Evropská unie
Evropský sociální fond
Operační program Zaměstnanost

NC MNK NÁRODNÍ CENTRUM PRO MEDICÍNSKÉ NOMENKLATURY A KLASIFIKACE

ÚZIS ČR *Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR*
Institute of Health Information and Statistics of the Czech Republic

UNIVERZITA KARLOVA

Human Phenotype Ontology

Česká terminologie pro popis fenotypu, přínosy a možnosti využití

MUDr. Marek Turnovec[1, 2], Mgr. Kateřina Hanušová[2]

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM

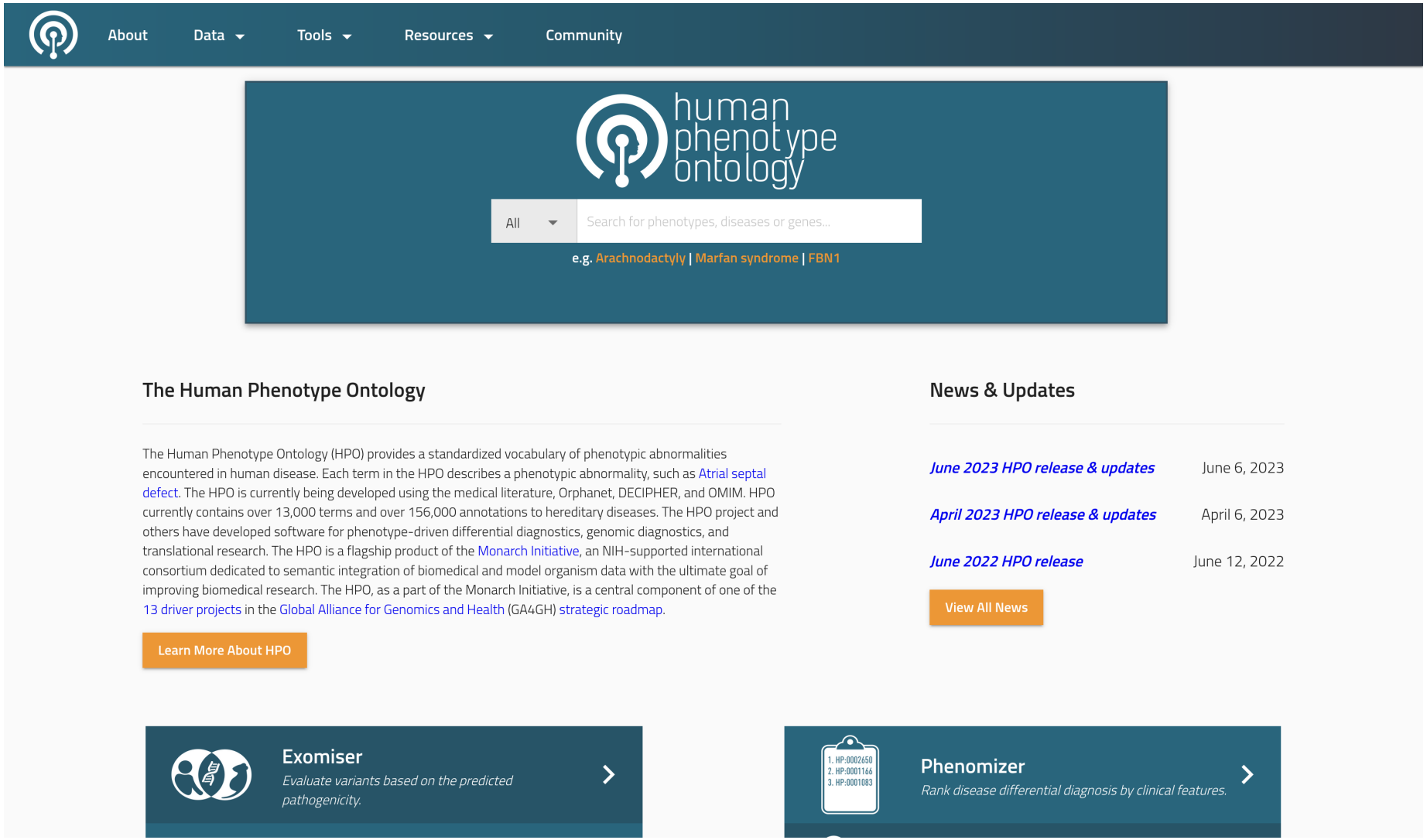
2. Ústav zdravotnických informací a statistiky

Seminář k ukončení projektu NCMNK, 15.6. 2023

Human Phenotype Ontology

- Standardizovaná terminologie pro popis **fenotypu**
- Fenotyp:
  - Všechny pozorovatelné a případně vyšetřitelné **znaky** a **vlastnosti** jedince (pacienta).
  - Genotyp + prostředí + epigenetické faktory
- **Ontologie:**
  - Explicitní spefikace konceptualizace
  - Orientovaný acyklický graf
- Vychází z katalogu OMIM,
- **13 000 termínů**
- 156 000 anotací k dědičným nemocem
- Další relace: geny, MeSH, PubMed, UMLS, SNOMED CT…
- Licence: volné užití, citace, změny jen vývojáři HPO
- https://github.com/obophenotype/human-phenotype-ontology

https://hpo.jax.org/



Příklad termínu

- Název: Hypertelorism
- Identifikátor: HP:0000316
- Definice: Interpupillary distance more than 2 SD above the mean (alternatively, the appearance of an increased interpupillary distance or widely spaced eyes).
- Synonyma:
  - Excessive orbital separation
  - Increased distance between eye sockets
  - Increased distance between eyes
  - Increased interpupillary distance
  - Ocular hypertelorism
  - Wide-set eyes
  - Widely spaced eyes
  - Widened interpupillary distance

Hypertelorism HP:0000316

Interpupillary distance more than 2 SD above the mean (alternatively, the appearance of an increased interpupillary distance or widely spaced eyes).

Synonyms: *Excessive orbital separation, Increased distance between eye sockets, Increased distance between eyes, Increased interpupillary distance, Ocular hypertelorism, Wide-set eyes, Widely spaced eyes, Widened interpupillary distance*

Pubmed References: *PMID:19125427*

Cross References: *MSH:D006972, SNOMEDCT_US:194021007, SNOMEDCT_US:22006008, UMLS:C0020534*

Export Associations

Disease Associations | Gene Associations

Disease Id	Disease Name	Associated Genes
ORPHA:276413	10q22.3q23.3 microdeletion syndrome	
ORPHA:94063	12q14 microdeletion syndrome	HMGA2 [8091] LEMD3 [23592]
ORPHA:261120	14q11.2 microdeletion syndrome	
ORPHA:264200	14q22q23 microdeletion syndrome	
ORPHA:401935	14q24.1q24.3 microdeletion syndrome	
ORPHA:314585	15q overgrowth syndrome	

Displaying 20 out of 1167. View all

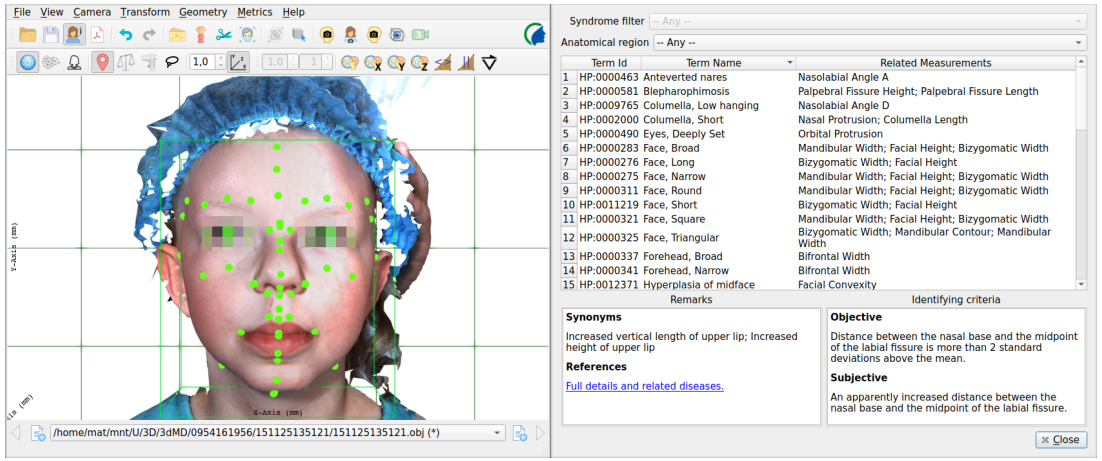
Disease Associations | **Gene Associations**

Gene Symbol	Associated Diseases
ABCD4 [5826]	(OMIM:614857) - Methylmalonic aciduria and homocystinuria, Cblj type
ACOX1 [51]	(OMIM:264470) - Peroxisomal acyl-CoA oxidase deficiency (ORPHA:2971) - Peroxisomal acyl-CoA oxidase deficiency (OMIM:618960) - Mitchell syndrome
ACTA1 [58]	(ORPHA:171433) - Intermediate nemaline myopathy (ORPHA:171436) - Typical nemaline myopathy (OMIM:161800) - Nemaline myopathy 3 (ORPHA:171430) - Severe congenital nemaline myopathy (ORPHA:97240) - Zebra body myopathy (ORPHA:171439) - Childhood-onset nemaline myopathy (OMIM:616852) - Myopathy, scapulohumeroperoneal (ORPHA:97244) - Rigid spine syndrome (ORPHA:2020) - Congenital fiber-type disproportion myopathy

Displaying 20 out of 760. View all

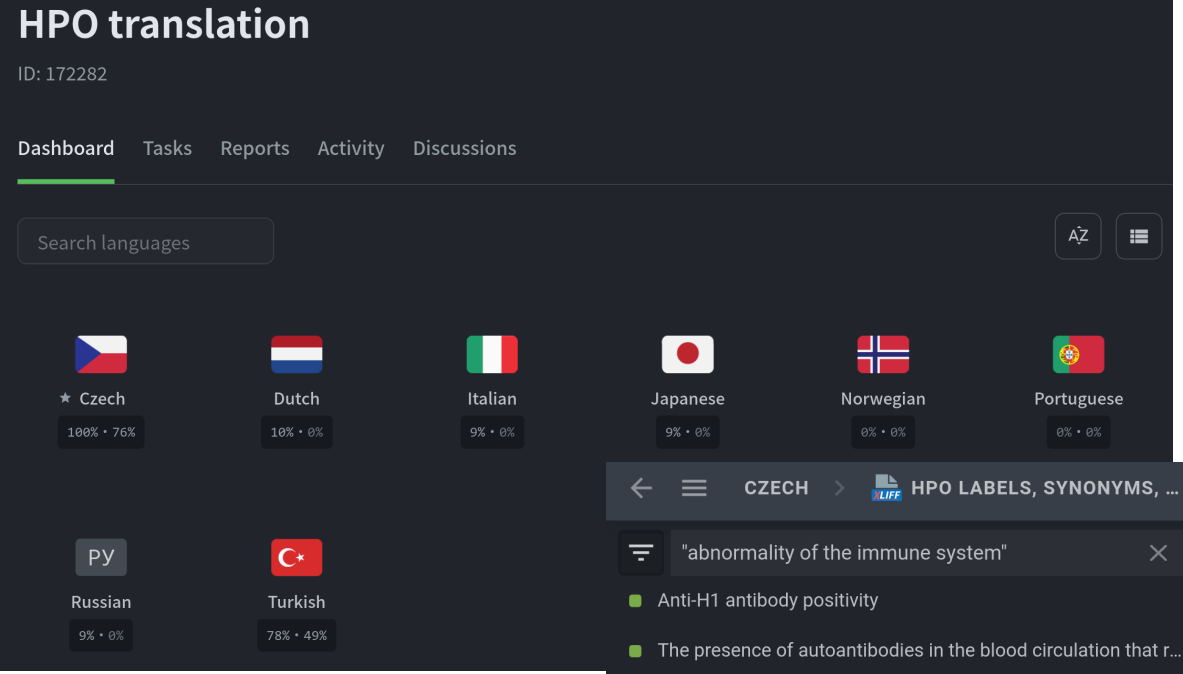
Využití HPO

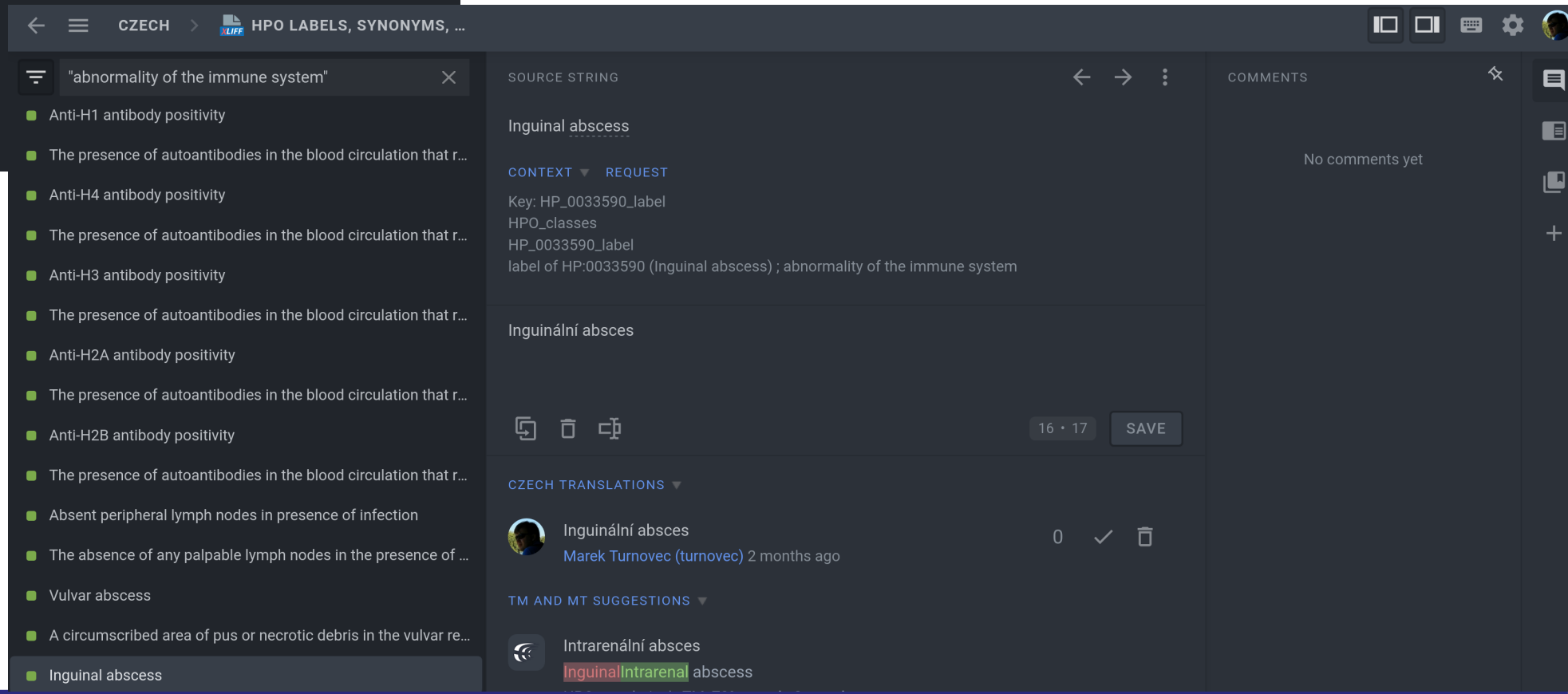
- Možnost určení podobnosti fenotypu
- Informační systémy, registry
- Bioinformatická analýza dat se sekvenování nové generace
  - filtrování a/nebo prioritizace nalezených variant
- Návrhy diagnózy na základě zadaných příznaků
  - Phenomizer, Face2Gene
- Systémy navrhující HPO termíny z fotografií či 3D modelů
- Text mining
- „Match making“



Překlad HPO do češtiny

- Implementace v českých IS a expertních systémech
- Širší možnosti použití terminologie odbornou veřejností (starší lékaři, SZP)
- Možnosti strojového zpracování nestrukturovaných zpráv v češtině
- První překlady od roku 2016, od 2018 další překladatelé, od roku 2020 intenzivněji
- 437 172 slov
- Online překladatelská platforma Crowdin
- Aktuální stav: přeloženo 100 %, probíhá revize termínů přidaných v posledních dvou letech


HPO translation
ID: 172282
Dashboard
Tasks
Reports
Activity
Discussions
Search languages
Czech
100% • 76%
Dutch
10% • 0%
Italian
9% • 0%
Japanese
9% • 0%
Norwegian
0% • 0%
Portuguese
0% • 0%
Russian
9% • 0%
Turkish
78% • 49%


CZECH
HPO LABELS, SYNONYMS, ...
"abnormality of the immune system"
Anti-H1 antibody positivity
The presence of autoantibodies in the blood circulation that r...
Anti-H4 antibody positivity
The presence of autoantibodies in the blood circulation that r...
Anti-H3 antibody positivity
The presence of autoantibodies in the blood circulation that r...
Anti-H2A antibody positivity
The presence of autoantibodies in the blood circulation that r...
Anti-H2B antibody positivity
The presence of autoantibodies in the blood circulation that r...
Absent peripheral lymph nodes in presence of infection
The absence of any palpable lymph nodes in the presence of ...
Vulvar abscess
A circumscribed area of pus or necrotic debris in the vulvar re...
Inguinal abscess
SOURCE STRING
Inguinal abscess
CONTEXT
REQUEST
Key: HP_0033590_label
HPO_classes
HP_0033590_label
label of HP:0033590 (Inguinal abscess) ; abnormality of the immune system
Inguinální absces
16 • 17
SAVE
CZECH TRANSLATIONS
Inguinální absces
Marek Turnovec (turnovec) 2 months ago
0
TM AND MT SUGGESTIONS
Intrarenální absces
InguinalIntrarenal abscess
COMMENTS
No comments yet

2023-04-05 Release

New Features

- you can now find an international version of HPO at http://purl.obolibrary.org/obo/hp/hp-international.owl. This will contain translations of many HPO phenotypes into french, czech, turkish and dutch. More languages are being added in future releases.
- The individual language profiles can be browsed at https://github.com/obophenotype/human-phenotype-ontology/tree/master/src/ontology/translations, and accessed using the persistent IRI prefix `http://purl.obolibrary.org/obo/hp/translations/`, for example: http://purl.obolibrary.org/obo/hp/translations/hp-fr.babelon.tsv to obtain the latest french language profile as a spreadsheet. We do not currently provided official PURLs for the versioned language profiles, but they can be accessed using regular GitHub versioning like this: https://github.com/obophenotype/human-phenotype-ontology/blob/v2023-04-05/src/ontology/translations/hp-fr.babelon.tsv.
- The French translation of HPO is carried out by INSERM, US14- Orphanet, with funding from the French Ministry of Health, Direction Générale de la Santé, in the framework of the French National Plan for Rare Diseases.

Překladatelský tým – poděkování

- **Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM**
  - MUDr. Nikola Čajbiková
  - Mgr. Veronika Moslerová, Ph.D.
  - MUDr. Martin Schwarz
  - MUDr. Pavel Tesner, Ph.D.
  - MUDr. Marek Turnovec
  - MUDr. Markéta Vlčková, Ph.D.
  - MUDr. Michaela Zelinová
- **NCMNK, ÚZIS**
  - Mgr. Jolana Čady
  - Mgr. Kateřina Hanušová
  - Mgr. Kateřina Holasová
  - MUDr. Miroslav Zvolský