

Modelado Ontológico de la Deficiencia de Biotinidasa para Evaluación Económica del Cribado Neonatal

Introducción

En respuesta a la solicitud de modelar ontológicamente la deficiencia de biotinidasa (DB) para su evaluación económica, he analizado el informe técnico proporcionado para extraer y estructurar todas las instancias necesarias. El modelo se ha diseñado siguiendo la estructura de la ontología de referencia, centrándonos en la caracterización de la progresión de la enfermedad y las utilidades para estimar la calidad de vida.

Conceptualización de la Enfermedad y Población

Enfermedad

```
ClassAssertion(Disease IRIBDDisease)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDDisease "Deficiencia de biotinidasa")
DataPropertyAssertion(hasRefToOMIM IRIBDDisease "253260")
```

La deficiencia de biotinidasa es un error congénito del metabolismo del reciclaje de la biotina, transmitido con herencia autosómica recesiva. Se manifiesta con distintos grados de severidad, principalmente en forma total (profunda) o parcial.

Población

```
ClassAssertion(Population IRIBDPopulationSpain)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDPopulationSpain "Recién nacidos en España")
DataPropertyAssertion(hasSize IRIBDPopulationSpain "450000")
```

La población objetivo son los recién nacidos durante un año natural en España, aproximadamente 450.000 según el informe.

Parámetros Epidemiológicos

```
ClassAssertion(EpidemiologicalParameter IRIBDTotalDeficiencyPrevalence)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDTotalDeficiencyPrevalence "Prevalencia deficiencia tot
DataPropertyAssertion(hasValue IRIBDTotalDeficiencyPrevalence "0.0000148")
ObjectPropertyAssertion(isParameterOfDisease IRIBDTotalDeficiencyPrevalence IRIBDDisease)

ClassAssertion(EpidemiologicalParameter IRIBDPartialDeficiencyPrevalence)
```

```
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDPartialDeficiencyPrevalence "Prevalencia deficiencia p
DataPropertyAssertion(hasValue IRIBDPartialDeficiencyPrevalence "0.0000296")
ObjectPropertyAssertion(isParameterOfDisease IRIBDPartialDeficiencyPrevalence IRIBDDisease
```

La prevalencia al nacimiento es de 1:67.620 para la deficiencia total y 1:33.810 para la parcial, datos extraídos del programa de cribado de Galicia.

Manifestaciones Clínicas

Manifestaciones Agudas

Las manifestaciones agudas son aquellas que se resuelven con tratamiento adecuado:

```
ClassAssertion(AcuteManifestation IRIBDManifSeizures)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDManifSeizures "Convulsiones")
ObjectPropertyAssertion(hasManifestation IRIBDDisease IRIBDManifSeizures)

ClassAssertion(AcuteManifestation IRIBDManifHypotonia)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDManifHypotonia "Hipotonia")
ObjectPropertyAssertion(hasManifestation IRIBDDisease IRIBDManifHypotonia)

ClassAssertion(AcuteManifestation IRIBDManifSkinProblems)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDManifSkinProblems "Problemas de piel")
ObjectPropertyAssertion(hasManifestation IRIBDDisease IRIBDManifSkinProblems)
```

Manifestaciones Crónicas

Las manifestaciones crónicas son aquellas que generan secuelas permanentes:

```
ClassAssertion(ChronicManifestation IRIBDManifHearingLoss)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDManifHearingLoss "Pérdida auditiva")
ObjectPropertyAssertion(hasManifestation IRIBDDisease IRIBDManifHearingLoss)

ClassAssertion(ChronicManifestation IRIBDManifOpticAtrophy)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDManifOpticAtrophy "Atrofia óptica")
ObjectPropertyAssertion(hasManifestation IRIBDDisease IRIBDManifOpticAtrophy)

ClassAssertion(ChronicManifestation IRIBDManifMentalRetardation)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDManifMentalRetardation "Retraso mental")
ObjectPropertyAssertion(hasManifestation IRIBDDisease IRIBDManifMentalRetardation)
```

Probabilidades de Progresión de la Enfermedad

Probabilidades para DB Total

```
ClassAssertion(Parameter IRIBDTotalManifSeizuresProb)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDTotalManifSeizuresProb "Probabilidad de convulsiones e
DataPropertyAssertion(hasValue IRIBDTotalManifSeizuresProb "0.5575")
ObjectPropertyAssertion(isParameterOfManifestation IRIBDTotalManifSeizuresProb IRIBDManif
```

```

ClassAssertion(Parameter IRIBDTotalManifHypotoniaProb)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDTotalManifHypotoniaProb "Probabilidad de hipotonia en
DataPropertyAssertion(hasValue IRIBDTotalManifHypotoniaProb "0.5000")
ObjectPropertyAssertion(isParameterOfManifestation IRIBDTotalManifHypotoniaProb IRIBDMani

ClassAssertion(Parameter IRIBDTotalManifSkinProblemsProb)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDTotalManifSkinProblemsProb "Probabilidad de problemas
DataPropertyAssertion(hasValue IRIBDTotalManifSkinProblemsProb "0.3429")
ObjectPropertyAssertion(isParameterOfManifestation IRIBDTotalManifSkinProblemsProb IRIBDM

ClassAssertion(Parameter IRIBDTotalManifHearingLossProb)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDTotalManifHearingLossProb "Probabilidad de pérdida au
DataPropertyAssertion(hasValue IRIBDTotalManifHearingLossProb "0.6154")
ObjectPropertyAssertion(isParameterOfManifestation IRIBDTotalManifHearingLossProb IRIBDMa

ClassAssertion(Parameter IRIBDTotalManifOpticAtrophyProb)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDTotalManifOpticAtrophyProb "Probabilidad de atrofia ó
DataPropertyAssertion(hasValue IRIBDTotalManifOpticAtrophyProb "0.1667")
ObjectPropertyAssertion(isParameterOfManifestation IRIBDTotalManifOpticAtrophyProb IRIBDM

ClassAssertion(Parameter IRIBDTotalManifMentalRetardationProb)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDTotalManifMentalRetardationProb "Probabilidad de retra
DataPropertyAssertion(hasValue IRIBDTotalManifMentalRetardationProb "0.3478")
ObjectPropertyAssertion(isParameterOfManifestation IRIBDTotalManifMentalRetardationProb I

```

Probabilidades para DB Parcial

```

ClassAssertion(Parameter IRIBDPartialManifSeizuresProb)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDPartialManifSeizuresProb "Probabilidad de convulsiones
DataPropertyAssertion(hasValue IRIBDPartialManifSeizuresProb "0.5575")
ObjectPropertyAssertion(isParameterOfManifestation IRIBDPartialManifSeizuresProb IRIBDMar

ClassAssertion(Parameter IRIBDPartialManifSkinProblemsProb)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDPartialManifSkinProblemsProb "Probabilidad de problema
DataPropertyAssertion(hasValue IRIBDPartialManifSkinProblemsProb "0.3429")
ObjectPropertyAssertion(isParameterOfManifestation IRIBDPartialManifSkinProblemsProb IRIE

ClassAssertion(Parameter IRIBDPartialManifHearingLossProb)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDPartialManifHearingLossProb "Probabilidad de pérdida a
DataPropertyAssertion(hasValue IRIBDPartialManifHearingLossProb "0.3429")
ObjectPropertyAssertion(isParameterOfManifestation IRIBDPartialManifHearingLossProb IRIBD

ClassAssertion(Parameter IRIBDPartialManifMentalRetardationProb)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDPartialManifMentalRetardationProb "Probabilidad de ret
DataPropertyAssertion(hasValue IRIBDPartialManifMentalRetardationProb "0.3478")
ObjectPropertyAssertion(isParameterOfManifestation IRIBDPartialManifMentalRetardationProb

```

Valores de Utilidad para Calidad de Vida

```
ClassAssertion(Utility IRIbDManifSeizuresUtility)
DataPropertyAssertion(hasName IRIbDManifSeizuresUtility "Utilidad de convulsiones")
DataPropertyAssertion(hasValue IRIbDManifSeizuresUtility "0.840")
ObjectPropertyAssertion(hasUtility IRIbDManifSeizures IRIbDManifSeizuresUtility)

ClassAssertion(Utility IRIbDManifHypotoniaUtility)
DataPropertyAssertion(hasName IRIbDManifHypotoniaUtility "Utilidad de hipotonia")
DataPropertyAssertion(hasValue IRIbDManifHypotoniaUtility "0.930")
ObjectPropertyAssertion(hasUtility IRIbDManifHypotonia IRIbDManifHypotoniaUtility)

ClassAssertion(Utility IRIbDManifSkinProblemsUtility)
DataPropertyAssertion(hasName IRIbDManifSkinProblemsUtility "Utilidad de problemas de piel")
DataPropertyAssertion(hasValue IRIbDManifSkinProblemsUtility "0.930")
ObjectPropertyAssertion(hasUtility IRIbDManifSkinProblems IRIbDManifSkinProblemsUtility)

ClassAssertion(Utility IRIbDManifHearingLossUtility)
DataPropertyAssertion(hasName IRIbDManifHearingLossUtility "Utilidad de pérdida auditiva")
DataPropertyAssertion(hasValue IRIbDManifHearingLossUtility "0.910")
ObjectPropertyAssertion(hasUtility IRIbDManifHearingLoss IRIbDManifHearingLossUtility)

ClassAssertion(Utility IRIbDManifOpticAtrophyUtility)
DataPropertyAssertion(hasName IRIbDManifOpticAtrophyUtility "Utilidad de atrofia óptica")
DataPropertyAssertion(hasValue IRIbDManifOpticAtrophyUtility "0.850")
ObjectPropertyAssertion(hasUtility IRIbDManifOpticAtrophy IRIbDManifOpticAtrophyUtility)

ClassAssertion(Utility IRIbDManifMentalRetardationUtility)
DataPropertyAssertion(hasName IRIbDManifMentalRetardationUtility "Utilidad de retraso mental")
DataPropertyAssertion(hasValue IRIbDManifMentalRetardationUtility "0.790")
ObjectPropertyAssertion(hasUtility IRIbDManifMentalRetardation IRIbDManifMentalRetardationUtility)
```

Intervenciones y Estrategias

Intervenciones

```
ClassAssertion(ScreeningIntervention IRIbDInterventionScreening)
DataPropertyAssertion(hasName IRIbDInterventionScreening "Cribado neonatal de deficiencias")
ObjectPropertyAssertion(hasIntervention IRIbDDisease IRIbDInterventionScreening)

ClassAssertion(DiagnosisIntervention IRIbDInterventionClinicalDetection)
DataPropertyAssertion(hasName IRIbDInterventionClinicalDetection "Detección clínica de deficiencias")
ObjectPropertyAssertion(hasIntervention IRIbDDisease IRIbDInterventionClinicalDetection)
```

Parámetros de las Pruebas de Cribado

```
ClassAssertion(Parameter IRIbDScreeningSensitivity)
DataPropertyAssertion(hasName IRIbDScreeningSensitivity "Sensibilidad de la prueba de cribado")
DataPropertyAssertion(hasValue IRIbDScreeningSensitivity "1.0")
ObjectPropertyAssertion(hasSensitivity IRIbDInterventionScreening IRIbDScreeningSensitivity)
```

```
ClassAssertion(Parameter IRIBDScreeningSpecificity)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDScreeningSpecificity "Especificidad de la prueba de cribado")
DataPropertyAssertion(hasValue IRIBDScreeningSpecificity "0.99994")
ObjectPropertyAssertion(hasSpecificity IRIBDInterventionScreening IRIBDScreeningSpecificity)
```

Costes

Costes de Detección

```
ClassAssertion(Cost IRIBDScreeningTestCost)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDScreeningTestCost "Coste de la prueba de cribado")
DataPropertyAssertion(hasValue IRIBDScreeningTestCost "1.85")
ObjectPropertyAssertion(hasCost IRIBDInterventionScreening IRIBDScreeningTestCost)

ClassAssertion(Cost IRIBDScreeningTestCostGalicia)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDScreeningTestCostGalicia "Coste de la prueba de cribado en Galicia")
DataPropertyAssertion(hasValue IRIBDScreeningTestCostGalicia "0.90")
ObjectPropertyAssertion(hasCost IRIBDInterventionScreening IRIBDScreeningTestCostGalicia)

ClassAssertion(Cost IRIBDBloodSamplingCost)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDBloodSamplingCost "Coste de la extracción de sangre")
DataPropertyAssertion(hasValue IRIBDBloodSamplingCost "3.93")
ObjectPropertyAssertion(hasCost IRIBDInterventionScreening IRIBDBloodSamplingCost)

ClassAssertion(Cost IRIBDEnzymaticTestCost)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDEnzymaticTestCost "Coste de la prueba diagnóstica enzimática")
DataPropertyAssertion(hasValue IRIBDEnzymaticTestCost "100")
ObjectPropertyAssertion(hasDiagnosisCost IRIBDDisease IRIBDEnzymaticTestCost)

ClassAssertion(Cost IRIBDMutationAnalysisCost)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDMutationAnalysisCost "Coste del análisis de mutaciones")
DataPropertyAssertion(hasValue IRIBDMutationAnalysisCost "400")
ObjectPropertyAssertion(hasDiagnosisCost IRIBDDisease IRIBDMutationAnalysisCost)
```

Costes de Tratamiento y Seguimiento

```
ClassAssertion(FollowUpStrategy IRIBDFollowUpTotal)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDFollowUpTotal "Seguimiento para DB total")
DataPropertyAssertion(hasFrequency IRIBDFollowUpTotal "Anual")
ObjectPropertyAssertion(hasFollowUpStrategy IRIBDDisease IRIBDFollowUpTotal)

ClassAssertion(FollowUpStrategy IRIBDFollowUpPartial)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDFollowUpPartial "Seguimiento para DB parcial")
DataPropertyAssertion(hasFrequency IRIBDFollowUpPartial "Bienal")
ObjectPropertyAssertion(hasFollowUpStrategy IRIBDDisease IRIBDFollowUpPartial)

ClassAssertion(Cost IRIBDSpecialistVisitCost)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDSpecialistVisitCost "Coste visita especialista")
DataPropertyAssertion(hasValue IRIBDSpecialistVisitCost "106.50")
ObjectPropertyAssertion(hasFollowUpCost IRIBDFollowUpTotal IRIBDSpecialistVisitCost)
ObjectPropertyAssertion(hasFollowUpCost IRIBDFollowUpPartial IRIBDSpecialistVisitCost)
```

```

ClassAssertion(Treatment IRIBDTreatmentTotalBiotin)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDTreatmentTotalBiotin "Tratamiento con biotina para DB
DataPropertyAssertion(hasDescription IRIBDTreatmentTotalBiotin "10 mg/día")
ObjectPropertyAssertion(usesTreatment IRIBDDisease IRIBDTreatmentTotalBiotin)

ClassAssertion(Treatment IRIBDTreatmentPartialBiotin)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDTreatmentPartialBiotin "Tratamiento con biotina para I
DataPropertyAssertion(hasDescription IRIBDTreatmentPartialBiotin "5 mg/semana")
ObjectPropertyAssertion(usesTreatment IRIBDDisease IRIBDTreatmentPartialBiotin)

```

Modelo de Decisión

```

ClassAssertion(DecisionTreeModel IRIBDModel)
DataPropertyAssertion(hasName IRIBDModel "Modelo de árbol de decisión para evaluación del
DataPropertyAssertion(hasDisutilityCombinationMethod IRIBDModel "minimum")
ObjectPropertyAssertion(includesModelItem IRIBDModel IRIBDDisease)
ObjectPropertyAssertion(includesModelItem IRIBDModel IRIBDInterventionScreening)
ObjectPropertyAssertion(includesModelItem IRIBDModel IRIBDInterventionClinicalDetection)
ObjectPropertyAssertion(includesModelItem IRIBDModel IRIBDPopulationSpain)

```

Conclusiones

El modelo ontológico desarrollado permite representar completamente la deficiencia de biotinidasa para su evaluación económica. Incluye todas las manifestaciones clínicas con sus probabilidades de ocurrencia, valores de utilidad, intervenciones (cribado y detección clínica) y costes asociados.

Este modelo facilita la evaluación coste-efectividad del cribado neonatal de la deficiencia de biotinidasa, simulando el impacto a largo plazo en la calidad de vida de los individuos y los costes para el Sistema Nacional de Salud. Según los datos utilizados, el cribado neonatal resultaría coste-efectivo, generando tanto una mejora en la calidad de vida como un ahorro de costes a largo plazo.

*
*