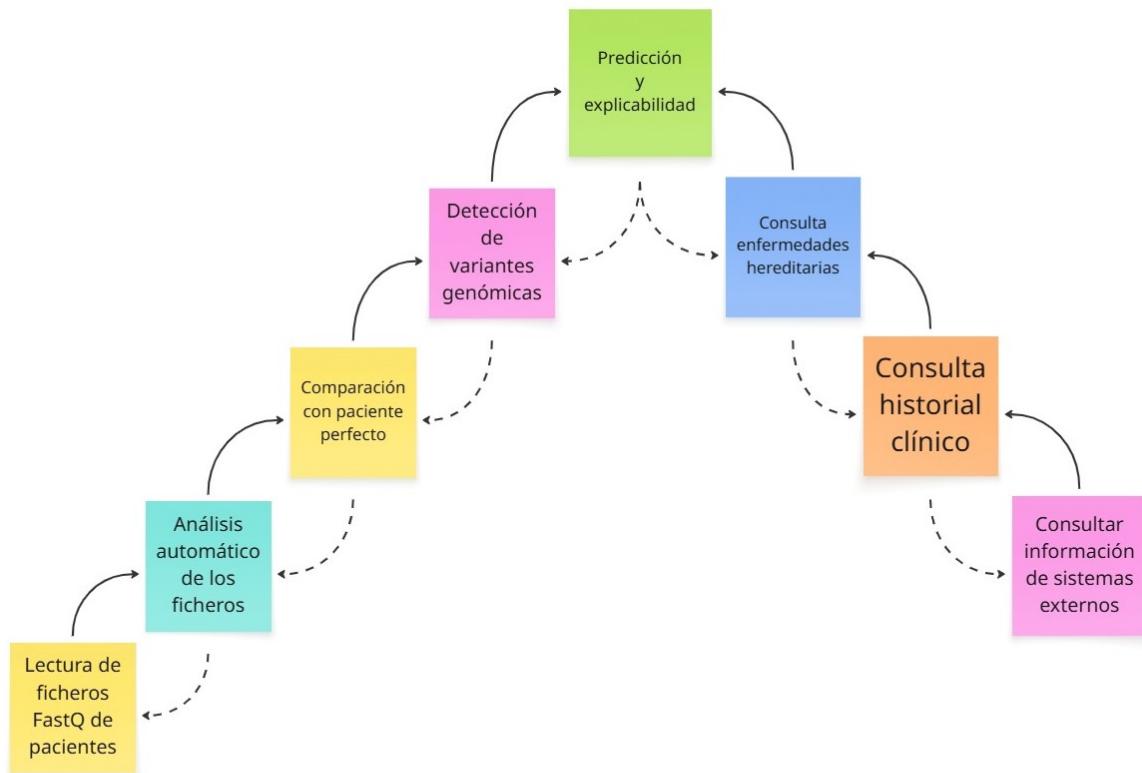
- Reducir el error humano a cero
- Automatizar la detección y análisis de variantes
- Automatizar la predicción de enfermedades basándose en las variantes detectadas y analizadas
- Exponer por qué se ha predicho una determinada enfermedad
- Incluir datos del perfil clínico y los antecedentes familiares del paciente en las predicciones

Posteriormente, se decidió eliminar la preocupación *Automatizar la detección y análisis de variantes*, al considerarse totalmente dependiente de la automatización de la predicción, así como *Exponer por qué se ha predicho esa enfermedad*, al entender que el genetista debe apoyarse en la predicción del sistema sin otorgarle una confianza ciega.



**Figura 3.3:** Definir: Tres escaleras Por qué - Cómo.

Tras construir tres escaleras iniciales, se observó que todas convergían en un punto común: la necesidad de realizar una predicción. Esta técnica permitió ordenar las ideas y definir con mayor claridad qué debía abordarse. Dado que las respuestas al *cómo* conducían a resultados similares e incompletos, se decidió construir una escalera unificada.



- Reducir el error humano a 0
- Incluir datos del perfil clínico y los antecedentes familiares del paciente en las predicciones
- Automatizar la predicción de enfermedades basándose en las variantes detectadas y analizadas

**Figura 3.4:** Definir: Escalera Por qué - Cómo.

Se definieron dos escaleras que confluyen en un único resultado, cuyas bases son las necesidades principales de los usuarios: predecir enfermedades, reducir el error humano e incluir datos clínicos y familiares del paciente.

**Escalera izquierda (por qué):** se desea predecir enfermedades, reducir el error humano e incluir datos clínicos y familiares porque se quiere leer los archivos FASTQ de los pacientes, analizarlos automáticamente, compararlos con el paciente perfecto, detectar variantes genómicas, analizarlas y predecir si el paciente presenta alguna enfermedad.

**Escalera derecha (por qué):** se desea predecir enfermedades, reducir el error humano e incluir datos clínicos y familiares porque se quiere consultar información de sistemas externos, acceder al histórico clínico personal y familiar del paciente, consultar información sobre enfermedades hereditarias y realizar una predicción sobre enfermedades futuras.

Desde la perspectiva del *cómo*, la explicación es equivalente pero en sentido inverso:

**Escalera izquierda (cómo):** se predicen enfermedades detectando variantes genómicas mediante la comparación con el paciente perfecto, lo cual se realiza analizando automáticamente los archivos FASTQ tras su lectura.

**Escalera derecha (cómo):** se predicen enfermedades consultando las enfermedades hereditarias del paciente, lo que se logra accediendo a sus historiales clínicos personales y familiares a través de sistemas externos.

Unificando ambas escaleras, se concluye que la predicción de enfermedades se realiza mediante la detección de variantes genómicas en los archivos FASTQ del paciente y la consulta de su historial clínico y familiar.

### 3.2.3. Marco de punto de vista

En esta técnica se sintetizó toda la información recogida en las fases anteriores en cuatro oraciones, con el objetivo de definir claramente hacia dónde enfocar el problema a resolver y cómo abordar su solución:

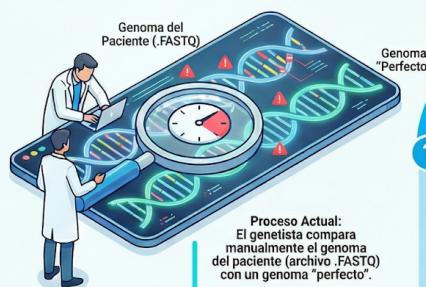
- *Conocimos a Leticia, que trabaja en G7, en el ámbito de la predicción de enfermedades mediante el estudio de datos genómicos de pacientes recogidos en archivos FASTQ.*
- *Nos sorprendió que el proceso se realiza actualmente de manera lenta y manual, siendo susceptible a errores humanos, y que además no se tiene en cuenta el historial clínico del paciente.*
- *Nos preguntamos si este proceso podría realizarse de forma automática, ayudando a los genetistas a ahorrar tiempo y a obtener mejores predicciones mediante el uso de técnicas de machine learning.*
- *Sería rompedor aportar una solución que integre información de distintos sistemas externos y del historial clínico del paciente, apoyando el escaneo de archivos y la predicción para ofrecer una conclusión clara sobre el estado del paciente.*

### 3.2.4. Infografía

Una vez aplicadas el resto de técnicas de esta fase, se volvió a hacer uso de **IA generativa** para resumir visualmente en una única viñeta todo lo concluido durante la fase de Definir. El resultado obtenido se presenta como la infografía representativa de esta etapa.

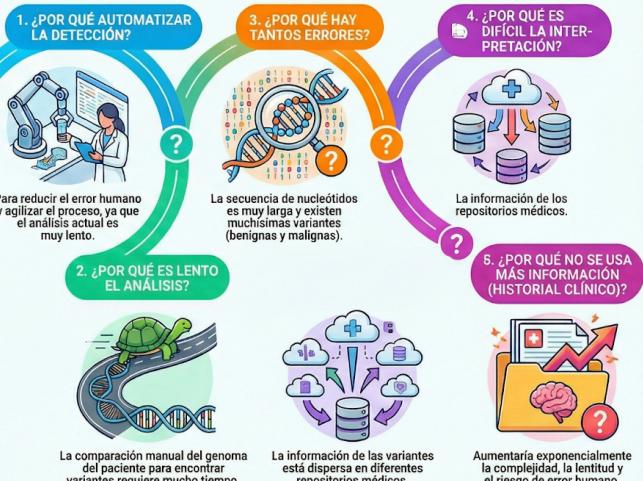
## El Desafío del Diagnóstico Genético: Definiendo el Problema

### ► EL ORIGEN DEL PROBLEMA: UN ANÁLISIS LENTO Y MANUAL



- DESAFÍOS PRINCIPALES**
- Escasez de genetistas
- Alta complejidad del análisis
- Falta de interoperabilidad entre sistemas

### ► DESGLOSANDO LA COMPLEJIDAD (ANÁLISIS DE LOS 5 PORQUÉS)



© NotebookLM

Figura 3.5: Definir: Infografía.

# 4. Fase 3: Idear

---

En este capítulo se aborda la tercera fase de la metodología Design Thinking, la fase de **Idear**. El objetivo principal de esta etapa es generar, explorar y refinar distintas propuestas de solución al problema definido en la fase anterior, fomentando la creatividad y la exploración de alternativas.

Para ello, se han seleccionado técnicas que permiten generar ideas de forma estructurada, compararlas entre sí y mejorar progresivamente la solución escogida. En los siguientes apartados se describen las técnicas utilizadas y su justificación, así como la aplicación práctica de cada una de ellas y los resultados obtenidos.

## 4.1. Técnicas utilizadas

En la fase de Idear se realizó una selección de técnicas orientadas a la generación y mejora de soluciones. A continuación, se detallan las técnicas seleccionadas y aquellas que se descartaron, junto con la justificación correspondiente:

- **Brainstorming.** A pesar de ser una técnica ampliamente utilizada, se decidió no aplicarla ya que el brainwriting permite generar un mayor número de ideas de forma más gestionable al tratarse de un proceso mecánico y metódico, sin necesidad de moderador.
- **Brainwriting.** Se selecciona esta técnica para definir varias soluciones de manera estructurada. Al ser un proceso mecánico, resulta más sencillo que el brainstorming y no requiere la presencia de un moderador.
- **Mapa mental.** Se utiliza nuevamente esta técnica, aunque en este caso se elaboran varios mapas mentales, cada uno representando una solución diferente. Posteriormente, se comparan las propuestas para seleccionar la más adecuada.
- **SCAMPER.** Esta técnica se emplea para reflexionar sobre posibles modificaciones de la solución seleccionada tras el uso de los mapas mentales, con el objetivo de mejorarlala si se considera necesario.
- **DaVinci.** Se decide no aplicar esta técnica debido a que ya se dispone de suficiente información y el ámbito del problema está claramente delimitado.
- **Infografía.** Se utiliza, al igual que en fases anteriores, para resumir los resultados obtenidos y condensar la información más relevante en una única imagen.

## 4.2. Aplicación de las técnicas

Las técnicas seleccionadas se aplicaron de forma secuencial, permitiendo generar ideas, evaluarlas y refinarlas progresivamente hasta obtener una solución final.

### 4.2.1. Brainwriting

Para la aplicación de la técnica de brainwriting se contó con la participación de los cuatro miembros del equipo. Se plantearon cuatro iteraciones, lo que permitió obtener un conjunto amplio de ideas progresivamente mejoradas.

Cada miembro aportó tres ideas iniciales en la primera iteración. En las iteraciones posteriores, los miembros del grupo pudieron mejorar y retocar las ideas propuestas por otros, de modo que se produjera una retroalimentación continua y se alcanzaran resultados de mayor calidad. Cada iteración tuvo una duración de cinco minutos.

Las columnas de las tablas generadas durante el proceso tienen el siguiente significado: la columna *Miembro* identifica a la persona que propone la idea inicial; las columnas *Idea X*, siendo X un número del 1 al 3, recogen las distintas ideas planteadas o modificadas en cada iteración. En las iteraciones posteriores a la primera, se indica quién realizó cada modificación, manteniendo la trazabilidad del proceso mediante guiones que reflejan el orden y autoría de los cambios.

El objetivo principal del brainwriting fue buscar inspiración y generar ideas. Dado que participaron cuatro miembros, se realizaron cuatro rondas y cada miembro propuso tres ideas, se obtuvo un total de  $3 \times 4 \times 3 = 36$  ideas.

Brainwriting (Iteración 1)			
Miembro	Idea 1	Idea 2	Idea 3
Daniel	Módulo de Odoo que interactúe con una API que prediga enfermedades genéticas.	LLM que, dado un archivo FASTQ y un historial clínico, detecte variantes y prediga enfermedades genéticas.	Aplicación para clasificar variantes genéticas.
Francisco	Procesamiento automático de archivos FASTQ para encontrar variantes genéticas mediante una aplicación web que permita la subida de dichos archivos.	Consulta de diversas fuentes de datos a través de APIs para informar al genetista sobre las variantes detectadas.	Entrenamiento de un modelo predictivo que utilice variantes seleccionadas por el genetista y datos clínicos del paciente, mostrando una predicción explicada en la interfaz de usuario.
Jaime	Ánálisis automático de archivos FASTQ: sistema que analiza automáticamente archivos FASTQ y detecta variantes genómicas sin intervención manual.	Predicción de enfermedades con <i>Machine Learning</i> : modelo que predice enfermedades hereditarias a partir de variantes genómicas y bases de datos médicas.	Integración de historial clínico y familiar: módulo que incorpora el historial clínico y familiar del paciente en la predicción de enfermedades.
Nicolás	Aportar un modelo que, tras analizar archivos genómicos, devuelva el nombre de la enfermedad, un porcentaje de probabilidad de acierto y gráficas explicativas que ayuden al genetista a interpretar el resultado.	Aplicación web que analiza automáticamente las principales diferencias entre archivos genómicos y, mediante llamadas a distintas APIs, identifica la enfermedad asociada.	Solución compuesta por dos scripts: uno encargado de analizar los archivos y obtener las diferencias, y otro que consulta distintas fuentes para identificar la enfermedad asociada.

**Tabla 4.1:** Brainwriting (Iteración 1).

Brainwriting (Iteración 2)			
Miembro	Idea 1	Idea 2	Idea 3
<b>Daniel</b> (revisado por Nicolás)	Módulo de Odoo que prediga enfermedades genéticas a partir de FASTQ, basándose en las diferencias detectadas entre el genoma del paciente y el de referencia.	LLM que, dado un archivo FASTQ y/o un historial clínico, detecte variantes y prediga enfermedades genéticas, aportando un porcentaje de predictibilidad y una explicación del proceso seguido.	Aplicación para clasificar variantes genéticas que incluya un buscador para localizar fácilmente las variantes de interés.
<b>Francisco</b> (revisado por Daniel)	Procesamiento automático de archivos FASTQ e historiales médicos para encontrar variantes genéticas mediante una aplicación web que permita la subida de dichos archivos.	Consulta de diversas fuentes de datos a través de una API GraphQL para informar al genetista sobre las variantes detectadas y su clasificación (benignas o malignas) junto con las patologías asociadas.	Modelo predictivo que utilice como entrada variantes seleccionadas por el genetista y datos clínicos, a partir de un análisis automático del archivo FASTQ, mostrando una predicción explicada en la interfaz de usuario.
<b>Jaime</b> (revisado por Francisco)	Ánálisis automático de archivos FASTQ para detectar variantes genómicas sin intervención manual, permitiendo al genetista seleccionar manualmente las variantes de interés y descartar las benignas.	Predicción de enfermedades mediante técnicas de <i>Machine Learning</i> a partir de variantes genómicas y bases de datos médicas, integrando información del historial clínico del paciente.	Integración del historial clínico y familiar del paciente en la predicción de enfermedades, incluyendo explicabilidad del resultado para su valoración por parte del genetista.
<b>Nicolás</b> (revisado por Jaime)	Modelo de análisis y predicción que, a partir de archivos genómicos del paciente y de referencia, devuelve la posible enfermedad, un porcentaje de probabilidad y gráficas explicativas que permiten al genetista comprender y validar el resultado.	Aplicación web que analiza automáticamente las principales diferencias entre el genoma del paciente y el de referencia y consulta distintas APIs y bases de datos médicas para asociar variantes con enfermedades.	Solución basada en dos scripts independientes: uno para el análisis genético y extracción de diferencias, y otro para la consulta de fuentes médicas que permita separar claramente el análisis genético de la interpretación clínica.

Tabla 4.2: Brainwriting (Iteración 2).

Brainwriting (Iteración 3)			
Miembro	Idea 1	Idea 2	Idea 3
<b>Daniel</b> (revisado por Nicolás, Jaime)	Módulo integrado en Odoo que permite cargar FASTQ y un genoma de referencia para analizar automáticamente las diferencias genómicas y aplicar modelo que estime la probabilidad de desarrollar enfermedades genéticas.	Modelo basado en LLM que, a partir de archivos FASTQ y del historial clínico del paciente, detecta variantes genómicas y predice posibles enfermedades, dando un porcentaje de probabilidad y una explicación comprensible.	Aplicación que clasifica automáticamente variantes genéticas y ofrece un buscador avanzado para localizar variantes de interés y facilitar su análisis por parte del genetista.
<b>Francisco</b> (revisado por Daniel, Nicolás)	Procesamiento automático de FASTQ e historiales médicos mediante una aplicación web que permita la subida de archivos y genere un historial de variantes detectadas para su consulta futura.	Consulta de diversas fuentes de datos y del historial clínico del paciente a través de una API GraphQL para informar al genetista sobre las variantes detectadas y su clasificación clínica.	Entrenamiento de un modelo predictivo que utilice variantes seleccionadas por el genetista y datos clínicos del paciente, mostrando una predicción explicada en una interfaz HTML generada automáticamente.
<b>Jaime</b> (revisado por Francisco, Daniel)	Ánálisis automático de archivos FASTQ para detectar variantes genómicas sin intervención manual, permitiendo al genetista seleccionar las variantes de interés y descartar las benignas según el caso.	Predicción de enfermedades mediante <i>Machine Learning</i> a partir de variantes genómicas y bases de datos médicas, integrando información del historial clínico y ofreciendo un porcentaje de probabilidad.	Integración del historial clínico y familiar del paciente en la predicción de enfermedades, con posibilidad de recomendar pruebas adicionales y ofrecer explicabilidad del resultado para su valoración clínica.
<b>Nicolás</b> (revisado por Jaime, Francisco)	Modelo de análisis y predicción que utiliza un listado de variantes seleccionadas por el genetista junto con el historial clínico para ofrecer una predicción con porcentaje de probabilidad y gráficas explicativas.	Aplicación web que analiza diferencias genómicas y consulta APIs y bases de datos médicas para asociar variantes con enfermedades, incluyendo un sistema de feedback del genetista.	Solución basada en dos scripts independientes para el análisis genético y la interpretación clínica, complementada con una interfaz web con gestión de permisos y seguridad de los datos del paciente.

Tabla 4.3: Brainwriting (Iteración 3).

Brainwriting (Iteración 4)			
Miembro	Idea 1	Idea 2	Idea 3
<b>Daniel</b> (revisado por Nicolás, Jaime, Francisco)	Módulo integrado en Odoo que permite analizar FASTQ y el historial clínico del paciente para predecir la probabilidad de desarrollar enfermedades genéticas como apoyo a la decisión del genetista.	Modelo basado en LLM y agentes autónomos que, a partir de variantes y del historial clínico, predice enfermedades proporcionando un porcentaje de probabilidad y una explicación del resultado.	Aplicación web que clasifica automáticamente variantes genéticas y ofrece un buscador avanzado para localizarlas según el historial clínico del paciente.
<b>Francisco</b> (revisado por Daniel, Nicolás, Jaime)	Aplicación web para la subida y procesamiento automático de archivos FASTQ e historiales médicos, detectando variantes genéticas y almacenándolas en un historial para su trazabilidad y reutilización.	Servicio basado en una API GraphQL que consulta de forma unificada diversas fuentes de datos médicos y el historial clínico del paciente para clasificar variantes y asociarlas con patologías relevantes.	Entrenamiento de un modelo predictivo que utiliza variantes seleccionadas por el genetista y datos clínicos del paciente, mostrando una predicción explicada en una interfaz visual basada en un archivo HTML.
<b>Jaime</b> (revisado por Francisco, Daniel, Nicolás)	Ánálisis automático de FASTQ para detectar variantes sin intervención manual, permitiendo la selección manual de variantes de interés y la búsqueda opcional de enfermedades asociadas en historiales médicos.	Predicción enfermedades hereditarias y no hereditarias usando <i>Machine Learning</i> , integrando variantes y datos clínicos del paciente para ofrecer un porcentaje de probabilidad basado en el aprendizaje del modelo.	Integración historial clínico y familiar en la predicción de enfermedades, aportando información sobre la posible raíz de la enfermedad, recomendando pruebas adicionales y ofreciendo explicabilidad.
<b>Nicolás</b> (revisado por Jaime, Francisco, Daniel)	Modelo de análisis y predicción que utiliza variantes genéticas seleccionadas por el genetista y el historial clínico del paciente para ofrecer una predicción con porcentaje de probabilidad, gráficas explicativas y sugerencias de pruebas médicas.	Aplicación web que analiza diferencias genómicas, consulta APIs y bases de datos médicas y ofrece un resultado estructurado con sistema de feedback para el genetista, incluyendo la detección de variantes no registradas previamente.	Solución basada en dos scripts independientes para el análisis genético y la interpretación clínica, complementada con una interfaz web segura con gestión de permisos, donde los pacientes pueden consultar los resultados.

Tabla 4.4: Brainwriting (Iteración 4).

Tras finalizar las iteraciones, se seleccionaron las cuatro ideas más relevantes, una por cada miembro del equipo:

- **Idea 1:** Modelo basado en LLM y agentes autónomos que, a partir de un conjunto de variantes genómicas y del historial clínico del paciente, predice posibles enfermedades genéticas, proporcionando un porcentaje de probabilidad y una explicación comprensible de los factores que han influido en la predicción, como apoyo a la decisión del genetista.
- **Idea 2:** Entrenamiento de un modelo predictivo que utiliza como entrada las variantes genéticas seleccionadas por el genetista a partir de un análisis automático del archivo FASTQ, junto con datos clínicos del paciente. El sistema genera una predicción explicada, mostrando los resultados y el razonamiento del modelo en una interfaz visual basada en un archivo HTML.
- **Idea 3:** Integración del historial clínico y familiar del paciente en la predicción de enfermedades, permitiendo identificar la raíz de la enfermedad. El sistema puede recomendar pruebas adicionales cuando la predicción es positiva e incorpora explicabilidad para su valoración por parte del genetista.
- **Idea 4:** Aplicación web que analiza automáticamente las principales diferencias entre los archivos genómicos del paciente y el genoma de referencia, consultando APIs y bases de datos médicas para asociar variantes con posibles enfermedades e incorporando un sistema de feedback para el genetista.

#### 4.2.2. Mapa mental

Una vez generadas suficientes ideas mediante la técnica de brainwriting, se procedió a plantear distintas soluciones utilizando mapas mentales. Inicialmente se consideraron cuatro soluciones, una por cada miembro del equipo. No obstante, se observó que la idea correspondiente a la integración del historial clínico y familiar podía incorporarse al resto de propuestas.

Por este motivo, se decidió elaborar tres mapas mentales conjuntos, cada uno representando una de las soluciones finales a debatir. El objetivo fue comparar las propuestas y seleccionar la más adecuada, que posteriormente sería refinada mediante la técnica SCAMPER.

Todos los mapas mentales elaborados comparten una estructura común. En el lado izquierdo se recogen los elementos necesarios para el funcionamiento del sistema, mientras que en el lado derecho se representan los servicios y funcionalidades ofrecidos a los usuarios. Los nodos relacionados con los datos necesarios para el sistema se representan en color azul, incluyendo el archivo FASTQ del paciente perfecto, las bases de datos de variantes genómicas y la información sobre enfermedades hereditarias obtenida de fuentes externas como ClinVar.

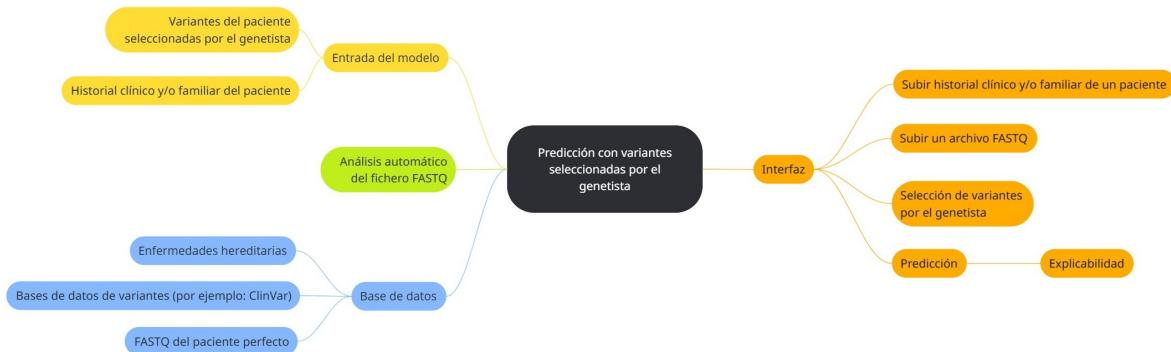
Las soluciones planteadas fueron las siguientes:

- **Solución 1:** combinación de la Idea 1 y la Idea 3.



**Figura 4.1:** Idear: Mapa mental solución 1 (idea 1 + idea 3).

- **Solución 2:** combinación de la Idea 2 y la Idea 3.



**Figura 4.2:** Idear: Mapa mental solución 2 (idea 2 + idea 3).

- **Solución 3:** combinación de la Idea 4 y la Idea 3.



**Figura 4.3:** Idear: Mapa mental solución 3 (idea 4 + idea 3).

Tras analizar las tres propuestas, se decidió seleccionar la **Solución 1**, al considerarse la más completa, actual y cómoda para la interacción por parte de los usuarios.

#### 4.2.3. SCAMPER

Una vez seleccionada la solución final y modelada mediante mapas mentales, se aplicó la técnica SCAMPER con el objetivo de analizar la propuesta desde distintos puntos de vista y explorar posibles mejoras.

- **S (Sustituir).** *¿Qué puede ser sustituido en nuestro producto para mejorarlo?* Se plantea sustituir el desarrollo de una aplicación web independiente por un módulo integrado en Odoo [2], evitando crear una plataforma desde cero para la gestión de pacientes y archivos.
- **C (Combinar).** *¿Qué otro producto/servicio/proceso puede ser combinado con el nuestro para crear algo diferente y novedoso para el mercado?* Se propone combinar Odoo, que proporciona un entorno de interfaz sólido, con modelos de lenguaje preentrenados como Llama, Gemini, DeepSeek R1 o GPT-4.5.
- **A (Adaptar).** *¿Qué puede ser adaptado de otro producto/servicio/proceso que suponga una mejora en el nuestro?* Se sugiere adaptar la interfaz de chat de los LLM para permitir que el genetista interactúe de forma conversacional con el historial clínico y las bases de datos de variantes.
- **M (Modificar).** *¿Qué elementos de nuestro producto pueden ser modificados para mejorar su posicionamiento en el mercado?* Se propone modificar el flujo del sistema para incluir un mecanismo de retroalimentación, permitiendo al genetista aportar comentarios sobre las predicciones y mejorando el sistema con el uso.
- **P (Proponer).** *¿Nuestro producto puede ser utilizado en otro contexto diferente a aquel para el que fue creado?* Se considera que, dado el carácter específico de la solución, no es viable su aplicación en otros contextos, salvo como repositorio de datos médicos normalizados.
- **E (Eliminar).** *¿Existe alguna función que pueda ser eliminada o reducida al mínimo?* Se plantea reducir al mínimo funcionalidades como la autenticación o el diseño del frontend, delegando estas tareas en un módulo de Odoo conectado al backend.
- **R (Reordenar).** *¿Se puede reordenar la secuencia de instrucciones de manejo de nuestro producto de tal forma que facilite su uso?* Se evalúa la posibilidad de reordenar el flujo de uso, concluyendo que no tendría un impacto significativo en la mejora del sistema.

#### 4.2.4. Mapa mental: Solución planteada

Tras la aplicación de la técnica SCAMPER, se realizaron ajustes sobre el mapa mental correspondiente a la solución seleccionada, obteniendo el mapa mental definitivo que representa la idea que será prototipada en la siguiente fase.

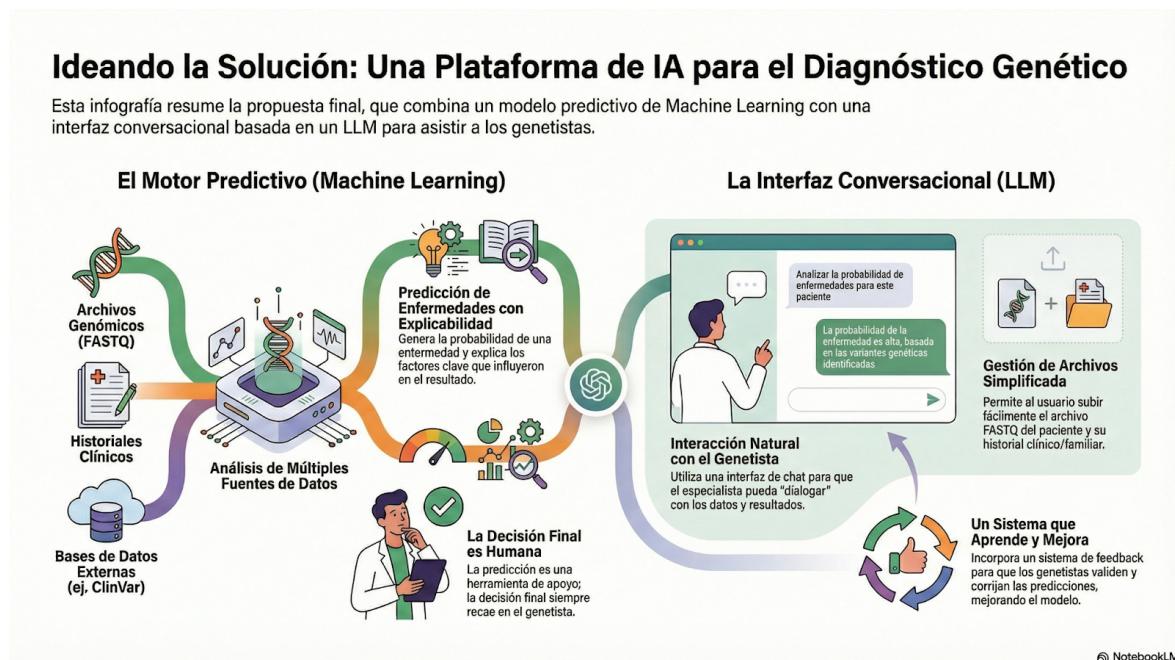


**Figura 4.4:** Idear: Mapa mental solución planteada.

Las principales modificaciones introducidas fueron la definición del frontend como un módulo integrado en Odoo y la incorporación de un sistema de feedback que permite al genetista añadir comentarios cuando una predicción lo requiera.

#### 4.2.5. Infografía

Finalmente, se volvió a hacer uso de IA generativa para elaborar una infografía que resume visualmente todo lo trabajado durante la fase de Idear, condensando las ideas, decisiones y resultados obtenidos en esta etapa.



**Figura 4.5:** Idear: Infografía.

# 5. Fase 4: Prototipar

---

En este capítulo se aborda la cuarta fase de la metodología Design Thinking, la fase de **Prototipar**. El objetivo principal de esta etapa es materializar la solución seleccionada en la fase de Idear mediante representaciones tangibles que permitan validar el enfoque propuesto y facilitar su evaluación en fases posteriores.

Para ello, se han seleccionado distintas técnicas que permiten definir el alcance de la solución, construir un prototipo funcional básico y representar de forma visual los procesos que no se implementan directamente en el prototipo. En los siguientes apartados se describen las técnicas utilizadas, su justificación y la aplicación práctica de cada una de ellas.

## 5.1. Técnicas utilizadas

En la fase de Prototipar se seleccionaron técnicas orientadas a representar la solución de manera clara, tanto a nivel conceptual como funcional. A continuación, se detallan las técnicas empleadas y la motivación de su uso:

- **Canvas.** Esta técnica se aplica para comprender a grandes rasgos la solución planteada, identificando los elementos clave del producto y definiendo qué aspectos se cubrirán en el prototipo.
- **Prototype.** Se utiliza esta técnica para crear un prototipo funcional básico que represente la solución propuesta y permita validar sus principales funcionalidades.
- **Storyboard.** Esta técnica se emplea para representar las historias de usuario asociadas a los procesos del backend, los cuales no se prototipan de forma directa.

## 5.2. Aplicación de las técnicas

Las técnicas seleccionadas se aplicaron de forma secuencial, comenzando por una definición conceptual de la solución, seguida de la construcción del prototipo y, finalmente, la representación visual de los procesos no implementados.

### 5.2.1. Canvas

Como primer paso, se elaboró un **Canvas** que representara de forma global la solución propuesta. Para su realización, se tomó como referencia la plantilla de Miro denominada “*Estrategia de lanzamiento al mercado: Lienzo*”, desarrollada por Three

Five Two [3], la cual fue adaptada para ajustarse a las necesidades específicas del proyecto.

Este canvas permitió identificar de manera estructurada los componentes principales de la aplicación, el valor aportado a los usuarios, los recursos necesarios y el alcance del prototipo que se desarrollaría en esta fase.

## Canvas

Contexto del problema			
Contexto	Usuarios	Objetivos	
<b>Contexto</b> El proceso de determinar si es probable que desarrolle alguna enfermedad se hace de forma manual comparando la cadena de nucleótidos del paciente con la cadena del paciente perfecto. El proceso se hace de forma manual y además cuando se detectan diferencias, deben registrarse para más tarde consultarse en una base de datos médica de variantes genómicas. No existe ningún modo de hacer la comparativa ni la detección de variantes de forma automática, y además tampoco es posible buscar información de las variantes a la vez ni de forma automática. Por otro lado, no tenemos disponible el historial clínico ni familiar de los pacientes, y hasta la fecha no existe un modo automático de conseguirlo.	<b>Usuarios</b> Los usuarios que van a usar el aplicativo desarrollado se tratan principalmente de genetistas, que se apoyaran en este para ayudarse en la detección de enfermedades.	<b>Objetivos</b> Como objetivo tenemos la predicción de enfermedades genéticas a través del análisis automático de archivos FastQ.	
<b>Fichero FastQ</b> Los archivos .FASTQ contienen la información genómica de los pacientes. Contienen miles de líneas con caracteres, siendo cada carácter la representación de un nucleótido.	<b>Predicción</b> Es el proceso mediante el cual un modelo de lenguaje como GPT genera texto o predice la siguiente palabra o secuencia de palabras en función del contexto dado. Utiliza patrones aprendidos de grandes cantidades de datos para hacer estas predicciones de manera coherente.	<b>Odoo</b> Es un ERP OpenSource que contiene una suite de aplicaciones empresariales que cubre diferentes aspectos de la gestión de un negocio, como ventas, inventarios, contabilidad, recursos humanos y más. Permite personalizar y automatizar diversos procesos en las empresas. Es usado por G7 para realizar sus desarrollo	<b>LLM</b> Son modelos de inteligencia artificial entrenados en grandes cantidades de texto para comprender y generar lenguaje humano. Ejemplos incluyen GPT-3 y GPT-4. Están diseñados para tareas como traducción, generación de texto, análisis de sentimientos, etc.
<b>Historial clínico</b> Es el registro detallado de la información médica de un paciente, que incluye su historial de enfermedades, resultados de pruebas, medicamentos que ha tomado, alergias, antecedentes familiares de enfermedades, y cualquier otra información relevante sobre su salud.		<b>Variantes genéticas</b> Son alteraciones o diferencias en la secuencia del ADN de un individuo en comparación con una secuencia de referencia. Pueden ser malignas, y son fundamentales para el diagnóstico de trastornos hereditarios.	<b>ClinVar</b> Es una base de datos pública que almacena información sobre la relación entre variantes genéticas y enfermedades. Está dirigida a médicos, genetistas y otros profesionales de la salud para ayudar a interpretar las variantes genéticas en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades.
Funcionalidades principales			
<b>Análisis de fichero FastQ</b> Nuestro producto será capaz de comparar el fichero .FASTQ de un paciente con el del paciente ideal, y detectar las variantes genéticas que presenta el mismo. Una vez detectadas, las clasifica.	<b>Predicción de enfermedades genéticas</b> Dado un conjunto de variantes genéticas detectadas, nuestro modelo de machine learning es capaz de predecir si el paciente tiene alguna enfermedad genética. Si se han subido los historiales clínicos personales o familiares del paciente, se usan en el proceso de predicción.	<b>Interacción con LLM</b> Los genetistas serán capaces de interactuar con un LLM, que dará las predicciones y podrá explicar por qué ha dado esas respuestas. En caso de que sean erróneas, podrán dar feedback para mejorar el modelo.	
<b>Gestión de archivos</b> El sistema permitirá la subida de archivos relacionados con el historial clínico del paciente, los cuales se usarán para reforzar al predicción de enfermedades.	<b>Retroalimentación</b> Las interacciones que realice el genetista con el LLM serán usadas posteriormente para refinar la predicción de enfermedades del modelo para ir retroalimentando este. De esta forma, está en constante aprendizaje y mejorando las predicciones con información aportada por el genetista.	<b>Módulo Odoo</b> Al tratarse Odoo de una suite de herramientas usadas por los genetistas de la empresa G7, se va a desarrollar el producto como un módulo de este para que lo tengan integrado y les sea más fácil su uso.	<b>Consulta de ClinVar</b> Se podrán consultar todos los datos de ClinVar y otras fuentes de datos que se han utilizado para dar las predicciones. Así se aumenta la explicabilidad de las predicciones.
Recursos necesarios			
<b>Desarrolladores</b> Desarrolladores con experiencia en Python y que sepan de Odoo	<b>Entorno de despliegue</b> Entorno donde entrenar y desplegar el modelo de Machine Learning y el LLM	<b>Licencias</b> Licencias y apikeys para interactuar con repositorios y bases de datos médicos	
Criterios de éxito			
<b>Interfaz de usuario intuitiva</b> La interfaz de usuario deberá ser totalmente intuitiva y de fácil accesibilidad para los genetistas, sin ningún tipo de ruido visual y aportando claridad para que los genetistas no tengan que detenerse a entender qué deben hacer a continuación.	<b>Seguimiento correcto del proceso a automatizar</b> Los usuarios finales podrán confirmar si el proceso que se sigue para predecir enfermedades es correcto, así como podrán opinar sobre errores o mejoras	<b>Satisfacción con el proceso a automatizar</b> Los usuarios deberán dar opinión sobre las funcionalidades ofrecidas, detallando si es lo que buscan	

Figura 5.1: Prototipar: Canvas.

### 5.2.2. Prototype

Para el desarrollo del prototipo se decidió utilizar **React** [4] con el objetivo de construir una aplicación básica que permitiera visualizar y validar las principales funcionalidades de la solución.

La elección de React se justifica por dos motivos principales. En primer lugar, el equipo no dispone de experiencia previa en la extensión de Odoo, y el objetivo de esta fase es únicamente validar la idea, no desarrollar un producto final. En segundo lugar, React es el framework con el que el equipo tiene mayor experiencia, lo que permite una mayor rapidez y eficiencia en el proceso de prototipado.

Cabe destacar que el **backend no se prototipa** en esta fase. En su lugar, se utilizan datos *mock* para simular el comportamiento del sistema y centrar el esfuerzo en la validación de la experiencia de usuario y las funcionalidades principales.

El prototipo desarrollado incluye las siguientes pantallas y funcionalidades:

- Pantalla de carga de archivos FASTQ y selección de los datos del paciente.
- Pantalla de procesamiento del archivo FASTQ para la detección de variantes genómicas.
- Pantalla de listado de variantes detectadas junto con información sobre enfermedades genéticas asociadas. Esta pantalla incluye un apartado de chat con un LLM que permite al genetista realizar consultas sobre las variantes, así como un botón para iniciar la predicción de enfermedades genéticas.
- Pantalla de predicción, en la que se muestran las principales enfermedades genéticas que el modelo de *Machine Learning* considera probables para el paciente. Incluye también un apartado de chat con un LLM para realizar consultas sobre la predicción.
- Pantalla final del proceso, en la que el genetista puede aportar comentarios y feedback sobre la predicción obtenida.

El resultado del prototipado puede consultarse en el siguiente repositorio de GitHub:

<https://github.com/GP-3-25-26/prototipo-gp>

A continuación, expondremos el proceso de detección de variantes presentado en el prototipo. Primero el usuario selecciona el expediente clínico del paciente y sube el fichero .FASTQ con el código genético del mismo.

**1. Configuración del Análisis**

Seleccionar Paciente (Historial Clínico)

-- Seleccione un paciente --

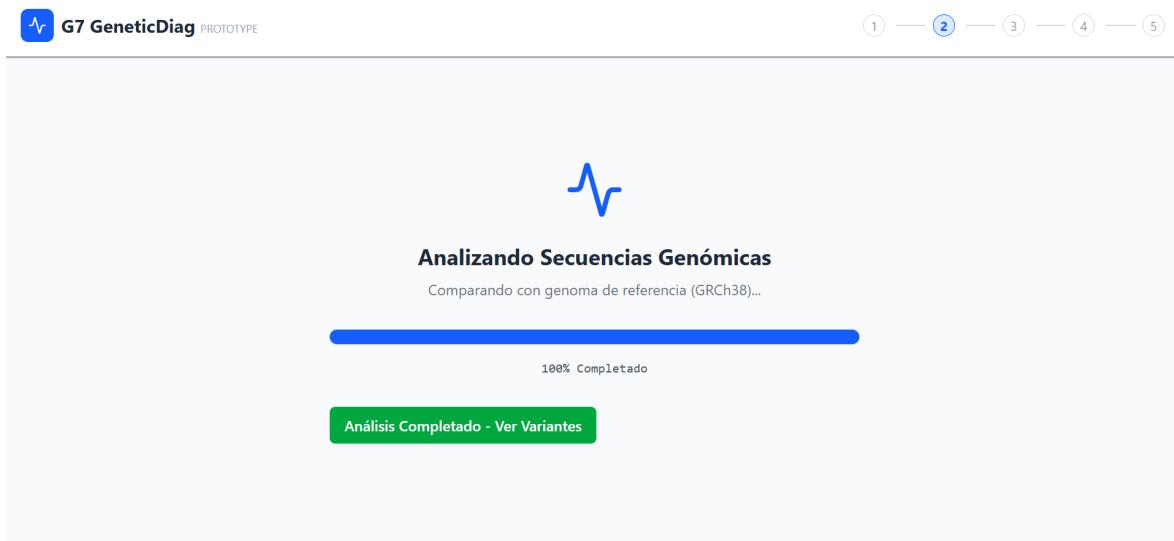


Arrastra aquí el fichero .FASTQ  
o haz clic para explorar

[Procesar Archivo →](#)

**Figura 5.2:** Prototipar: Pantalla 1.

Cuando pulsa el botón para procesar el archivo el sistema muestra una animación mientras analiza el fichero y detecta las variantes

**Figura 5.3:** Prototipar: Pantalla 2.

Cuando las encuentra, las clasifica y en la siguiente pantalla muestra los enlaces a ClinVar donde se pueden consultar.

The screenshot shows the G7 GeneticDiag Prototype interface. On the left, under 'Variantes Detectadas', three variants are listed: RHO (c.68C>A, Patogénica, Profundidad: 120x), USH2A (c.2299delG, Probablemente Patogénica, Profundidad: 95x), and ABCA4 (c.5882G>A, Benigna, Profundidad: 200x). Each variant has a 'Ver en ClinVar' button. A yellow badge at the top right indicates '4 Variantes de interés'. On the right, a box labeled 'Asistente IA - Genetista' contains a message from the AI: 'Hola, soy tu asistente GenIA. Estoy analizando el contexto de: Listado de variantes detectadas (RHO, USH2A...). ¿En qué puedo ayudarte?'. Below the AI message is a text input field with placeholder 'Pregunta sobre la variante...' and a blue send icon.

**Figura 5.4:** Prototipar: Pantalla 3.

Además existe la opción de preguntar al LLM sobre los resultados obtenidos

The screenshot shows the G7 GeneticDiag Prototype interface. On the left, two variants are listed: ABCA4 (c.5882G>A, Benigna, Profundidad: 200x) and RPGR (c.2405\_2406del, Incierta (VUS), Profundidad: 45x). Each variant has a 'Ver en ClinVar' button. Below these, a section titled 'Siguiente paso: Predicción IA' states: 'El modelo utilizará estas variantes filtradas junto con el historial de "Antecedentes de ceguera nocturna" para predecir patologías.' A blue button 'Ejecutar Predicción de Enfermedades' is visible. On the right, the 'Asistente IA - Genetista' box contains the AI's message: 'Hola, soy tu asistente GenIA. Estoy analizando el contexto de: Listado de variantes detectadas (RHO, USH2A...). ¿En qué puedo ayudarte?'. Below it is a message from the user: 'Tú: Me gustaría conocer más sobre tus fuentes'. The AI responds: 'IA: Entendido. Basado en la base de datos ClinVar y el historial del paciente, esa variante tiene alta penetrancia en fenotipos retinianos.' Below the AI message is a text input field with placeholder 'Pregunta sobre la variante...' and a blue send icon.

**Figura 5.5:** Prototipar: Pantalla 4.

Si consideramos que está todo en orden, pasamos al diagnóstico, en la siguiente pantalla. Nuevamente tenemos la opción de preguntar a la IA sobre las decisiones que ha tomado y las conclusiones obtenidas.

**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

**Validar Diagnóstico**

**Asistente IA - Genetista**

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...

**Figura 5.6:** Prototipar: Pantalla 5.

Si todo está en orden, podemos validar el diagnóstico o rechazarlo, y enviar feedback sobre la predicción.

**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**

**Figura 5.7:** Prototipar: Pantalla 6.

### 5.2.3. Storyboard

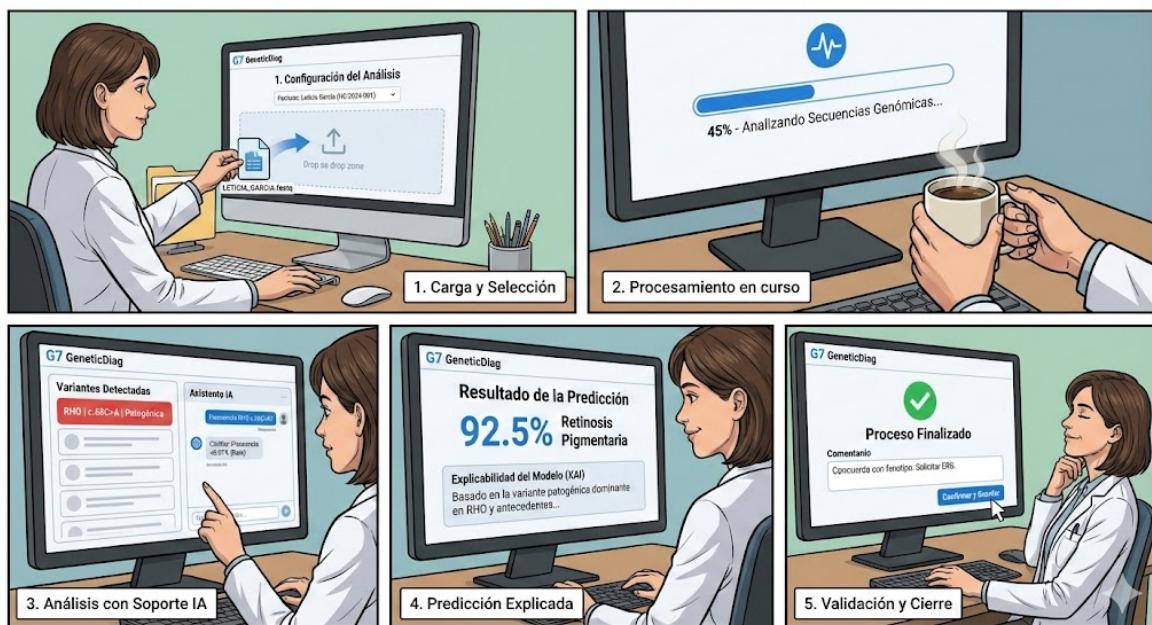
Para la elaboración de los **storyboards**, se partió de las historias de usuario definidas en el [Anexo 1: Historias de usuario](#), las cuales describen los procesos asociados al backend del sistema. Estos procesos no se implementan directamente en el prototipo, pero resultan fundamentales para comprender el funcionamiento global de la solución.

Las historias de usuario se redactaron siguiendo una plantilla estándar obtenida de Agile Alliance [5] y traducida al español, con la siguiente estructura:

«Como... (el usuario que quiere conseguir algo) quiero... (lo que quiere conseguir) de modo que... (para qué lo quiere conseguir)».

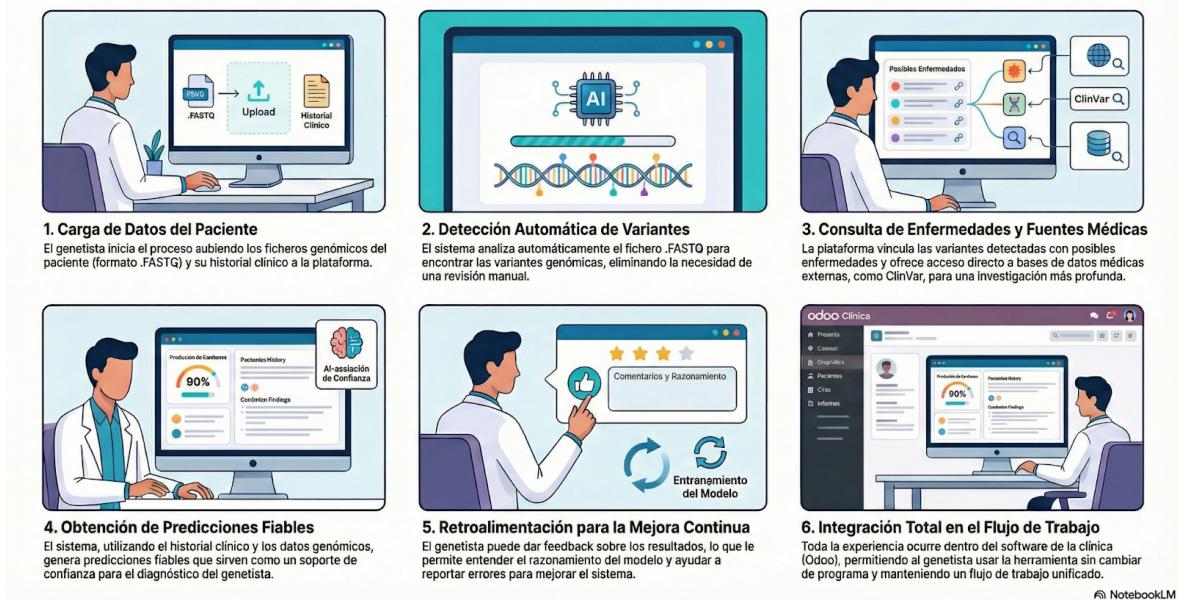
Una vez definidas las historias de usuario, se utilizaron las herramientas **NotebookLM** y **Gemini** para generar los storyboards, solicitando la creación de imágenes representativas que ilustraran visualmente cada uno de los procesos descritos.

A continuación, se presentan los storyboards obtenidos a partir de este proceso:



**Figura 5.8:** Prototipar: Storyboard (1).

## El Storyboard del Genetista: Un Recorrido por la Plataforma de Diagnóstico Genético



**Figura 5.9:** Prototipar: Storyboard (2).

# 6. Fase 5: Testear

---

En este capítulo se aborda la quinta y última fase de la metodología Design Thinking, la fase de **Testear**. El objetivo principal de esta etapa es **validar el prototipo** desarrollado en la fase anterior, obtener **retroalimentación** sobre su utilidad y usabilidad, y detectar **oportunidades de mejora** antes de plantear una iteración de diseño o desarrollo.

Para ello, se han seleccionado técnicas de validación y observación que permiten analizar cómo interactúan los usuarios con el prototipo, así como recopilar respuestas directas sobre el flujo y las funcionalidades. En los siguientes apartados se describen las técnicas seleccionadas y su justificación, y posteriormente se detalla cómo se aplicaron y qué resultados se obtuvieron.

## 6.1. Técnicas utilizadas

En la fase de Testear se realizó una selección de técnicas orientadas a la validación del prototipo y a la obtención de feedback. A continuación, se detallan las técnicas seleccionadas y aquellas descartadas, junto con la justificación correspondiente:

- **Validación con usuarios reales.** Por desgracia no es posible utilizar genetistas reales para realizar la validación, pero sí que usaremos personas para que nos den su opinión sobre la utilidad y usabilidad de la aplicación.
- **Validación con usuarios mock.** Como hemos comentado antes, usaremos usuarios que no son genetistas para la validación.
- **Observación imparcial.** Sí la vamos a aplicar, no interferiremos entre los usuarios que prueban el prototipo.
- **Observación invisible.** La vamos a aplicar porque grabaremos las interacciones entre los usuarios y el prototipo en modo streaming para ver la reacción de los usuarios. Estas interacciones se analizarán después.
- **Preguntas de recapitulación.** Sí las vamos a aplicar. De este modo nos aseguramos de que el prototipo cumple lo que buscamos que solucione. Dentro de las preguntas de seguimiento existen algunas que dan pie a recibir sugerencias de mejora.
- **Juego de roles.** Se hará con herramientas de Inteligencia Artificial, lo comentaremos en detalle más adelante.
- **Juego de los 6 sombreros.** No la vamos a aplicar porque creemos que con todo lo comentado es más que suficiente.

- **Tarjetas rojas y verdes.** Tampoco la vamos a aplicar porque en la observación imparcial y la invisible extraemos la misma información sólo que de forma diferente.
- **Infografía.** La vamos a utilizar para sacar conclusiones sobre todo el feedback recibido y el resultado de la validación. La aplicación será idéntica a las veces anteriores que se usó.

## 6.2. Aplicación de las técnicas

A continuación vamos a comentar cómo se han aplicado las técnicas. Se contactó con una amiga de un miembro del grupo, estudiante de veterinaria, para consultar si podía colaborar en la validación. Para ello se le citó el **sábado 10 de enero de 2026 a las 17:45**. La sesión se realizó desde la comodidad del hogar mediante **Discord** [6], y se planteó la posibilidad de grabar la pantalla con el objetivo de analizar posteriormente las interacciones del usuario con el prototipo.

El usuario no accedió a grabar su rostro, por lo que no fue posible analizar gestos faciales por parte de todo el equipo. No obstante, uno de los miembros del grupo, en este caso Nicolás Herrera, sí estuvo presencialmente con ella para poder guiarla en caso de problemas técnicos y, además, para realizar la **observación imparcial**. A continuación se desgrana la experiencia, explicando cómo se cubrieron las técnicas y qué resultados se obtuvieron.

### 6.2.1. Validación con usuarios mock

Como se mencionó anteriormente, la persona que probó el prototipo no era genetista, sino una estudiante de último año de veterinaria. Aun así, posee conocimientos de genética y se le puso en contexto del problema previamente. Gracias a su colaboración, se obtuvo un feedback muy valioso. La aplicación de esta técnica consiste precisamente en dicha colaboración y en la recopilación de los resultados obtenidos.

Como evidencia, se proporciona el enlace al vídeo en el que se puede observar el testeo del prototipo junto con las preguntas de recapitulación:

<https://youtu.be/48aC1PRzDik>

### 6.2.2. Observación imparcial

La aplicación de esta técnica consistió en observar las interacciones entre el usuario y el prototipo, con la supervisión y análisis de Nicolás Herrera.

Para la observación imparcial se contó con la presencia de Nicolás, que estuvo con el usuario mientras probaba el prototipo. Un detalle importante es que en ningún momento el usuario escuchaba o interactuaba con los demás miembros del

grupo: Nicolás era el único que podía escucharles. Aunque ambos estaban en el mismo espacio, el usuario tuvo **control total** de la aplicación y se evitó ejercer presión sobre cómo debía usarla, con el objetivo de no generar incomodidad ni condicionar la experiencia. Como detalle adicional, se le comentó que trataría de decir en voz alta todo lo que se le pasara por la cabeza durante la interacción.

Se observó que en ciertas partes el usuario parecía desconcertado, principalmente por alguna funcionalidad de la aplicación que esperaba que funcionara de otra manera, lo que provocaba que no supiera cómo avanzar y reflejaba en sus expresiones físicas que se encontraba bloqueada. Al sugerirle que probara el uso del chat, reflejó sorpresa, lo cual indica que en un principio no se dio cuenta de su presencia. Algo parecido ocurrió al acabar el análisis, ya que reflejó que no sabía qué hacer exactamente y fue necesario indicarle el botón donde se encontraba el inicio de un nuevo análisis.

En el resto del uso de la aplicación se notó un avance bastante cómodo, reflejando que le resultaba intuitiva y que su uso se convertía en una experiencia agradable.

### 6.2.3. Observación invisible

La aplicación de esta técnica consistió en tomar notas sobre las interacciones entre el usuario y el prototipo en directo (por Discord), grabar la pantalla y realizar análisis posteriores.

Durante la validación se aplicó la observación invisible ya que Daniel, Fran y Jaime estuvieron escuchando, tomando notas y grabando todo para poder hacer un análisis exhaustivo mientras el usuario probaba la aplicación. En el caso de Daniel, las notas se tomaron por WhatsApp ya que debió dejar el ordenador grabando la pantalla. La grabación se encuentra disponible en el siguiente enlace (desde el minuto 0:00 hasta el 03:40):

<https://youtu.be/48aC1PRzDik>

A continuación pasamos a analizar las interacciones entre el usuario y el prototipo.

Lo primero que se observó es que el usuario presentó problemas para subir el archivo .FASTQ porque el prototipo no estaba pensado para que se subiera el archivo. Esto bloqueó temporalmente la experiencia y se tuvo que intervenir, ya que el usuario dudó de si estaba utilizando bien el producto. Se considera que esto fue una mala práctica por parte del equipo. Afortunadamente, una vez comprendió lo ocurrido, la experiencia continuó sin más problemas.

Tras esto, el usuario continuó usando la aplicación hasta llegar al listado de variantes. Al interactuar con el botón “Ver en ClinVar”, notó que no funcionaba, dio por hecho que no era operativo y no lo volvió a utilizar. Ejecutó rápidamente los botones para ir pasando de fase, sin hacer uso del chat con la inteligencia artificial para resolver dudas, lo cual sugiere que no se percató de su presencia. Al terminar,

hizo clic dos veces en “*Confirmar y Guardar*”, lo que podría indicar que, tras esa acción, sería deseable que el sistema llevase directamente a la pestaña principal.

Al volver a usar la aplicación, intentó de nuevo arrastrar el archivo, sin éxito. Se le sugirió utilizar el chat con IA. En un principio no sabía qué preguntarle, lo que sugiere que se debería especificar mejor el propósito del chat para que quede más claro para los usuarios. Finalmente, probó a dejar un comentario del genetista, aunque la caja de comentarios no funcionó correctamente al introducir el texto. Tras volver al inicio, dio por finalizado el uso del prototipo.

#### 6.2.4. Preguntas de recapitulación

Además de probar el prototipo, se realizaron preguntas una vez finalizó el uso con el objetivo de recopilar más información. Las preguntas habían sido preparadas previamente. A continuación se expone el listado de preguntas junto con sus respuestas obtenidas.

- **¿El flujo te pareció lógico (subir FASTQ → procesar → ver variantes → predecir → comentar)?**
  - Sí, me parece lógico.
- **¿Crees que ha faltado algún paso durante el flujo de la aplicación?**
  - Poder subir el documento correctamente, contar con el historial del paciente durante el proceso y poder hacer comentarios durante el proceso y no únicamente al final.
- **¿Crees que ha sobrado algún paso durante el flujo de la aplicación?**
  - No, todos los pasos son necesarios.
- **¿Qué cambiarías del orden?**
  - Lo que dijo en la pregunta anterior sobre añadir cosas al proceso, pero el orden en si lo ve lógico.
- **En la pantalla de carga: ¿qué dato del paciente echaste en falta para poder “confiar” en el caso?**
  - Que aparezca el historial (datos más concretos y no solo el nombre).
- **En la pantalla de procesamiento: ¿qué te indica que el sistema “está trabajando bien”?**
  - Aumento del porcentaje de carga para que se sepa al menos que está funcionando.
- **En el listado de variantes: ¿qué información es imprescindible para decidir si una variante es relevante?**
  - Las etiquetas que aparecen de colores.

- En la pantalla de predicción: ¿qué necesitarías ver para considerar la predicción útil en un entorno real?
  - Más información de la enfermedad (geografía, historial clínico del paciente, antecedentes familiares).
- En la pantalla de comentarios/feedback: ¿qué tipo de feedback te resultaría natural dar? (texto libre, etiquetas, “correcto/incorrecto”, etc.)
  - Confirmar y guardar lo ve interesante pero que trabajando cree que a alguien se le puede pasar guardarlo y que estaría bien que se guardase al menos como borrador para no perder la información en caso de que no se acuerde de darle a confirmar y guardar.
- ¿La vinculación automática del “Historial Clínico” del paciente con el análisis genómico te pareció intuitiva, o prefieres tener esos datos separados o presentados de otra forma antes de iniciar?”
  - Cree que debería estar también presente.
- Si hoy tuvieras que usarlo en un caso real: ¿en qué te ayudaría más?
  - En comprobar la secuencia genética automáticamente y en determinar qué enfermedades son más probables, sus porcentajes y el por qué de esos porcentajes.
- ¿Qué parte del proceso manual crees que más “recorta” esta herramienta?
  - Tiempo de investigar qué tipo de enfermedad es la que coincide con el tipo de variación genética que tenga mi paciente, darle la probabilidad...
- ¿Qué punto NO lo usarías (o te molestaría usarlo)?
  - En caso de que el historial del paciente sea muy claro de que puede ser una enfermedad u otra.
- ¿Qué parte te quedó menos clara?
  - Considera que todo en la aplicación está claro
- ¿Qué decisión clínica te ayudaría a tomar mejor (o más rápido)?
  - el usuario expresa que el sistema ayuda a tomar decisiones clínicas en cuanto a diagnosticar si sus pacientes tienen predisposición a ciertas enfermedades.
- Al revisar la lista de variantes detectadas, ¿el código de colores para “Patogénica” vs “Benigna” te ayudó a filtrar visualmente rápido, o sentiste que simplificaba demasiado la complejidad clínica?
  - El usuario expresa que el impacto del código de colores es positivo para apreciar de manera rápida la diferencia entre variantes detectadas
- ¿Qué error sería “inaceptable” que la herramienta cometiera?
  - el usuario expresa que sería inaceptable que se equivocase en el porcentaje de probabilidad a la hora de dar una predicción.

- **Preferirías: Menos predicciones pero más seguras, o más predicciones aunque alguna sea dudosa.**
  - El usuario expresa su predilección por una mayor cantidad de predicciones dudosas indicando el porcentaje de probabilidad sea menor ya que eso hace que el abanico de diagnóstico sea mucho más amplio, evitando obviar escenarios menos probables.
- **Noté que [usaste/no usaste] el chat lateral. ¿Lo percibes como una herramienta de consulta rápida o como un asistente para redactar el informe final?**
  - El usuario percibió al asistente como una herramienta de consulta rápida.
- **Si el chat pudiera realizar acciones por ti, ¿qué le pedirías? (Ej: Redacta un resumen para el paciente", "Busca artículos recientes sobre este gen").**
  - El usuario expresa que pediría al asistente información sobre artículos relacionados a las enfermedades relacionadas con las predicciones.
- **¿Para qué usarías el chat dentro de la app? (elige todas)**
  - Preguntar por una variante concreta.
  - Preguntar por el significado clínico.
  - *Pedir explicación de la predicción.* (seleccionado por el usuario)
  - *Pedir siguientes pasos / pruebas recomendadas.* (seleccionado por el usuario)
  - No lo usaría.
- **¿Recomendarías esta herramienta a un profesional? ¿Por qué?**
  - El usuario sí recomendaría la herramienta a otros profesionales porque considera que ahorra mucho el tiempo y permite dar un diagnóstico a más pacientes de manera veloz.
- **Si mañana desapareciera, ¿qué echarías de menos (si algo)?**
  - El usuario expresa que echaría de menos la rapidez con la que se ejecuta un posible diagnóstico, expresando la importancia de valorar el tiempo posterior dedicado a explorar dicho diagnóstico.
- **¿Qué debería pasar para que esto sea “imprescindible” en vuestro trabajo?**
  - El usuario considera que para que eso ocurra, debería desaparecer el acceso a todas las demás fuentes de información, por ejemplo artículos científicos relacionados a la predicción de enfermedades genéticas, lo que obligaría a utilizar la aplicación por su velocidad.

A continuación hemos realizado un análisis de las respuestas dadas por el usuario sobre:

#### Puntos fuertes (validado)

- **Flujo lógico:** La secuencia "Carga -> Proceso -> Variantes -> Predicción" se ajusta al modelo mental del especialista.
- **Visualización de variantes:** El código de colores (Patogénica/Benigna) es efectivo y valorado para un filtrado rápido.
- **Valor principal:** Ahorro drástico de tiempo en la investigación bibliográfica y correlación genotipo-fenotipo.
- **Rol del chat:** Se percibe correctamente como una herramienta de apoyo/consulta rápida ("segunda pantalla") para buscar artículos y profundizar, sin reemplazar el criterio médico.

#### Identificación de brechas y áreas de mejora

##### ■ Contexto clínico persistente

- **Problema:** El usuario echa en falta tener el historial y datos del paciente visibles durante todo el análisis ("Poder contar con el historial del paciente durante el proceso").
- **Solución propuesta:** Implementar una barra lateral o cabecera con los datos clave del paciente (Fenotipo, Antecedentes) accesible en las pantallas de Variantes y Predicción.

##### ■ Fiabilidad y confianza

- **Problema:** La caja negra (modelo) genera desconfianza si faltan datos. Para confiar en la predicción, el usuario exige ver por qué (geografía, antecedentes familiares).
- **Solución propuesta:** En la pantalla de Explicabilidad (XAI), hacer explícito qué factores del historial clínico se usaron para el cálculo.

##### ■ Gestión del trabajo (borradores)

- **Insight clave:** El miedo a perder el trabajo si se olvida dar a "Guardar".
- **Solución propuesta:** Implementar autoguardado o un estado de "Borrador" para los informes y comentarios.

##### ■ Comentarios en tiempo real

- **Solicitud:** Poder hacer anotaciones durante el proceso, no solo al final.
- **Acción:** Añadir funcionalidad de notas rápidas en cada variante o etapa del análisis.

### **Perfil psicológico del usuario (insights)**

- **Aversión al riesgo:** Prefiere una herramienta "pesimista"(más predicciones dudosas/bajas probabilidades) que una que oculte posibles diagnósticos. "Mejor que sobre a que falte".
- **Dependencia de la evidencia:** Sigue la evidencia científica. La IA no es la autoridad final, es un bibliotecario acelerado.
- **Factor imprescindible:** Considera que la herramienta se volvería indispensable si centralizara toda la información, eliminando la necesidad de buscar en fuentes externas manualmente.

### **Conclusión de la validación**

- La validación con el usuario especialista (genetista) arroja un resultado muy positivo en cuanto a la utilidad general y el buen planteamiento del flujo de trabajo. El usuario valora especialmente la velocidad y la capacidad de la herramienta para ahorrar tiempo de investigación, permitiendo diagnósticos más rápidos.

### **Recomendaciones de iteración (next steps)**

- **High priority:** Añadir el Resumen de Paciente (Mini-History) visible en la Pantalla 3 (Variantes) y 4 (Predicción).
- **High priority:** Modificar el algoritmo de predicción (simulado o real) y la UI para mostrar escenarios alternativos (enfermedades con menor probabilidad pero posibles), alineándose con su preferencia de seguridad.
- **Medium priority:** Integrar un botón *Buscar Artículos Relacionados* en el Chat o en la tarjeta de predicción.
- **Medium priority:** Implementar Auto-guardado de comentarios.

### **Resumen final**

- Existe una clara demanda de mayor contexto clínico (historial, antecedentes) visible durante todo el proceso, no solo al inicio.
- La confianza en la herramienta se basa en la transparencia (explicabilidad, porcentajes) y la precaución (preferencia por falsos positivos antes que falsos negativos).

## **6.2.5. Juego de roles**

Para el juego de roles se ha propuesto usar la IA. Se acordó con el profesor para poder investigar nuevos usos de la inteligencia artificial al design thinking y también como investigación. Para la aplicación del juego de roles se va a utilizar el prototipo desarrollado, el IDE Antigravity y el LLM Gemini 3 Flash. La idea es usar la funcionalidad de dejar a la IA interactuar con el navegador para hacerle usar el prototipo y pedirle feedback. En este caso estaría siendo un usuario mock con

el contexto que le pasemos con el prompt. Tras haber realizado el experimento, se comentarán y analizarán los resultados.

**Paso 1:** Se descargó Antigravity y se seleccionó el modelo. Tras esto, se diseñó un prompt, se configuró la extensión y se pegó el prompt en el chat. El prompt fue el siguiente:

«Analiza las fases 1 y 2 del documento GP\_DesignThinking.pdf y cuando sepas cual es el problema imagina que eres un genetista. Una vez hecho eso, ve a Chrome, abre el navegador en <http://localhost:5173/> y prueba el producto. Cuando lo hayas probado, responde a las siguientes preguntas:

¿El flujo te pareció lógico (subir FASTQ → procesar → ver variantes → predecir → comentar)?

¿Crees que ha faltado algún paso durante el flujo de la aplicación?

¿Crees que ha sobrado algún paso durante el flujo de la aplicación?

¿Qué cambiarías del orden?

En la pantalla de carga: ¿qué dato del paciente echaste en falta para poder “confiar” en el caso?

En la pantalla de procesamiento: ¿qué te indica que el sistema “está trabajando bien”?

En el listado de variantes: ¿qué información es imprescindible para decidir si una variante es relevante?

En la pantalla de predicción: ¿qué necesitarías ver para considerar la predicción útil en un entorno real?

En la pantalla de comentarios/feedback: ¿qué tipo de feedback te resultaría natural dar? (texto libre, etiquetas, “correcto/incorrecto”, etc.)

¿La vinculación automática del “Historial Clínico” del paciente con el análisis genómico te pareció intuitiva, o prefieres tener esos datos separados o presentados de otra forma antes de iniciar?”

Si hoy tuvieras que usarlo en un caso real: ¿en qué te ayudaría más?

¿Qué parte del proceso manual crees que más “recorta” esta herramienta?

¿En qué punto NO lo usarías (o te molestaría usarlo)?

¿Qué parte te quedó menos clara?

¿Qué decisión clínica te ayudaría a tomar mejor (o más rápido)?

Al revisar la lista de variantes detectadas, ¿el código de colores para “Patogénica” vs “Benigna” te ayudó a filtrar visualmente rápido, o sentiste que simplificaba demasiado la complejidad clínica?

¿Qué error sería “inaceptable” que la herramienta cometiera?

Preferirías: Menos predicciones pero más seguras, o más predicciones aunque alguna sea dudosa.

Noté que [usaste/no usaste] el chat lateral. ¿Lo percibes como una herramienta de consulta rápida o como un asistente para redactar el informe final?

Si el chat pudiera realizar acciones por ti, ¿qué le pedirías? (Ej: Redacta un resumen para el paciente", "Busca artículos recientes sobre este gen").

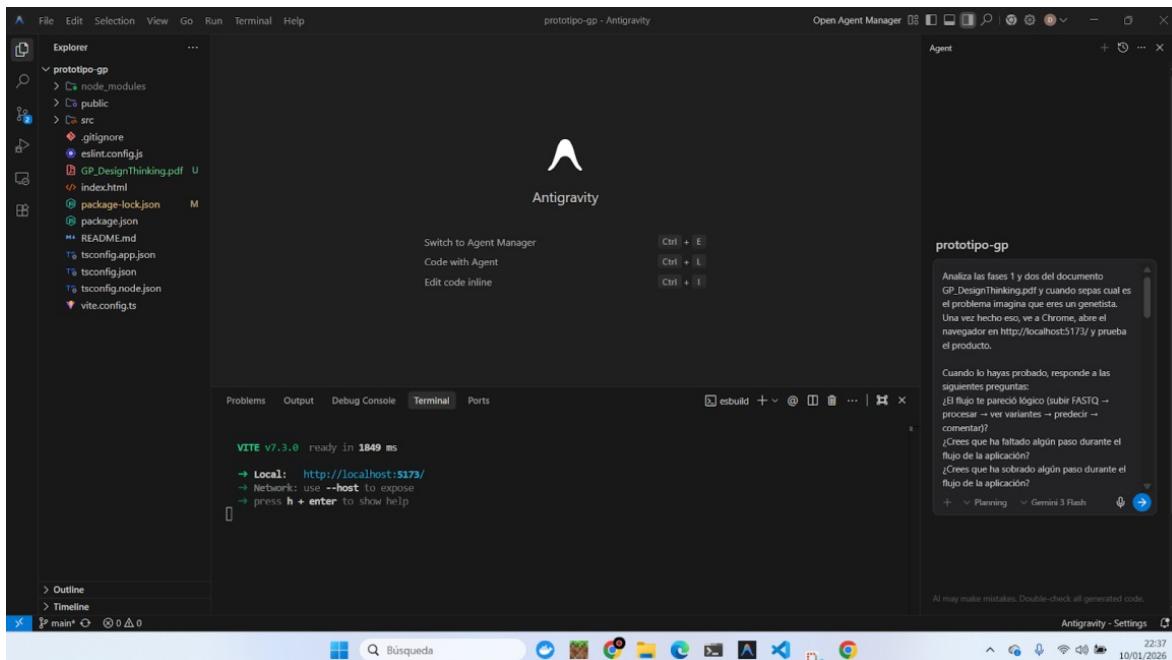
¿Para qué usarías el chat dentro de la app? (elige una o varias) - Preguntar por una variante concreta - Preguntar por el significado clínico - Pedir explicación de la predicción - Pedir siguientes pasos / pruebas recomendadas - No lo usaría

¿Recomendarías esta herramienta a un profesional? ¿Por qué?

Si mañana desapareciera, ¿qué echarías de menos (si algo)?

¿Qué debería pasar para que esto sea "imprescindible" en vuestro trabajo?»

**Paso 2:** Se abrió la carpeta del prototipo, se arrancó el proyecto y se introdujo el PDF en ella para que el LLM pudiera leerlo.



**Figura 6.1:** Testear: Introducimos el PDF para el juego de roles.

**Paso 3:** Se abrió la extensión y se colocó la URL <http://localhost:5173/> en el navegador.

**Paso 4:** Se envió el prompt y se observó qué sucedía.

Se estaba grabando la pantalla, pero Gemini cortó la grabación porque realizó capturas de pantalla, lo que interrumpió el proceso de grabación. Para evitar perder

toda la evidencia, se grabó parte de la sesión con un teléfono móvil. Lo poco que se consiguió documentar está accesible en YouTube. Aunque no se ve el inicio del proceso, sí se aprecia cómo responde e interactúa con el sistema por sí solo.

El vídeo está disponible en: <https://youtu.be/s24gM0g6xrk>

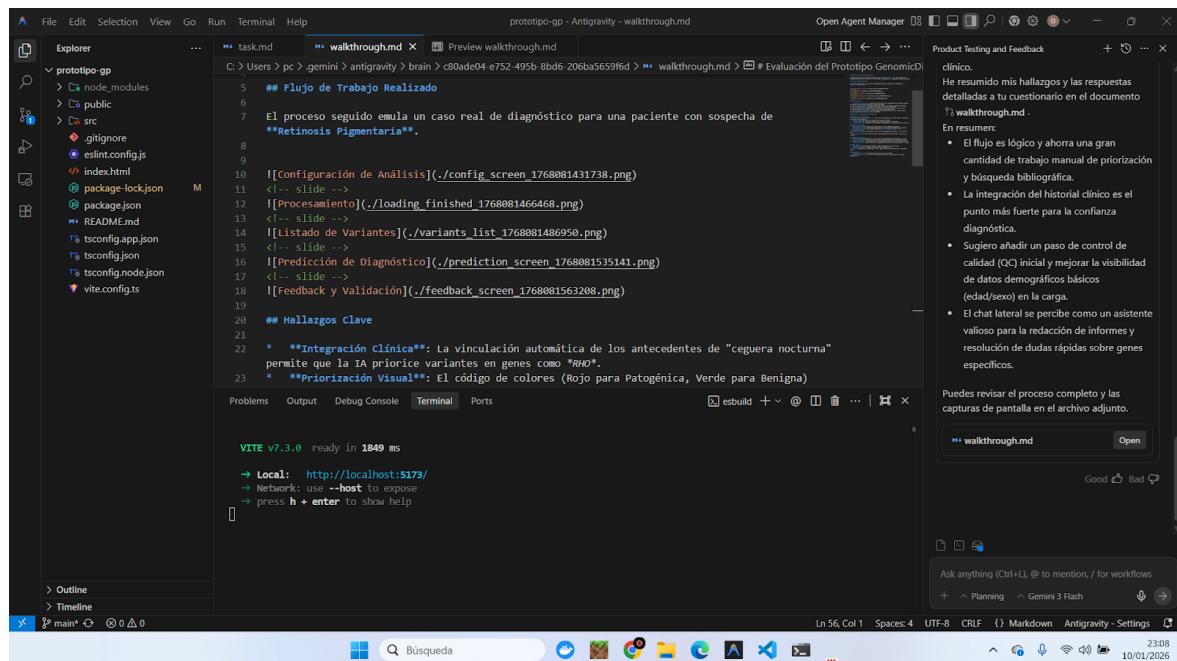
La respuesta de la IA fue:

«He completado el análisis de las fases 1 y 2 del documento de diseño y la evaluación del prototipo desde la perspectiva de un genetista clínico. He resumido mis hallazgos y las respuestas detalladas a tu cuestionario en el documento walkthrough.md

En resumen:

El flujo es lógico y ahorra una gran cantidad de trabajo manual de priorización y búsqueda bibliográfica. La integración del historial clínico es el punto más fuerte para la confianza diagnóstica. Sugiero añadir un paso de control de calidad (QC) inicial y mejorar la visibilidad de datos demográficos básicos (edad/sexo) en la carga. El chat lateral se percibe como un asistente valioso para la redacción de informes y resolución de dudas rápidas sobre genes específicos. Puedes revisar el proceso completo y las capturas de pantalla en el archivo adjunto.»

El documento generado se adjuntó en el [Anexo 3: Feedback Gemini en la fase de testeо](#).



**Figura 6.2:** Testear: Documento generado por Gemini como resultado del juego de roles.

## 6.2.6. Infografía

Finalmente, se volvió a hacer uso de IA generativa para elaborar una infografía que resume visualmente todo lo trabajado durante la fase de Testear, condensando las ideas, decisiones y resultados obtenidos en esta etapa.

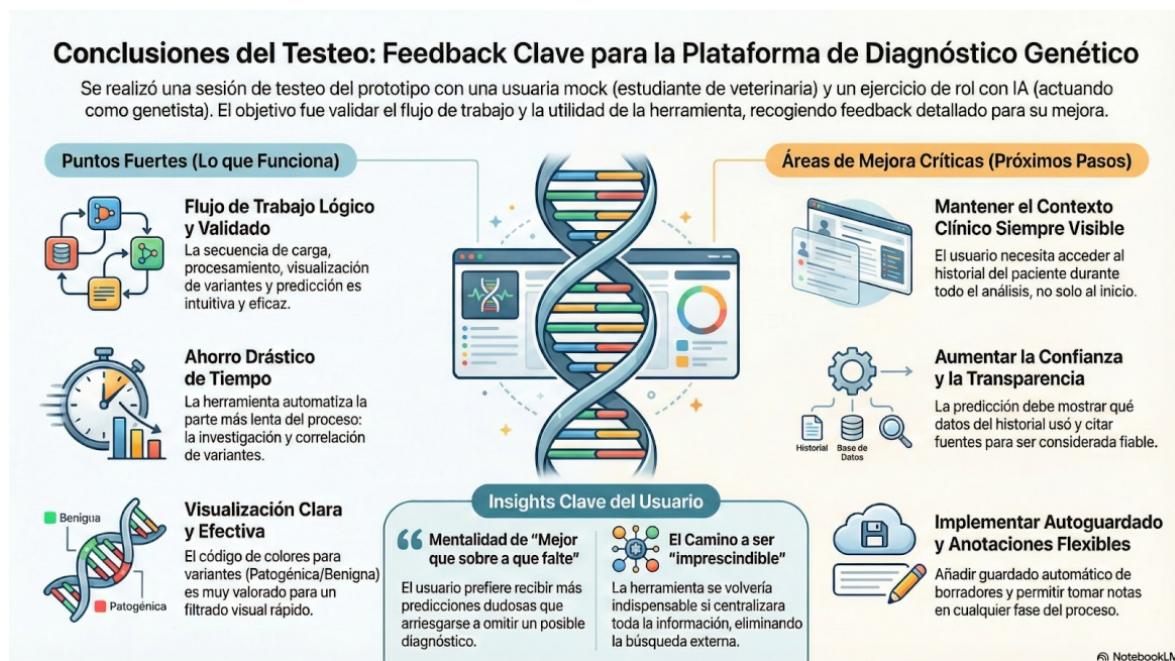


Figura 6.3: Testear: Infografía.

## 7. Conclusiones

---

Podemos concluir que el proyecto ha sido un éxito y que la solución propuesta se encuentra bien encaminada, ya que el prototipo ha logrado cubrir los principales retos identificados en las fases iniciales del proceso. En especial, la automatización de la detección de variantes genómicas y el apoyo a la toma de decisiones clínicas han sido validados positivamente durante el testeo, demostrando un claro valor para los profesionales del ámbito genético.

Los resultados obtenidos confirman que el flujo de trabajo planteado es lógico, intuitivo y coherente con el modelo mental del usuario, y que la herramienta tiene un alto potencial para reducir de forma significativa el tiempo dedicado a tareas manuales y de investigación clínica. Esto refuerza la viabilidad del proyecto como base para el desarrollo de un producto real.

No obstante, el proceso de testeo también ha permitido identificar áreas de mejora que evidencian la naturaleza iterativa del Design Thinking. Aspectos como la visibilidad constante del contexto clínico, la mejora de la explicabilidad de las predicciones, la gestión del feedback y el autoguardado, así como pequeños bloqueos derivados del prototipado, ponen de manifiesto que sería recomendable volver a la fase de Prototipar para incorporar los cambios sugeridos por los usuarios.

De este modo, una nueva iteración del prototipo permitiría pulir la experiencia de uso, reforzar la confianza del usuario y mejorar la percepción de fiabilidad del sistema. Tras aplicar estas mejoras, resultaría coherente realizar un nuevo ciclo de testeo para validar que los ajustes realizados responden adecuadamente al feedback recibido.

En conjunto, el proyecto demuestra que se han abordado correctamente los problemas clave y que la solución propuesta aporta un valor real, confirmando que el proceso seguido ha sido adecuado. Al mismo tiempo, los aprendizajes obtenidos refuerzan la importancia de la iteración continua como elemento central para evolucionar la solución hacia un producto más maduro y alineado con las necesidades reales de los usuarios.

# Bibliografía

---

- [1] Stanford University. Design Thinking Bootleg. <https://dschool.stanford.edu/tools/design-thinking-bootleg>, 2018.
- [2] Odoo S.A. Odoo: Open Source ERP and Business Apps. [https://www.odoo.com/es\\_ES](https://www.odoo.com/es_ES), 2024.
- [3] Three Five Two. Estrategia de lanzamiento al mercado: Lienzo (Canvas). <https://miro.com/templates/go-to-market-strategy-canvas/>, 2023.
- [4] Meta Platforms, Inc. React: A JavaScript library for building user interfaces. <https://es.react.dev/>, 2024.
- [5] Agile Alliance. User Story Template, 2024.
- [6] Discord Inc. Discord: Voice, Video, and Text Communication Platform. <https://discord.com/>.

# Anexo 1: Historias de usuario

---

En este anexo se recogen las **historias de usuario** definidas durante el desarrollo del proyecto. Las historias de usuario permiten describir, de forma sencilla y centrada en el usuario final, las necesidades y funcionalidades que el sistema debe cubrir.

Todas las historias se han formulado siguiendo la estructura habitual:

«*Como... (usuario), quiero... (objetivo), de modo que... (beneficio)*».

En este proyecto, el usuario principal identificado es el **genetista**, ya que es el perfil que interactuará directamente con el sistema propuesto y tomará decisiones clínicas apoyándose en los resultados obtenidos.

Las historias de usuario definidas son las siguientes:

- *Como genetista quiero subir ficheros FASTQ de modo que se puedan detectar las variantes genómicas de forma automática.*
- *Como genetista quiero que las predicciones realizadas por el sistema sean fiables, de modo que me proporcionen un nivel mínimo de confianza al utilizarlas como apoyo para el diagnóstico de enfermedades.*
- *Como genetista quiero poder subir históricos clínicos de los pacientes, de modo que esta información pueda tenerse en cuenta a la hora de realizar las predicciones sobre enfermedades genéticas.*
- *Como genetista quiero conocer las posibles enfermedades relacionadas con las variantes detectadas en el fichero FASTQ del paciente, de modo que pueda acceder directamente a las fuentes médicas asociadas, como por ejemplo ClinVar.*
- *Como genetista quiero poder proporcionar feedback sobre los resultados predichos, de modo que pueda comprender por qué el modelo ha generado determinadas explicaciones y, además, contribuir a la detección y reporte de posibles errores.*
- *Como genetista quiero que el sistema esté integrado en el software de la clínica, de modo que se pueda utilizar dentro de Odoo y no sea necesario cambiar de programa o entorno de trabajo.*

# Anexo 2: Uso de la IA

---

En este anexo se describe el uso de herramientas de **Inteligencia Artificial** durante el desarrollo del proyecto. Para cada herramienta utilizada se detalla el propósito de su uso, así como los prompts empleados, con el objetivo de aportar transparencia y trazabilidad al proceso.

## NotebookLM

La herramienta NotebookLM se ha utilizado principalmente para la **generación de infografías** correspondientes a las fases 1, 2 y 3 del proyecto (Empatía, Definir e Idear). En cada caso, se empleó como fuente la memoria del proyecto y los resultados obtenidos tras la aplicación de las distintas técnicas.

Por ejemplo, para la generación de la infografía de la fase de Empatía, se utilizó el siguiente prompt:

«Genera una infografía del problema de acuerdo al problema a tratar en la fuente, utilizando la técnica Infografía de acuerdo a la etapa de empatía de Design Thinking. Para el contenido, debe tomarse como referencia la información de la memoria del proyecto recogida en las técnicas de los 5 porqués y conceptos del mapa mental.»

Asimismo, NotebookLM se utilizó para la **generación de storyboards** a partir de las historias de usuario definidas en la fase de Prototipar. El prompt empleado para dicha tarea fue el siguiente:

«Genérame un storyboard, es una técnica visual utilizada para narrar la experiencia del usuario a través de una secuencia de imágenes o ilustraciones. Funciona como un guión gráfico que muestra cómo una persona interactuaría con un producto o servicio en diferentes situaciones. Esta herramienta ayuda a empatizar con los usuarios, detectar posibles fricciones en la experiencia y mejorar la solución antes de su desarrollo. Básate en lo que he estado comentando en la última etapa de Design Thinking, prototipado, según lo estipulado en las historias de usuario de las fuentes.»

## Gemini

La herramienta Gemini se utilizó también para la **generación de storyboards** en la fase de Prototipar, a partir de las historias de usuario previamente definidas. Su uso permitió obtener representaciones visuales alternativas del flujo de interacción del usuario con la solución propuesta.

El prompt utilizado fue el siguiente:

«Genérame un storyboard, es una técnica visual utilizada para narrar la experiencia del usuario a través de una secuencia de imágenes o ilustraciones. Funciona como un guión gráfico que muestra cómo una persona interactuaría con un producto o servicio en diferentes situaciones. Esta herramienta ayuda a empatizar con los usuarios, detectar posibles fricciones en la experiencia y mejorar la solución antes de su desarrollo. Básate en lo que he estado comentando en la última etapa de Design Thinking, prototipado, según lo estipulado en las historias de usuario de las fuentes.»

Además, Gemini se utilizó conjuntamente con la herramienta **Antigravity** para la realización de **juegos de roles** durante la fase de **Testeo**. Esta dinámica permitió simular la interacción entre distintos perfiles de usuario y el sistema propuesto, facilitando la identificación de posibles problemas de uso, inconsistencias en el flujo de la solución y oportunidades de mejora antes de su validación final.

## **Anexo 3: Feedback Gemini en la fase de testeo**

---

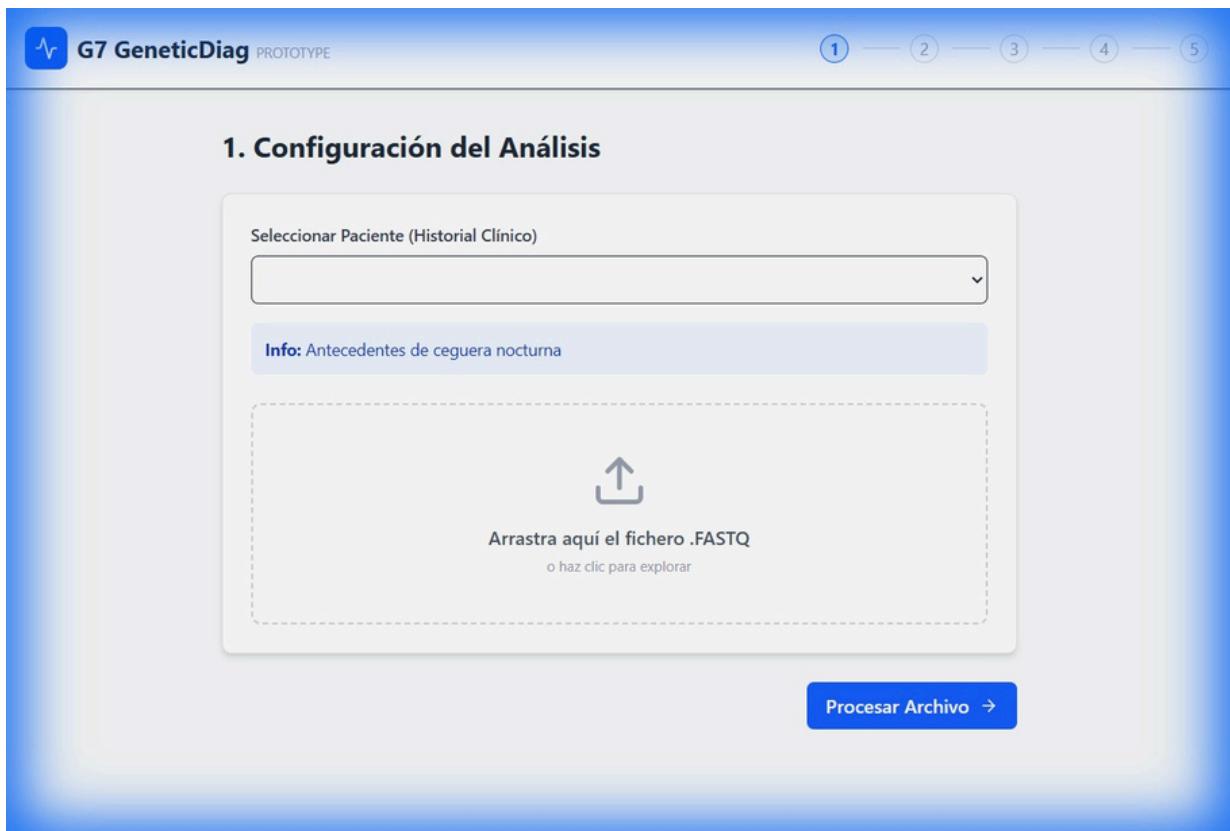
A continuación vamos a exponer el feedback obtenido tras el juego de roles usando Gemini Flash en Antigravity. El documento adjuntado es el resultado de haber pasado de Markdown a pdf.

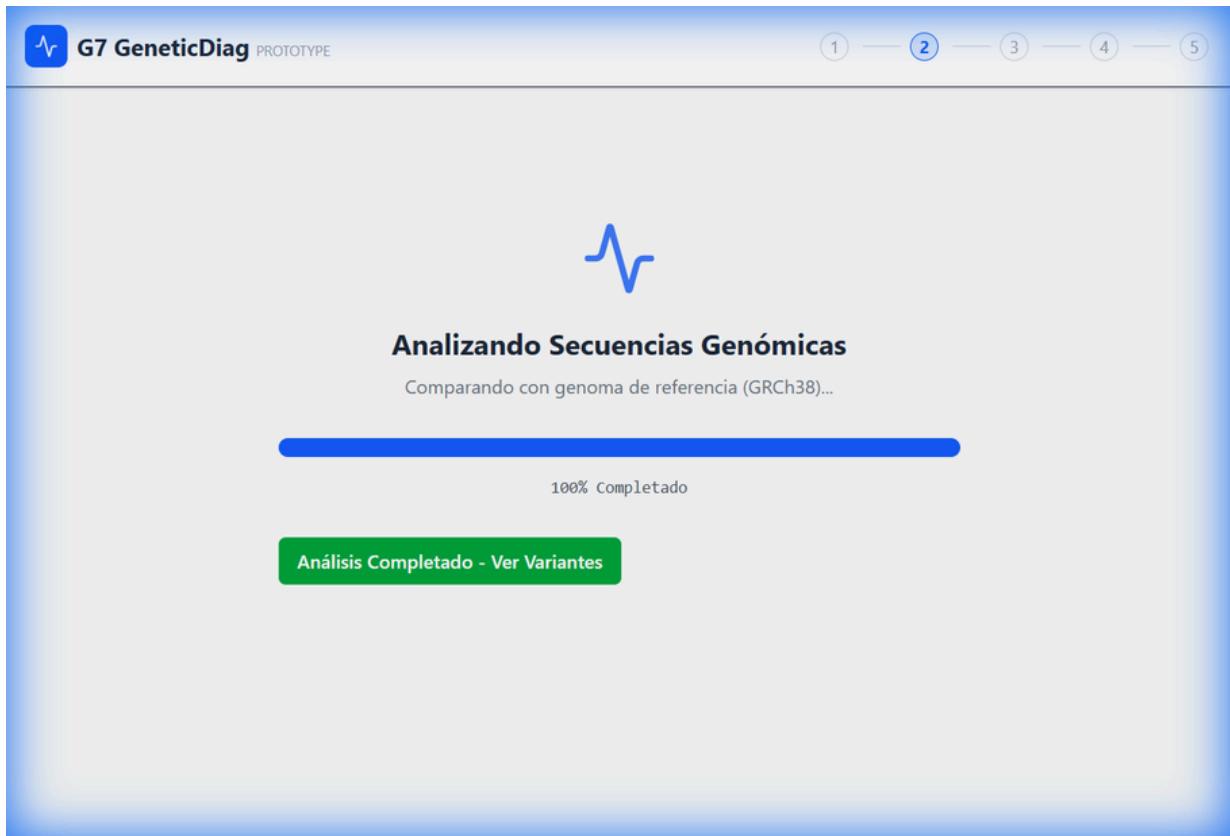
# Evaluación del Prototipo GeneticDiag

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 G7 GeneticDiag PROTOTYPE interface displaying detected variants. On the left, a list of variants is shown with their gene names, positions, and classification status (e.g., Patogénica, Probablemente Patogénica, Benigna, Incierta (VUS)). Each variant entry includes a "Ver en ClinVar" button. On the right, there is a sidebar titled "Asistente IA - Genetista" containing a message from an AI assistant. The message reads: "IA: Hola, soy tu asistente GenIA. Estoy analizando el contexto de: Listado de variantes detectadas (RHO, USH2A...). ¿En qué puedo ayudarte?". Below the message is a text input field with the placeholder "Pregunta sobre la variante..." and a blue send icon.

Gen	Variante	Clasificación	Profundidad	Acción
RHO	c.68C>A	Patogénica	120x	Ver en ClinVar
USH2A	c.2299delG	Probablemente Patogénica	95x	Ver en ClinVar
ABCA4	c.5882G>A	Benigna	200x	Ver en ClinVar
RPGR	c.2405_2406del	Incierta (VUS)	45x	Ver en ClinVar

The screenshot shows the 'Resultado de la Predicción' (Prediction Result) screen of the G7 GeneticDiag prototype. At the top, there is a navigation bar with icons for a user profile, 'G7 GeneticDiag PROTOTYPE', and a progress indicator from 1 to 5, where step 4 is highlighted.

The main content area displays the prediction result: 'ENFERMEDAD MÁS PROBABLE' (Most Probable Disease) is 'Retinosis Pigmentaria' with a confidence level of '92.5%' ('Confianza del modelo').

Below this, there is a section titled 'Explicabilidad (XAI) [cite: 235]' which states: 'Se han identificado variantes patogénicas en el gen RHO consistentes con el fenotipo clínico reportado y el historial familiar de ceguera nocturna.' (Pathogenic variants have been identified in the RHO gene consistent with the reported clinical phenotype and family history of nocturnal blindness.)

Under 'Pruebas recomendadas:' (Recommended Tests), there are two options: 'Electrorretinograma' and 'Campo visual computarizado'.

To the right, there is a 'Asistente IA - Genetista' (AI Assistant - Geneticist) box containing a message from the AI: 'Hola, soy tu asistente GenIA. Estoy analizando el contexto de: Predicción: Retinosis Pigmentaria. Probabilidad: 92.5%. ¿En qué puedo ayudarte?' (Hello, I am your GenIA assistant. I am analyzing the context: Prediction: Retinosis Pigmentaria. Probability: 92.5%. How can I help you?). Below this is a text input field 'Pregunta sobre la variante...' (Ask about the variant...) with a send icon.

A blue button at the bottom right of the main panel says 'Validar Diagnóstico' (Validate Diagnosis).

The screenshot shows the 'Proceso Finalizado' (Process Completed) screen of the G7 GeneticDiag prototype. It features a large green checkmark icon and the text 'Proceso Finalizado'.

Below this, a message reads: 'Por favor, valida la predicción del sistema para mejorar el modelo.' (Please validate the system's prediction to improve the model.)

A section for 'Comentarios del Genetista' (Geneticist's Comments) contains a text input field with the placeholder 'Añade tus observaciones clínicas aquí...' (Add your clinical observations here...).

At the bottom, there are two buttons: 'Rechazar Predicción' (Reject Prediction) and 'Confirmar y Guardar' (Confirm and Save). A link 'Iniciar nuevo análisis' (Start new analysis) is located at the very bottom.

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.