Práctica 5. GENIE como herramienta de ayuda al diagnóstico

Cristina Díaz García

Abril 2019

Índice

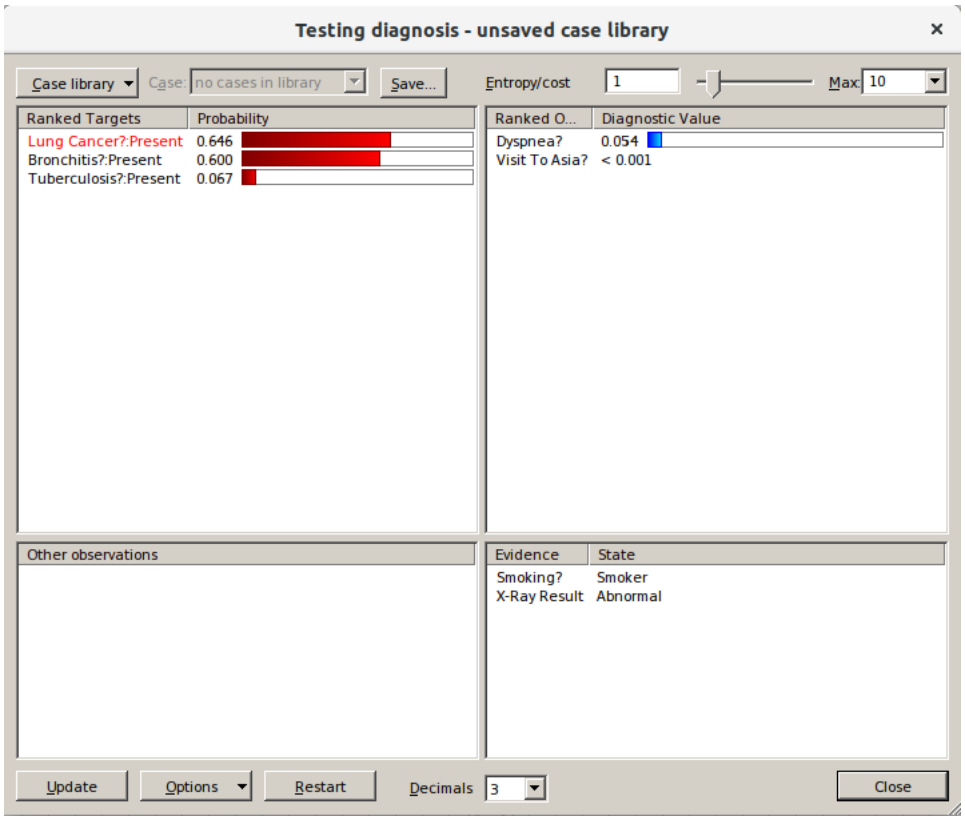
1. Enunciado

Tarea: Resuelve los ejercicios propuestos.
Entrega: Documento pdf con la solución (capturas de pantalla y textos descriptivos)

2. Ejercicio 1

En el ejemplo del tutorial, diagnostica ahora el caso de un paciente que tiene un resultado de la prueba anormal y que fuma. Captura la pantalla de las enfermedades, y explica cual es ahora la enfermedad más probable para este paciente.

2.1. Solución



Lo más probable es que el paciente tenga cáncer de pulmón, aunque la probabilidad de que solo sea bronquitis no es mucho menor (casi 65 % de cáncer contra 60 % de bronquitis.)

3. Ejercicio 2

Carga la red Hepar-II que encontrarás en la carpeta Examples (dentro del directorio en el que esté GeNIe) y responde a las siguientes preguntas:

a) ¿Qué nodos se han seleccionado como nodos objetivo? ¿Y cómo nodos auxiliares? ¿A qué nodos se les ha asignado el subtipo "Ranked"? Y de estos nodos etiquetados como "Ranked" ¿qué estados se han seleccionado como objetivos? (Nota: utiliza la vista *"Spreadsheet"*)

b) Utiliza la ventana de diagnóstico para estudiar las siguientes situaciones: supongamos un paciente que tiene alto el colesterol total (a999_350) y los triglicéridos totales (a17_4). ¿Cuál es la enfermedad que tiene mayor probabilidad en el caso de que dicho paciente sea hombre, y con qué probabilidad la padece? ¿Y en el caso en que sea mujer?. ¿Qué prueba conviene realizarle a cada uno de ellos a continuación si se quiere demostrar que tiene dicha enfermedad? ¿Cuánto cambian las probabilidades si se realiza dicha prueba y se obtiene que el resultado es positivo?

3.1. Solución

a) ¿Qué nodos se han seleccionado como nodos objetivo? ¿Y cómo nodos auxiliares? ¿A qué nodos se les ha asignado el subtipo "Ranked"? Y de estos nodos etiquetados como "Ranked" ¿qué estados se han seleccionado como objetivos? (Nota: utiliza la vista *"Spreadsheet"*)

Node Name	State Name	Special Name ...	Special Name	Node Id	State Id	Prior Probability	Cost	Type	Ra...	Ma...	Tar...	Def...
ALT				alt			0	Observation	☑	☐		
	a850_200				F113						☐	☐
	a199_100				F114						☐	☐
	a99_35				F115						☐	☐
	a34_0				F116						☐	☐
AST				ast			0	Observation	☑	☐		
	a700_400				F117						☐	☐
	a399_150				F118						☐	☐
	a149_40				F119						☐	☐
	a39_0				F120						☐	☐
Age				age			0	Observation	☑	☐		
	age65_100				F27	0.0772532					☐	☐
	age51_65				F28	0.387697					☐	☐
	age31_50				F29	0.397711					☐	☐
	age0_30				F30	0.137339					☐	☐
Albumin				albumin			0	Observation	☑	☐		
	a70_50				F147						☐	☐
	a49_30				F148						☐	☐
	a29_0				F149						☐	☐
Alcohol intoler...				alcohol			0	Observation	☑	☐		
	present				F95						☐	☐
	absent				F96						☐	☐
Alkaline phosp...				phosphatase			0	Observation	☑	☐		
	a4000_700				F67						☐	☐
	a699_240				F68						☐	☐
	a239_0				F69						☐	☐
Amylase				amylase			0	Observation	☑	☐		
	a1400_500				F121						☐	☐
	a499_300				F122						☐	☐
	a299_0				F123						☐	☐
Anorexia				anorexia			0	Observation	☑	☐		
	present				F135						☐	☐
	absent				F136						☐	☐
Antimytochon...				ama			0	Observation	☑	☐		
	present				F72						☐	☐
	absent				F73						☐	☐
Ascites				ascites			0	Observation	☑	☐		
	present				F102						☐	☐
	absent				F103						☐	☐

Node Name	State Name	Special Name ...	Special Name	Node Id	State Id	Prior Probability	Cost	Type	Ra...	Ma...	Tar...	Def...
Blood urea				urea			0	Observation	☑	☐		
	a165_50				F99						☐	☐
	a49_40				F100						☐	☐
	a39_0				F101						☐	☐
Carcinoma		Inherited		carcinoma				Target	☑	☐		
	present		Carcinoma:pre...		F162						☑	☐
	absent				F163						☐	☐
Choledocholit...				choledocholit...			0	Observation	☑	☐		
	present				F16						☐	☐
	absent				F17						☐	☐
Chronic hepati...		Inherited		ChHepatitis				Target	☑	☐		
	active		Chronic hepati...		F22						☑	☐
	persistent		Chronic hepati...		F23						☑	☐
	absent				F24						☐	☐
Cirrhosis		Inherited		Cirrhosis				Target	☑	☐		
	decompensate		Cirrhosis:deco...		F41						☑	☐
	compensate		Cirrhosis:comp...		F42						☑	☐
	absent				F43						☐	☐
Diabetes				diabetes			0	Observation	☑	☐		
	present				F35	0.0357654					☐	☐
	absent				F36	0.964235					☐	☐
ESR				ESR			0	Observation	☑	☐		
	a200_50				F110						☐	☐
	a49_15				F111						☐	☐
	a14_0				F112						☐	☐
Edema				edema			0	Observation	☑	☐		
	present				F82						☐	☐
	absent				F83						☐	☐
Enlarged spleen				spleen			0	Observation	☑	☐		
	present				F139						☐	☐
	absent				F140						☐	☐
Fat intolerance				fat			0	Observation	☑	☐		
	present				F61						☐	☐
	absent				F62						☐	☐
Fatigue				fatigue			0	Observation	☑	☐		
	present				F51						☐	☐
	absent				F52						☐	☐

Node Name	State Name	Special Name ...	Special Name	Node Id	State Id	Prior Probability	Cost	Type	Ra...	Ma...	Tar...	Def...
Flatulence				flatulence			0	Observation	☑	☐		
	present				F93						☐	☐
	absent				F94						☐	☐
Functional hyp...		Inherited		Hyperbilirubin...				Target	☑	☐		
	present		Functional hyp...		F44						☑	☐
	absent				F45						☐	☐
GGTP				ggtp			0	Observation	☑	☐		
	a640_70				F124						☐	☐
	a69_30				F125						☐	☐
	a29_10				F126						☐	☐
	a9_0				F127						☐	☐
Gallstones				gallstones			0	Observation	☑	☐		
	present				F14	0.153076					☐	☐
	absent				F15	0.846924					☐	☐
Haemorrhagie...				bleeding			0	Observation	☑	☐		
	present				F91						☐	☐
	absent				F92						☐	☐
Hepatalgia				hepatalgia			0	Observation	☑	☐		
	present				F106						☐	☐
	absent				F107						☐	☐
Hepatic encep...				encephalopathy			0	Observation	☑	☐		
	present				F97						☐	☐
	absent				F98						☐	☐
Hepatic fibrosis		Inherited		fibrosis				Target	☑	☐		
	present		Hepatic fibrosi...		F33						☑	☐
	absent				F34						☐	☐
Hepatic steato...		Inherited		Steatosis				Target	☑	☐		
	present		Hepatic steato...		F39						☑	☐
	absent				F40						☐	☐
Hepatomegaly				hepatomegaly			0	Observation	☑	☐		
	present				F104						☐	☐
	absent				F105						☐	☐
Hepatotoxic m...				hepatotoxic			0	Observation	☑	☐		
	present				F6	0.0815451					☐	☐
	absent				F7	0.918455					☐	☐
History of alco...				alcoholism			0	Observation	☑	☐		
	present				F2	0.135908					☐	☐
	absent				F3	0.864092					☐	☐

Node Name	State Name	Special Name ...	Special Name	Node Id	State Id	Prior Probability	Cost	Type	Ra...	Ma...	Tar...	Def...
History of hosp...				hospital			0	Observation	☑	☐		
	present				F10	0.53505					☐	☐
	absent				F11	0.46495					☐	☐
History of tran...				transfusion			0	Observation	☑	☐		
	present				F20						☐	☐
	absent				F21						☐	☐
History of viral ...				vh_amn			0	Observation	☑	☐		
	present				F4	0.173104					☐	☐
	absent				F5	0.826896					☐	☐
INR				inr			0	Observation	☑	☐		
	a200_110				F88						☐	☐
	a109_70				F89						☐	☐
	a69_0				F90						☐	☐
Impaired cons...				consciousness			0	Observation	☑	☐		
	present				F141						☐	☐
	absent				F142						☐	☐
Increased live...				density			0	Observation	☑	☐		
	present				F108						☐	☐
	absent				F109						☐	☐
Injections in t...				injections			0	Observation	☑	☐		
	present				F18						☐	☐
	absent				F19						☐	☐
Irregular liver				irregular_liver			0	Observation	☑	☐		
	present				F152						☐	☐
	absent				F153						☐	☐
Irregular liver ...				edge			0	Observation	☑	☐		
	present				F150						☐	☐
	absent				F151						☐	☐
Itching				itching			0	Observation	☑	☐		
	present				F57						☐	☐
	absent				F58						☐	☐
Jaundice				jaundice			0	Observation	☑	☐		
	present				F145						☐	☐
	absent				F146						☐	☐
Joints swelling				joints			0	Observation	☑	☐		
	present				F76						☐	☐
	absent				F77						☐	☐

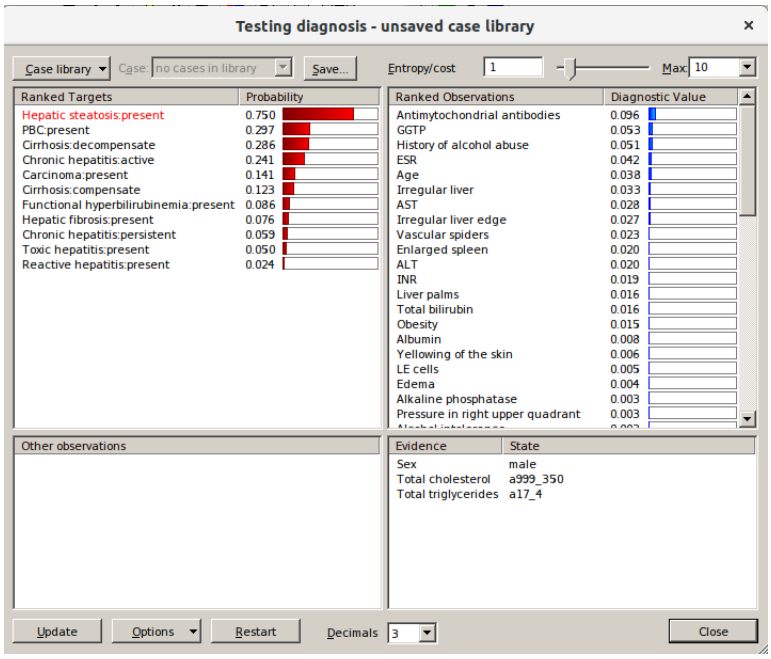
Node Name	State Name	Special Name ...	Special Name	Node Id	State Id	Prior Probability	Cost	Type	Ra...	Ma...	Tar...	Def...
LE cells				le_cells			0	Observation	☑	☐		
	present				F74						☐	☐
	absent				F75						☐	☐
Liver palms				palms			0	Observation	☑	☐		
	present				F158						☐	☐
	absent				F159						☐	☐
Musculo-skele...				pain			0	Observation	☑	☐		
	present				F78						☐	☐
	absent				F79						☐	☐
Nausea				nausea			0	Observation	☑	☐		
	present				F137						☐	☐
	absent				F138						☐	☐
Obesity				obesity			0	Observation	☑	☐		
	present				F37						☐	☐
	absent				F38						☐	☐
PBC		Inherited		PBC				Target	☑	☐		
	present		PBC:present		F31						☑	☐
	absent				F32						☐	☐
Pain in right u...				pain_ruq			0	Observation	☑	☐		
	present				F63						☐	☐
	absent				F64						☐	☐
Platelet count				platelet			0	Observation	☑	☐		
	a597_300				F84						☐	☐
	a299_150				F85						☐	☐
	a149_100				F86						☐	☐
	a99_0				F87						☐	☐
Presence of a...				hbc_anti			0	Observation	☑	☐		
	present				F154						☐	☐
	absent				F155						☐	☐
Presence of a...				hbsag_anti			0	Observation	☑	☐		
	present				F133						☐	☐
	absent				F134						☐	☐
Presence of a...				hcv_anti			0	Observation	☑	☐		
	present				F156						☐	☐
	absent				F157						☐	☐
Presence of h...				hbeag			0	Observation	☑	☐		
	present				F160						☐	☐
	absent				F161						☐	☐

Node Name	State Name	Special Name ...	Special Name	Node Id	State Id	Prior Probability	Cost	Type	Ra...	Ma...	Tar...	Def...
Presence of h...				hbsag			0	Observation	☑	☐		
	present				F131						☐	☐
	absent				F132						☐	☐
Pressure in rig...				pressure_ruq			0	Observation	☑	☐		
	present				F65						☐	☐
	absent				F66						☐	☐
Reactive hepa...		Inherited		RHepatitis				Target	☑	☐		
	present		Reactive hepa...		F49						☑	☐
	absent				F50						☐	☐
Sex				sex			0	Observation	☑	☐		
	female				F25	0.597997					☐	☐
	male				F26	0.402003					☐	☐
Surgery in the ...				surgery			0	Observation	☑	☐		
	present				F12	0.423462					☐	☐
	absent				F13	0.576538					☐	☐
Total bilirubin				bilirubin			0	Observation	☑	☐		
	a88_20				F53						☐	☐
	a19_7				F54						☐	☐
	a6_2				F55						☐	☐
	a1_0				F56						☐	☐
Total choleste...				cholesterol			0	Observation	☑	☐		
	a999_350				F128						☐	☐
	a349_240				F129						☐	☐
	a239_0				F130						☐	☐
Total proteins				proteins			0	Observation	☑	☐		
	a10_6				F80						☐	☐
	a5_2				F81						☐	☐
Total triglyceri...				triglycerides			0	Observation	☑	☐		
	a17_4				F46						☐	☐
	a3_2				F47						☐	☐
	a1_0				F48						☐	☐
Toxic hepatitis		Inherited		THepatitis				Target	☑	☐		
	present		Toxic hepatitis...		F8						☑	☐
	absent				F9						☐	☐
Upper abdomi...				upper_pain			0	Observation	☑	☐		
	present				F59						☐	☐
	absent				F60						☐	☐
Vascular spiders				spiders			0	Observation	☑	☐		
	present				F143						☐	☐
	absent				F144						☐	☐
Yellowing of t...				skin			0	Observation	☑	☐		
	present				F70						☐	☐
	absent				F71						☐	☐

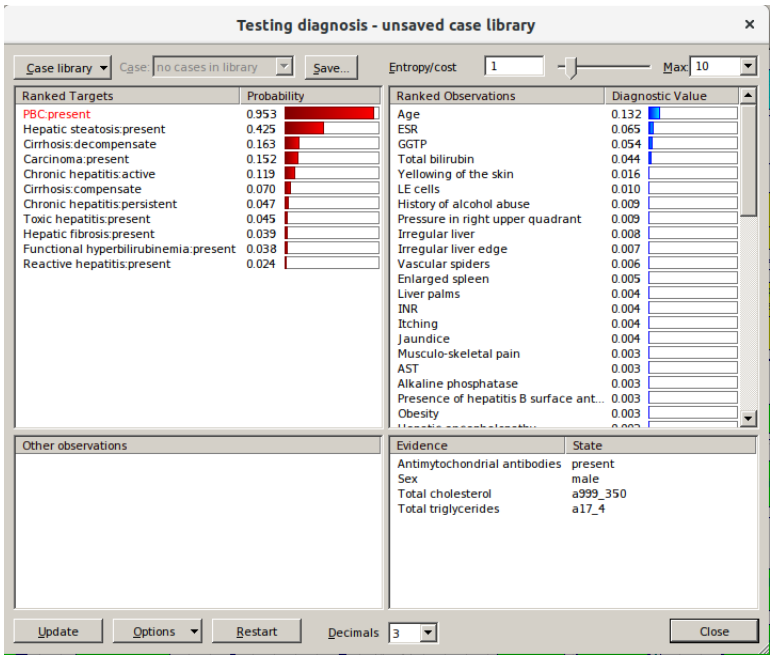
Como objetivo están seleccionados las enfermedades como tal: carcinoma, hepatitis crónica, cirrosis, esteatosis hepatica, fibrosis hepatica, hepatitis tóxica, hepatitis reactiva, PBC y hiperbilirrubinemia funcional. El resto son nodos auxiliares. Todos están seleccionados como *ranked*, pero solo las opciones que no eran "ausente" de los nodos objetivos están seleccionadas como objetivo.

b) Utiliza la ventana de diagnóstico para estudiar las siguientes situaciones: supongamos un paciente que tiene alto el colesterol total (a999_350) y los triglicéridos totales (a17_4). ¿Cuál es la enfermedad que tiene mayor probabilidad en el caso de que dicho paciente sea hombre, y con qué probabilidad la padece? ¿Y en el caso en que sea mujer?. ¿Qué prueba conviene realizarle a cada uno de ellos a continuación si se quiere demostrar que tiene dicha enfermedad? ¿Cuánto cambian las probabilidades si se realiza dicha prueba y se obtiene que el resultado es positivo?

Para el caso del hombre, la salida es la siguiente:

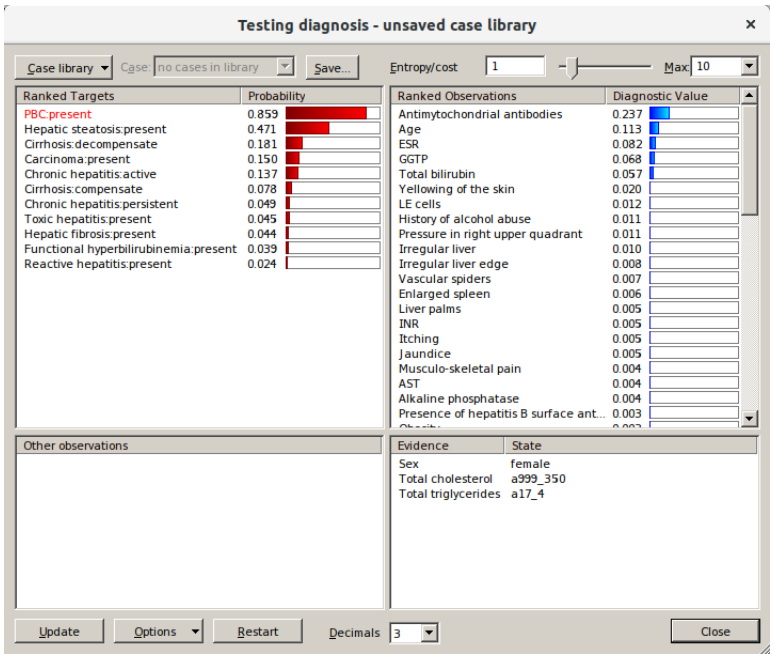


Para confirmar o descartar la esteatosis hepatica, lo siguiente que deberíamos haccer es realizarle una prueba de anticuerpos antimitocondriales. Tras la prueba, los resultados son:

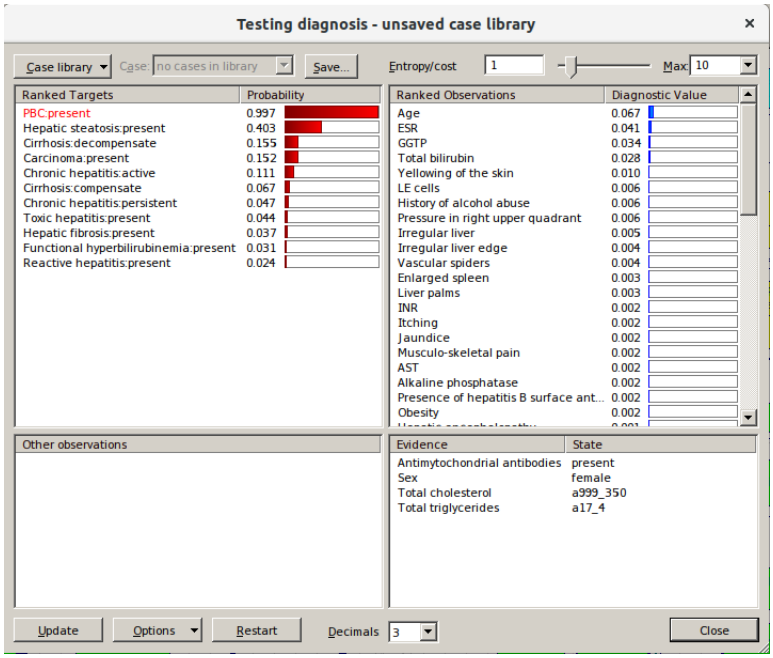


Por lo que el diagnóstico cambia a PBC.

En el caso de la mujer, la salida es la siguiente:



Para confirmar o descartar el PBC, lo siguiente que deberíamos haccer es realizarle una prueba de anticuerpos antimitocondriales. Tras la prueba, los resultados son:



Con lo que parece que se confirma el PBC.

4. Ejercicio Opcional

GeNIe permite guardar casos que han sido diagnosticados con una red, y estos casos se pueden utilizar luego (por ejemplo, para hacer aprendizaje y mejorar los parámetros de la red). Para ello se utiliza la opción Case Manager, que vas a explorar con ayuda de este tutorial. Para la entrega, abre de nuevo la red Hepar_II, y resuelve lo siguiente:

a) Vamos a ir diagnosticando algunos pacientes, y mientras que introducimos sus datos, vamos a ir guardando sus casos:

Juan Pérez		María Serrano		Iván García	
Planta 5		Planta 4		Planta 3	
Dr Rodríguez		Dr. López		Dr. López	
Sex	male	ESR	a14_0	INR	a109_70
Enlarged spleen	present	Platelet count	a99_0	History of alcohol abuse	present
Vascular spiders	present	Age	age51_65	Total triglycerides	a17_4
Irregular liver edge	present	Sex	female	Sex	male
Total cholesterol	a999_350	Irregular liver	absent	Irregular liver edge	present
Irregular liver	present	Antimytochondrial antibodies	present	Irregular liver	present

Para cada uno de ellos, indica qué enfermedad es más probable que padezcan, y con qué probabilidad.

b) Crea un nuevo caso (Juana Pérez), cargando el caso Iván García y modificando el sexo a mujer. ¿Cómo cambia el diagnóstico? Si guardas la red con otro nombre (por ejemplo, Hepar II-cases), podrás comprobar que cuando la abres, si pinchas en la opción Case Manager, los casos se han guardado junto con la red.

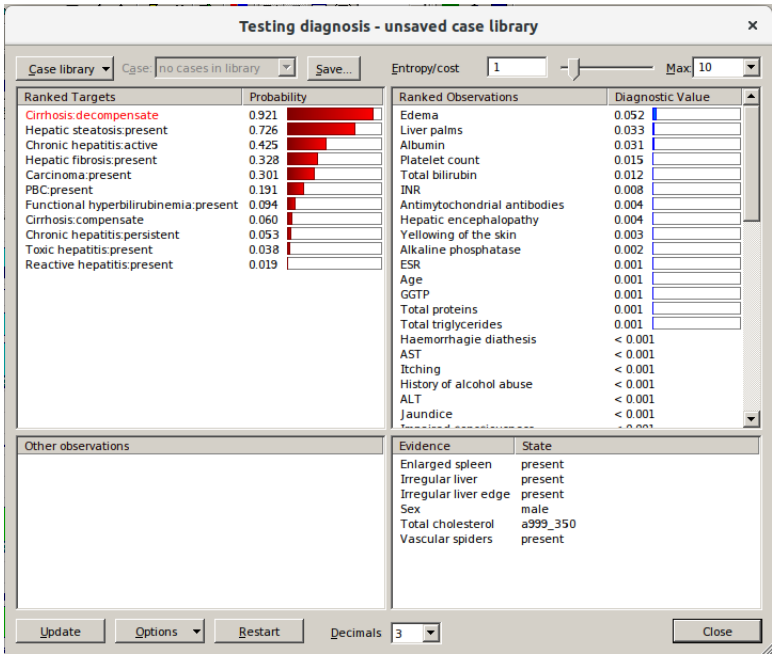
4.1. Solución

a) Vamos a ir diagnosticando algunos pacientes, y mientras que introducimos sus datos, vamos a ir guardando sus casos:

Juan Pérez		María Serrano		Iván García	
Planta 5		Planta 4		Planta 3	
Dr Rodríguez		Dr. López		Dr. López	
Sex	male	ESR	a14_0	INR	a109_70
Enlarged spleen	present	Platelet count	a99_0	History of alcohol abuse	present
Vascular spiders	present	Age	age51_65	Total triglycerides	a17_4
Irregular liver edge	present	Sex	female	Sex	male
Total cholesterol	a999_350	Irregular liver	absent	Irregular liver edge	present
Irregular liver	present	Antimytochondrial antibodies	present	Irregular liver	present

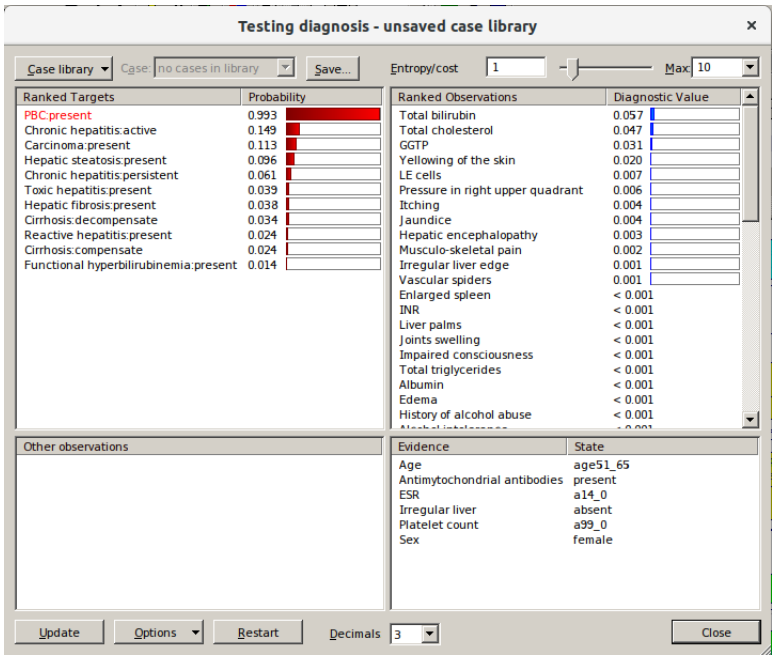
Para cada uno de ellos, indica qué enfermedad es más probable que padezcan, y con qué probabilidad.

Juan Pérez



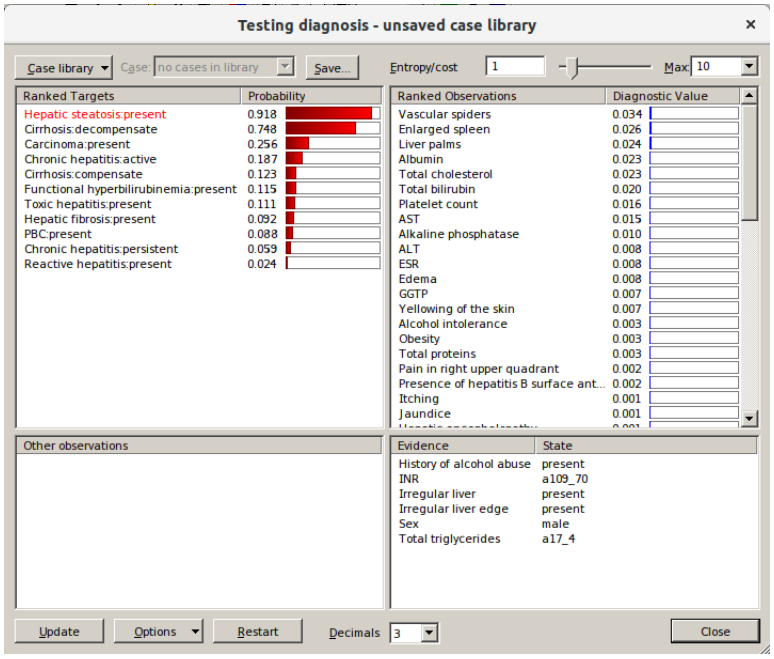
Lo más probable es que Juan padezca cirrosis, con un 92.1 %.

María Serrano



Lo más probable es que María padezca PBC, con un 99.3 %.

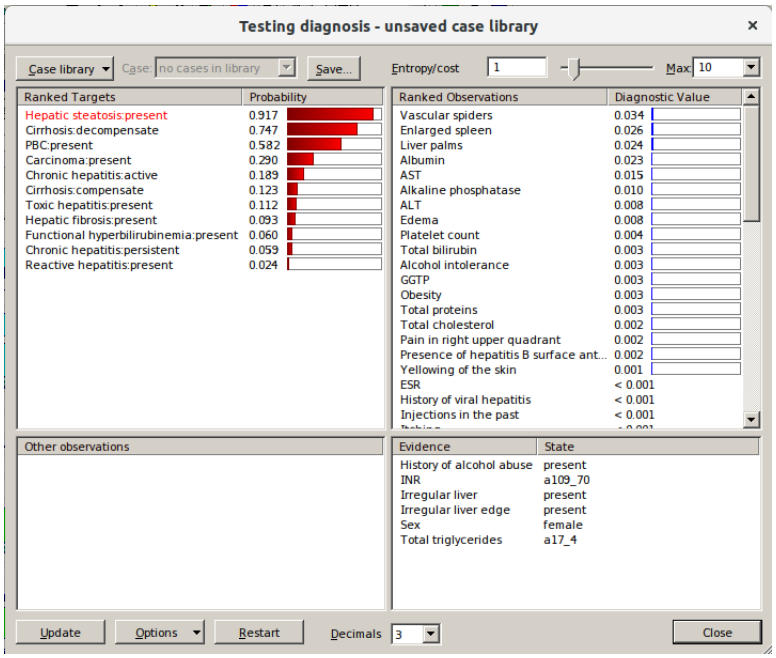
Ivan García



Lo más probable es que Iván padezca esteatosis hepatica, con un 91.8 %.

b) Crea un nuevo caso (Juana Pérez), cargando el caso Iván García y modificando el sexo a mujer. ¿Cómo cambia el diagnóstico?

Juana Pérez



El diagnóstico ahora es esteatosis hepatica, con un 91.7 %.

Referencias

[1] Información oficial de GeNIe, https://www.bayesfusion.com.