



UNIVERSIDAD DE MÁLAGA

**Proyecto Final**

**Estándares de Datos Abiertos  
e Integración de Datos**

**Autores**

Achraf Ousti El Moussati  
Sebastián Rozenblum  
Anabel Yu Flores Moral  
Gabriela Milenova Yordanova  
Karen Michell Herrera Sierra

Grado en Ingeniería de la Salud  
E.T.S.I. Ingeniería Informática  
Universidad de Málaga

Curso 2025/2026

# Abstract

HOLA. PRUEBA.

**Keywords:** (e.g. Mobile computing, security, complexity, algorithms, image analysis, machine learning, information retrieval)

# Contents

<b>Abstract</b>	<b>i</b>
<b>Contenidos</b>	<b>ii</b>
<b>1 Introducción</b>	<b>1</b>
1.1 Marco teórico . . . . .	1
1.2 Objetivos del proyecto . . . . .	2
1.3 Relevancia en bioinformática . . . . .	3
1.4 Estructura del documento . . . . .	3
<b>2 Literature Review</b>	<b>5</b>
<b>3 Methodology</b>	<b>6</b>
3.0.1 Colección: <code>patients</code> . . . . .	6
3.0.2 Colección: <code>samples</code> . . . . .	7
3.0.3 Colección: <code>variants</code> . . . . .	7
3.0.4 Sistema de generación automática de reportes (Tarea 2) . . . . .	8
<b>4 Results</b>	<b>16</b>
4.0.1 Sistema de generación automática de reportes (Tarea 2) . . . . .	16

# Chapter 1

## Introducción

### 1.1 Marco teórico

En el campo de la bioinformática, la gestión eficiente y el análisis de grandes volúmenes de datos genómicos y clínicos son fundamentales para avanzar en la comprensión y el tratamiento de enfermedades como el cáncer. Los investigadores y clínicos suelen trabajar con información que proviene de múltiples fuentes: historiales clínicos de pacientes, análisis de muestras biológicas, secuenciación genómica, anotaciones moleculares y bases de datos de conocimiento oncológico. Esta diversidad de datos, junto con su naturaleza altamente interconectada y jerárquica, plantea importantes limitaciones para los sistemas de bases de datos relacionales tradicionales. Este proyecto se centra en el diseño y la implementación de una base de datos NoSQL, utilizando MongoDB, para albergar y organizar los datos del estudio *Acral Melanoma* (*TGEN, Genome Res 2017*). Este conjunto de datos, disponible a través del cBioPortal for Cancer Genomics, ofrece una rica fuente de información genómica y clínica de pacientes con melanoma acral, un subtipo raro y agresivo de melanoma (cáncer de piel).

Dicho repositorio ofrece un conjunto de datos rico y representativo que incluye información clínica detallada de pacientes, características de muestras tumorales, y miles de variantes genómicas identificadas mediante secuenciación del exoma completo. Este tipo de datos biomédicos presenta características únicas que requieren soluciones tecnológicas específicas:

- **Estructura altamente anidada:** la información clínica de un paciente contiene múltiples niveles de detalle (datos demográficos, historial de tratamientos, información de seguimiento), cada uno con su propia estructura interna.
- **Relaciones complejas entre entidades:** un paciente puede tener múltiples muestras, cada muestra puede contener miles de variantes, y cada variante afecta a genes específicos con implicaciones clínicas conocidas.
- **Necesidad de enriquecimiento continuo:** los datos genómicos requieren integración con bases de datos externas (como OncoKB para significancia clínica de mutaciones, o UniProt para información proteica) que evolucionan constantemente.

- **Consultas multidimensionales:** los investigadores necesitan realizar análisis que cruzan información de pacientes, muestras y variantes de forma simultánea.

## 1.2 Objetivos del proyecto

Este proyecto aborda la problemática descrita mediante el diseño e implementación de un sistema integrado de gestión de datos clínicos y genómicos, aplicando tres tecnologías complementarias de estándares de datos abiertos e integración:

1. **Bases de datos NoSQL (MongoDB)** para el almacenamiento flexible y escalable de datos biomédicos jerárquicos.
2. **Tecnologías de transformación semántica (XML/XSLT)** para la generación automática de reportes clínicos visuales.
3. **Web Semántica y ontologías (OWL/SPARQL)** para la representación formal del conocimiento y consultas avanzadas.

El objetivo principal es demostrar cómo estas tecnologías, habitualmente estudiadas de forma aislada, pueden integrarse en un flujo de trabajo completo que va desde la captura de datos crudos hasta la consulta semántica del conocimiento biomédico. Específicamente, el proyecto implementa:

- Un **modelo de datos NoSQL** con tres colecciones principales (`patients`, `samples`, `variants`) más dos colecciones de enriquecimiento externo (`oncokb_genes`, `uniprot`), cada una con estructuras anidadas de hasta tres niveles que capturan la complejidad inherente a los datos clínico-genómicos.
- Un **pipeline ETL automatizado** que limpia, reestructura y enriquece los datos originales del estudio de melanoma acral, integrándolos con información actualizada de APIs públicas de relevancia oncológica.
- Un **sistema de generación de reportes** que consulta la base de datos MongoDB, transforma los resultados a XML y aplica plantillas XSLT para producir dashboards HTML interactivos que faciliten la visualización de relaciones complejas entre pacientes, muestras y variantes.
- Una **ontología OWL formal** diseñada en Protégé que modela todo el dominio del conocimiento clínico-genómico representado en la base de datos, incluyendo clases, propiedades de objeto, propiedades de datos y restricciones.
- **Capacidades de razonamiento automático** mediante reasoners como HermiT, que permiten inferir nuevo conocimiento (por ejemplo, clasificar automáticamente pacientes según su estado clínico o identificar muestras metastásicas).
- **Consultas SPARQL avanzadas** que explotan la semántica de la ontología para realizar búsquedas que serían difíciles o imposibles en bases de datos tradicionales

- **Generación automática de grafos RDF** a partir de los datos almacenados en MongoDB, creando un puente entre el almacenamiento NoSQL y la representación semántica.

## 1.3 Relevancia en bioinformática

La aproximación presentada en este trabajo es particularmente relevante para la bioinformática moderna por varias razones:

**Gestión de heterogeneidad:** Las bases de datos NoSQL permiten almacenar datos biomédicos sin forzarlos a esquemas rígidos predefinidos. Esto es crucial en investigación oncológica, donde nuevos biomarcadores, tratamientos o metodologías de secuenciación pueden requerir modificaciones frecuentes del modelo de datos.

**Trazabilidad y reproducibilidad:** La transformación de datos mediante tecnologías estándar como XML/XSLT garantiza que los reportes clínicos sean generados de forma determinista y auditab, esencial para la validación de resultados de investigación y para cumplir con regulaciones de datos clínicos.

**Interoperabilidad semántica:** El uso de ontologías OWL permite que diferentes sistemas y bases de datos biomédicas puedan compartir e integrar conocimiento de forma inequívoca. Un paciente clasificado como `PacienteFallecido` en nuestra ontología puede ser automáticamente reconocido y procesado por otros sistemas que utilicen estándares ontológicos compatibles.

**Consultas basadas en conocimiento:** SPARQL permite formular preguntas complejas que van más allá de la simple recuperación de datos. Por ejemplo, "encontrar todos los pacientes con variantes oncogénicas en genes asociados a resistencia terapéutica que además presentaron recurrencia de la enfermedad" es una consulta que explota tanto los datos como el conocimiento representado en la ontología.

**Escalabilidad hacia medicina personalizada:** La arquitectura propuesta sienta las bases para sistemas más complejos de apoyo a la decisión clínica, donde la integración de datos genómicos, clínicos y de bases de conocimiento externas es fundamental para identificar estrategias terapéuticas personalizadas.

## 1.4 Estructura del documento

Este documento está organizado de la siguiente manera:

- El Capítulo 1 introduce el contexto general del trabajo, exponiendo la motivación, los objetivos, la estructura del documento y las tecnologías empleadas.
- El Capítulo 2 describe la metodología empleada, detallando el diseño de la base de datos MongoDB, el pipeline ETL y de enriquecimiento, el sistema de generación de reportes mediante XML/XSLT, el modelado ontológico en Protégé, y la implementación de los scripts de generación de grafos RDF y ejecución de consultas SPARQL.

- El Capítulo 3 presenta los resultados obtenidos, incluyendo estadísticas descriptivas de los datos almacenados, ejemplos de reportes HTML generados, la ontología resultante con sus inferencias, y los resultados de las consultas SPARQL sobre el grafo RDF.
- El Capítulo 4 discute las conclusiones del trabajo, reflexiona sobre las limitaciones encontradas, y propone líneas de trabajo futuro para extender este sistema hacia aplicaciones clínicas reales y su integración con otras fuentes de datos biomédicos.
- Finalmente, el Capítulo 5 expone las conclusiones del trabajo, incluyendo los aprendizajes alcanzados, las limitaciones enfrentadas y posibles direcciones a seguir en trabajos futuros dentro de esta línea.

## **Chapter 2**

### **Literature Review**

# Chapter 3

## Methodology

Para estructurar la información de manera coherente y facilitar consultas complejas, se ha optado por un diseño que consta de **tres colecciones interconectadas**: `patients`, `samples` y `variants`. Esta estructura nos permitirá no solo capturar la información de cada paciente de forma individual, sino también trazar las relaciones entre los pacientes, las muestras biológicas obtenidas de ellos y las variantes genómicas identificadas en dichas muestras.

A continuación, se detalla la estructura propuesta para cada una de las colecciones:

### 3.0.1 Colección: `patients`

Esta colección almacena la información demográfica y clínica de cada paciente incluido en el estudio.

- **Nivel 1:** Información básica del paciente.
  - `patient_id`: Identificador único del paciente.
  - `sex`: Sexo del paciente.
  - `race_category`: Categoría racial del paciente.
  - `age_at_diagnosis`: Edad del paciente en el momento del diagnóstico.
- **Nivel 2:** Historial clínico y de tratamiento.
  - `clinical_history`: Objeto con información sobre el historial médico del paciente.
    - \* `initial_diagnosis_date`: Fecha del diagnóstico inicial.
    - \* `primary_tumor_site`: Localización del tumor primario.
  - `treatments`: Array de objetos que detalla los tratamientos recibidos.
    - \* `treatment_type`: Tipo de tratamiento (e.g., "Ipilimumab", "Interferon").
    - \* `start_date`: Fecha de inicio del tratamiento.
    - \* `end_date`: Fecha de finalización del tratamiento.
- **Nivel 3:** Seguimiento y estado de la enfermedad.

- **follow\_up**: Objeto con información de seguimiento.
  - \* **disease\_free\_months**: Meses libre de enfermedad.
  - \* **disease\_free\_status**: Estado de la enfermedad (e.g., "0:DiseaseFree", "1:Recurred/Progressed").

### 3.0.2 Colección: samples

Contendrá información detallada sobre cada muestra biológica extraída de los pacientes.

- **Nivel 1:** Identificación y tipo de muestra.
  - **sample\_id**: Identificador único de la muestra.
  - **patient\_id**: Identificador del paciente al que pertenece la muestra (referencia a la colección **patients**).
  - **sample\_type**: Tipo de muestra (e.g., "Primary", "Metastasis").
- **Nivel 2:** Detalles de la recolección y procesamiento.
  - **collection\_info**: Objeto con detalles de la recolección.
    - \* **collection\_date**: Fecha de recolección de la muestra.
    - \* **collection\_method**: Método de recolección.
  - **processing\_info**: Objeto con información del procesamiento.
    - \* **processing\_date**: Fecha de procesamiento.
    - \* **sequencing\_type**: Tipo de secuenciación realizada (e.g., "Whole Exome Sequencing").
- **Nivel 3:** Datos de análisis molecular.
  - **molecular\_data**: Objeto que alberga datos moleculares.
    - \* **mutation\_count**: Número de mutaciones identificadas.
    - \* **copy\_number\_alterations**: Array de objetos con información sobre alteraciones en el número de copias.

### 3.0.3 Colección: variants

Esta colección albergará la información específica de cada variante genómica identificada en las muestras.

- **Nivel 1:** Identificación de la variante.
  - **variant\_id**: Identificador único de la variante.
  - **sample\_id**: Identificador de la muestra en la que se encontró la variante (referencia a la colección **samples**).

- `gene_symbol`: Símbolo del gen afectado.
- **Nivel 2:** Características de la variante.
  - `variant_details`: Objeto con las características de la variante.
    - \* `chromosome`: Cromosoma donde se localiza la variante.
    - \* `start_position`: Posición de inicio de la variante.
    - \* `end_position`: Posición de finalización de la variante.
    - \* `reference_allele`: Alelo de referencia.
    - \* `alternate_allele`: Alelo alternativo.
- **Nivel 3:** Anotación funcional y predicciones.
  - `functional_annotation`: Objeto con la anotación funcional.
    - \* `variant_classification`: Clasificación de la variante (e.g., "Missense\_Mutation", "Nonsense\_Mutation").
    - \* `protein_change`: Cambio en la proteína resultante.
    - \* `sift_prediction`: Predicción del impacto de la variante por SIFT.
    - \* `polyphen_prediction`: Predicción del impacto de la variante por PolyPhen.

### 3.0.4 Sistema de generación automática de reportes (Tarea 2)

se desarrolló un sistema genérico para la generación automática de vistas HTML a partir de consultas realizadas sobre la base de datos MongoDB. Este sistema permite integrar tecnologías NoSQL con estándares de transformación documental, conectando MongoDB con XML, XSLT y HTML dentro de un mismo flujo de trabajo. El objetivo principal es permitir que cualquier consulta definida por el usuario pueda transformarse automáticamente en una vista visual sin necesidad de modificar el código del sistema.

#### Diseño de las consultas MongoDB

Para la Tarea 2 se diseñaron tres consultas sobre MongoDB empleando el framework de agregación (`aggregate`) con el objetivo de obtener documentos JSON con suficiente riqueza y anidamiento como para: (i) explotar las relaciones definidas entre colecciones en la Tarea 1 y (ii) generar posteriormente vistas HTML significativas mediante transformación a XML y XSLT. Las consultas se definieron en un fichero externo `queries.txt`, de forma que el sistema pudiera ejecutarlas sin necesidad de modificar el código Python, manteniendo así un comportamiento genérico y reutilizable.

Desde un punto de vista de diseño, las tres consultas cubren tres niveles de exploración: una vista centrada en el paciente (pacientes–muestras–variantes), una vista centrada en la variante enriquecida con conocimiento externo (OncoKB) y contexto clínico (paciente y muestra), y una vista “completa” orientada a inspección (variant–sample–patient). En todas ellas se aplican operadores de agregación como `$lookup`, `$unwind`, `$project` y filtros por expresiones (`$expr`) para realizar uniones equivalentes a *joins* relacionales, pero preservando la estructura jerárquica propia de MongoDB.

**Consulta 1: patients\_samples\_variants (vista integrada por paciente)** Esta consulta parte de la colección `patients` y construye un documento agregado que integra la información clínica y de supervivencia del paciente junto con sus muestras y variantes asociadas. El flujo principal es:

- **Limitación de resultados** (`$limit: 20`) para controlar el tamaño de salida y facilitar pruebas y generación rápida de HTML.
- **Unión patients → samples** mediante `$lookup` usando como clave `patient_id` (en `patients`) y `patient.id` (en `samples`). El resultado se incorpora como un array `samples`.
- **Unión samples → variants** usando `$lookup` con `pipeline` y variables (`let`). Se crea la variable `sample_ids` con la lista `$samples.sample_id` y se filtran variantes con `$expr` y `$in`.
- **Selección de campos** mediante `$project`, devolviendo `patient_id, clinical, survival, recurrence, samples` y un resumen de `variants`.

Esta consulta genera una vista integrada de historia clínica con información clínica y genómica combinada.

**Consulta 2: variants\_with\_oncokb (enriquecimiento externo)** La segunda consulta se centra en la colección `variants` y combina información genómica con conocimiento externo de `oncokb_genes` y el contexto clínico:

- **Limitación** (`$limit: 20`).
- **Unión variants → oncokb\_genes** con `$lookup` usando `gene.symbol`.
- **Unión variants → samples** usando `samples.tumor_sample → sample_id`.
- **Unión samples → patients** usando `sample.patient.id → patient_id`.
- **Normalización** con `$unwind`.
- **Proyección final** usando `$arrayElemAt` para extraer valores de `oncokb`.

Esta consulta transforma datos crudos en datos interpretados con valor biológico.

**Consulta 3: variants\_full\_info (vista completa)** Esta consulta genera una vista completa que conecta cada variante con su muestra y paciente:

- **Limitación** (`$limit: 20`).
- **Unión variants → samples** con `$lookup`.
- **Normalización** con `$unwind: "$sample"`.
- **Unión samples → patients** con `$lookup`.
- **Segundo \$unwind** para obtener un único documento por variante.

## Consideraciones de diseño

- Uso de `$limit` para pruebas controladas.
- Empleo de `$project` para reducir tamaño de salida.
- Uso de `$lookup` con `pipeline` para relaciones basadas en listas.
- Recomendación de indexar `patient_id`, `sample_id` y `samples.tumor_sample`.

## Transformación de JSON a XML

Una vez ejecutada cada consulta sobre MongoDB, el resultado se obtiene como una lista de documentos JSON (Python `list` de `dict`) que conserva la estructura anidada original del modelo de datos. En este proyecto, los documentos devueltos pueden contener múltiples niveles de anidamiento y heterogeneidad estructural: diccionarios (objetos), listas (arrays) y valores primitivos, además de campos con nombres no directamente compatibles con XML (por ejemplo, `_id` o claves con puntos). Por ello, se implementó una conversión **genérica, recursiva y robusta** que permite transformar *cualquier* salida JSON en un árbol XML válido y navegable, sin asumir un esquema fijo.

**Normalización de claves para XML** MongoDB permite nombres de campos que no siempre son válidos como etiquetas XML. Para resolverlo, el script implementa una función de normalización (`normalize_key`) que:

- Convierte el campo especial `_id` en `id`, evitando el carácter `_` inicial como etiqueta principal y facilitando su lectura en XSLT.
- Sustituye el carácter punto `.` por guion bajo `_` (p.ej., `patient.id` → `patient_id`), ya que las etiquetas XML no permiten puntos en el nombre.
- Sustituye el símbolo `$` por el prefijo `DOLLAR_`, evitando colisiones con sintaxis propia de MongoDB.

Esta normalización permite que el XML resultante sea **válido**, consistente y transformable mediante XSLT sin necesidad de lógica adicional para tratar casos especiales.

**Conversión recursiva de estructuras JSON** La transformación se realiza mediante dos funciones: `json_to_xml` (crea la raíz) y `build_xml` (recorre recursivamente la estructura). La idea principal es mapear cada tipo JSON a una representación XML explícita:

- **Diccionarios (objetos):** se representan como un nodo con atributo `type="object"` y se crea un subelemento por cada par clave–valor. Cada clave se normaliza y se convierte en una etiqueta XML.

- **Listas (arrays):** se representan como un nodo con atributo `type="list"` y cada elemento se encapsula en una etiqueta `element`. Esto unifica el tratamiento de listas aunque contengan objetos complejos o valores simples.
- **Valores primitivos (string, int, float, boolean, null):** se serializan como texto dentro del nodo. En el caso de `null`, se escribe una cadena vacía para evitar errores de transformación.

Este enfoque es especialmente útil en bases de datos NoSQL, donde el esquema puede variar entre documentos y donde pueden existir arrays de objetos con niveles profundos (por ejemplo, un paciente que contiene múltiples muestras, y cada muestra variantes, y cada variante anotaciones y metadatos). La recursividad garantiza que la conversión funcione correctamente independientemente de la profundidad del anidamiento.

**Estructura XML resultante** El XML generado se construye siempre bajo una raíz `<root>`, y dado que las consultas devuelven una lista de documentos, el nivel inmediatamente inferior suele ser un conjunto de `<element>` (uno por documento). A modo ilustrativo, la salida sigue el patrón:

```

<root type="list">
  <element type="object">
    <patient_id>...</patient_id>
    <clinical type="object">...</clinical>
    <samples type="list">
      <element type="object">...</element>
    </samples>
  </element>
</root>

```

La inclusión del atributo `type` (con valores `object` o `list`) aporta semántica adicional que facilita el diseño de plantillas XSLT, ya que permite distinguir explícitamente entre nodos que representan objetos y nodos que representan colecciones.

**Serialización y persistencia del XML** Finalmente, el árbol XML se serializa a disco mediante `lxml.etree.ElementTree.write` con `pretty_print=true` y codificación UTF-8. Para cada consulta se genera un fichero independiente con nombre `<consulta>.xml`, permitiendo depuración y trazabilidad del flujo:

- Comprobar que la consulta devuelve datos antes de aplicar XSLT.
- Validar que la estructura XML coincide con lo esperado por la plantilla.
- Reutilizar el XML como salida intermedia interoperable.

En conjunto, esta etapa asegura una transformación fiable desde JSON (flexible y anidado) hacia XML (estructurado y estándar), habilitando la fase posterior de generación de HTML mediante XSLT.

## Aplicación de XSLT y generación de HTML

Una vez obtenido el documento XML de salida para cada consulta, el siguiente paso consiste en transformar dicho XML en una vista HTML legible y reutilizable mediante una hoja de estilo XSLT. En esta tarea se optó por XSLT 1.0 debido a su amplia compatibilidad y a su facilidad para definir transformaciones declarativas basadas en patrones. La plantilla `template.xslt` está diseñada con un enfoque **genérico**, de manera que pueda aplicarse a distintos resultados de consulta siempre que el XML de entrada mantenga la estructura común generada por el script (raíz `root` con elementos `element` y atributo `type` para diferenciar objetos y listas).

**Estrategia general de visualización** La plantilla implementa una estrategia de renderizado basada en tablas HTML anidadas. A nivel superior, el resultado completo se presenta como una tabla donde:

- Las **columnas** se generan dinámicamente a partir de las claves del primer registro (`root/element[1]/*`), evitando codificar nombres de campos fijos.
- Las **filas** se generan recorriendo cada documento de salida (`root/element`).

Este diseño es especialmente útil en MongoDB, donde las consultas pueden devolver estructuras con distintos campos o subdocumentos dependiendo de la etapa del pipeline. De esta forma, la plantilla se adapta automáticamente a la salida sin necesidad de reescribir HTML para cada consulta.

**Uso del atributo type para distinguir objetos y listas** La conversión JSON→XML introdujo el atributo `type` con valores `object` y `list`. Esta decisión simplifica significativamente el XSLT, permitiendo aplicar renderizado condicional con `xsl:choose`:

- Si `@type='object'`, el contenido se representa como una tabla interna de pares clave–valor.
- Si `@type='list'`, el contenido se renderiza como una lista de elementos, que puede ser a su vez una lista de objetos o una lista de valores simples.
- Si no existe `@type`, el contenido se interpreta como valor simple (texto) y se inserta directamente en la celda HTML.

Gracias a esta semántica, la plantilla puede recorrer estructuras anidadas de forma robusta, incluso cuando aparecen objetos dentro de objetos y listas dentro de objetos.

**Plantillas reutilizables: `renderObject` y `renderList`** Para evitar duplicación de lógica, la transformación se apoya en dos plantillas nombradas:

- **`renderObject`:** recibe un nodo que representa un objeto (`type="object"`) y genera una tabla anidada donde cada fila corresponde a una clave y su valor. En cada valor se vuelve a aplicar una lógica recursiva: si el valor es otro objeto se vuelve a invocar `renderObject`; si es una lista se invoca `renderList`; y si es simple se imprime el texto.
- **`renderList`:** recibe un nodo lista (`type="list"`) y diferencia tres casos: (i) lista de objetos (cuando `element/*` existe), (ii) lista de valores simples (cuando `element` no tiene subnodos) y (iii) un caso especial para listas de variantes.

Esta separación permite que el HTML final mantenga una estructura coherente: objetos como tablas clave–valor y listas como colecciones de bloques repetidos, favoreciendo la legibilidad.

**Caso especial: visualización colapsable de variantes** Debido a la naturaleza del dominio genómico, la colección de variantes puede ser voluminosa incluso tras aplicar limitaciones (`$limit`) y proyecciones. Para evitar generar páginas HTML excesivamente largas, la plantilla define un **caso especial** para el nodo `variants` dentro de `renderList`. En este caso:

- Se construye un identificador único con `generate-id($node)` para cada bloque de variantes.
- Se muestra un **resumen** con el número de variantes (`../variants_count`) junto a un botón “Mostrar / Ocultar”.
- Las variantes se renderizan en un contenedor HTML inicialmente oculto (`style="display:none"`), que se puede desplegar bajo demanda.

Este comportamiento se implementa con un pequeño fragmento de JavaScript embebido (`toggleVisibility(id)`), que alterna la visibilidad de cada bloque. El objetivo es mejorar la usabilidad del reporte y reducir la sobrecarga visual cuando existen múltiples variantes asociadas a un mismo paciente o muestra.

**Estilos y legibilidad del reporte** La plantilla incluye estilos CSS básicos (tipografía, márgenes, bordes y colores de cabecera) para presentar la información de forma clara. Se utiliza `border-collapse` y un sombreado ligero en `th` para diferenciar encabezados de datos, y la clase `nested-table` permite ajustar el espaciado de tablas internas, manteniendo la jerarquía visual.

**Salida HTML y desacoplamiento del diseño** El uso de XSLT permite desacoplar el **diseño** del **proceso de consulta** y transformación. Así, es posible:

- modificar la presentación (colores, estructura, agrupaciones) sin tocar el script Python,
- reutilizar el mismo XSLT para varias consultas,

- o definir plantillas específicas por consulta manteniendo el mismo XML intermedio.

En resumen, la etapa XSLT convierte resultados complejos provenientes de MongoDB en vistas HTML estructuradas y navegables, manteniendo un enfoque genérico y reutilizable, y añadiendo mecanismos de interacción (colapsado) para mejorar la exploración de listas voluminosas como las variantes genéticas.

## Script genérico

El script desarrollado para esta tarea ha sido diseñado con un enfoque **genérico y reutilizable**, de forma que pueda aplicarse no solo a la base de datos de melanoma utilizada en el proyecto, sino también a cualquier otra base de datos MongoDB con estructura jerárquica compatible. Para ello, el programa no contiene nombres de colecciones ni campos codificados de manera fija, sino que interpreta dinámicamente la información proporcionada por el usuario en tiempo de ejecución.

La entrada del script se define completamente mediante argumentos por línea de comandos, que permiten especificar:

- La **URI de conexión** a MongoDB.
- El **nombre de la base de datos**.
- Un **archivo de texto** con la definición de las consultas en formato MongoDB (find o aggregate).
- Un **documento XSLT** con la plantilla de visualización.
- El **directorio de salida** para los ficheros generados.

Gracias a esta parametrización, el mismo script puede reutilizarse para distintas bases de datos, distintas consultas y distintos formatos de presentación, sin necesidad de modificar el código fuente.

Asimismo, el programa es capaz de procesar consultas de distinta complejidad, incluyendo pipelines de agregación con `$lookup`, `$project`, `$unwind` y otras etapas propias de MongoDB. Esto permite explotar relaciones entre colecciones y generar vistas enriquecidas sin acoplar el script a un esquema concreto.

En definitiva, el carácter genérico del script convierte esta herramienta en un componente flexible dentro del flujo de trabajo, permitiendo su reutilización en otros proyectos que requieran transformar resultados MongoDB a XML y posteriormente a HTML mediante XSLT.

## Flujo completo

La Figura 3.1 muestra el flujo completo del proceso implementado en la Tarea 2, desde la entrada de credenciales y consultas hasta la generación final del documento HTML mediante XML y XSLT.

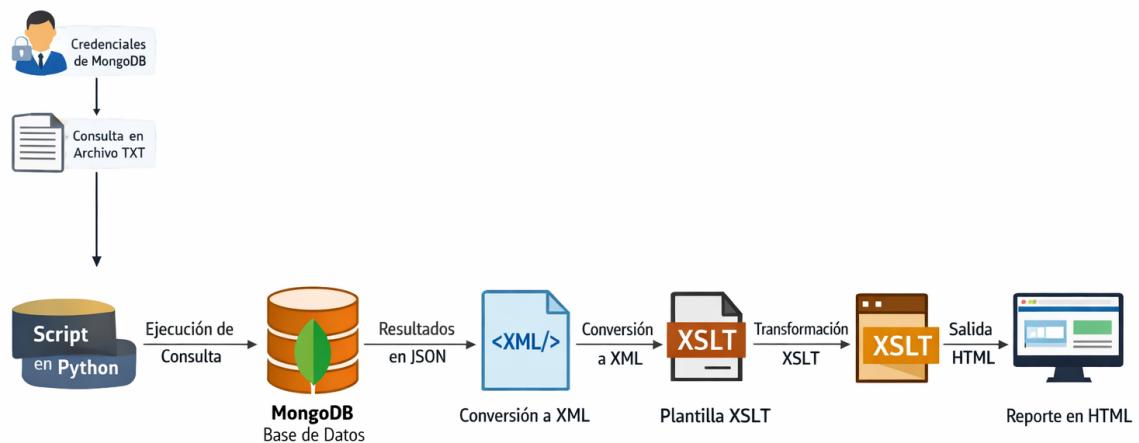


Figure 3.1: Flujo completo del proceso MongoDB → XML → XSLT → HTML.

# Chapter 4

## Results

### 4.0.1 Sistema de generación automática de reportes (Tarea 2)

En esta sección se muestran los resultados obtenidos tras la ejecución del script genérico desarrollado en la Tarea 2. El sistema procesa consultas MongoDB, genera documentos XML intermedios y aplica una plantilla XSLT para producir vistas HTML finales.

La ejecución se realizó mediante el siguiente comando:

```
python mongoxml_to_html.py \
--uri <URI_MONGO> \
--db EstadaresProyecto \
--queries queries.txt \
--xslt template.xslt \
--outdir resultados/mongo_a_html
```

#### Resultados XML

Tras ejecutar el script, se generan automáticamente documentos XML correspondientes a cada consulta definida en el archivo `queries.txt`. La Figura 4.1 muestra un ejemplo del XML generado.

#### Resultados HTML

Posteriormente, cada documento XML es transformado mediante la plantilla XSLT, obteniéndose un archivo HTML con una visualización estructurada y navegable. La Figura 4.2 muestra un ejemplo del resultado final.

El sistema se probó con tres consultas diferentes, todas ellas con estructuras de salida distintas. En todos los casos se generaron correctamente los documentos XML y HTML, demostrando la capacidad genérica del script para adaptarse a distintas consultas sin necesidad de modificar el código.

```

▼<root type="list">
  ▼<element type="object">
    <id>6934a7270c8e39405fe52e76</id>
    <variant_id>ACAP3_1229939_SNP</variant_id>
    ▼<gene type="object">
      <symbol>ACAP3</symbol>
    </gene>
    ▼<location type="object">
      <chromosome>1</chromosome>
      ▼<coordinates type="object">
        <start>1229939</start>
        <end>1229939</end>
        <strand>+</strand>
      </coordinates>
    </location>
    ▼<classification type="object">
      <consequence>missense_variant</consequence>
      <variant_class>Missense_Mutation</variant_class>
      <variant_type>SNP</variant_type>
    </classification>
    ▼<alleles type="object">
      <reference>G</reference>
      ▼<tumor type="object">
        <allele1>G</allele1>
      </tumor>
    </alleles>
    ▼<samples type="object">
      <tumor_sample>VU10</tumor_sample>
      <normal_sample>NORMAL</normal_sample>
    </samples>
    ▼<sequencing type="object">
      ▼<depth type="object">
        ▼<tumor type="object">
          <ref_count/>
          <alt_count/>
          <total_depth/>
        </tumor>
      </depth>
    </sequencing>
    ▼<annotations type="object">
      <HGVSc>ENST00000354700.5:c.1982C>T</HGVSc>
      <HGVSp>p.Ala661Val</HGVSp>
      <HGVSp_short>p.A661V</HGVSp_short>
    </annotations>
    ▼<validation type="object">

```

Figure 4.1: Ejemplo de documento XML generado a partir de una consulta MongoDB.

## Resultados de la consulta

patient_id	survival		clinical			recurrence		samples		Variantes: <a href="#">Mostrar / Ocultar</a>	
	overall	months	28.0	demographics	age_at_diagnosis	77	metastasis	No	id	6934a7210c8e39405fe52e50	
P-1		status	code 1		sex	Female	details	time_to_recurrence_months	21.0	sample_id	VU1
			label DECEASED		race	Caucasian		site_first_recurrence	Inguinal LN	patient	
disease_free	months	21.0		tumor	ulceration	No				metadata	
		status	code 1		lymph_node_examined	0.0				presentation	stage IIIB
			label Recurred/Progressed					primary_site	Plantar Foot	classification	Intron
								sample_info		consequence	intron
								type	Metastasis		
								metastatic_site			
				tumor				primary_depth_mm	0.5	variant_id	PAD14
										samples	
				cancer	type	main		Melanoma		gene	PADI4
						detailed		Acral Melanoma		classification	Missense
				genomics	tmb	nonsynonymous			4.2	consequence	missense
										variant_id	ARHC
										samples	
										gene	ARHC
										classification	Intron
										consequence	intron
										variant_id	ZBTB40
										samples	
										gene	ZBTB40
										classification	Splice_F
										consequence	splice_intron

Figure 4.2: Vista HTML generada automáticamente a partir del XML mediante XSLT.