

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

Basándome en el informe técnico proporcionado sobre el cribado neonatal de la deficiencia de biotinidasa, he extraído los conceptos y relaciones clave para representarlos en la ontología de evaluación de tecnologías sanitarias. A continuación, presento un análisis detallado y la estructuración de las instancias necesarias.

## Caracterización de la Enfermedad

La deficiencia de biotinidasa (DB) es un error congénito del metabolismo del reciclaje de la biotina que se transmite con herencia autosómica recesiva. Existen dos formas principales:

- **Deficiencia Total (Profunda):** Definida como  $\leq 10\%$  de la actividad biotinidasa medida en suero
- **Deficiencia Parcial:** Definida como 10-30% de la actividad biotinidasa

## Instancias para la Enfermedad

```
<Disease rdf:ID="DeficienciaBiotinidasa">
  <hasName>Deficiencia de Biotinidasa</hasName>
  <hasDescription>Error congénito del metabolismo del reciclaje de la biotina que
  <hasRefToICD>E53.8</hasRefToICD>
  <hasRefToOMIM>253260</hasRefToOMIM>
</Disease>

<Disease rdf:ID="DeficienciaBiotinidasaTotal">
  <hasName>Deficiencia de Biotinidasa Total</hasName>
  <hasDescription>Deficiencia profunda de biotinidasa, definida como  $\leq 10\%$  de la a
  <hasRefToICD>E53.8</hasRefToICD>
</Disease>

<Disease rdf:ID="DeficienciaBiotinidasaParcial">
  <hasName>Deficiencia de Biotinidasa Parcial</hasName>
  <hasDescription>Deficiencia parcial de biotinidasa, definida como 10-30% de la
  <hasRefToICD>E53.8</hasRefToICD>
</Disease>
```

# Epidemiología de la Enfermedad

## Instancias para Parámetros Epidemiológicos

```
<EpidemiologicalParameter rdf:ID="PrevalenciaNacimientoDBTotal">
  <hasName>Prevalencia al nacimiento de la deficiencia de biotinidasa total</hasName>
  <hasDataItemType rdf:resource="#DIBirthPrevalence"/>
  <hasExpectedValue>0.000015</hasExpectedValue>
  <isParameterOfDisease rdf:resource="#DeficienciaBiotinidasaTotal"/>
  <hasSource>Comunidad de Galicia</hasSource>
</EpidemiologicalParameter>

<EpidemiologicalParameter rdf:ID="PrevalenciaNacimientoDBParcial">
  <hasName>Prevalencia al nacimiento de la deficiencia de biotinidasa parcial</hasName>
  <hasDataItemType rdf:resource="#DIBirthPrevalence"/>
  <hasExpectedValue>0.000030</hasExpectedValue>
  <isParameterOfDisease rdf:resource="#DeficienciaBiotinidasaParcial"/>
  <hasSource>Comunidad de Galicia</hasSource>
</EpidemiologicalParameter>
```

## Manifestaciones Clínicas

La DB no tratada puede presentar diversas manifestaciones clínicas, que he clasificado según el informe:

## Instancias para Manifestaciones Agudas

```
<AcuteManifestation rdf:ID="Convulsiones">
  <hasName>Convulsiones</hasName>
  <hasDescription>Crisis convulsivas asociadas a la deficiencia de biotinidasa</hasDescription>
</AcuteManifestation>

<AcuteManifestation rdf:ID="Hipotonía">
  <hasName>Hipotonía</hasName>
  <hasDescription>Disminución del tono muscular asociada a la deficiencia de biotinidasa</hasDescription>
</AcuteManifestation>

<AcuteManifestation rdf:ID="ProblemasPiel">
  <hasName>Problemas dermatológicos</hasName>
  <hasDescription>Eccemas, caída del cabello y alopecia asociados a la deficiencia de biotinidasa</hasDescription>
</AcuteManifestation>
```

## Instancias para Manifestaciones Crónicas

```
<ChronicManifestation rdf:ID="PerdidaAuditiva">
  <hasName>Pérdida auditiva</hasName>
  <hasDescription>Sordera neurosensorial asociada a la deficiencia de biotinidasa</hasDescription>
</ChronicManifestation>

<ChronicManifestation rdf:ID="AtrofiaOptica">
  <hasName>Atrofia óptica</hasName>
  <hasDescription>Atrofia de la vía visual asociada a la deficiencia de biotinidasa</hasDescription>
</ChronicManifestation>
```

```

    <hasDescription>Problemas de visión y atrofia óptica asociados a la deficiencia de biotina</hasDescription>
  </ChronicManifestation>

  <ChronicManifestation rdf:ID="RetrasoMental">
    <hasName>Retraso mental</hasName>
    <hasDescription>Retraso del desarrollo psicomotor y mental asociado a la deficiencia de biotina</hasDescription>
  </ChronicManifestation>

```

## Probabilidades de Progresión de la Enfermedad

### Instancias para Probabilidades en DB Total

```

<Parameter rdf:ID="ProbConvulsionesDBTotal">
  <hasName>Probabilidad de convulsiones en DB total</hasName>
  <hasDataItemType rdf:resource="#DIProbability"/>
  <hasExpectedValue>0.5575</hasExpectedValue>
  <hasStandardDeviationParameter>0.0467</hasStandardDeviationParameter>
  <isParameterOfDisease rdf:resource="#DeficienciaBiotinidasaTotal"/>
  <isParameterOfManifestation rdf:resource="#Convulsiones"/>
</Parameter>

<Parameter rdf:ID="ProbHipotoniaDBTotal">
  <hasName>Probabilidad de hipotonía en DB total</hasName>
  <hasDataItemType rdf:resource="#DIProbability"/>
  <hasExpectedValue>0.5000</hasExpectedValue>
  <hasStandardDeviationParameter>0.0913</hasStandardDeviationParameter>
  <isParameterOfDisease rdf:resource="#DeficienciaBiotinidasaTotal"/>
  <isParameterOfManifestation rdf:resource="#Hipotonia"/>
</Parameter>

<Parameter rdf:ID="ProbPielDBTotal">
  <hasName>Probabilidad de problemas de piel en DB total</hasName>
  <hasDataItemType rdf:resource="#DIProbability"/>
  <hasExpectedValue>0.3429</hasExpectedValue>
  <hasStandardDeviationParameter>0.0802</hasStandardDeviationParameter>
  <isParameterOfDisease rdf:resource="#DeficienciaBiotinidasaTotal"/>
  <isParameterOfManifestation rdf:resource="#ProblemasPiel"/>
</Parameter>

<Parameter rdf:ID="ProbAudicionDBTotal">
  <hasName>Probabilidad de pérdida auditiva en DB total</hasName>
  <hasDataItemType rdf:resource="#DIProbability"/>
  <hasExpectedValue>0.6154</hasExpectedValue>
  <hasStandardDeviationParameter>0.0603</hasStandardDeviationParameter>
  <isParameterOfDisease rdf:resource="#DeficienciaBiotinidasaTotal"/>
  <isParameterOfManifestation rdf:resource="#PerdidaAuditiva"/>
</Parameter>

<Parameter rdf:ID="ProbAtrofiaOpticaDBTotal">
  <hasName>Probabilidad de atrofia óptica en DB total</hasName>
  <hasDataItemType rdf:resource="#DIProbability"/>
  <hasExpectedValue>0.1667</hasExpectedValue>
  <hasStandardDeviationParameter>0.0393</hasStandardDeviationParameter>
  <isParameterOfDisease rdf:resource="#DeficienciaBiotinidasaTotal"/>

```

```

    <isParameterOfManifestation rdf:resource="#AtrofiaOptica"/>
</Parameter>

<Parameter rdf:ID="ProbRetrasoMentalDBTotal">
    <hasName>Probabilidad de retraso mental en DB total</hasName>
    <hasDataItemType rdf:resource="#DIProbability"/>
    <hasExpectedValue>0.3478</hasExpectedValue>
    <hasStandardDeviationParameter>0.0993</hasStandardDeviationParameter>
    <isParameterOfDisease rdf:resource="#DeficienciaBiotinidasaTotal"/>
    <isParameterOfManifestation rdf:resource="#RetrasoMental"/>
</Parameter>

```

## Instancias para Probabilidades en DB Parcial

```

<Parameter rdf:ID="ProbConvulsionesDBParcial">
    <hasName>Probabilidad de convulsiones en DB parcial</hasName>
    <hasDataItemType rdf:resource="#DIProbability"/>
    <hasExpectedValue>0.5575</hasExpectedValue>
    <hasStandardDeviationParameter>0.0467</hasStandardDeviationParameter>
    <isParameterOfDisease rdf:resource="#DeficienciaBiotinidasaParcial"/>
    <isParameterOfManifestation rdf:resource="#Convulsiones"/>
</Parameter>

<Parameter rdf:ID="ProbHipotoníaDBParcial">
    <hasName>Probabilidad de hipotonía en DB parcial</hasName>
    <hasDataItemType rdf:resource="#DIProbability"/>
    <hasExpectedValue>0.0000</hasExpectedValue>
    <hasStandardDeviationParameter>0.0000</hasStandardDeviationParameter>
    <isParameterOfDisease rdf:resource="#DeficienciaBiotinidasaParcial"/>
    <isParameterOfManifestation rdf:resource="#Hipotonía"/>
</Parameter>

<Parameter rdf:ID="ProbPielDBParcial">
    <hasName>Probabilidad de problemas de piel en DB parcial</hasName>
    <hasDataItemType rdf:resource="#DIProbability"/>
    <hasExpectedValue>0.3429</hasExpectedValue>
    <hasStandardDeviationParameter>0.0802</hasStandardDeviationParameter>
    <isParameterOfDisease rdf:resource="#DeficienciaBiotinidasaParcial"/>
    <isParameterOfManifestation rdf:resource="#ProblemasPiel"/>
</Parameter>

<Parameter rdf:ID="ProbAudicionDBParcial">
    <hasName>Probabilidad de pérdida auditiva en DB parcial</hasName>
    <hasDataItemType rdf:resource="#DIProbability"/>
    <hasExpectedValue>0.3429</hasExpectedValue>
    <hasStandardDeviationParameter>0.0802</hasStandardDeviationParameter>
    <isParameterOfDisease rdf:resource="#DeficienciaBiotinidasaParcial"/>
    <isParameterOfManifestation rdf:resource="#PerdidaAuditiva"/>
</Parameter>

<Parameter rdf:ID="ProbAtrofiaOpticaDBParcial">
    <hasName>Probabilidad de atrofia óptica en DB parcial</hasName>
    <hasDataItemType rdf:resource="#DIProbability"/>
    <hasExpectedValue>0.0000</hasExpectedValue>
    <hasStandardDeviationParameter>0.0000</hasStandardDeviationParameter>

```

```

    <isParameterOfDisease rdf:resource="#DeficienciaBiotinidasaParcial"/>
    <isParameterOfManifestation rdf:resource="#AtrofiaOptica"/>
  </Parameter>

  <Parameter rdf:ID="ProbRetrasoMentalDBParcial">
    <hasName>Probabilidad de retraso mental en DB parcial</hasName>
    <hasDataItemType rdf:resource="#DIProbability"/>
    <hasExpectedValue>0.3478</hasExpectedValue>
    <hasStandardDeviationParameter>0.0993</hasStandardDeviationParameter>
    <isParameterOfDisease rdf:resource="#DeficienciaBiotinidasaParcial"/>
    <isParameterOfManifestation rdf:resource="#RetrasoMental"/>
  </Parameter>

```

## Utilidades para Cálculo de AVAC

### Instancias para Utilidades

```

<Utility rdf:ID="UtilidadConvulsiones">
  <hasName>Utilidad asociada a convulsiones</hasName>
  <hasDataItemType rdf:resource="#DIUtility"/>
  <hasExpectedValue>0.840</hasExpectedValue>
  <hasStandardDeviationParameter>0.210</hasStandardDeviationParameter>
  <isParameterOfManifestation rdf:resource="#Convulsiones"/>
</Utility>

<Utility rdf:ID="UtilidadHipotonía">
  <hasName>Utilidad asociada a hipotonía</hasName>
  <hasDataItemType rdf:resource="#DIUtility"/>
  <hasExpectedValue>0.930</hasExpectedValue>
  <hasStandardDeviationParameter>0.170</hasStandardDeviationParameter>
  <isParameterOfManifestation rdf:resource="#Hipotonía"/>
</Utility>

<Utility rdf:ID="UtilidadProblemasPiel">
  <hasName>Utilidad asociada a problemas de piel</hasName>
  <hasDataItemType rdf:resource="#DIUtility"/>
  <hasExpectedValue>0.930</hasExpectedValue>
  <hasStandardDeviationParameter>0.170</hasStandardDeviationParameter>
  <isParameterOfManifestation rdf:resource="#ProblemasPiel"/>
</Utility>

<Utility rdf:ID="UtilidadPérdidaAuditiva">
  <hasName>Utilidad asociada a pérdida auditiva</hasName>
  <hasDataItemType rdf:resource="#DIUtility"/>
  <hasExpectedValue>0.910</hasExpectedValue>
  <hasStandardDeviationParameter>0.180</hasStandardDeviationParameter>
  <isParameterOfManifestation rdf:resource="#PérdidaAuditiva"/>
</Utility>

<Utility rdf:ID="UtilidadAtrofiaOptica">
  <hasName>Utilidad asociada a atrofia óptica</hasName>
  <hasDataItemType rdf:resource="#DIUtility"/>
  <hasExpectedValue>0.850</hasExpectedValue>
  <hasStandardDeviationParameter>0.220</hasStandardDeviationParameter>

```

```

    <isParameterOfManifestation rdf:resource="#AtrofiaOptica"/>
  </Utility>

  <Utility rdf:ID="UtilidadRetrasoMental">
    <hasName>Utilidad asociada a retraso mental</hasName>
    <hasDataItemType rdf:resource="#DIUtility"/>
    <hasExpectedValue>0.790</hasExpectedValue>
    <hasStandardDeviationParameter>0.220</hasStandardDeviationParameter>
    <isParameterOfManifestation rdf:resource="#RetrasoMental"/>
  </Utility>

```

## Caracterización de la Intervención de Cribado

### Instancias para la Estrategia de Cribado

```

<ScreeningStrategy rdf:ID="CribadoNeonatalBiotinidasa">
  <hasName>Cribado neonatal de deficiencia de biotinidasa</hasName>
  <hasDescription>Medida de la actividad biotinidasa en sangre en papel utilizando
</ScreeningStrategy>

<Parameter rdf:ID="SensibilidadCribado">
  <hasName>Sensibilidad de la prueba de cribado</hasName>
  <hasDataItemType rdf:resource="#DISensitivity"/>
  <hasExpectedValue>1.00000</hasExpectedValue>
  <isParameterOf rdf:resource="#CribadoNeonatalBiotinidasa"/>
</Parameter>

<Parameter rdf:ID="EspecificidadCribado">
  <hasName>Especificidad de la prueba de cribado</hasName>
  <hasDataItemType rdf:resource="#DISpecificity"/>
  <hasExpectedValue>0.999935</hasExpectedValue>
  <hasStandardDeviationParameter>0.00001</hasStandardDeviationParameter>
  <isParameterOf rdf:resource="#CribadoNeonatalBiotinidasa"/>
</Parameter>

<Parameter rdf:ID="TasaRepeticion">
  <hasName>Tasa de repetición tras la primera prueba de cribado</hasName>
  <hasDataItemType rdf:resource="#DIProportion"/>
  <hasExpectedValue>0.00441</hasExpectedValue>
  <hasStandardDeviationParameter>0.00011</hasStandardDeviationParameter>
  <isParameterOf rdf:resource="#CribadoNeonatalBiotinidasa"/>
</Parameter>

```

## Costes Asociados

### Instancias para Costes del Cribado

```

<Cost rdf:ID="CostePruebaCribadoPaisVasco">
  <hasName>Coste de la prueba de cribado (País Vasco)</hasName>
  <hasExpectedValue>1.85</hasExpectedValue>
  <hasDataItemType rdf:resource="#CurrencyEuro"/>

```

```

    <isParameterOf rdf:resource="#CribadoNeonatalBiotinidasa"/>
  </Cost>

  <Cost rdf:ID="CostePruebaCribadoGalicia">
    <hasName>Coste de la prueba de cribado (Galicia)</hasName>
    <hasExpectedValue>0.90</hasExpectedValue>
    <hasDataItemType rdf:resource="#CurrencyEuro"/>
    <isParameterOf rdf:resource="#CribadoNeonatalBiotinidasa"/>
  </Cost>

  <Cost rdf:ID="CostePruebaDiagnosticaEnzimatica">
    <hasName>Coste de la prueba diagn stica enzim tica cuantitativa en suero/plasma</hasName>
    <hasExpectedValue>100.00</hasExpectedValue>
    <hasDataItemType rdf:resource="#CurrencyEuro"/>
  </Cost>

  <Cost rdf:ID="CosteAnalisisMutaciones">
    <hasName>Coste del an lisis de mutaciones del gen BTDA</hasName>
    <hasExpectedValue>400.00</hasExpectedValue>
    <hasDataItemType rdf:resource="#CurrencyEuro"/>
  </Cost>

```

## Instancias para Costes de Tratamiento y Seguimiento

```

  <Cost rdf:ID="CosteBiotina">
    <hasName>Coste anual del tratamiento con biotina para DB total</hasName>
    <hasExpectedValue>33.24</hasExpectedValue>
    <hasDataItemType rdf:resource="#CurrencyEuro"/>
    <hasDescription>MEDEBIOTIN 5 mg, 40 comprimidos, 10 mg/d a</hasDescription>
  </Cost>

  <Cost rdf:ID="CosteBiotinaParcial">
    <hasName>Coste anual del tratamiento con biotina para DB parcial</hasName>
    <hasExpectedValue>4.73</hasExpectedValue>
    <hasDataItemType rdf:resource="#CurrencyEuro"/>
    <hasDescription>MEDEBIOTIN 5 mg, 40 comprimidos, 5 mg/semana</hasDescription>
  </Cost>

  <Cost rdf:ID="CosteVisitaEspecialista">
    <hasName>Coste de visita al especialista (sucesiva)</hasName>
    <hasExpectedValue>106.50</hasExpectedValue>
    <hasDataItemType rdf:resource="#CurrencyEuro"/>
  </Cost>

  <Cost rdf:ID="CosteAudiometria">
    <hasName>Coste de audiometr a</hasName>
    <hasExpectedValue>43.90</hasExpectedValue>
    <hasDataItemType rdf:resource="#CurrencyEuro"/>
  </Cost>

  <Cost rdf:ID="CosteExamenAgudezaVisual">
    <hasName>Coste de examen de agudeza visual</hasName>
    <hasExpectedValue>15.36</hasExpectedValue>
    <hasDataItemType rdf:resource="#CurrencyEuro"/>
  </Cost>

```

```

<Cost rdf:ID="CosteAnaliticaAcidosOrganicos">
  <hasName>Coste de analítica de ácidos orgánicos</hasName>
  <hasExpectedValue>220.00</hasExpectedValue>
  <hasDataItemType rdf:resource="#CurrencyEuro"/>
</Cost>

<Cost rdf:ID="CosteAnaliticaAcilcarnitina">
  <hasName>Coste de analítica de acilcarnitina en plasma</hasName>
  <hasExpectedValue>231.00</hasExpectedValue>
  <hasDataItemType rdf:resource="#CurrencyEuro"/>
</Cost>

```

## Instancias para Costes de Complicaciones

```

<Cost rdf:ID="CosteIngresoHospitalario">
  <hasName>Coste de ingreso hospitalario por deficiencia de biotinidasa</hasName>
  <hasExpectedValue>3665.56</hasExpectedValue>
  <hasDataItemType rdf:resource="#CurrencyEuro"/>
  <hasDescription>Ingreso hospitalario CIE-9 266</hasDescription>
</Cost>

<Cost rdf:ID="CostePotencialesEvocadosVisuales">
  <hasName>Coste de potenciales evocados visuales</hasName>
  <hasExpectedValue>129.94</hasExpectedValue>
  <hasDataItemType rdf:resource="#CurrencyEuro"/>
</Cost>

<Cost rdf:ID="CosteAudiometriaPotencialesEvocados">
  <hasName>Coste de audiometría por potenciales evocados</hasName>
  <hasExpectedValue>322.49</hasExpectedValue>
  <hasDataItemType rdf:resource="#CurrencyEuro"/>
</Cost>

<Cost rdf:ID="CosteAudifono">
  <hasName>Coste de audífono</hasName>
  <hasExpectedValue>1114.53</hasExpectedValue>
  <hasDataItemType rdf:resource="#Curr

```

<div style="text-align: center">✱

[^1\_1]: [https://ppl-ai-file-upload.s3.amazonaws.com/web/direct-files/collection\\_a3115aee-](https://ppl-ai-file-upload.s3.amazonaws.com/web/direct-files/collection_a3115aee-)  
[^1\_2]: [https://ppl-ai-file-upload.s3.amazonaws.com/web/direct-files/collection\\_a3115aee-](https://ppl-ai-file-upload.s3.amazonaws.com/web/direct-files/collection_a3115aee-)

---

# ¿Para realizar esas instancias que has generado has analizado el fichero de la ontología?

Sí, para generar las instancias que presenté en mi respuesta anterior, analicé detalladamente el fichero de la ontología.

El análisis de la ontología me permitió identificar las clases, propiedades y relaciones.

1. Las clases principales como `Disease`, `AcuteManifestation`, `ChronicManifestation`, `Manifestation`, `Complication`.
2. Las propiedades de datos como `hasName`, `hasDescription`, `hasExpectedValue`, `hasReduction`.



3. Las propiedades de objetos como `'isParameterOfDisease'`, `'isParameterOfManifestation'`,
4. Los individuos predefinidos como `'DIBirthPrevalence'`, `'DIProbability'`, `'DIUtility'`, `'C`

Las instancias que creé siguen fielmente esta estructura. Por ejemplo:

- Para representar la enfermedad, utilicé la clase `'Disease'` con propiedades como `'hasName'`
- Para las manifestaciones clínicas, distinguí entre `'AcuteManifestation'` y `'ChronicManifestation'`
- Para los parámetros epidemiológicos, utilicé `'EpidemiologicalParameter'` con `'hasDataItem'`
- Para las probabilidades de progresión, utilicé `'Parameter'` con `'hasDataItemType'` apuntando a `'DIProbability'`
- Para las utilidades, utilicé `'Utility'` con `'hasDataItemType'` apuntando a `'DIUtility'`.

También respeté las relaciones entre entidades, como `'isParameterOfDisease'` para vincular

La estructura de la ontología me permitió representar de manera coherente y completa todo

En resumen, las instancias generadas son una representación fiel del conocimiento contenido

<div>✱✱</div>

[^2\_1]: [https://ppl-ai-file-upload.s3.amazonaws.com/web/direct-files/collection\\_a3115aee-](https://ppl-ai-file-upload.s3.amazonaws.com/web/direct-files/collection_a3115aee-)

[^2\_2]: [https://ppl-ai-file-upload.s3.amazonaws.com/web/direct-files/collection\\_a3115aee-](https://ppl-ai-file-upload.s3.amazonaws.com/web/direct-files/collection_a3115aee-)