

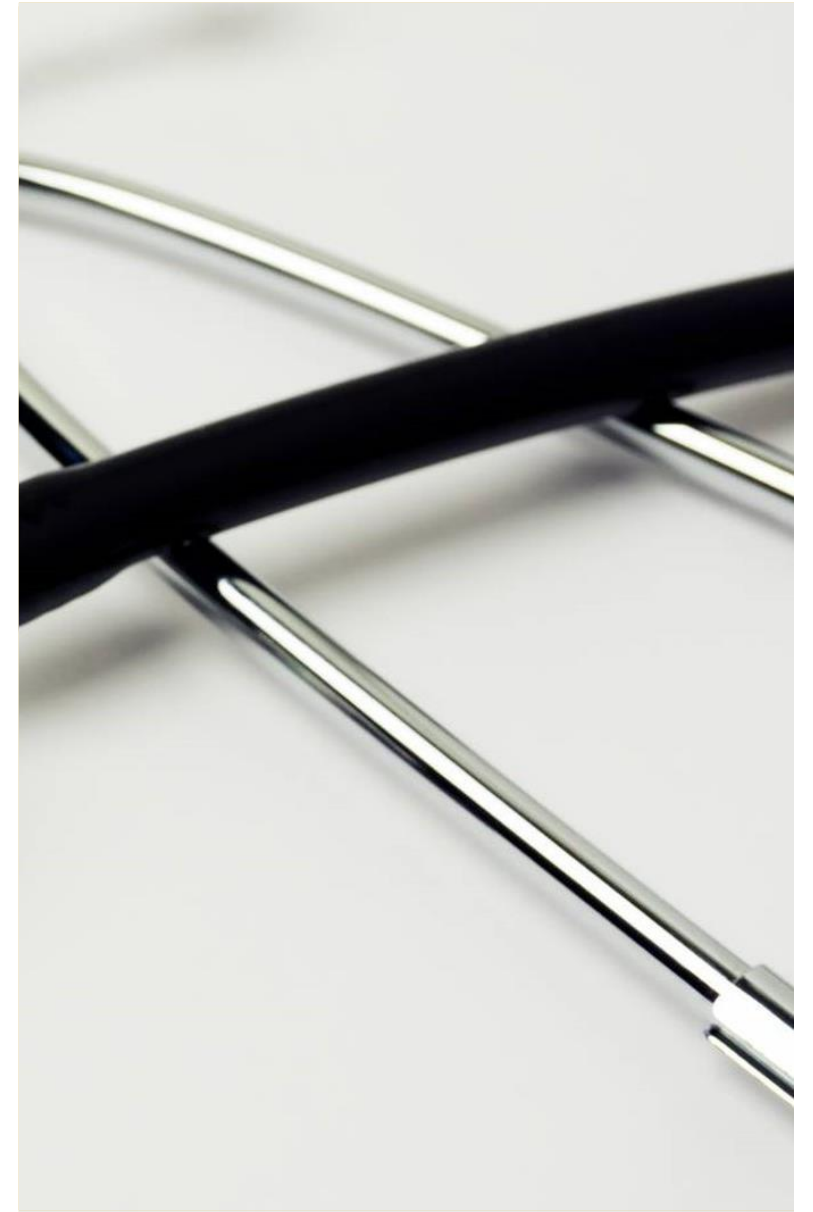
CLASIFICACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS

POR: FABIAN DUQUE



ABSTRACTO

La clasificación y análisis de desórdenes y trastornos es crucial para entender patrones hereditarios, identificar riesgos y proponer intervenciones médicas tempranas.





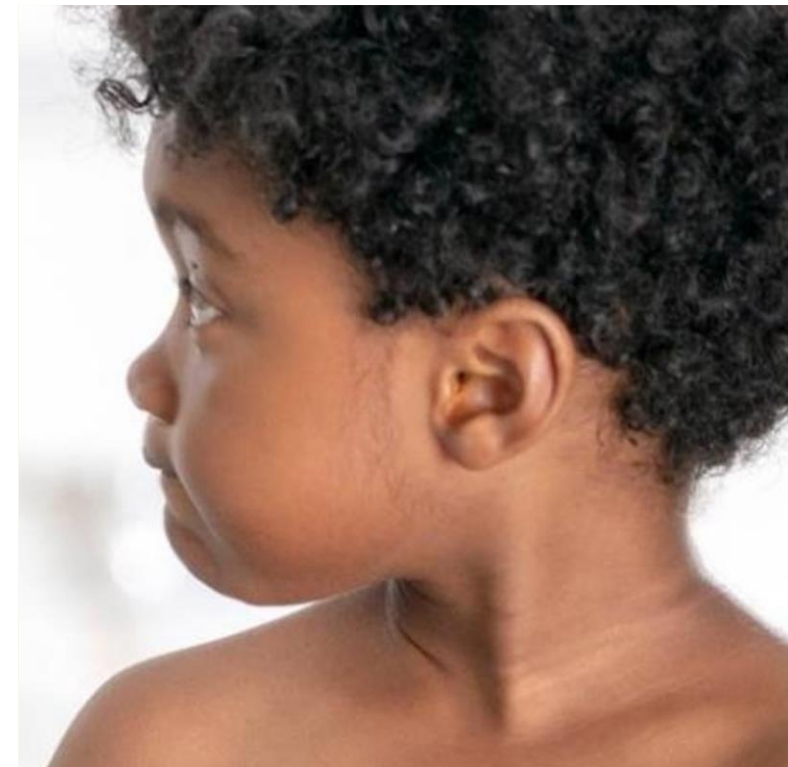
ABSTRACTO

El análisis de estos datos permitirá no solo entender mejor la distribución de estos desórdenes, sino también ayudar a los profesionales médicos y genetistas a identificar patrones hereditarios.

ABSTRACTO

Por supuesto, este análisis será de interés para médicos especialistas en genética, investigadores, instituciones que trabajen en la prevención de enfermedades raras y profesionales involucrados en la creación de políticas de salud pública para enfermedades hereditarias.





METADATA



Los datos analizados corresponden a una base de datos de desórdenes genéticos raros, organizada en una estructura XML creada por ORPHANET y compartida por ORPHADATA.

orphadata

Total de 27114 filas y 28 columnas. Obtenidas a partir de 7 archivos XML.

Columnas principales:

- **Classification Name:** Nombre de la clasificación del desorden (tipo texto).
- **Disorder Name:** Nombre del desorden (tipo texto).
- **Disorder Type:** Clasificación del tipo de desorden (tipo texto).

Los archivos cuentan con una variable de Ej:<ClassificationNodeChildList count="7">, los trastornos están organizados jerárquicamente.

Utilizamos esta variable para calcular nuevas columnas y calculamos hasta la 5ta generación.

Columnas agregadas:

- | | | |
|-------------------------|------------------------------|--------------------------|
| ■ Has Parent (Boolean). | ■ Has GrandParent (Boolean). | ■ Has 3rd Gen. |
| ■ Parent ORPHA Code. | ■ GrandParent ORPHA Code. | ■ 3rd Gen ORPHA Code. |
| ■ Parent Disorder Name. | ■ GrandParent Disorder Name. | ■ 3rd Gen Disorder Name |
| ■ Parent Disorder Type. | ■ GrandParent Disorder Type. | ■ 3rd Gen Disorder Type. |



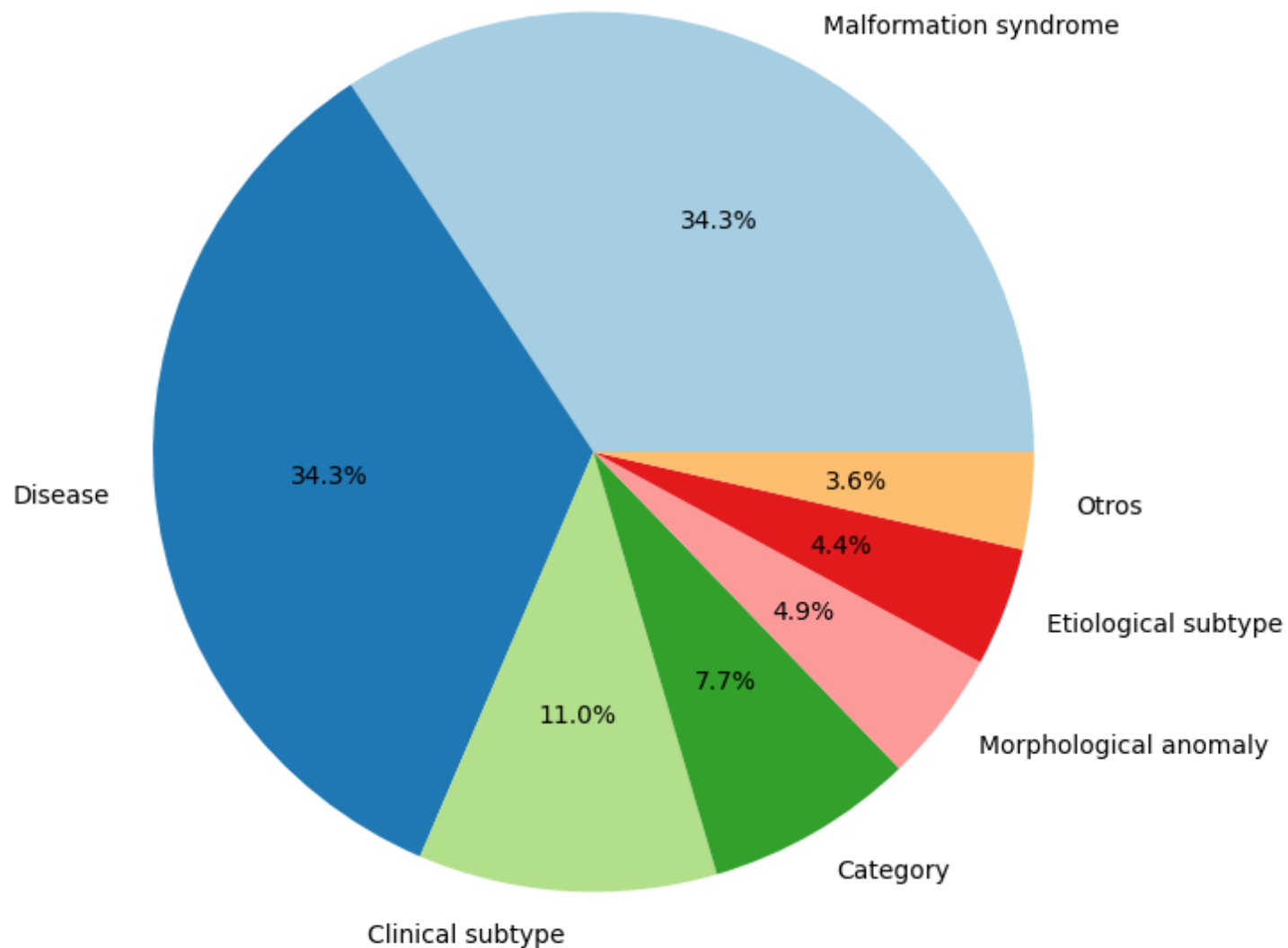
HIPÓTESIS

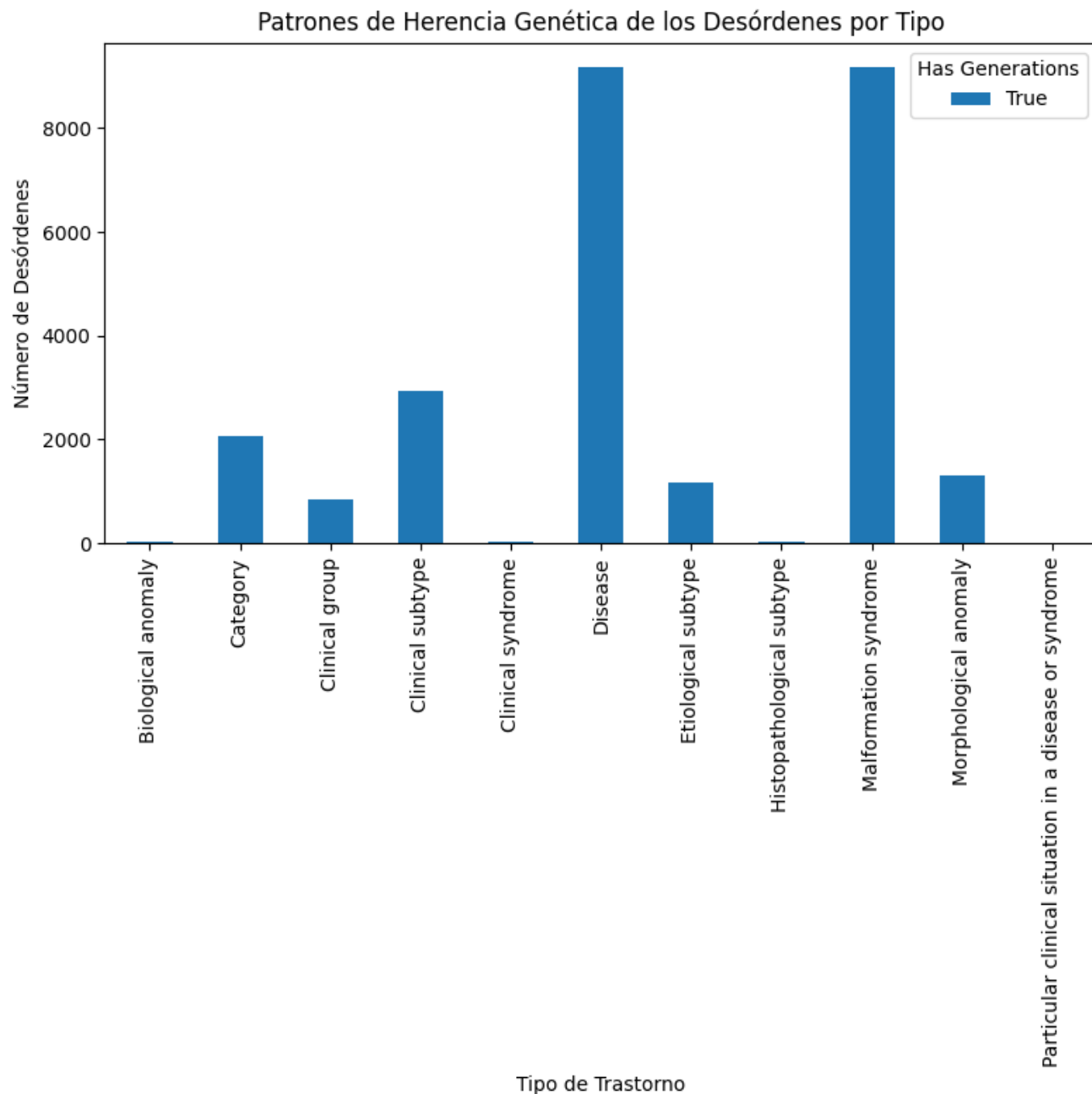
- ¿Qué porcentaje de desórdenes raros tienen relaciones genealógicas conocidas?
- ¿Existen patrones en la herencia genética de los desórdenes según el tipo de trastorno?
- ¿Qué tipos de desórdenes son más propensos a tener antecedentes genealógicos en términos de cantidad de generaciones registradas?
- ¿Qué tipo de desórdenes genéticos muestran mayor heterogeneidad en su clasificación (con múltiples desórdenes hijos)?

¿QUÉ PORCENTAJE DE DESÓRDENES RAROS TIENEN RELACIONES GENEALÓGICAS CONOCIDAS?

El 98.32% de los desórdenes raros tienen relaciones genealógicas conocidas.

Distribución de Tipos de Desórdenes





¿EXISTEN PATRONES EN LA HERENCIA SEGÚN EL TIPO DE TRASTORNO?

De 26778 se encuentran 26338 que tienen herencia de algún tipo.