

AlasMEDIGEN v1.1: Sistema informático de Genética Médica

AlasMEDIGEN v1.1 Computer system for Medical Genetics

Dayana Joseph Smarth,^I Yudiel La Rosa González,^{II} Elvismary Molina De Armas,^{III} Yusdenis Sánchez Perodín,^{IV} Randy Ibarrola Suárez^V

^IUniversidad de las Ciencias Informáticas, Carretera a San Antonio de los Baños, km 2 1/2, Torrens, Boyeros, La Habana, Cuba. CP. 19370. E-mail: djoseph@uci.cu

^{II}Universidad de las Ciencias Informáticas, Cuba. E-mail: djoseph@uci.cu

^{III}Universidad de las Ciencias Informáticas, Cuba. E-mail: emolina@uci.cu

^{IV}Universidad de las Ciencias Informáticas, Cuba. E-mail: ysanchezp@uci.cu

^VUniversidad de las Ciencias Informáticas, Cuba. E-mail: risuarez@uci.cu

RESUMEN

En el año 2008, se crea alasMEDIGEN: Sistema Informático de Genética Médica, el cual tiene como objetivo recoger los datos obtenidos por los diferentes estudios genéticos que se llevan a cabo en el Centro Nacional de Genética Médica; cuenta con siete módulos que gestionan de forma independiente su negocio y comparten la misma base de datos: Registro Cubano de Enfermedades Genéticas, Registro Cubano de Malformaciones Congénitas, Registro Cubano de Discapacidades, Registro Cubano de Discapacidad Intelectual, Registro Cubano de Gemelos, Registro Cubano de Historias Clínicas, Registro Cubano de Anomalías Cromosómicas, Registro Cubano de Enfermedades Comunes y Teleconsulta. En el año 2009 se crea el Marco Regulatorio del Grupo de Gestión de Integración de Soluciones, el cual plantea que todos los sistemas informáticos de salud pública deben presentar una arquitectura orientada a servicios, ajustándose a la integración a nivel de servicios web. Este artículo tiene como objetivo describir las funcionalidades del producto alasMEDIGEN en su versión 1.1 así como los servicios web del Registro Informatizado de la Salud que consume, contribuyendo a que la información que se gestiona en los diferentes estudios de genética médica sea confiable, y esté centralizada. Esta orientación a servicios agiliza el desarrollo de muchas investigaciones científicas en el campo de la genética médica y garantiza la integridad de la información.

Palabras clave: discapacidad, enfermedades genéticas, estudios genéticos, genética, servicios web.

ABSTRACT

In 2008, alasMediGen (Medical Genetics Computer System) was created. This system is aimed to collect the data obtained from the different genetic studies carried out at the National Center of Medical Genetics. It has seven modules that manage their businesses independently and share the same database: Cuban Register of Genetic Diseases, Cuban Register of Congenital Malformations, Cuban Register of Physical Disabilities, Cuban Register of Mental Deficiency, Cuban Register of Twins, Cuban Register of Clinical Records, Cuban Register of Chromosome Anomalies, Cuban Register of Common Diseases, and Teleconsultation. In 2009, the regulations stating that every computer system in Public Health must have an architecture oriented to the services were created; allowing the integration through web services. This paper is intended to describe the functionalities of the alasMediGen product in its 1.1 version as well as the web services provided by the Health Computerized System consumed by the system, allowing that the information managed in different studies of medical genetics to be reliable and centralized. This service oriented architecture speeds up the development of many scientific researches in the field of medical genetics and ensures data integrity.

Key words: disability, genetic diseases, genetic studies, genetics, web services.

INTRODUCCIÓN

Con más de 20 años de experiencia en el desarrollo de un programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos, Cuba ha producido una verdadera revolución en la extensión de los servicios de genética a la comunidad. Como rector de esta especialidad, el Centro Nacional de Genética Médica (CNGM) lleva a cabo periódicamente estudios genéticos específicos que comprenden al 100 % de la población cubana afectada.¹ Estos estudios derivan en un incremento exponencial de la información genética con la que el centro trabaja y sobre la cual desarrolla sus estudios científicos. Actualmente, dicho cúmulo de información es almacenado y gestionado en expedientes no digitalizados, lo que constituye un problema a la hora de poder encontrar y/o actualizar la referencia de un caso en particular. Además, esta información no debe ser eliminada aun cuando el paciente fallezca, ya que sigue siendo representativa para el desarrollo de estudios e investigaciones, lo cual redundaría en un mayor espacio de almacenamiento y menor facilidad a la hora de realizar una selección determinada de la misma.

Entre los datos que se recopilan en un estudio determinado se destacan los datos primarios del paciente y datos relativos a la vida social del mismo, conjuntamente con los datos médicos específicos, necesarios para la definición del diagnóstico, tratamiento y seguimiento. Las planillas de los estudios genéticos son almacenadas en cada uno de los municipios y provincias; esto obliga a que si un paciente es

remitido a una consulta al nivel provincial o nacional, el mismo debe portar su historia clínica con los riesgos que ello implica. Por otro lado, si se desea consultar la información de un paciente con motivos de investigación o para llegar a una conclusión, debido a que es un caso complicado del que no existen referencias, se hace muy engorroso para médicos de diferentes municipios o provincias del país.

Todo esto causa falta de intercambio de la información que se genera en cada uno de los estudios, por parte de la comunidad genetista médica y científica nacional, y la imposibilidad de consultar casos a distancia, acarreado para el paciente un atraso en su diagnóstico y en correspondencia, de la solución de su padecimiento.

Partiendo de las dificultades presentadas anteriormente, el CNGM en colaboración con la Universidad de las Ciencias Informáticas (UCI), deciden darse a la tarea de realizar un software que permita la gestión digital de toda la información recopilada por los estudios genéticos desarrollados en el país y dé soporte para el intercambio de información o debate de casos a distancia entre especialistas. Así surge en el año 2008 alasMEDIGEN: Sistema Informático de Genética Médica, el cual tiene como objetivo recoger los datos obtenidos por los diferentes estudios genéticos que se llevan a cabo en el país.

En el año 2009, el Ministerio de Salud Pública de la República de Cuba (MINSAP) junto con el Centro de Desarrollo Informático para la Salud Pública (CEDISAP), institución encargada de coordinar el Programa de Informatización de la Salud;² y el Grupo de Gestión de Integración de Soluciones (GIS), perteneciente a la empresa Softel; crean el Marco Regulatorio del GIS, dentro del cual se recogen todas las políticas y estrategias de desarrollo, especificaciones a cumplir, arquitectura, estándares, requerimientos y regulaciones de los sistemas informáticos desarrollados para la informatización del Sistema Nacional de Salud.

Uno de los aspectos que plantea el Marco Regulatorio es que los sistemas para poder integrarse deben presentar una arquitectura orientada a los servicios, ajustándose a la integración a nivel de servicios web. Esto permite que las aplicaciones sean más flexibles y, por tanto, más fáciles de modificar ante los cambios del negocio.

La orientación a servicios que presenta alasMEDIGEN en su versión 1.1 agiliza el desarrollo de muchas investigaciones científicas, ya que se pueden obtener los datos generales del paciente, así como información sobre los estudios genéticos realizados tanto a nivel municipal, provincial como nacional.

CONTENIDO

En los siguientes sub-epígrafes se describen las herramientas y tecnologías utilizadas, así como la arquitectura del sistema y la integración de este con los registros de SISalud a través del consumo de los servicios web que brindan estos. También se describen las funcionalidades que brindan los siete módulos que componen el sistema alasMEDIGEN.

MATERIALES Y MÉTODOS

El sistema fue desarrollado sobre tecnología web, utilizando el lenguaje de programación PHP 5.2 y el framework Symfony 1.0.22. El servidor web utilizado para la publicación del sistema es Apache 2.2.16 y la base de datos está soportada sobre MySQL 5.0.

Dentro de las utilidades que brinda el framework Symfony 1.0,³ se seleccionó Propel como sistema para mapear la base de datos en objetos relacionales, Creole como capa de abstracción de la Base de Datos, Lime como mecanismo para realizar pruebas unitarias y funcionales, y Prototype para el trabajo con AJAX. El desarrollo de la aplicación fue llevado a cabo utilizando la metodología de desarrollo Proceso Unificado de Rational (RUP)⁴ y se utilizó el Lenguaje Unificado de Modelado (UML) para el modelado del sistema.

El sistema alasMEDIGEN está constituido por un conjunto de siete módulos integrados que comparten una única base de datos. Además se encuentra integrado con el Registro informatizado para la Salud (RIS),⁵ creado en el marco de la informatización del Sistema de Salud Cubana, el cual tiene como objetivo fundamental digitalizar y concentrar toda la información común que utilizan las diferentes entidades del Ministerio de Salud Pública de la República de Cuba (MINSAP) y consta de un grupo de registros importantes entre los que se encuentran el Registro del Ciudadano (RC), el Registro de Unidades de Salud (RUS), el Registro de Ubicación Geográfica (RU), el Registro de Localidad (RL), el Registro Personal de la Salud (RPS), y el Sistema de Autenticación, Autorización y Auditoría (SAAA), a los cuales se integra el sistema alasMEDIGEN a través del consumo de los servicios web que estos brindan y de esta manera se obtiene la información estandarizada.

A continuación se describen las funcionalidades que brindan los registros del RIS utilizadas por el sistema:

El RC permite buscar los pacientes a través de diferentes criterios de búsqueda, si el paciente no se encuentra registrado, a través de alasMEDIGEN se pueden insertar los datos primarios del paciente en el RC.

También posibilita obtener la cantidad de pacientes de un municipio o de una provincia.

- El RUS permite obtener las unidades de salud, las áreas de salud y los hospitales a través de diferentes criterios de búsqueda, ya sea a nivel municipal o provincial.

- El RU permite listar los municipios y las provincias del país, obtener la provincia dado un municipio, buscar las localidades de un municipio o de una provincia, buscar las calles dado una localidad, una manzana, un municipio o una provincia y listar los países.

- El RL permite buscar los Consejos Populares dado una localidad, un municipio o una provincia.

- El RPS permite buscar a un trabajador de la salud a través de diferentes criterios de búsqueda.

- El componente de seguridad SAAA permite controlar los niveles de acceso al sistema. A través del servicio Autenticar dado un usuario y una contraseña, el

sistema recibe un certificado digital, el identificador del usuario, y el nivel de acceso del mismo. Para cada petición que se haga a un componente del RIS debe enviársele el certificado digital, el cual contiene la autorización para recibir el servicio.

La Arquitectura del sistema

El framework Symfony utilizado para el desarrollo del sistema implementa el patrón arquitectónico Modelo Vista Controlador (MVC), y define las instancias que componen cada elemento del sistema. (Fig. 1).

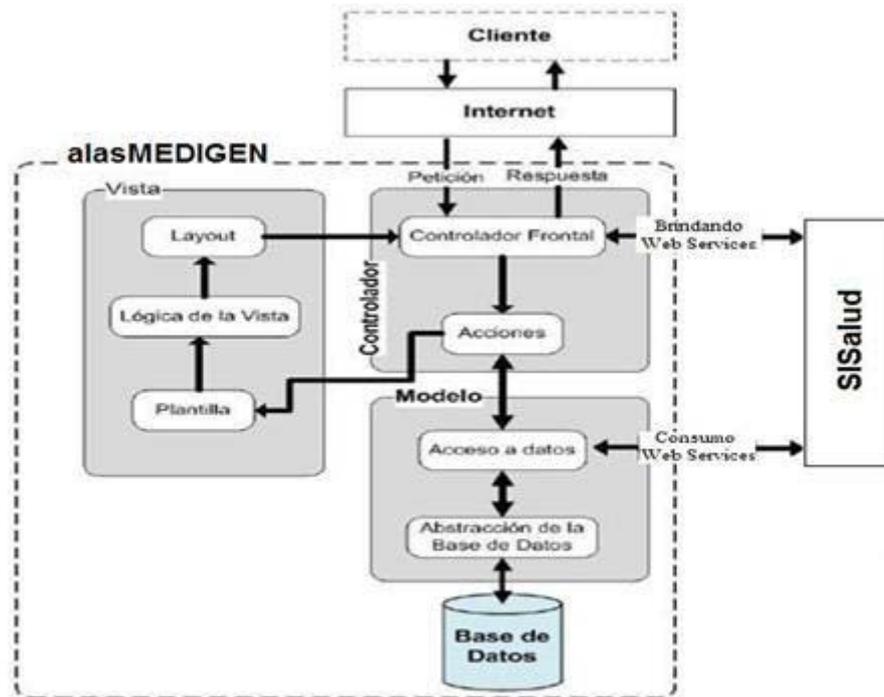


Fig. 1. Organización estructural del sistema

El modelo solo se encarga del acceso a los datos almacenados en el gestor de base de datos (SGBD).

Para obtener un acceso a los datos de forma óptima e independiente del SGBD, el modelo ha sido desglosado en la capa de acceso a datos y en la capa de abstracción de la base de datos.

La capa de acceso a datos brinda una interfaz que permite acceder a los datos desde un contexto orientado a objetos, traduciendo la lógica relacional a lógica de objetos, también contiene las funcionalidades para el consumo de los servicios web publicados por los registros del RIS.

La capa de abstracción a base de datos permite crear consultas utilizando una sintaxis propia y se encarga de realizar la conversión engorrosa entre este lenguaje y la base de datos específica que se esté utilizando.

De esta forma, las funciones que acceden a los datos emplean sentencias independientes de la base de datos, permitiendo migrar de SGBD o base de datos fácilmente. La base de datos contiene los datos del dominio de la aplicación.

La vista está compuesta por las páginas web de la aplicación. Debido a que estas contienen información estándar como la cabecera y el pie de la página, o la navegación global, la vista es dividida en el *layout* y la plantilla.

El *layout* contiene los elementos idénticos para todas las páginas y es global para la aplicación. La plantilla encapsula el contenido que cambia en el interior de la página y se encarga de visualizar las variables definidas en el controlador.

Para que estos componentes interactúen entre sí correctamente es necesario añadir cierto código denominado lógica de la vista.

El controlador ha sido dividido en el controlador frontal y las acciones. Esta segmentación se produce para encapsular las acciones comunes en el controlador frontal, el cual atiende las peticiones de los usuarios, carga la configuración de la aplicación y maneja la seguridad a nivel de toda la aplicación.

En el caso de las acciones, incluyen el código específico del controlador para cada módulo.

Todas las peticiones web son manejadas por el controlador frontal, el cual es el único punto de entrada que tiene el sistema, posibilitando que se gestione la seguridad y la configuración a nivel central de aplicación.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

El sistema alasMEDIGEN se encuentra desplegado en INFOMED, disponible para la Red Nacional de Salud en la dirección <http://alamedigen.sld.cu>

Cuenta con siete módulos integrados, donde cada uno de ellos permite gestionar los datos correspondientes a los diferentes estudios que se realizan en el CNGM, permitiendo insertar y modificar la información relacionada con cada uno de los estudios, además de realizar determinados reportes. Los principales beneficios que brinda son: una mayor agilidad en la gestión de los estudios de genética y una mayor facilidad para el proceso de monitoreo de la información que se maneja. Los módulos del sistema son:

- Registro Cubano de Historias Clínicas (RECUHCL)
- Registro Cubano de Enfermedades Genéticas (RECUEGEN)
- Registro Cubano de Discapacitados (RECU DIS)
- Registro Cubano de Retraso Mental (RECURM)
- Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC)
- Registro Cubano de Gemelos (RECUGEM)
- Teleconsulta

El sistema presenta un flujo de información donde el primer paso es la entrada al mismo a través de la pantalla de bienvenida, como se muestra en la figura. 2.

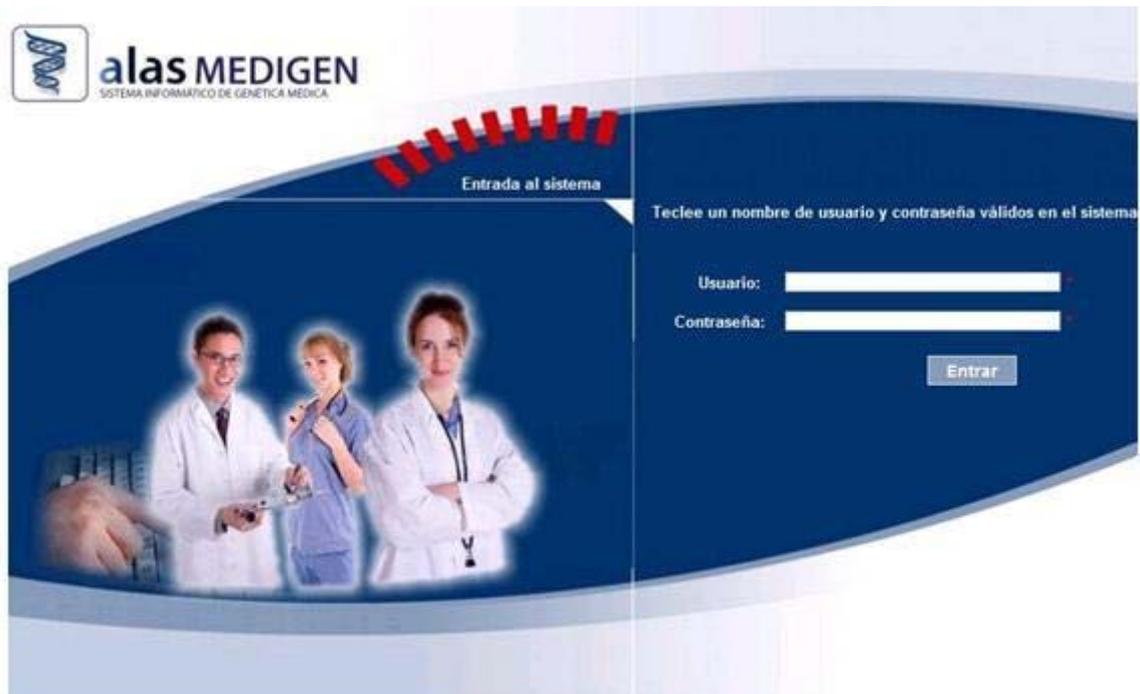


Fig. 2. Pantalla de bienvenida del sistema

AlasMEDIGEN presenta un mecanismo de seguridad basado en el componente SAAA (autenticación, autorización y auditoría) especificado e implementado por la dirección de informatización de salud, donde cada usuario puede tener asignado un solo nivel de acceso a la información dentro del conjunto de niveles: municipal, provincial o nacional, y jugar el rol de visualizador o editor en dependencia del módulo en el que se encuentre situado.

El especialista podrá acceder al sistema desde su consulta genética en cualquier lugar del país. Una vez dentro del sistema, el especialista solo visualizará los módulos y las opciones dentro de los mismos a las que tenga acceso, pudiendo en correspondencia con lo anterior registrar un paciente, actualizar la información primaria o genética del mismo, y/o visualizar diferentes reportes básicos generados por el sistema, como se muestra en la figura 3. Así mismo, el especialista puede solicitar la discusión de un caso, o solo ser un participante más de la misma, siendo avisado previamente a través de correo electrónico.



Fig. 3. Módulos accesibles por el usuario de nivel nacional

Registro Cubano de Historias Clínicas (RECUHL)

El Registro Cubano de Historias Clínicas Genéticas (RECUHCL) permite a los genetistas del país insertar y modificar la información de las Historias Clínicas de los pacientes que asisten a las consultas de Genética Médica. La Historia Clínica genética es un documento único para cada paciente que contiene los datos personales del mismo, los datos asociados a los sucesos de salud y enfermedad de la persona y sus antecedentes familiares. Acumula toda la información clínica generada en cada consulta asistencial del paciente.

Este registro provee de una sección de Datos Primarios que brinda la funcionalidad de gestionar los datos personales de cada paciente, como se muestra en la figura 4. Esta sección se integra al RIS, específicamente al RC, RU, y RL, obteniéndose a través de un servicio web la información personal del paciente. El RC es un registro relativamente nuevo, por lo que no tiene todavía insertados todos los ciudadanos del país. Si nuestro paciente está en este caso, a través de alasMEDIGEN se podrán insertar sus datos en el RC, como se muestra en la figura 4.

Actualizar - Datos Primarios Temporales

Datos Primarios del Paciente

Militar Sí No *

Carné de Identidad *

Nombre prueba *

Primer Apellido prueba *

Segundo Apellido

Género Femenino *

Fecha Nacimiento 3/11/2009 ... *

Edad

Color de la Piel Blanca *

Color de los Ojos « Seleccione » *

Peso 0 kg

Talla 0 (cm)

Estado Civil Casado

Fallecido Extranjero

Datos del lugar de residencia al nacer

Provincia « Seleccione »

Municipio « Seleccione »

Localidad « Seleccione »

Consejo Popular « Seleccione »

Dirección

Provincia Pinar del Rio *

Municipio Sandino *

Localidad Limones *

Consejo Popular « Seleccione »

Área de salud « Seleccione »

Calle « Seleccione »

Número

Apto

Entre « Seleccione »

Y « Seleccione »

Aceptar Cancelar

(*) Los campos señalados son de entrada obligatoria.
Entre todos los datos y presione "Aceptar".

Fig. 4. Insertar Datos Primarios

Registro Cubano de Enfermedades Genéticas (RECUEGEN)

El Registro Cubano de Enfermedades Genéticas (RECUEGEN) surge de la necesidad de manipular toda la información relacionada con los pacientes que padecen de alguna enfermedad genética y la importancia de obtener datos estadísticos para cada una de las investigaciones que se realizan. Este módulo también permite generar reportes sobre la incidencia, la incidencia acumulada y la prevalencia de una enfermedad genética sobre diferentes niveles de población utilizando un rango de edades y el tiempo transcurrido como parámetros. Además proporciona reportes sobre cuántas personas padecen de una enfermedad determinada y desde qué tiempo, cuántos de una determinada edad, sexo y municipio.

La estandarización de la nomenclatura y clasificación de las enfermedades genéticas en Cuba es otro de los beneficios de RECUEGEN.

Registro Cubano de Discapacidades (RECUDIS)

El Registro Cubano de Discapacidades (RECUDIS) posibilita la realización de los estudios pisco-sociales de los discapacitados físicos motores de Cuba, mediante la gestión de la información de las personas con discapacidad de todo el país por parte de los genetistas.

El módulo cuenta con dos funcionalidades principales: registro y/o actualización de los datos referentes a la discapacidad física del paciente y la generación de reportes. Para registrar los datos complementarios del estudio de discapacidad es necesario primero insertar los datos primarios del paciente. Los datos complementarios que se gestionan del paciente a través de este módulo incluyen campos relativos a las cuestiones médicas y sociales del mismo, siendo de la misma índole la generación de reportes.

Registro Cubano de Discapacidad Intelectual (RECURM)

El Registro Cubano de Discapacidad Intelectual (RECURM) permite gestionar la información de los pacientes con discapacidad intelectual del país, posibilitando insertar y/o modificar los datos complementarios de un paciente, así como generar diferentes reportes relacionados con los datos médicos de estas personas.

La gestión que posibilita este módulo, conjuntamente con las facilidades que brinda la red nacional de genética médica, permiten acceder desde cualquier parte del país, de forma rápida y eficiente, a la información de las personas que presenten algún tipo de discapacidad intelectual. De esta forma, el módulo de RECURM, contribuye a la toma de medidas rápidas y eficaces para elevar la calidad de vida y el bienestar de las personas que presenten este padecimiento genético.

Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC)

El Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC) posibilita lograr un mejor resultado en las investigaciones científicas sobre las anomalías congénitas en nuestro país, este registro implementa la recogida y gestión de datos de los pacientes que padecen este tipo de enfermedades. Esta gestión se realiza mediante una inserción y modificación de los datos complementarios, donde se recogen todos los datos referentes a las personas que presenta algún tipo de defecto congénito y sus controles, que son la próximas personas sanas que nace en el mismo hospital. La búsqueda de panillas para permitir luego la codificación de los defectos congénitos por parte de especialistas capacitados en el tema, la obtención de un grupo de reportes estadísticos, cálculos matemáticos de prevalencia al nacer y la asociación entre un defecto congénito y un factor de riesgo son otras de las opciones que se pueden realizar en este módulo.

Registro Cubano de Gemelos (RECUGEM)

El Registro Cubano de Gemelos (RECUGEM) permite registrar los datos complementarios de una pareja de gemelos, definiendo para ello una identificación única que luego permitirá darle seguimiento. En función de esto, luego de registrar los datos complementarios de la pareja de gemelos, se procede a registrar los datos complementarios de cada uno de los gemelos en particular.

Este módulo tiene presente que puede darse el caso de que un gemelo no se encuentre viviendo con su pareja, proveyendo flexibilidad para que luego de encontrado el gemelo en el lugar donde actualmente se encuentra residiendo y posterior al registro de su otro gemelo, puedan ser introducidos sus datos al sistema. Así mismo el sistema permite la modificación de los datos de la pareja de gemelos y de cada gemelo en particular, además de brindar reportes asociados a distintos aspectos del estudio de gemelos que se realiza en el país, estudio que ya cuenta con más de 115 mil gemelos.

Teleconsulta Genética

El módulo Teleconsulta Genética permite coordinar y realizar las consultas a distancia entre el CNGM y los diferentes centros de genética del país.

A partir de una solicitud que realiza un genetista sobre un caso que se presentó a su consulta y que no se conoce el diagnóstico del mismo se planifica su discusión para un día determinado, con una hora de inicio y otra de fin, así como con los especialistas que participarán en el debate del caso. En caso que la solicitud no sea aprobada el sistema permitirá enviar una notificación de negación con los motivos de la misma y si procede la discusión del caso entonces envía una citación a cada uno de los participantes con los datos del caso a discutir. Luego se realiza la discusión del caso mediante el uso del chat con la interacción médico-médico existiendo el intercambio de imágenes y textos, permitiendo decidir si el mismo quedó resuelto, si se pospone o si se remite para el nivel superior. En todos los casos se guarda el historial de la discusión, un resumen de lo discutido, el diagnóstico, que puede ser definitivo o no, las recomendaciones y los que participaron.

Como vemos este módulo permite gestionar las fechas para las consultas según el orden de prioridad de cada una y los usuarios que participan, quedando así restringido el acceso únicamente a los especificados por las personas autorizadas, almacenar toda la información referente a los pacientes a analizar en las solicitudes, y propiciar un debate a distancia que genere una solución. El resultado del debate queda registrado en un informe público para los genetistas autorizados.

CONCLUSIONES

AlasMEDIGEN en su versión 1.1 constituye una solución novedosa para Cuba que integra en un solo sistema un grupo de esenciales registros y estudios que hoy realiza la Red Nacional de Genética. Este sistema constituye una base de datos de la información genética de los individuos del país, lo que significa una invaluable fuente de información para la investigación y la toma de decisiones en función del beneficio de la sociedad cubana a partir de las conclusiones que de esta información puedan surgir, permitiendo una mejor prevención y tratamiento de las enfermedades genéticas, así como realizar de forma centralizada un seguimiento al paciente en la consulta de genética médica.

AlasMEDIGEN le permite al país un ahorro considerable de recursos materiales, además de que al proveer de un sistema de teleconsulta genética permite a los pacientes, y en sentido general a la asistencia social y al país, un ahorro de combustible por concepto de traslado de los pacientes hacia los centros especializados.

La orientación a servicios que presenta alasMEDIGEN 1.1 posibilita que se integre a SISalud contribuyendo a que la información que se gestione en los diferentes estudios de genética médica sea única, confiable, y esté centralizada. Esta orientación a servicios agiliza el desarrollo de muchas investigaciones científicas en el campo de la genética médica y garantiza la integridad de la información.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Marcheco, B. "La Genética en la Salud Pública: el desafío del acceso de todos a los beneficios". [Editorial] Rev Cubana Genet Comunit. 2007;1(1):5-8. Consultado el 12 de marzo de 2014. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v1n1/gcoed107.pdf>
2. Dirección de Informática del Ministerio de Salud Pública. Programa de Informatización del Sector de la Salud. 2003. Consultado el 12 de marzo de 2014. Disponible en: <http://www.di.sld.cu/estrategias/ProgramadelInformatizacion.pdf>
3. Potencier F, Zaninotto F. Symfony 1.2. La guía definitiva. 2007. Consultado el 15 de abril de 2014. Disponible en: <http://www.librosweb.es/symfony/>
4. Jacobson I, Booch G, Rumbaugh J. El Proceso Unificado de Desarrollo de Software. Madrid, Adisson-Wesley, 2000. 458 p.
5. Cabrera M. Sistema de Información para la Salud (SISalud). Consultado el 15 de abril de 2014. Disponible en: http://www.ecured.cu/index.php/Sistema_de_Informaci%C3%B3n_para_la_Salud_%28SISalud%29

Recibido: 2 de julio de 2014.

Aprobado: 24 de septiembre de 2014.