

Ejercicio conceptual

El modelo de la aplicación es el siguiente:

Un gen puede estar asociado a una o muchas enfermedades y además cada gen va a poder tener registrado una lista de variantes (mutaciones).

Una variante es un cambio de nucleótidos en el ADN en una posición determinada del genoma. Una variante se identifica por una posición dentro de un cromosoma, el alelo de referencia y el alelo alternativo (el cambio producido, es decir, el alelo de referencia es reemplazado por el alelo alternativo en la posición indicada.)

Un gen tiene un nombre o símbolo que lo identifica, ejemplo, APOE ([OMIM:107741](#)), CFTR([OMIM:602421](#)) etc. Además cada gen tiene una posición dentro del genoma. Está ubicado en un cromosoma y entre una posición de inicio y una de fin. Ej. En el gen APOE se encuentra la posición genómica: 19:45,409,011-45,412,650. Cromosoma 19 entre las coordenadas 45409011 y 45412650

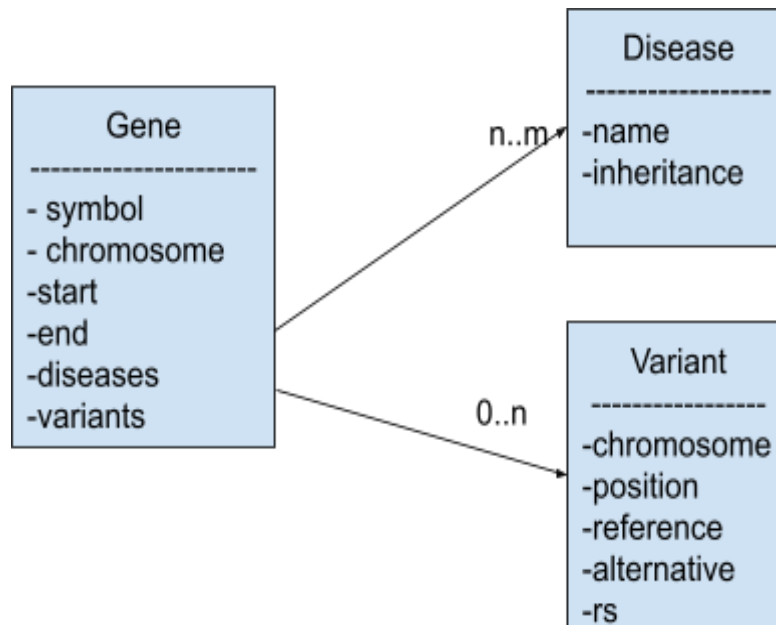
Cada gen, naturalmente, posee cierta cantidad de mutaciones o variantes respecto del genoma referencia. Cada mutaciones está identificada con un código con el siguiente formato, rs<nro>, ejemplo, algunas variantes identificadas en el gen APOE, ([Variants](#)) son [rs7412](#), [rs121918392](#) etc. y se encuentra en una posición dentro del gen donde ocurre. Por ejemplo el [rs3242345](#) del gen APOE está en la posición 19:45409345. Además cada mutaciones tiene un alelo de referencia(ref) y alelo alternativo(alt) que describe el cambio producido.

Una enfermedad, por ejemplo, CORNELIA DE LANGE SYNDROME 1 ([OMIM:122470](#)) puede ser producida por mutaciones en diferentes diferentes genes.

Por último, una enfermedad por lo general está asociada a mutaciones en un gen, por ejemplo, el Alzheimer([OMIM:607822](#)) se asocia entre otras a mutaciones en el gen APOE. Un gen puede estar asociado a más de una enfermedad y cada enfermedad puede ser producida por mutaciones en distintos genes, es decir, estar asociada a más de un gen.

La aplicación deberá realizar las siguientes operaciones.

1. Login a la aplicación
2. ABM (Alta, Baja y Modificación) de las entidades del modelo (y sus relaciones)
3. Visualización de estas entidades, lista de genes, lista de enfermedades.
4. Y resolver las siguientes consultas/búsquedas:
 - a. Dada una enfermedad que me devuelva a qué genes está relacionada.
 - b. Dado un gen listar a qué enfermedades está asociado.
 - c. Listar las variantes asociadas a un gen
 - d. Dada una variante (rs) devolver a qué gen se corresponde.



- La aplicacion deberá realizarse en Django: <https://docs.djangoproject.com/en/3.1/>
- El frontend puede ser sencillo, se pueden utilizar los templates de django o ReactJs, no es necesario que los templates (html) tengan diseño y ni estilo. Pueden ser simples. Se trata de evaluar el diseño del modelo y la funcionalidad
- No es necesario usar base de datos externas, se puede usar el SQLite embebido de Django.

A modo de ejemplo, se pueden generar un set de datos a partir de OMIM, un set de datos válidos podría ser:

CHR	"START"	"END"	SYMBOL	"Disease"
"16"	2138711	2185899	PKD1	"POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE, INFANTILE SEVERE, WITH TUBEROUS SCLEROSIS"
"16"	2138711	2185899	PKD1	"POLYCYSTIC KIDNEYS"
"16"	3292028	3306627	MEFV	"FAMILIAL MEDITERRANEAN FEVER"
"16"	3292028	3306627	MEFV	"#134610 FAMILIAL MEDITERRANEAN FEVER, AUTOSOMAL DOMINANT;;FMF, AUTOSOMAL DOMINANT"
"16"	3292028	3306627	MEFV	"FAMILIAL MEDITERRANEAN FEVER"
"16"	3292028	3306627	MEFV	"BEHCET SYNDROME"
"17"	29421945	29709134	NF1	"WATSON SYNDROME"
"17"	29421945	29709134	NF1	"#162200 NEUROFIBROMATOSIS, TYPE I; NF1;;NEUROFIBROMATOSIS, PERIPHERAL TYPE;;VON RECKLINGHAUSEN DISEASE"

"17"	29421945	29709134	NF1	"#613675 CHROMOSOME 17Q11.2 DELETION SYNDROME, 1.4-MB;;NEUROFIBROMATOSIS 1 MICRODELETION SYNDROME;;NF1 MICRODELETION SYNDROMENF1 MICRODUPLICATION SYNDROME, INCLUDED"
"17"	29421945	29709134	NF1	"#601321 NEUROFIBROMATOSIS-NOONAN SYNDROME; NFNS;;NOONAN-NEUROFIBROMATOSIS SYNDROME;;NEUROFIBROMATOSIS WITH NOONAN PHENOTYPE"
"17"	29421945	29709134	NF1	"#607785 JUVENILE MYELOMONOCYTIC LEUKEMIA; JMML;;LEUKEMIA, JUVENILE MYELOMONOCYTICLEUKEMIA, CHRONIC MYELOMONOCYTIC, INCLUDED; CMML, INCLUDED"
"17"	29421945	29709134	NF1	"#162210 NEUROFIBROMATOSIS, FAMILIAL SPINAL;;FSNF"
"19"	45409011	45412650	APOE	"ALZHEIMER DISEASE 2"
"19"	45409011	45412650	APOE	"APOLIPOPROTEIN E"
"19"	45409011	45412650	APOE	"SEA-BLUE HISTIOCYTE DISEASE"
"19"	45409011	45412650	APOE	"#611771 LIPOPROTEIN GLOMERULOPATHY; LPG"

Lista de variantes

CHR	START	ID	REFERENCE	ALTERNATIVE	GENESYMBOLS
"16"	2139928	rs1	G	A	PKD1
"16"	2139957	rs2	C	G	PKD1
"16"	2139958	rs3	G	A	PKD1
"16"	2140126	rs4	A	-	PKD1
"16"	2140141	rs5	T	-	PKD1
"16"	2140197	rs6	T	G	PKD1
"16"	2140310	rs7	C	T	PKD1
"16"	2140337	rs8	CTC	-	PKD1
"16"	2140417	rs9	TAAC	TAACTAAC	PKD1

"16"	2140419	rs10	AC	-	PKD1
"16"	2140469	rs11	A	T	PKD1
"16"	2140491	rs13	CAGGACTCG G	-	PKD1
"16"	3293205	rs14	C	T	MEFV
"16"	3293257	rs15	C	A	MEFV
"16"	3293310	rs16	A	G	MEFV
"16"	3293403	rs17	T	C	MEFV
"16"	3293404	rs18	TCA	-	MEFV
"16"	3293407	rs19	T	C	MEFV
"16"	3293409	rs20	ATT	-	MEFV
"16"	3293423	rs20	G	C	MEFV
"16"	3293427	rs21	C	T	MEFV
"16"	3293529	rs22	C	T	MEFV
"17"	29422328	rs23	A	G	NF1
"17"	29422342	rs24	G	-	NF1
"17"	29422358	rs25	C	T	NF1
"17"	29422382	rs26	G	T	NF1
"17"	29422389	rs27	T	-	NF1
"17"	29483008	rs28	T	-	NF1
"17"	29483019	rs29	C	T	NF1
"17"	29483022	rs30	C	T	NF1
"17"	29483039	rs31	A	-	NF1
"17"	29483065	rs32			NF1
"17"	29483069	rs33			NF1

-