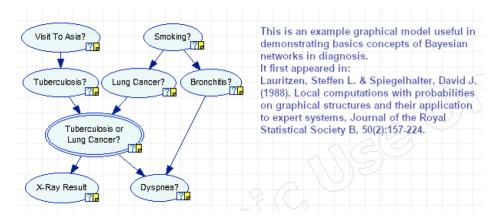
# Práctica 5. GENIE como herramienta de ayuda al diagnóstico

#### TUTORIAL

En esta práctica vamos a aprender a utilizar una herramienta de ayuda al diagnóstico implementada en GeNIe. Para poder utilizarla hay que activarla primero, y para ello en el menú *Network* es necesario seleccionar la opción *Enable diagnosis*. Vemos que en barra superior se muestran nuevas opciones y también al pinchar en los nodos vamos a encontrar nuevos elementos que nos van a permitir etiquetar los nodos según su tipo y subtipo, como veremos a continuación.

Vamos a utilizar como ejemplo la red Asia, que podrás encontrar en la carpeta de ejemplos de GeNIe.



Marcamos la opción *Enable diagnosis*. Veremos que en barra superior se muestran nuevas opciones y también al pinchar en los nodos vamos a encontrar nuevos elementos que nos van a permitir etiquetar los nodos según su tipo y subtipo, como veremos a continuación.

Para aplicaciones de diagnóstico, se utilizan tres tipos de nodos:

- 1. **Tipo observación** (*observation*). Aquellos nodos cuyo valor se pueden observar directamente, por ejemplo, el resultado de un test (positivo o negativo), un síntoma (el paciente tiene fiebre alta, moderada o baja), una posible causa de una enfermedad (el paciente fuma o no fuma), un desencadenante de una reacción (el paciente ha tomado contacto con algún producto al que es alérgico), un inhibidor (por ejemplo, una vacuna), un tratamiento, etc.
- 2. **Tipo objetivo** (*target*). Estos nodos representan las enfermedades que queremos diagnosticar. Al menos uno de los estados de los nodos de este tipo tiene que ser también definido como *Target*, y es el estado que representa el valor que para nosotros es prioritario demostrar. Por ejemplo, si marcamos como nodo *target* el nodo *Lung cancer*, y como estado *target* el valor *Absent*, le estamos indicando al sistema que nuestra prioridad es descartar que el paciente tenga cáncer de pulmón.
- 3. **Tipo auxiliar** (auxiliary). Nodos que se han introducido por necesidades del modelo. Por ejemplo, cuando varios nodos de características comunes se han agrupado en un nodo para facilitar la estimación de las probabilidades condicionadas.

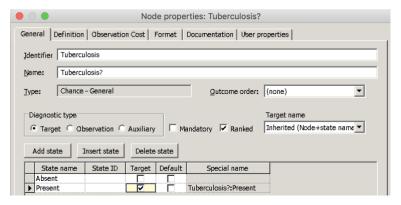
Además, los nodos pueden ser de dos subtipos diferentes: ordenado (*ranked*) u obligatorio (*mandatory*). En la siguiente tabla se muestran las combinaciones útiles de tipo y subtipo, en problemas de diagnóstico

Tipo de nodo	Uso típico	Estado ranked/mandatory		
	Nodos no directamente observables, tales como enfermedades, fallos, averías, etc.	Ranked		
Observación	Síntomas, tests, desencadenantes, causas	Ninguno/ Ranked / Mandatory		
Auxiliar	Sin uso específico, por necesidades de modelado	Ninguno		

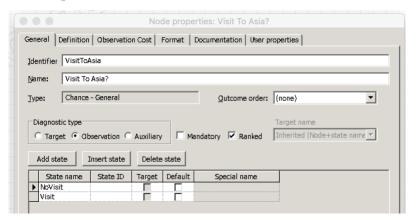
#### Asignación de subtipos a nodos

- A los nodos objetivo siempre se les asigna el subtipo *ranked*, lo que permitirá ordenarlos una vez efectuado el diagnóstico por orden de probabilidad.
- A los nodos observación se les asigna el valor *ranked* si se quiere que al efectuar el diagnóstico se ordenen por orden de más a menos informativo respecto a los nodos señalados como objetivo, y el valor *mandatory* para representar la información que necesariamente se debe proporcionar antes de que empiece el proceso de diagnóstico (una acción, un test, etc.). También es posible dejar los nodos observación sin asignarles ningún subtipo.
- A los nodos auxiliares no se les asigna subtipo.

Vamos a proceder a etiquetar los nodos de la red Asia (por defecto vienen todos como nodos auxiliares). En primer lugar marcaremos los nodos *Tuberculosis*, *Lung Cancer* y *Bronchitis* como nodos tipo *Target* (objetivo). A estos nodos siempre se les asigna el subtipo *Ranked*. Vamos a ponerles como estados objetivo *Absent* para *Lung Cancer*, y *Present* para los otros dos.



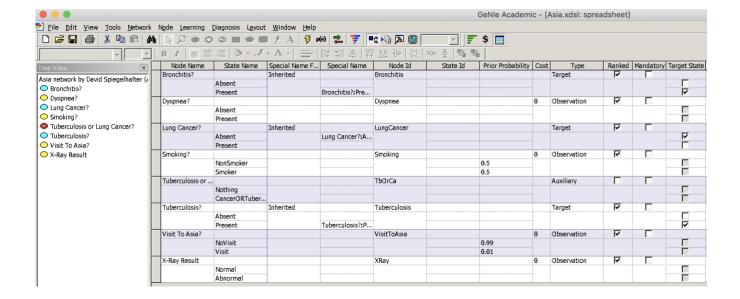
Vamos ahora a marcar los nodos *Visit to Asia, Smoking, X-ray results* y *Dyspnea* como nodos observación ( a todos ellos le pondremos subtipo ranked).



El nodo *Tuberculosis or Lung Cancer* lo dejamos como está (nodo auxiliar), puesto que es un nodo ficticio que se ha introducido en el modelo como nodo resumen de sus dos padres.

A los nodos objetivo se les puede asociar descripciones, y a sus estados, tratamientos. A los nodos de observación se les puede asociar una descripción, una pregunta. Esto se hace en la pestaña *Documentation*, pinchando en el nodo o en el estado según lo que queramos hacer.

Para introducir toda esta información de un modo más rápido, resulta muy útil la vista *Spreadsheet*, que se activa presionando ...

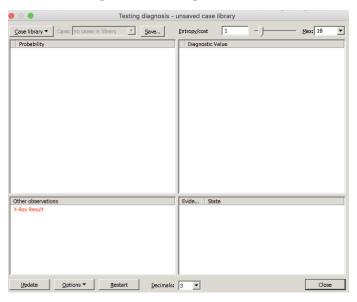


Podremos introducir toda la información de una vez, sin necesidad de ir pinchando en cada nodo.

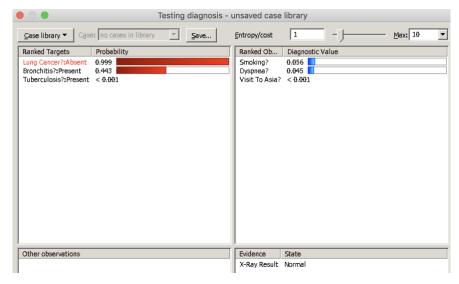
Asimismo, si hay alguna prueba que es obligatorio realizar, podemos marcarla como "*Mandatory*", bien en el menú del nodo, o bien en la vista *Spreadsheet*. Marcamos por ejemplo como obligatoria la prueba de rayos X (X-Ray).

### Diagnóstico de casos

Una vez introducida la información relevante, ya tenemos la red preparada para hacer diagnósticos. Para ello utilizamos el botón , y se mostrará un panel como el que vemos a continuación:



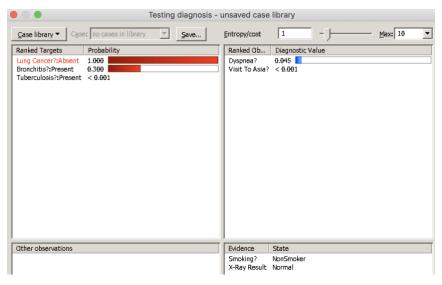
Observamos que en la esquina inferior izquierda nos aparece en rojo la prueba que habíamos declarado como obligatoria. Supongamos que hacemos la prueba y obtenemos como resultado normal. Pinchando en el menú contextual en el texto en rojo, podemos instanciar el nodo a su valor "Normal", y pasaremos a la siguiente pantalla:



La ventana superior izquierda muestra los nodos objetivo, ordenados por probabilidad (de mayor a menor en base a las evidencias introducidas). Como el resultado de la prueba de Rayos X es normal, está prácticamente descartado el cáncer de pulmón (con probabilidad 0.999).

En la ventana superior izquierda se muestran los nodos observación, ordenados según su efectividad para el valor de la enfermedad que quiero demostrar. La parte inferior derecha muestra las evidencias que se hayan introducido ya.

Así, si por ejemplo ahora le preguntamos ahora al paciente se fuma, y nos dice que no, podemos instanciamos dicho valor y pasamos a la pantalla:



Con lo cual vemos que para este paciente que le ha dado el resultado de la prueba de Rayos X normal, y que no fuma se descarta el cáncer de pulmón, con probabilidad 1.

En esta pantalla se puede establecer cualquier otro nodo como objetivo sin más que seleccionar *Pursue this fault* en el menú contextual del nodo objetivo de interés. También podemos eliminar evidencias, pinchando en el menú contextual en el menú inferior derecho, y volver a razonar sobre un caso diferente.

### TAREA Y ENTREGA

<u>Tarea:</u> Resuelve los ejercicios propuestos.

Entrega: Documento pdf con la solución (capturas de pantalla y textos descriptivos)

**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.

**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?

## **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 <u>tutorial</u>.

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 Enlarged spleen Vascular spiders Irregular liver edge Total cholesterol Irregular liver	male present present present a999_350 present	ESR Platelet count Age Sex Irregular liver Antimytochondrial antibodies	a14_0 a99_0 age51_65 female absent present	INR History of alcohol abuse Total triglycerides Sex Irregular liver edge Irregular liver	a109_70 present a17_4 male present 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.