

Aktualizace českého překladu Human Phenotype Ontology

MUDr. Marek Turnovec^{1,2}
Mgr. Kateřina Hanušová²

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM
2. Ústav zdravotnických informací a statistiky

Kla si fi Kon

Konference
o klinických
klasifikačních
a terminologických
systémech
a jejich
použití
v českém
zdravotnictví

Human Phenotype Ontology

- Standardizovaná terminologie pro popis **fenotypu**
- **Fenotyp:**
 - Všechny pozorovatelné a případně vyšetřitelné **znaky** a **vlastnosti** jedince (pacienta).a
 - = **genotyp** + **prostředí** + **epigenetické faktory**
- **Ontologie:**
 - Explicitní specifikace konceptualizace
 - Orientovaný acyklický graf



All ▾

Search for phenotypes, diseases or genes...

e.g. [Arachnodactyly](#) | [Marfan syndrome](#) | [FBN1](#)

The Human Phenotype Ontology

The Human Phenotype Ontology (HPO) provides a standardized vocabulary of phenotypic abnormalities encountered in human disease. Each term in the HPO describes a phenotypic abnormality, such as [Atrial septal defect](#). The HPO is currently being developed using the medical literature, Orphanet, DECIPHER, and OMIM. HPO currently contains over 18,000 terms and over 156,000 annotations to hereditary diseases. The HPO project and others have developed software for phenotype-driven differential diagnostics, genomic diagnostics, and translational research. The HPO is a flagship product of the [Monarch Initiative](#), an NIH-supported international consortium dedicated to semantic integration of biomedical and model organism data with the ultimate goal of improving biomedical research. The HPO, as a part of the Monarch Initiative, is a central component of one of the [13 driver projects](#) in the [Global Alliance for Genomics and Health \(GA4GH\) strategic roadmap](#).

[Learn More About HPO](#)

News & Updates

[2.0.4 Medical Actions](#)

September 18, 2024

[2.0.0 API Breaking Changes](#)

June 7, 2024

[April 2024 HPO release](#)

April 19, 2024

[View All News](#)

Základní údaje a vazby

- **18 000 termínů**
- **Termín:**
 - **code** (HP:XXXXXXXX)
 - **label**
 - **definition**
 - **synonym(s)**
- 156 000 anotací k dědičným onemocněním
- **Relace:**
 - geny
 - OMIM
 - Orphanet
 - MeSH
 - PubMed
 - UMLS
 - SNOMED CT

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

Hypertelorizmus HP:0000316

EN English CS Czech NL Dutch FR French DE German ZH Chinese IT Italian JA Japanese nna Nyangumarta ES Spanish TR Turkish

Interpupilární vzdálenost více než 2 SD. Alternativně, očividně zvětšená interpupilární vzdálenost či daleko od sebe posazené oči

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*

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

Export Associations Translate your language

Disease Id	Disease Name	Associated Genes
ORPHA:276413	10q22.3q23.3 microdeletion syndrome	
ORPHA:94063	12q14 microdeletion syndrome	HMG2 [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](#)

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 (ORPHA:171433) - Intermediate nemaline myopathy (ORPHA:171436) - Typical nemaline myopathy (OMIM:161800) - Nemaline myopathy 3 (ORPHA:171430) - Severe congenital nemaline myopathy
ACTA1 [58]	(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](#)

Licencování

- Úpravy mohou být prováděny vývojáři HPO
- Data jsou volně k užití, pokud:
 - Je přiznáno autorství HPO konzorcia (případně uvedena citace)
 - Je uváděna použitá verze (či datum vydání)
 - Není pozměněn obsah či relace
- Požadavky na nové termíny, opravy, etc - issue tracker na Githubu:
<https://github.com/obophenotype/human-phenotype-ontology/issues>

Využití

- 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“

Term Id	Term Name	Related Measurements
1	HP-0000463 Anteverted nares	Nasolabial Angle A
2	HP-0000581 Blepharophimosis	Palpebral Fissure Height; Palpebral Fissure Length
3	HP-0009765 Columella, Low hanging	Nasolabial Angle D
4	HP-0002000 Columella, Short	Nasal Protrusion; Columella Length
5	HP-0000490 Eyes, Deeply Set	Orbital Protrusion
6	HP-0000283 Face, Broad	Mandibular Width; Facial Height; Bizygomatic Width
7	HP-0000276 Face, Long	Bizygomatic Width; Facial Height
8	HP-0000275 Face, Narrow	Mandibular Width; Facial Height; Bizygomatic Width
9	HP-0000311 Face, Round	Mandibular Width; Facial Height; Bizygomatic Width
10	HP-0011219 Face, Short	Bizygomatic Width; Facial Height
11	HP-0000321 Face, Square	Mandibular Width; Facial Height; Bizygomatic Width
12	HP-0000325 Face, Triangular	Bizygomatic Width; Mandibular Contour; Mandibular Width
13	HP-0000337 Forehead, Broad	Bifrontal Width
14	HP-0000341 Forehead, Narrow	Bifrontal Width
15	HP-0012371 Hyperplasia of midface	Facial Convexity

Synonyms
Increased vertical length of upper lip; Increased height of upper lip

References
[Full details and related diseases.](#)

Objective
Distance between the nasal base and the midpoint of the labial fissure is more than 2 standard deviations above the mean.

Subjective
An apparently increased distance between the nasal base and the midpoint of the labial fissure.

Překlad do češtiny

- Implementace v **českých IS** a expertních systémech
- Širší možnosti použití terminologie odbornou veřejností (starší lékaři, SZP)
- Možnosti **strojového zpracování** nestructurovaných zpráv v češtině
- První překlady od roku 2016, od 2018 další překladatelé, od roku 2020 intenzivněji
- Online překladatelská platforma Crowdin
- V roce 2023 dokončeno 100 % (437 172 slov)

Překladačský tým

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM

- MUDr. Nikola Novák Čajbiková
- Mgr. Veronika Moslerová, Ph.D.
- MUDr. Martin Schwarz
- MUDr. Pavel Tesner, Ph.D.
- MUDr. Marek Turnovec
- doc. MUDr. Markéta Vlčková, Ph.D.
- MUDr. Michaela Mihulová



NCMNK, ÚZIS

- Mgr. Jolana Čady
- Mgr. Kateřina Hanušová
- Mgr. Kateřina Holasová
- Mgr. Dalibor Slovák
- MUDr. Miroslav Zvolský



Aktuální stav

- Přejechod z Crowdin do **Google Spreadsheets**
- Jednodušší **workflow**
- Možnost **hromadných úprav**
- Menší závislost na správcích HPO
- **4393 nových položek** k překladu (hlavní termín + ve většině případů definice)
- **1684 změněných položek**

Děkuji za pozornost...

...a držte palce.

