1 Integration

1.1 Integrationsprozess

1.1.1 Ablauf der Integration

Die Software wird standardmg zwei Quellen integriert haben: die dbSNP und das 1000GenomeProject. Diese werden, ber ein Skript gesteuert, heruntergeladen. Wenn dieser Part abgeschlossen ist, wird ein lokaler Parser (spr mehr zu den Parsern und ihrer Arbeitsweise) alle relevanten Daten aus den heruntergeladenen Dateien extrahieren und sie in einem, fr den globalen Parser akzeptablen Format bereitstellen. Der globale Parser wird diese Dateien dann in Datense staffeln und diese dann in das Data Ware House einfgen um sie dann so der Middleware fr die Abfragen bereitzustellen.
Der lokale Parser wird bentigt, da es kein allgemeingltiges Standardformat gibt, in dem die Dateien abgespeichert werden. Die Formate sind auch keine, von dem DWH anerkannten, Dateiformate, die integriert werden knnen. Hinzu kommt, dass Sehr viele weitere Daten, die nicht notwendig sind, in den Dateien vorhanden sind und somit nur die bentigten Daten ausgelesen werden mssen.
Wenn der User weitere Quellen integrieren mchte, bentigt er zwei Dinge dafr: Ein Downloadskript, welches von der gewnschten Quelle die Dateien herunterl, und ein lokaler Parser, der die heruntergeladenen Dateien danach fr den globalen Parser bereitstellt.

1.1.2 Quellenauswahl

Die Quellen, die von uns integriert sein werden, werden die dbSNP und das 1000GenomeProject sein, da diese alle bentigten Daten frei zuglich bereitstellen, ohne jegliche Gegenleistung zu verlangen. HGMD hingegen knnen wir nicht integrieren, da fr die Benutzung ihrer Daten eine Lizenz erworben werden muss, die den finanziellen Rahmen des gesamten Projektes sprengt. TCGA konnten wir bei unserer anflichen Quellensichtung als "nicht nutzbar"fr das Projekt einstufen, da es weder eine Angabe auf ein Referenzgenom gibt, auf das sich die Daten beziehen, noch gibt es Metadaten fr die Mutationen. Sollte sich noch eine Mglichkeit ergeben, die Quelle doch integrieren zu knnen, wird das geschehen, jedoch werden wir uns vorerst auf die frei zuglichen Quellen konzentrieren, um eine Basis an Daten bereitstellen zu knnen, weitere Quellen werden im Nachhinein integrierbar sein, weshalb diese Option jederzeit offen steht.

1.1.3 Attributauswahl und -mapping

Unsere verwendeten Datenbanken stellen uns die Mutationsdaten in .vcf-Dateien bereit. Die Metadaten sind in seperaten .txt-Dateien abgespeichert. Fr die Metadaten werden uns die Daten Gender und Population bereitgestellt. Fr die Mutation sind die relevanten Daten das Chromosom, in dem die Mutation auftaucht, die Position der Mutation im jeweiligen Chromosom und die vollstige Mutationssequenz. Mit diesen Daten werden wir auch im Weiteren arbeiten. Die Referenzgenome werden in einer separaten Datei

abgespeichert, da diese sich nie verern, und somit ein schnellerer Zugriff auf die Daten gewleistet wird, und auch ein schnellerer Aufbau der Datenbank selber.

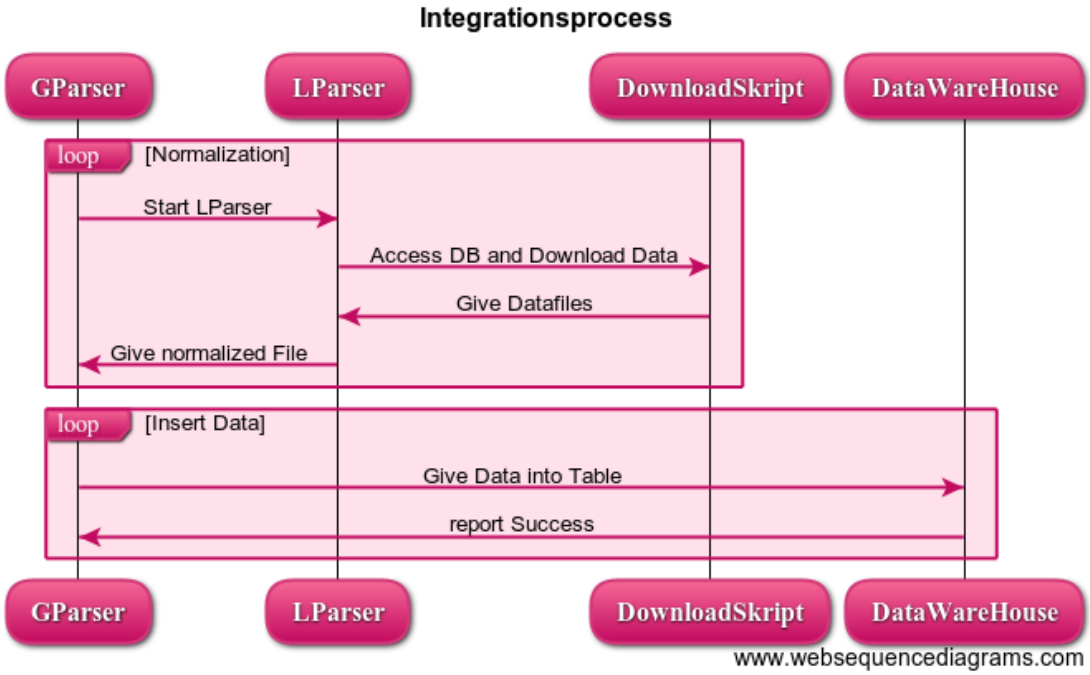
1.1.4 Mengengerst

Der derzeitige Stand des bentigten Speichers belt sich auf einige hundert (aber weniger als 500) Gigabyte. Diese Angabe gilt nur fr dbSNP und 1000GenomeProject, weitere Quellen werden dementsprechend mehr Speicher bentigen. Weitere Mengenangaben knnen wir derzeit noch nicht genau machen, diese werden im weiteren Verlauf konkreter und knnen dann gemacht werden.

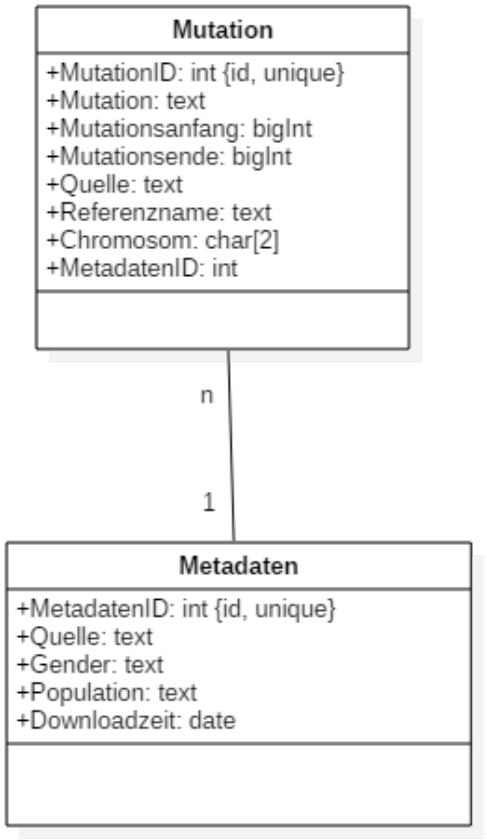
1.1.5 Inputfile-Format

Referenzgenomname:Name des Referenzgenoms Bsp: GRCh38
Quelle:hier die Quelle angeben
$$
SampleID:hier Samplename
Genkoordinaten:Angabe der Koordinaten
Mutationssequenz:Sequenz
$$
SampleID:hier SampleID aus der Datenbank
Gender:m oder f
Population:drei Buchstaben bsp: GBR
EOF

1.1.6 Sequenzdiagramm



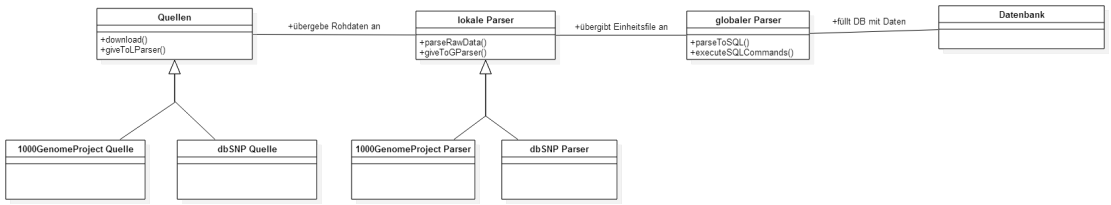
1.2 Datenbankentwurf



1.3 Entwurf des Parsers

Der lokale Parser wird auf die jeweilige Quelle zugeschnitten sein. Er wird die vorher heruntergeladenen Dateien entpacken, entschlsseln und danach die relevanten Daten aus den Dateien herauslesen und in einem einheitlichen Format fr den globalen Parser abspeichern.
Der globale Parser wird die Einheitsdateien der lokalen Parser nehmen, die beinhaltenden Daten in einzelne Datense aufteilen und diese dann in der Datenbank abspeichern und sie somit der Middleware bereitstellen.

1.4 Klassendigramm



1.5 Schnittstellenspezifikation

1.5.1 Schnittstelle: Integration - Middleware

Die Schnittstelle zwischen der Integration und der Middleware ist die, im Modell sichtbare, Datenbank. Sie ist der Ort, an dem die Integration die Daten bereitstellt und von wo die Middleware sich die Daten fr die Anfragen abholt.

1.5.2 Schnittstelle: Integration - Benutzer

Die Schnittstelle zwischen der Integration und dem Benutzer ist das Hinzufgen neuer Quellen. Der Nutzer wird angehalten sein, zu wissen, wie seine neue Quelle aufgebaut ist, da er selber ein Downloadskript o.afr schreiben muss, sowie einen lokalen Parser. Diese werden an den entsprechenden Stellen im Programmcode eingefgt. Die lokalen Parser werden durch ein Interface vereinheitlicht.

1.6 Tests

1.6.1 Unit-Tests

Konkrete Tests konnten wir bisher nicht durchfhren, jedoch gibt es einige Dinge zu testen: Es muss getestet werden, ob der lokale Parser arbeitet wie gewnscht, also mindestens 2 Testle fr ihn: Bei einem, fr ihn korrekten Inputfile, muss er ein entsprechend richtiges Outputfile fr den globalen Parser erstellen. Sollte er ein Inputfile parsen, was nicht fr ihn gedacht ist, soll er das Inputfile verwerfen oder eine Fehlermeldung ausgeben, aber auf alle Fe das Outputfile nicht mit diesem Input erweitern. Natrlich kann das Inputfile auf verschiedene Weisen korrupt sein, was dort mehrere Testfe notwendig macht.
Der globale Parser muss auf liche Weisen getestet werden, jedoch kann man bei ihm als Voraussetzung annehmen, dass die lokalen Parser korrekt arbeiten und auch ein korrektes Outputfile erstellt haben. Somit msste nur berprft werden, dass der globale Parser die Daten korrekt ausliest und korrekt in die Datenbank einfgt.

Korrektes Inputfile:

Referenzgenomname:GRCh38
Quelle:1000Genom
$$ SampelID:HG0094

Genkoordinaten:6:19:19
Mutationssequenz: AGTCTAGTA
$$ SampelID:HG0094
Gender:m
Population:GRB
Download:01:01:2001

Fehlerhaftes Inputfile

Referenzgenomname:KeinFehlerMglich
Quelle:KeinFehlerMglich
$
SapelID:KeinFehlerMglich
Genkoordinaten:67:21:15
Mutationsequenz:ATCERROR
$$
SampelID:KeinFehlerMglich?
Gender:h
Population:XXXX
Download:64:64:2045