

UN SISTEMA BASADO EN TECNICAS DE INTELIGENCIA ARTIFICIAL PARA AYUDAR AL DIAGNOSTICO DE AUTISMO

*Pablo Adarraga
Mercedes Belinchón
José Luis Zaccagnini
Universidad Autónoma de Madrid*

RESUMEN: En esta comunicación se presenta un sistema de inteligencia artificial orientado al diagnóstico de Autismo y otros trastornos severos del desarrollo (TGD, Rett, Retraso mental, TGD late onset, etc). Se trata de un sistema experto que se sirve de una representación operativa de los conocimientos específicos obtenidos de un experto en diagnóstico, codificados en forma de reglas de producción, y gestionados por un motor de inferencias guiado por objetivos. Trabaja a partir de un conjunto de datos iniciales sobre el caso (edad, sexo, comienzo de trastornos, etc.), a partir de los cuales establece un conjunto de hipótesis que guiarán la exploración ulterior en busca de nuevos datos. El sistema produce como resultado un diagnóstico, ponderado mediante un factor de certeza. En un estudio de evaluación sobre 27 casos de autismo y otras patologías se ha comprobado que las conclusiones del sistema son altamente concordantes con las de los especialistas humanos. Además de ello, bajo petición, justifica tanto sus conclusiones como las preguntas que hace al usuario, y genera un fichero en disco para cada caso, lo cual permite repasar consultas, modificar datos, etc. Se discuten las posibilidades del sistema como ayuda al entrenamiento y como herramienta de trabajo para el especialista.

El diagnóstico de Autismo infantil es una de las muchas tareas que no admiten fácilmente soluciones automáticas que se puedan plasmar en programas convencionales de ordenador. Es difícil imaginar un procedimiento o rutina fija y lo bastante detallada (lo que en este contexto significa *absolutamente* detallada) que garantice un mínimo nivel de resultados. En buena parte, ello es debido a que, como problema, posee una gran carga de sutileza y matices que impiden reducirlo globalmente a términos mecánicos. Su resolución requiere de amplios y refinados conocimientos sobre la materia, adquiridos normalmente en el curso de largos períodos de práctica. Además, la información de la que parte el profesional que la realiza es a menudo fragmentaria e incierta (como suele ocurrir en la mayoría de las ramas de las disciplinas clínicas), es decir, es la clase de información con la que menos rinden los programas de ordenador convencionales.

Precisamente por estos motivos el diagnóstico del Autismo se presenta como un problema adecuado para ser tratado mediante las técnicas de Inteligencia Artificial (IA). Estas no son sino un estilo especial de programación en el que se trata de reproducir comportamientos típicamente inteligentes en un ordenador. Para ello (dicho muy sucintamente) se proporciona a éste una representación apropiada del corpus de conoci-

mientos de un determinado dominio temático, junto con una serie de recursos de procesamiento o capacidades generales de inferencia, y se deja que sea el ordenador el que busque el modo más adecuado de aplicarlo todo ello a cada problema concreto. Es decir, se hace exactamente lo contrario que en los programas tradicionales, donde el objetivo es establecer de antemano todos y cada uno de los pasos concretos que el ordenador a de dar para resolver los problemas. El costo del enfoque de IA es una mayor dificultad técnica en la construcción de un sistema eficaz; su ventaja es que el ordenador se pone en condiciones de abordar tareas más complejas, puede manejar información insegura o insuficiente, ponderar distintas fuentes de evidencia, trabajar con categorías no totalmente definidas y elegir por sí mismo el procedimiento más prometedor para cada caso. Hace ya casi dos décadas que el enfoque de IA se ha venido aplicando con éxito a la creación de sistemas computacionales de diagnóstico médico (véase Buchanan y Shortliffe, 1984), pero el diagnóstico psicológico no se había abordado hasta los 90.

Mediante la aplicación de estas técnicas se diseñó y construyó DAI, un sistema experto (o “sistema basado en conocimiento”) dirigido al diagnóstico de autismo. La arquitectura computacional y la programación del sistema corrió a cargo del primero y del tercero de nosotros. El conocimiento específico sobre diagnóstico de autismo fue aportado por la segunda autora. El método aplicado partía de un intento de capturar dicho conocimiento en un formato (representación) apropiado para ser manejado por un computador, a base de entrevistas y análisis de casos. De esta forma se obtuvo una base de *conocimientos* compuesta por 225 reglas de las llamadas “producciones”, gestionada por un motor de inferencias mixto (guiado por datos y por objetivos). Para una descripción técnica del sistema véase Adarraga (1991) o Adarraga y Zaccagnini (1992).

En su versión actual, DAI es más un prototipo de investigación que una aplicación destinada a la práctica. Por este motivo, el sistema de categorías diagnósticas empleado es heterogéneo, y comprende una docena de posibles diagnósticos, incluyendo la ausencia de trastornos severos del desarrollo, y dedica la máxima atención al autismo y a las patologías más próximas (como por ejemplo las disfasias receptivas severas). Sin embargo, DAI no considera en absoluto otros trastornos más leves o moderados. En este sentido, examina los datos de un sujeto como posible caso de su dominio de competencia, “devolviéndolos” con resultado negativo en caso de no hallar fundamento para algunas de las categorías diagnósticas que considera. Estas son las siguientes:

1. Esquizofrenia infantil
2. Trastorno General del Desarrollo (TGD)
3. Mutismo selectivo
4. Depresión anaclítica
5. Síndrome de Rett
6. Autismo
7. Síndrome de Asperger
8. Disfasia receptiva severa
9. Retraso mental severo o moderado
10. Psicosis degenerativa (TGD late onset)
11. Trastorno no autista sin especificar
12. Ausencia de trastorno

En líneas generales, el funcionamiento de DAI en una consulta es el siguiente: En primer lugar, el sistema comienza por pedir al usuario una serie de *datos iniciales* sobre el sujeto, incluyendo su nombre, edad cronológica, datos disponibles sobre el nivel general de desarrollo y patologías orgánicas, edad de inicio de los trastornos, niveles generales de lenguaje expresivo y receptivo, etc. A partir de tales datos, el sistema genera un *conjunto de hipótesis diagnósticas* ponderadas positiva o negativamente según su plausibilidad para el caso objeto de consulta. A partir de aquí, casi todo el resto de la consulta se dedica a la *comprobación* de la adecuación de estas hipótesis. Para ello, DAI selecciona una “hipótesis actual” y determina, a la luz de lo que ya sabe sobre el sujeto, qué aspectos conviene explorar para confirmarla o refutarla.

La comprobación de una hipótesis diagnóstica se traduce, desde la perspectiva del usuario, en una sucesión de preguntas planteadas por el sistema sobre variables del sujeto. Una característica destacada del sistema, derivada de las técnicas de IA, es que la siguiente pregunta a plantear depende siempre de la hipótesis en curso y de lo que el sistema ha averiguado hasta el momento sobre el sujeto, con lo que la secuencia concreta de las preguntas se construye *ad hoc* para cada caso, tratando de optimizar la relación entre exhaustividad de la exploración y eficiencia. La mayoría de las preguntas del sistema tienen forma cerrada de opción múltiple (SI/NO, o bien una lista de respuestas). En cualquier momento de la consulta, el usuario puede modificar una respuesta dada a una pregunta anterior o contestar “desconocido” a cualquier pregunta. En la mayoría de los casos, además, el usuario puede dar a una respuesta mayor o menor seguridad asignándole un “factor de certidumbre” (de -100 a +100). Por ejemplo, si DAI plantea la siguiente pregunta:

¿Cómo es la prosodia del sujeto?

ofrece como alternativas de respuesta en pantalla las siguientes:

```
***** Monótona
***** Poco modulada
          Estridente
***** Tono demasiado bajo
          Volumen excesivo para distancia
***     Volumen bajo para la distancia
          Con soniquetes
          Normal
```

y el usuario puede atribuir a cada alternativa un grado de certeza. En el ejemplo anterior, los caracteres gráficos a la izquierda de las alternativas indican que el usuario (mediante las teclas del cursor) ha atribuido 90% de certidumbre a las dos primeras alternativas, 60% a “tono demasiado bajo” y 30% a “volumen bajo para la distancia”. DAI da siempre por válidas las respuestas y ponderaciones del usuario, y las emplea literalmente para ulteriores inferencias.

Ante cualquier pregunta, el usuario puede optar por pedir al sistema que le explique por qué la plantea. Si en el caso anterior se hubiera hecho ésto, DAI habría respondido que:

La prosodia del sujeto es relevante para determinar si existen patrones específicos de deterioro en el lenguaje expresivo.

Obsérvese que DAI admite múltiples respuestas para la variable “prosodia”, lo cual se debe a que varios de sus valores pueden muy bien estar presentes en el mismo sujeto. Para otras variables, sin embargo, exige una única respuesta (por ejemplo, en cuanto al umbral sensorial para estímulos dolorosos las alternativas —”alto”, “normal”, “bajo” y “desconocido”— son incompatibles entre sí).

La base de conocimientos de DAI le permite manejar un total de 126 variables, de las cuales más de la mitad corresponden a datos que el sistema solicita a través de preguntas al usuario. Naturalmente, lo normal es que en una consulta determinada se emplee sólo un subconjunto de ese total, seleccionado sobre la marcha según las hipótesis activas y las necesidades de inferencia. En general, se observa que el sistema hace más preguntas en aquellos casos que los especialistas en diagnóstico consideran más difíciles. Las restantes variables representan aspectos inferidos por el sistema, objetivos, parámetros para el manejo de hipótesis, etc.

DAI da por terminada una consulta cuando se cumple una de las siguientes circunstancias:

a) Averigua que el sujeto padece algún trastorno ajeno a su dominio de competencia (por ejemplo, neurológico), que podría por sí mismo explicar suficientemente el deterioro del sujeto. En tales casos, DAI recomienda explorar previamente las áreas interesadas.

b) Una hipótesis diagnóstica activa alcanza un umbral determinado de confirmación (un factor de certidumbre asociado de 90 o más), o bien no alcanza tal umbral pero su grado de confirmación es superior a 30 y mayor que el de cualquier otra una vez empleados todos los recursos inferenciales. El sistema la adoptará entonces como diagnóstico.

c) Ninguna hipótesis diagnóstica alcanza un umbral mínimo de confirmación. El sistema informará de que no ha podido alcanzar un diagnóstico preciso. Si entre tanto ha logrado desechar la hipótesis de autismo, especificará también este extremo.

Al final de una consulta, el usuario puede solicitar una justificación del diagnóstico propuesto o de cualquiera de las conclusiones intermedias que haya alcanzado, de

modo que el sistema le informe de las reglas concretas aplicadas. Esto permite que el usuario pueda rastrear la cadena de razonamiento seguida por el sistema, y, junto con la petición de explicaciones ante preguntas, confiere a DAI un potencial como herramienta de entrenamiento para futuros especialistas en autismo. Igualmente, al final de la consulta es posible modificar cualquiera de los datos que se hayan dado al sistema y reconstruir entonces la cadena de razonamiento a partir del nuevo supuesto sobre el sujeto. El conjunto de datos proporcionado al sistema puede almacenarse en un archivo estándar de disco en cualquier momento de la consulta. Ello facilita la reanudación de consultas interrumpidas o la conservación de datos para reevaluación de casos.

El comportamiento del sistema fue objeto de un estudio preliminar de evaluación según el método comparativo característico del campo de los sistemas expertos. Para ello, se pidió a cuatro expertos en diagnóstico de autismo que consultaran con el sistema casos bien conocidos por ellos, respondiendo a las preguntas de DAI por medio de los informes sobre los sujetos. Se presentaron al sistema 33 casos de diversas patologías, de los cuales 6 hubieron de ser desechados debido a fallos de memoria del ordenador en el que se hicieron las pruebas (un 8086 con 640Kb de RAM, lo que resultaba excesivamente justo para soportar el sistema). De los 27 casos válidos, 11 eran de autismo, y los restantes comprendían trastornos como TGDs, disfasias severas, síndrome de Rett, retraso mental, etc. El principal criterio empleado para valorar el comportamiento de DAI fue la coincidencia entre el diagnóstico que emitía para cada caso y el que constaba en el informe del sujeto.

Todos los casos de autismo fueron correctamente identificados por el sistema, excepto uno en el que el sujeto era además sordo, que fue rechazado. No hubo falsos positivos de autismo. En los 16 casos restantes, tres fueron errores (el sistema diagnóstico TGD en vez de retraso mental grave y disfasia receptiva severa, y mutismo selectivo en vez de psicosis simbióticas). Ocho casos fueron aciertos plenos (DAI diagnosticó lo mismo que el informe previo), y los restantes casos fueron considerados por los expertos como aciertos, bien porque el sistema aconsejaba correctamente realizar una exploración orgánica o bien porque no existía previamente una conclusión diagnóstica firme para el caso, y la opinión del sistema resultaba aceptable. En conjunto, los expertos consideraron que el rendimiento del sistema era comparable al de un especialista humano bastante competente.

BIBLIOGRAFIA

- ADARRAGA, P. (1991): *DAI: Sistema Basado en Conocimiento para Diagnóstico de Autismo. Una Aproximación al Razonamiento Diagnóstico en Psicología*. Tesis Doctoral. Madrid, U.A.M.
- ADARRAGA, P., ZACCAGNINI, J. L. (1992) *DAI: A knowledge-based system for diagnosing autism. A case study on the application of Artificial Intelligence to Psychology*. *European Journal of Psychological Assessment*, 8,(1), 25-46
- BUCHANAN, B. G., SHORTLIFFE, E. H. (1984): *Rule-Based Expert Systems*. Reading: Addison-Wesley.