

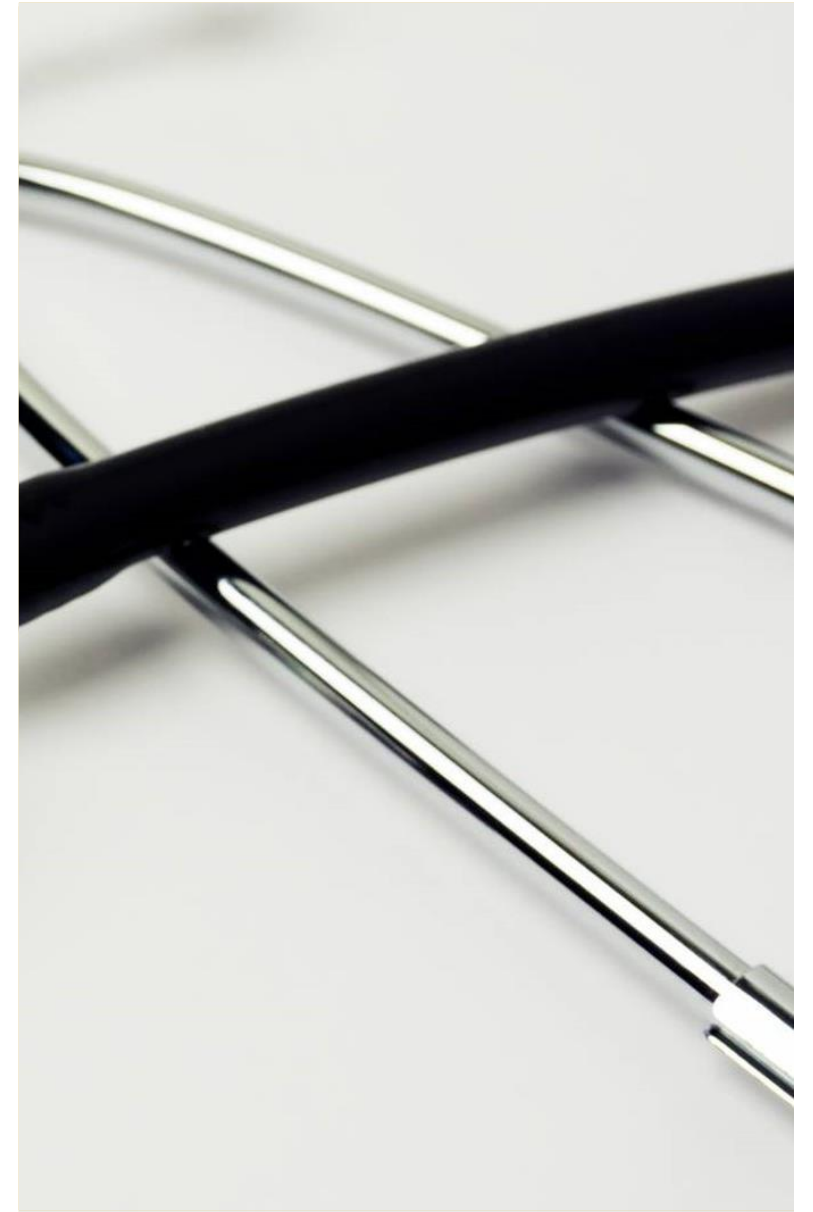
CLASIFICACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS

POR: FABIÁN DUQUE



ABSTRACTO

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





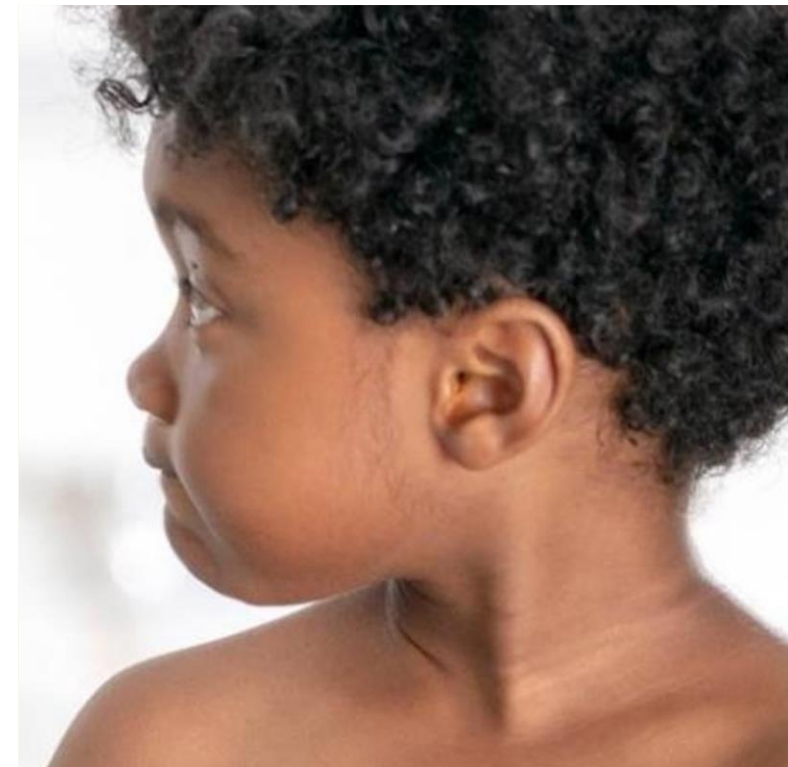
ABSTRACTO

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



HIPÓTESIS

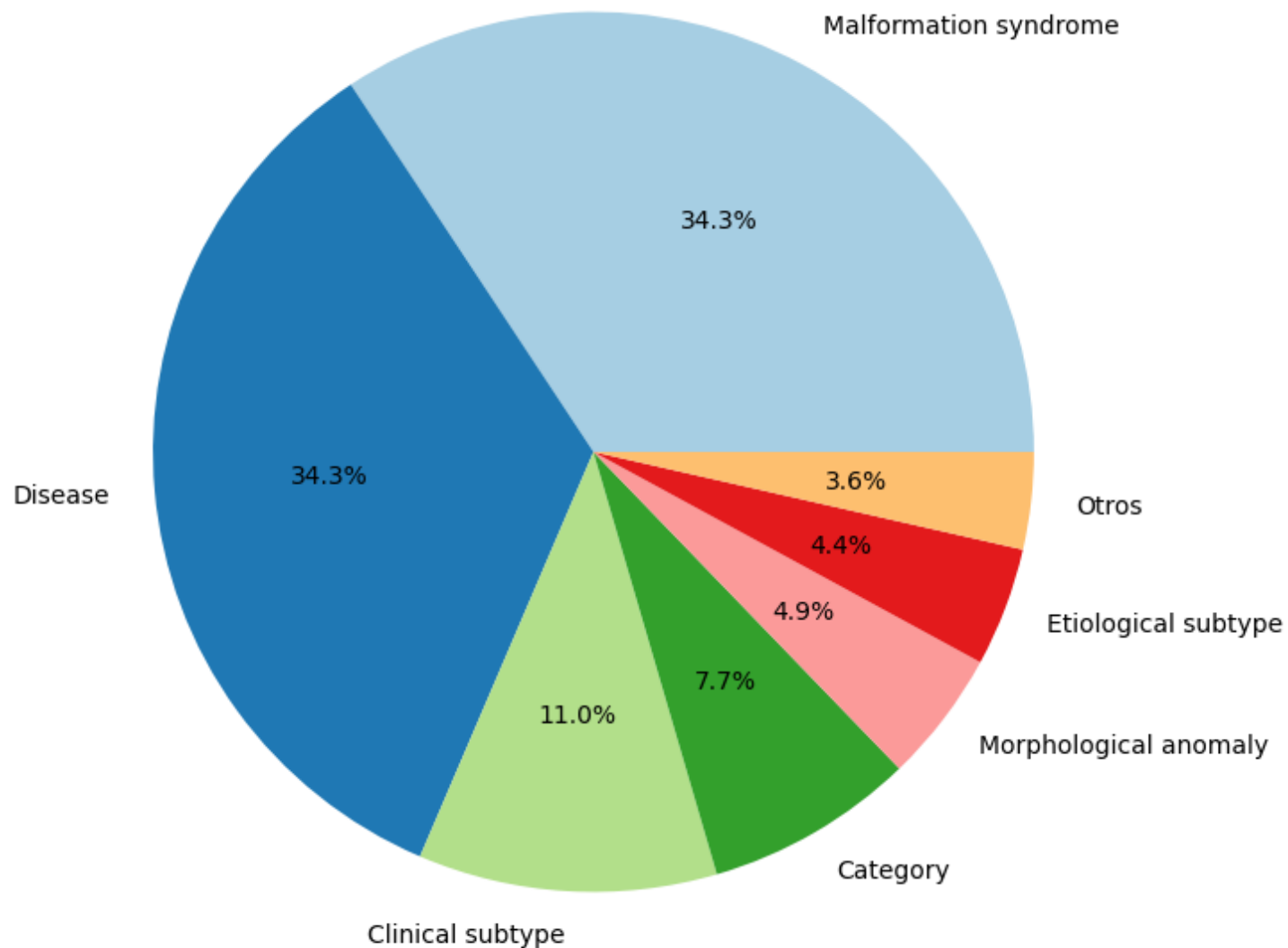
- ¿Qué porcentaje de desórdenes raros tienen relaciones genealógicas conocidas?
- ¿Existen patrones en la herencia según el tipo de trastorno?
- ¿Qué tipos de desórdenes son más propensos a tener antecedentes genealógicos en términos de cantidad de generaciones registradas?
- ¿Qué tipo de desórdenes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

¿QUÉ PORCENTAJE DE DESÓRDENES RAROS TIENEN RELACIONES GENEALÓGICAS CONOCIDAS?

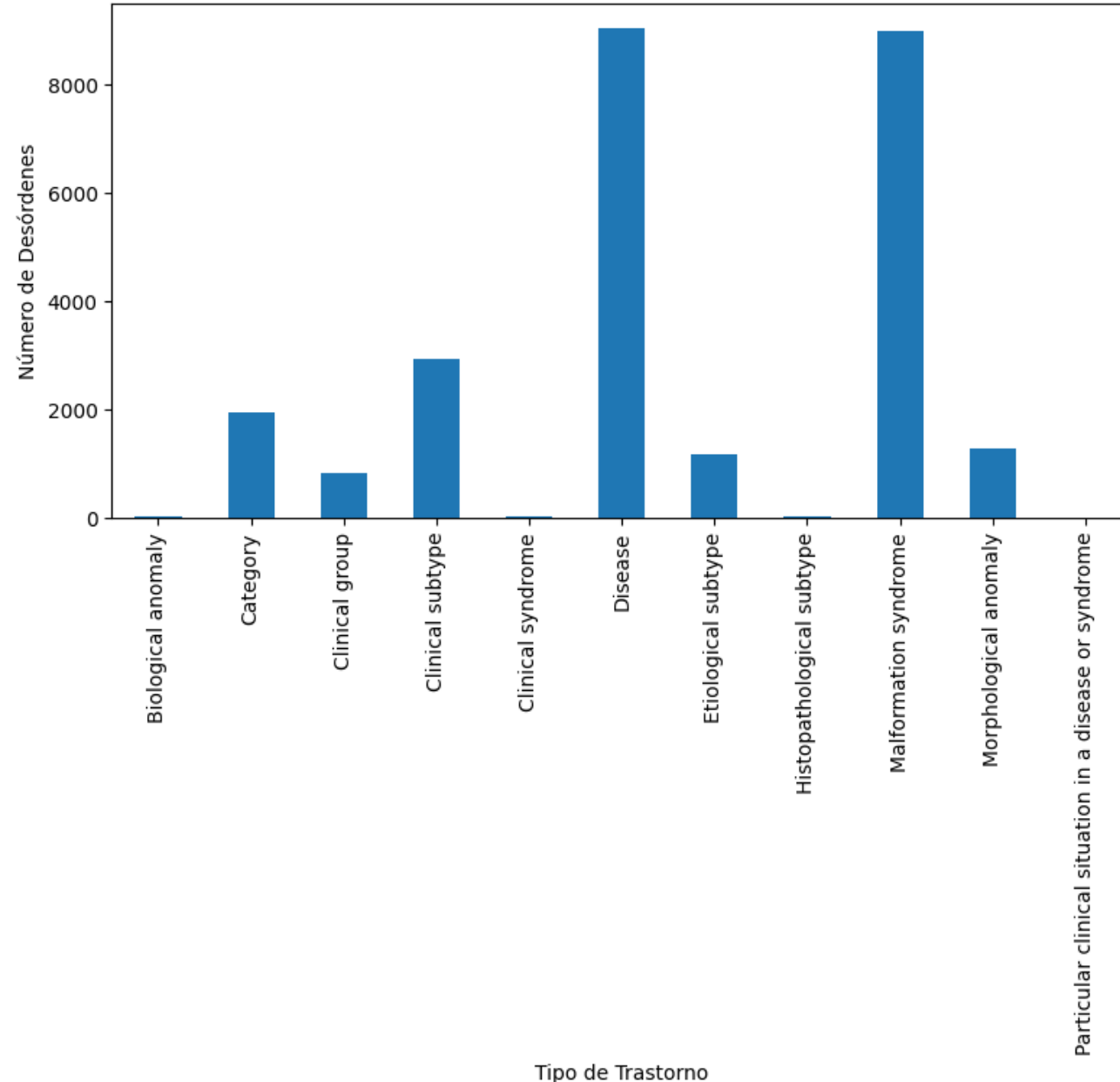
El 98.32% de los desórdenes raros tienen relaciones genealógicas conocidas.

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

Distribución de Tipos de Desórdenes

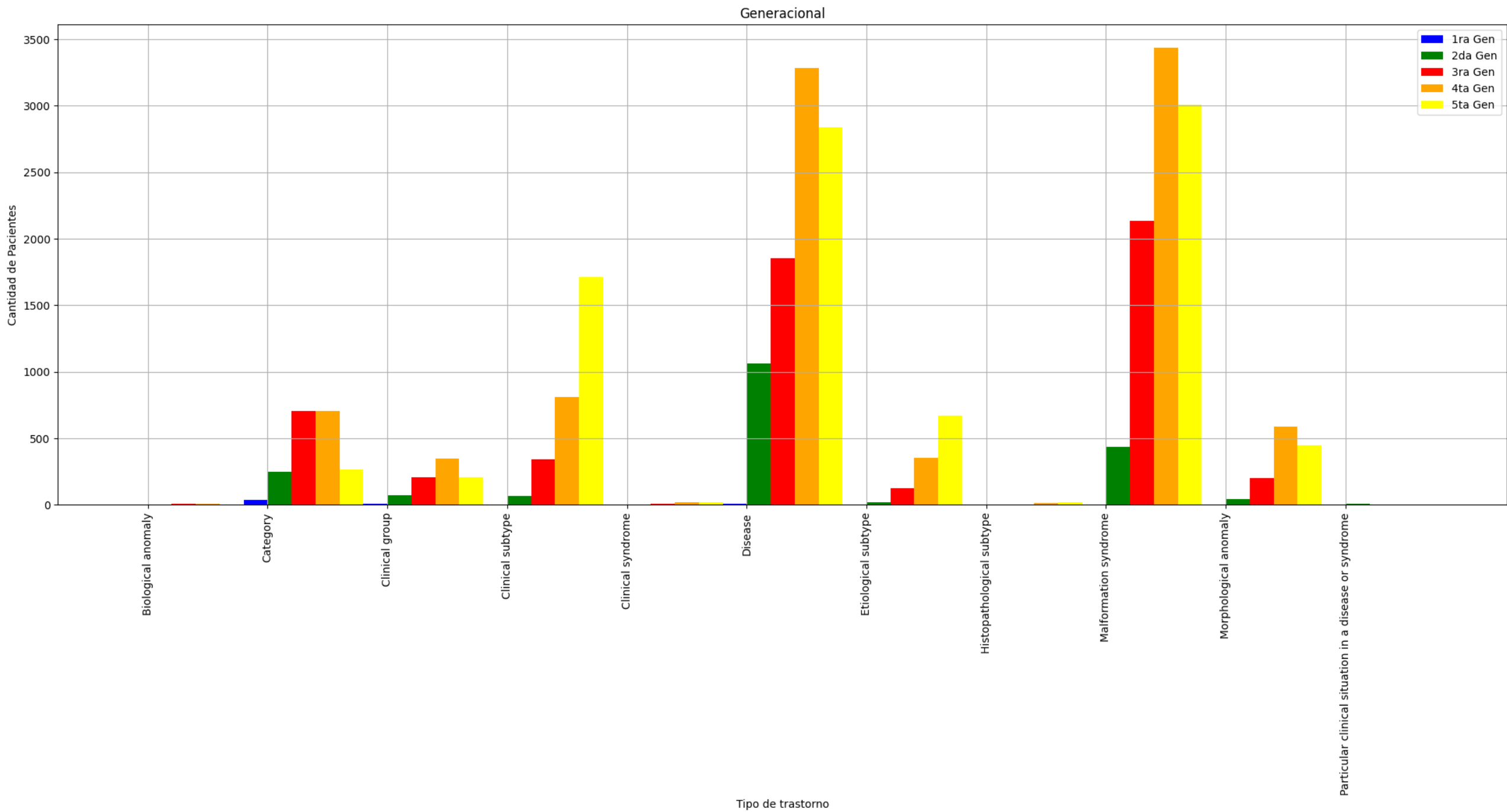


Cantidad de pacientes con anestro por Tipo de desorden



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

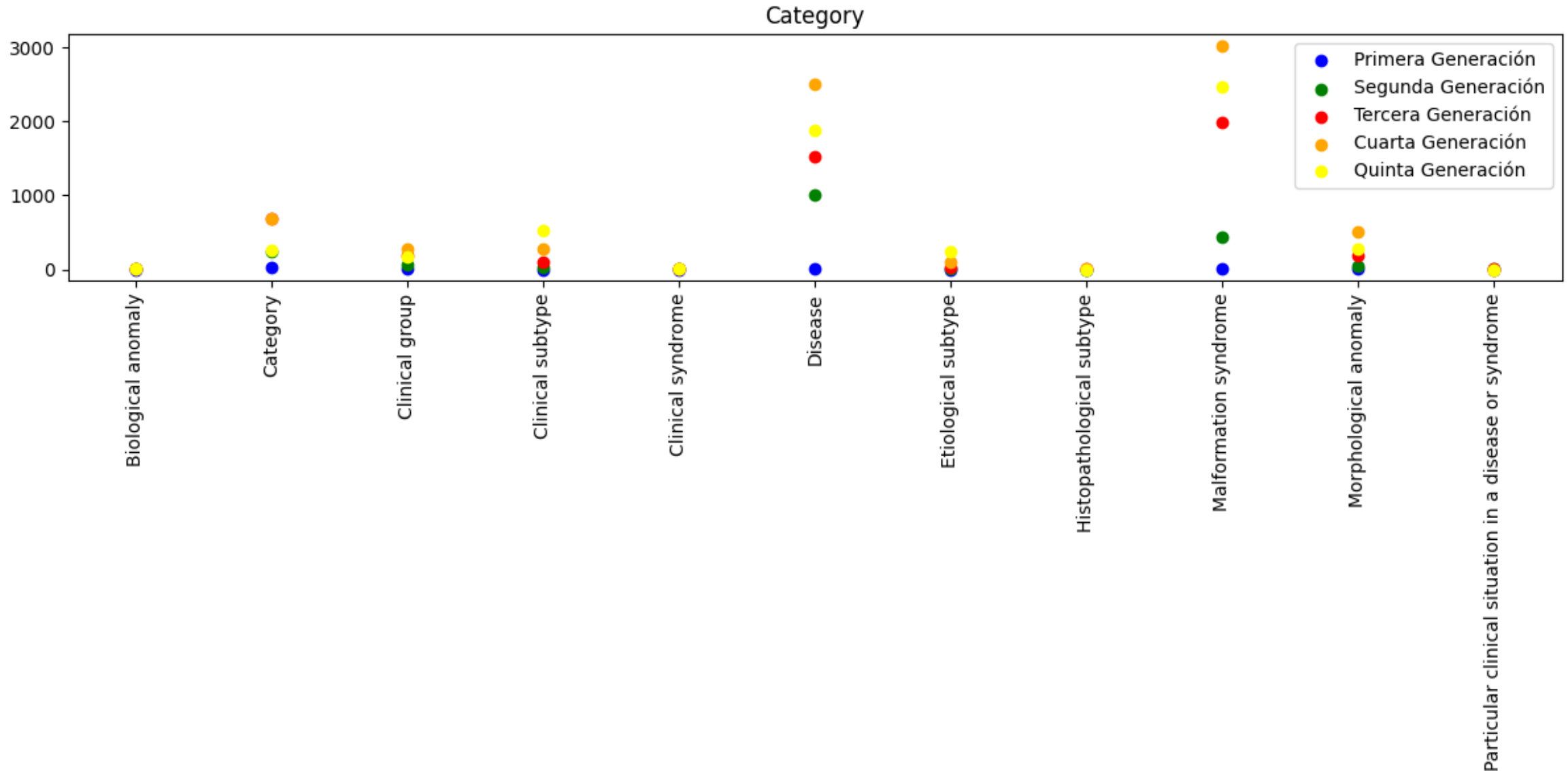
- Se comienza a ver un patrón en el tipo de trastorno: Disease y Malformation Syndrome.
- Se puede confirmar por generación.



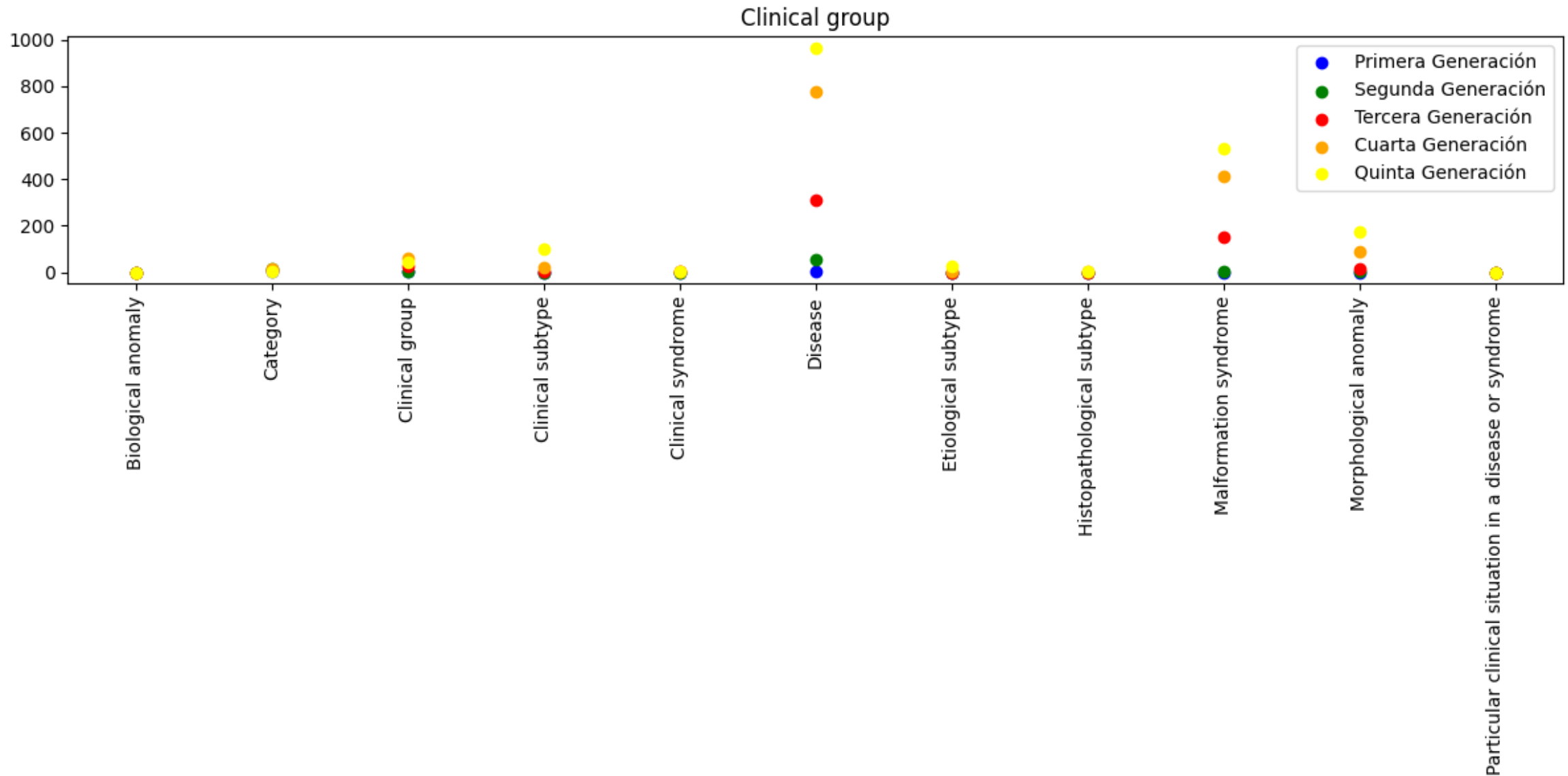
¿QUÉ TIPOS DE DESÓRDENES SON MÁS PROPENSOS A TENER ANTECEDENTES GENEALÓGICOS EN TÉRMINOS DE CANTIDAD DE GENERACIONES REGISTRADAS?

- Tomando en cuenta que la Ira generación no cuenta con padres y que la 5ta generación no cuenta con hijos, se deduce que hay más información de enfermedades entre la generación más joven y sus padres.
- Como se había predicho, el tipo de trastorno Disease y Malformation Syndrome encabezan el patrón de herencia en cada generación.

¿QUÉ TIPO DE DESÓRDENES GENÉTICOS MUESTRAN MAYOR HETEROGENEIDAD EN SU CLASIFICACIÓN (CON MÚLTIPLES DESÓRDENES HIJOS)?

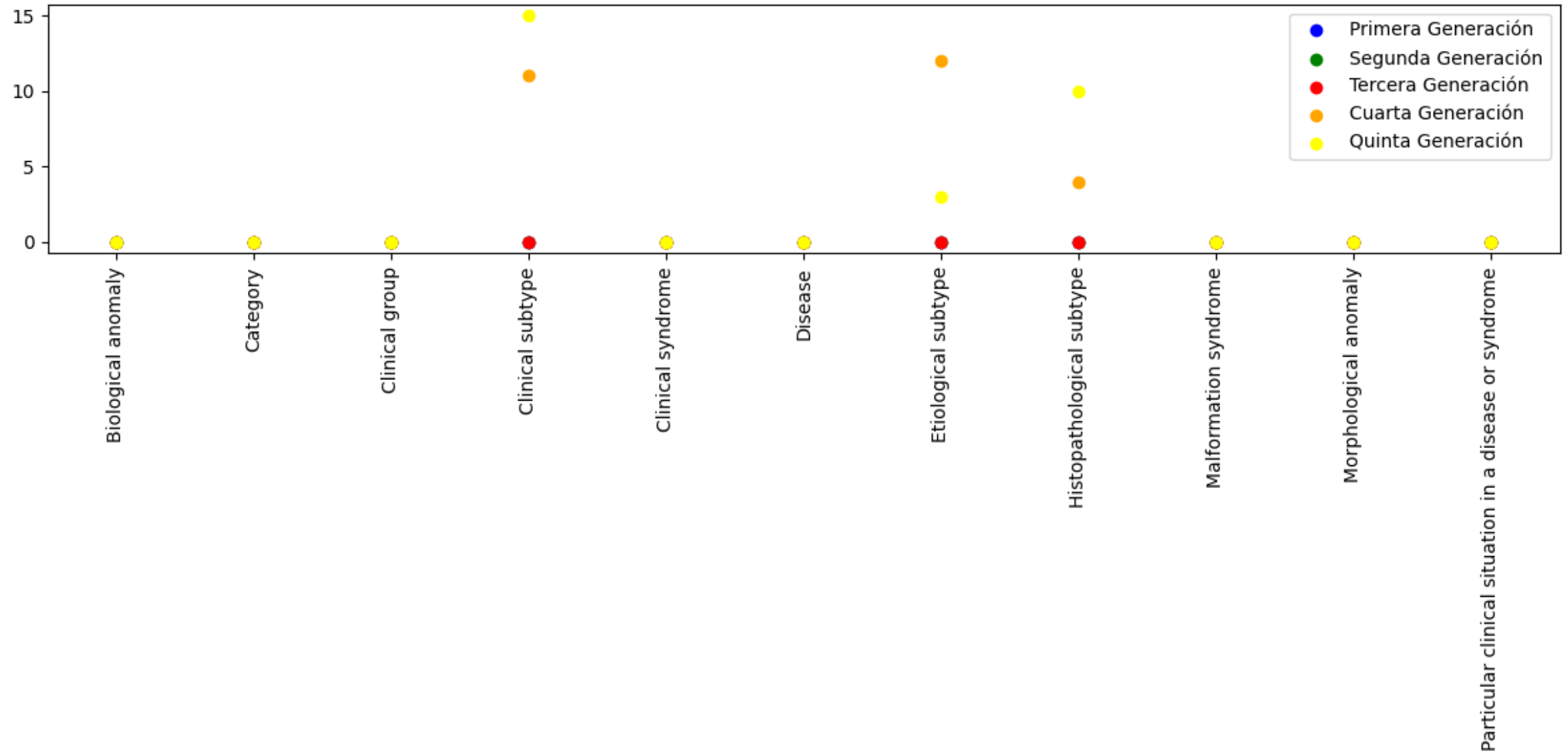


¿QUÉ TIPO DE DESÓRDENES GENÉTICOS MUESTRAN MAYOR HETEROGENEIDAD EN SU CLASIFICACIÓN (CON MÚLTIPLES DESÓRDENES HIJOS)?

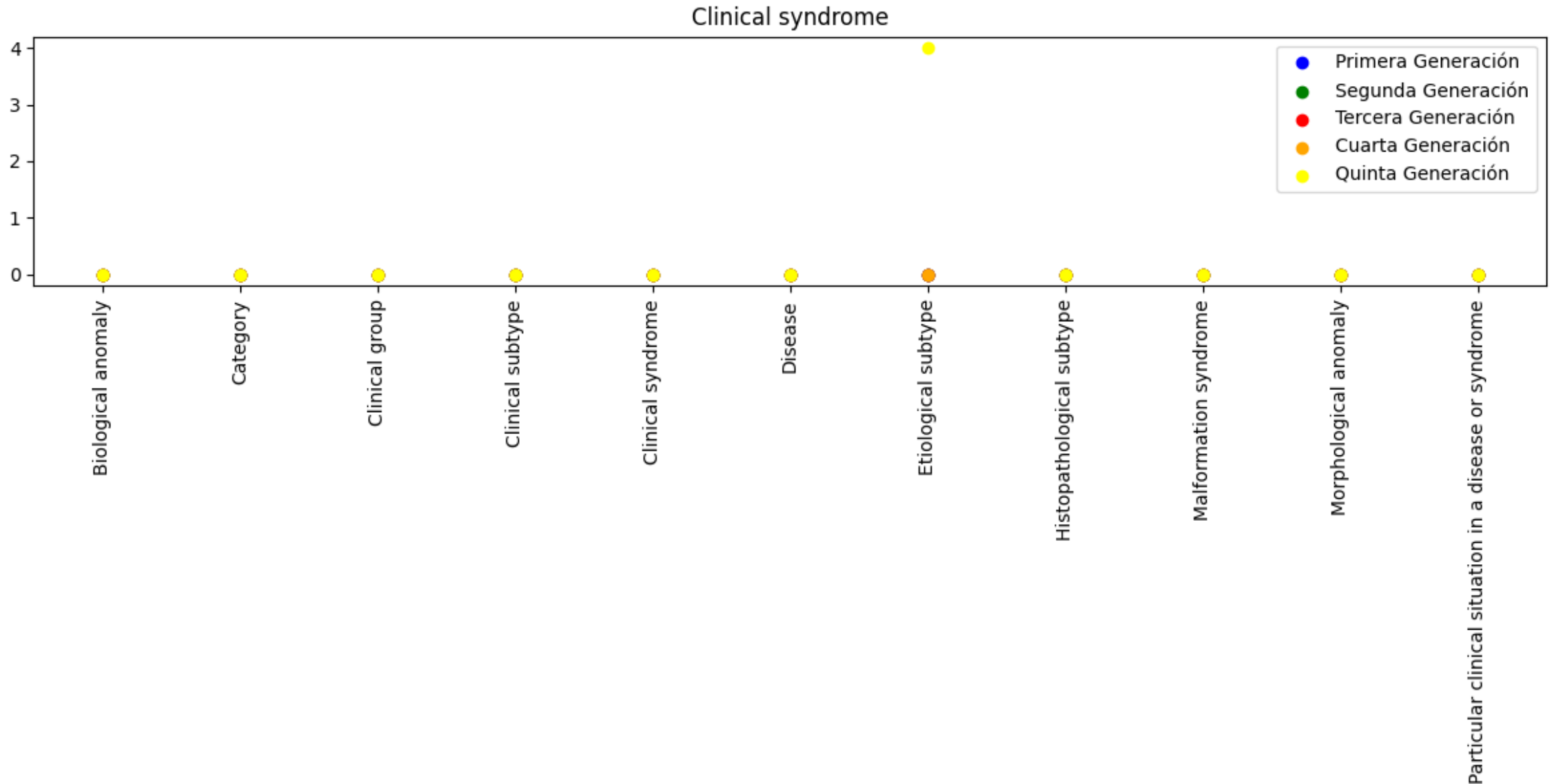


¿QUÉ TIPO DE DESÓRDENES GENÉTICOS MUESTRAN MAYOR HETEROGENEIDAD EN SU CLASIFICACIÓN (CON MÚLTIPLES DESÓRDENES HIJOS)?

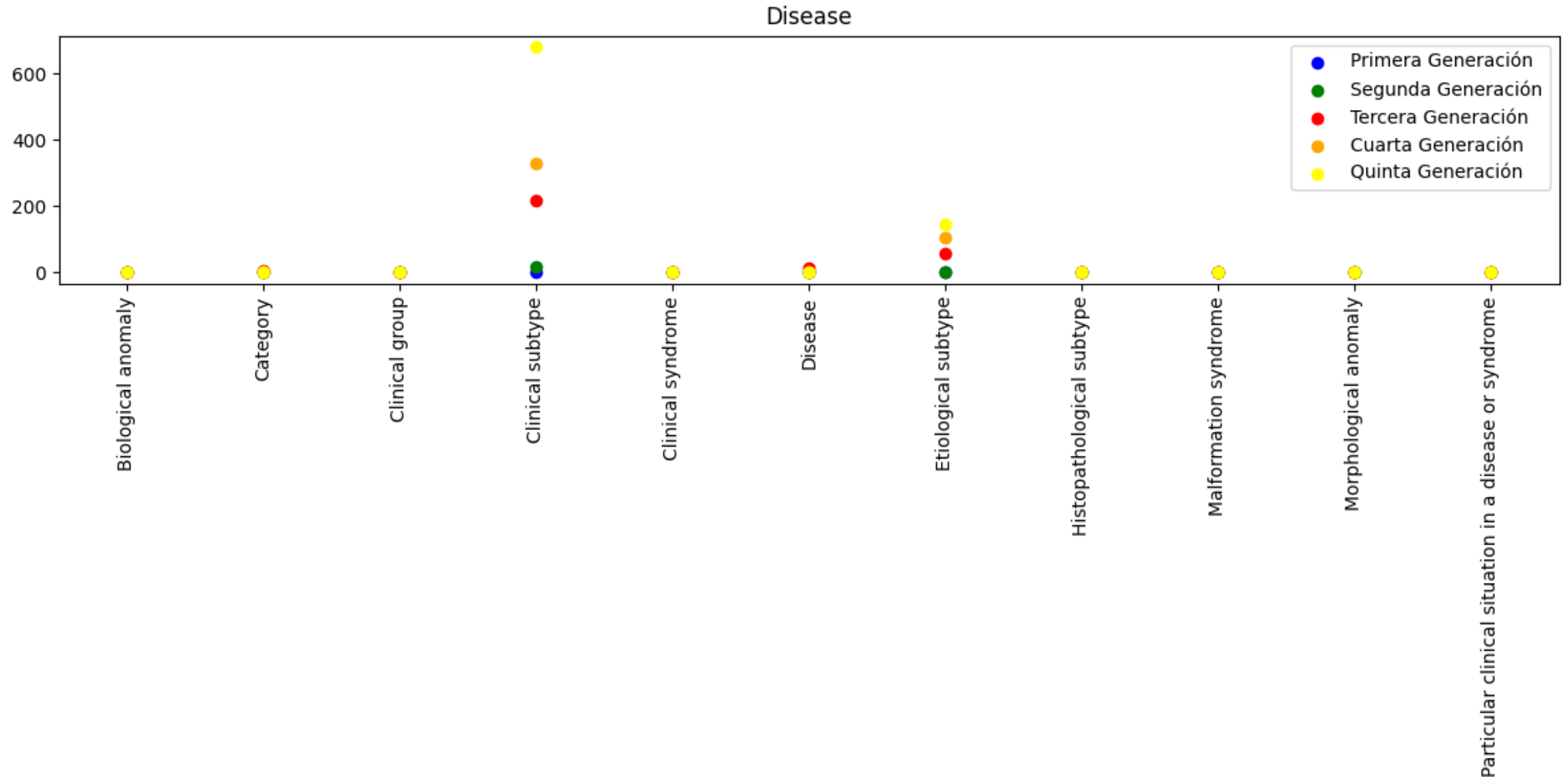
Clinical subtype



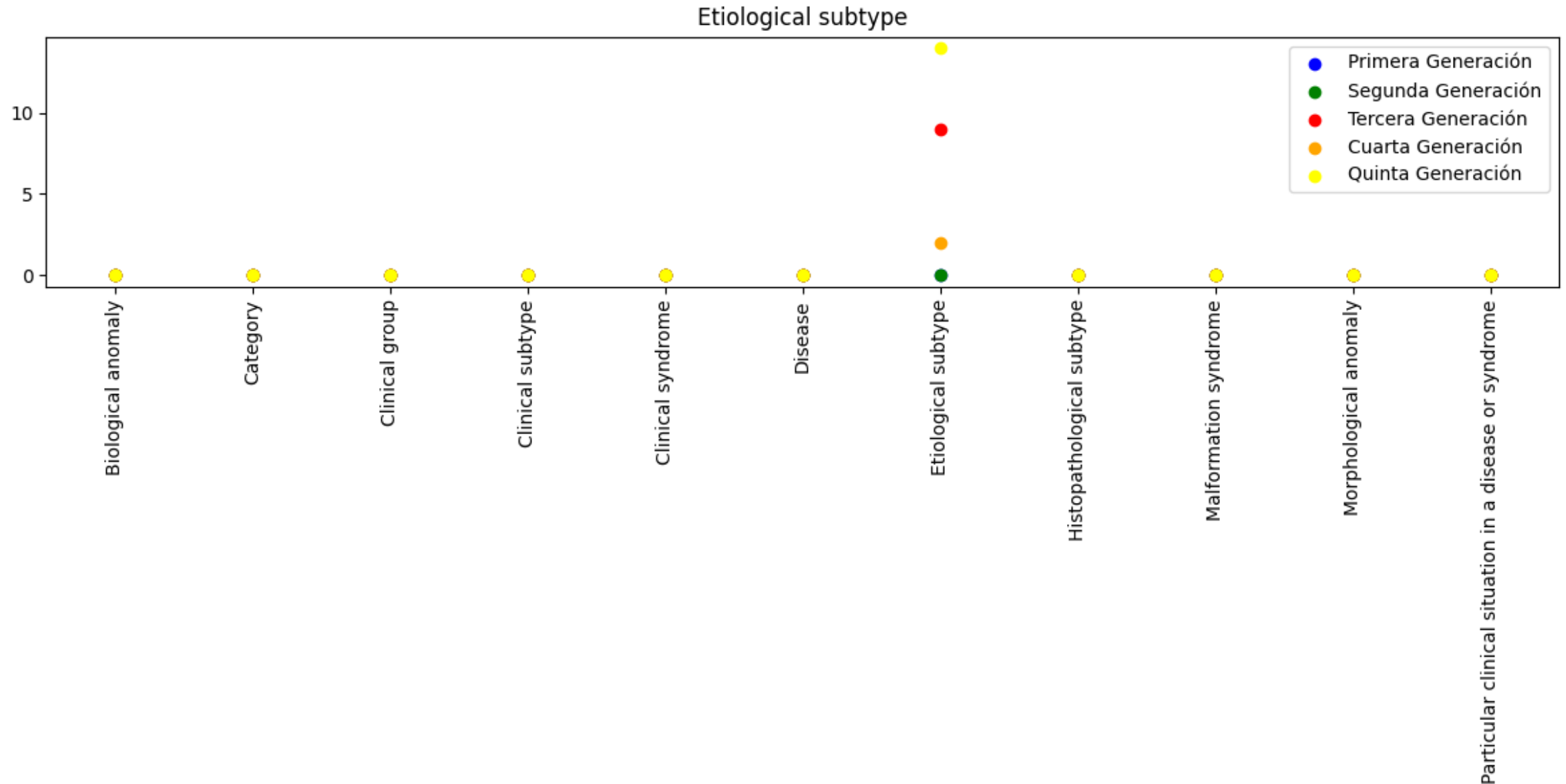
¿QUÉ TIPO DE DESÓRDENES GENÉTICOS MUESTRAN MAYOR HETEROGENEIDAD EN SU CLASIFICACIÓN (CON MÚLTIPLES DESÓRDENES HIJOS)?



¿QUÉ TIPO DE DESÓRDENES GENÉTICOS MUESTRAN MAYOR HETEROGENEIDAD EN SU CLASIFICACIÓN (CON MÚLTIPLES DESÓRDENES HIJOS)?

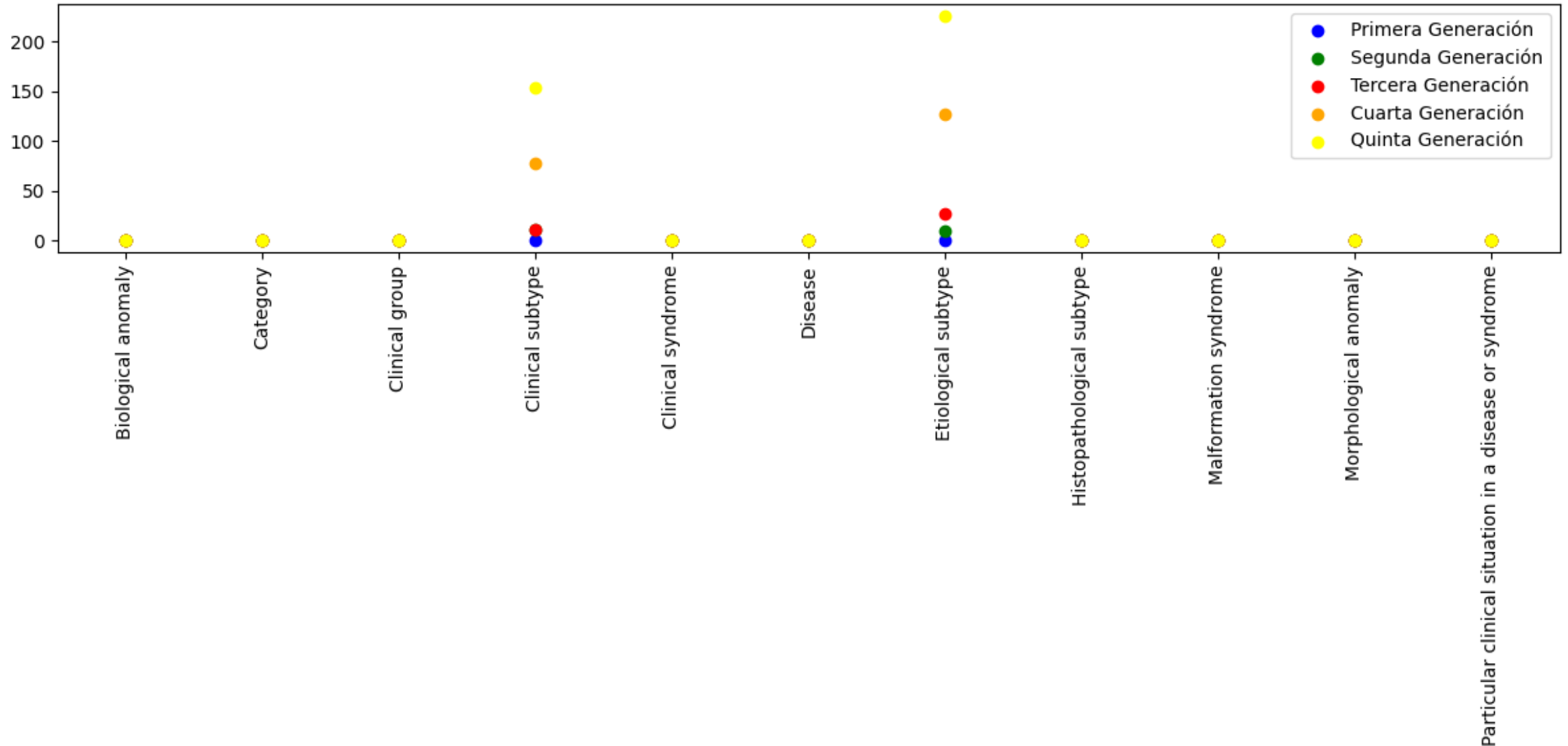


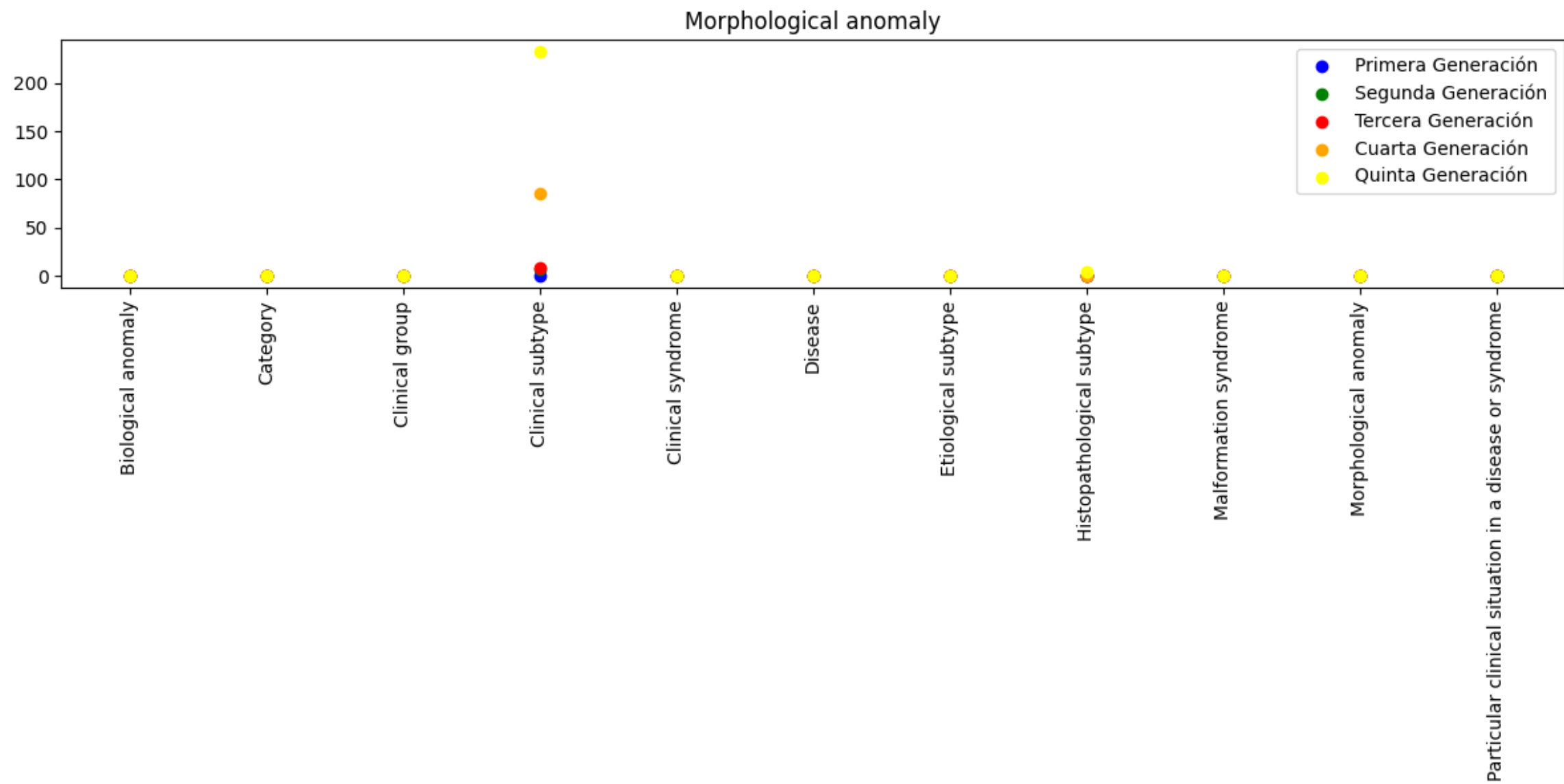
¿QUÉ TIPO DE DESÓRDENES GENÉTICOS MUESTRAN MAYOR HETEROGENEIDAD EN SU CLASIFICACIÓN (CON MÚLTIPLES DESÓRDENES HIJOS)?



¿QUÉ TIPO DE DESÓRDENES GENÉTICOS MUESTRAN MAYOR HETEROGENEIDAD EN SU CLASIFICACIÓN (CON MÚLTIPLES DESÓRDENES HIJOS)?

Malformation syndrome





¿QUÉ TIPO DE DESÓRDENES GENÉTICOS MUESTRAN MAYOR HETEROGENEIDAD EN SU CLASIFICACIÓN (CON MÚLTIPLES DESÓRDENES HIJOS)?

- La mayor cantidad de hijos registrados son del desorden tipo 'Category', se debe a que la mayoría de las personas en la base de datos son de la primera generación y está siempre tuvo más hijos.

Como al contrario, en 'Desiese' y 'Malphormation Syndrome' son la mayoría de pacientes registrados pero estos, tienen bajo número de hijos registrados.

¿QUÉ TIPO DE DESÓRDENES GENÉTICOS MUESTRAN MAYOR HETEROGENEIDAD EN SU CLASIFICACIÓN (CON MÚLTIPLES DESÓRDENES HIJOS)?

- Category tiene la mayor heterogeneidad, por la cantidad de hijos y de diferentes tipos de desorden en su descendencia.
- ‘Clinical Subtype’, ‘Clinical Syndrome’ y ‘Etiological Subtype’ son los tipos de desorden con menos descendencia, menos de 20 por generación.

¿QUÉ TIPO DE DESÓRDENES GENÉTICOS MUESTRAN MAYOR HETEROGENEIDAD EN SU CLASIFICACIÓN (CON MÚLTIPLES DESÓRDENES HIJOS)?

- ‘Clinical Group’, ‘Disease’, ‘Clinical Subtype’, ‘Clinical Disease’ y ‘Malformation Syndrome’, tienen hijos en 2 o 3 tipos diferentes.
- ‘Clinical Syndrome’, ‘Etiological Subtype’ y ‘Morphological Anomaly’ tienen sólo un tipo de desorden en su descendencia.