

UNIVERSIDAD DE LA HABANA

Facultad de Matemática y Computación  
Procesamiento de Grandes Volúmenes de Datos

# Informe Técnico del Proyecto

## Sistema Distribuido de Generación y Procesamiento de Datos Genómicos Sintéticos

### Integrantes:

**Alberto E. Marichal Fonseca** – Ciencia de Datos  
**Jabel Resendiz Aguirre** – Ciencia de la Computación

# Descripción del proyecto

El presente proyecto implementa un sistema distribuido para la generación, transmisión, almacenamiento y análisis de datos genómicos sintéticos en tiempo real. Su objetivo central es simular un flujo continuo de información genética de familias humanas, enfocándose en los **Single Nucleotide Polymorphisms (SNPs)**, para evaluar el rendimiento de una infraestructura distribuida basada en Apache Kafka y Hadoop HDFS.

## 0.1. Objetivo Central

Generar y transmitir datos genómicos sintéticos de manera escalable y persistente, simulando secuencias de SNPs de familias humanas, garantizando la continuidad del flujo y la capacidad de análisis en tiempo real mediante un pipeline distribuido.

## 0.2. Dataset seleccionado

El proyecto utiliza el **Family Genome Dataset** disponible públicamente en **Kaggle**: kaggle.com. Este dataset contiene cinco archivos CSV que representan los datos genómicos de una familia completa: `Father Genome.csv`, `Mother Genome.csv`, `Child1 Genome.csv`, `Child2 Genome.csv` y `Child3 Genome.csv`. Cada archivo incluye las siguientes columnas principales:

- **RSID:** identificador único de cada SNP.
- **Chromosome:** cromosoma donde se encuentra el SNP.
- **Position:** posición del SNP dentro del cromosoma.
- **Genotype:** variante genética observada para ese SNP.

Este formato permite asociar los SNPs a cada individuo de la familia y simular herencia genética en el pipeline distribuido.

## 0.3. Justificación del Dataset

El **Family Genome Dataset** es adecuado para nuestro proyecto por las siguientes razones:

- **Volumen:** Contiene miles de registros de SNPs por individuo y cinco archivos por familia, lo que permite simular **Grandes Volúmenes de Datos** y probar la escalabilidad de Kafka y HDFS.
- **Características:** Los atributos clave (`RSID`, `Chromosome`, `Position`, `Genotype`) permiten generar perfiles genómicos sintéticos realistas y diversificados, manteniendo coherencia familiar.

- **Pertinencia:** Al incluir datos de cada miembro de la familia, se puede simular herencia genética y transmitir SNPs sintéticos coherentes con distribuciones biológicas plausibles, alineándose con el objetivo central del proyecto.

## Arquitectura Propuesta

El sistema implementa un pipeline de procesamiento de datos genómicos sintéticos en **streaming**, que permite generar, transmitir y analizar SNPs en tiempo real. La arquitectura general se describe en la

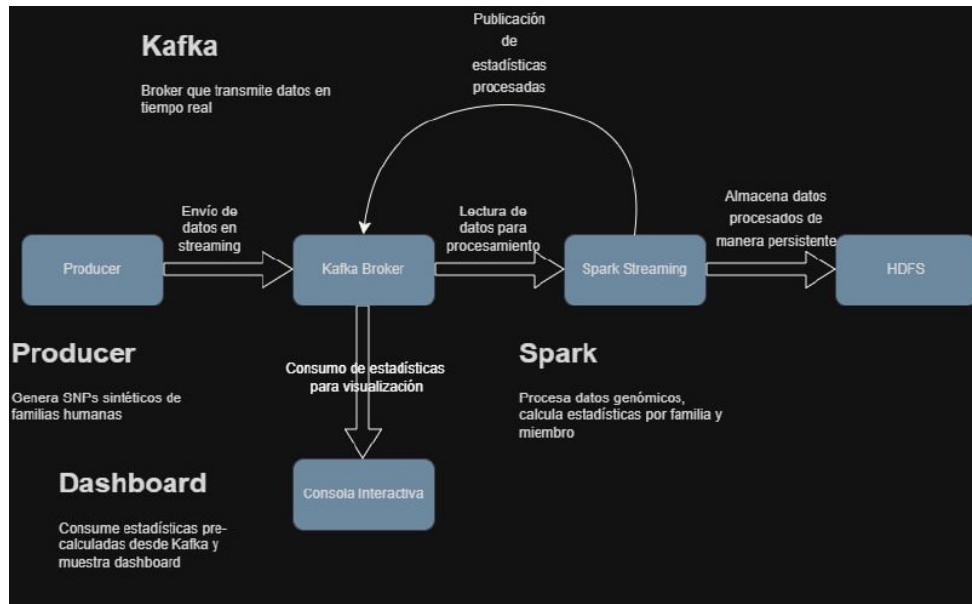


Figura 1: Arquitectura general del pipeline de procesamiento de datos genómicos sintéticos en streaming.

## Descripción de los bloques

- **Producer:** Genera SNPs sintéticos para cada miembro de la familia, simulando datos genómicos reales y enviándolos a Kafka. Esto permite probar y validar el pipeline sin depender de datos reales, manteniendo la privacidad y consistencia de la información.
- **Kafka:** Actúa como intermediario de mensajes, transmitiendo los datos en tiempo real desde el producer hacia Spark Streaming y la consola. Su uso garantiza baja latencia y escalabilidad, asegurando que los datos se entreguen de manera confiable a múltiples consumidores.
- **Spark Streaming:** Procesa los datos en tiempo real, calcula estadísticas por familia y por miembro, y publica los resultados nuevamente en Kafka. Esto permite análisis

continuos y actualización inmediata de la información, crítico para la monitorización en tiempo real.

- **HDFS:** Almacena las estadísticas procesadas de forma persistente. Cada micro-batch se guarda en formato Parquet, permitiendo análisis históricos, reconstrucción de métricas y escalabilidad del sistema.
- **Consola Interactiva:** Consume las estadísticas pre-calculadas desde Kafka y presenta un dashboard interactivo que permite monitorear en tiempo real el estado de las familias y sus SNPs. Su función es facilitar la interpretación y toma de decisiones rápida, visualizando los resultados del pipeline de manera clara.

## Enfoque

El enfoque del proyecto es **streaming**, dado que se requiere la generación y análisis continuo de datos genómicos, garantizando baja latencia y escalabilidad en tiempo real.

## Avances

Hasta la fecha, el proyecto ha alcanzado los siguientes avances, reflejando la implementación de un prototipo funcional del pipeline de procesamiento de datos genómicos sintéticos en streaming:

- **Infraestructura de streaming y cluster:** Instalación y configuración de Kafka, Spark Streaming, HDFS, incluyendo contenedores Docker para facilitar la reproducibilidad y pruebas locales. HDFS está disponible y configurado para almacenamiento batch, aunque no se utiliza en el flujo principal de streaming.
- **Tópicos y comunicación:** Creación de los tópicos en Kafka y verificación de la comunicación entre el *producer* y el *consumer*.
- **Generador de familias sintéticas:** Desarrollo del módulo que genera familias completas con SNPs simulando datos genómicos reales y envío de los mismos a Kafka en tiempo real.
- **Procesamiento en tiempo real:** Implementación de procesos en Spark Streaming para calcular estadísticas por familia y miembro, sin necesidad de procesamiento batch.
- **Visualización inicial:** Desarrollo de una consola interactiva que consume las estadísticas pre-calculadas desde Kafka y presenta un dashboard en tiempo real.

- **Métricas y monitoreo:** Registro de estadísticas de generación y envío de SNPs, incluyendo número de familias procesadas, SNPs enviados y latencia aproximada.
- **Pruebas de escalabilidad:** Ejecución de pruebas con múltiples hilos de generación para evaluar el comportamiento del pipeline bajo cargas incrementales.
- **Manejo de errores y logs:** Implementación de control de errores y logging en los hilos de streaming para garantizar la estabilidad del prototipo.

Estos avances constituyen un prototipo funcional que valida el enfoque de streaming y permite continuar con la expansión y optimización del pipeline.