

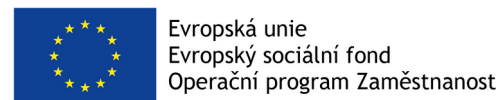
Překlad

Human Phenotype Ontology

MUDr. Marek Turnovec^{1,2}, MUDr. Miroslav Zvolský²,
MUDr. Michaela Zelinová¹, MUDr. Martin Schwarz¹,
Mgr. Kateřina Hanušová², MUDr. Markéta Vlčková, Ph.D.¹,
MUDr. Pavel Tesner, Ph.D.¹

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

2. Národní centrum pro medicínské nomenklatury a klasifikace, ÚZIS



Osnova

- HPO
- Využití v klinické praxi
- Překlad do češtiny
- Překladačský tým
- Nástroje pro překlad

Co je to HPO?

- Fenotyp:
 - Všechny pozorovatelné a případně vyšetřitelné znaky a vlastnosti jedince (pacienta).
 - Genotyp + prostředí + epigenetika = **fenotyp**.
- Ontologie:
 - „explicitní specifikace konceptualizace“
- **Standardizovaná terminologie** pro popis fenotypu.

Příklad: Hypertelorismus

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



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 13,000 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](#)

Exomiser

Evaluate variants based on the predicted pathogenicity.

Genomiser

Analyze genome sequence data for non-coding variants.

Phenomizer

Rank disease differential diagnosis by clinical features.

Profile Search

Discover diseases with a phenotype profile.

News & Updates

[August 2021 HPO release](#)

August 2, 2021

[June 2021 HPO release](#)

June 8, 2021

[April 2021 HPO release](#)

April 14, 2021

[View All News](#)

Cross-species disease discovery and diagnosis.

[Explore Monarch Initiative](#)

HPO Mailing List!

Get official announcements and updates from the core developers.

https://hpo.jax.org/



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

Pubmed References: [PMID:19125427](#)

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

 [Export Associations](#)

Disease Associations

Gene Associations

Filter by disease

Disease Id	Disease Name	Associated Genes
OMIM:218600	Baller-gerold Syndrome	RECQL4 [9401]
ORPHA:1225	Baller-gerold Syndrome	RECQL4 [9401]
ORPHA:2995	Baraitser-winter Cerebrofrontofacial Syndrome	ACTG1 [71] ACTB [60]
OMIM:243310	Baraitser-winter Syndrome 1	ACTB [60]
OMIM:614583	Baraitser-winter Syndrome 2	ACTG1 [71]
ORPHA:1231	Barber-say Syndrome	TWIST2 [117581]

Items per page:

101 – 150 of 1105



Filter by gene

Gene Symbol

Associated Diseases

ANKH [56172]

(ORPHA:1416) - Familial Calcium Pyrophosphate Deposition
 (ORPHA:1522) - Craniometaphyseal Dysplasia
 (OMIM:118600) - Chondrocalcinosis 2
 (OMIM:123000) - Craniometaphyseal Dysplasia, Autosomal Dominant

ANKRD11 [29123]

(ORPHA:2332) - Kbg Syndrome
 (ORPHA:261250) - 16q24.3 Microdeletion Syndrome
 (OMIM:148050) - Kbg Syndrome

ANTXR1 [84168]

(OMIM:602089) - Hemangioma, Capillary Infantile
 (ORPHA:2067) - Gapo Syndrome
 (OMIM:230740) - Gapo Syndrome

AP4S1 [11154]

(OMIM:614067) - Spastic Paraplegia 52, Autosomal Recessive
 (ORPHA:280763) - Severe Intellectual Disability And Progressive Spastic Paraplegia

(ORPHA:873) - Desmoid Tumor
 (OMIM:613659) - Gastric Cancer, Somatic

Items per page: 50

1 – 50 of 694



Využití HPO

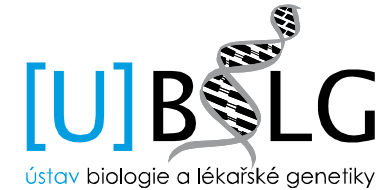
- Standardizovaný popis fenotypu
- Bioinformatická analýza (NGS)
 - Exomiser
 - Genomiser
- Návrhy diagnózy na základě zadaných příznaků
 - Phenomizer
- „Match making“

Překlad do češtiny

- Širší možnosti použití terminologie
 - starší lékaři
 - SZP
 - využití v NIS a ambulantních systémech
- Možnosti strojového zpracování nestrukturovaných zpráv v češtině

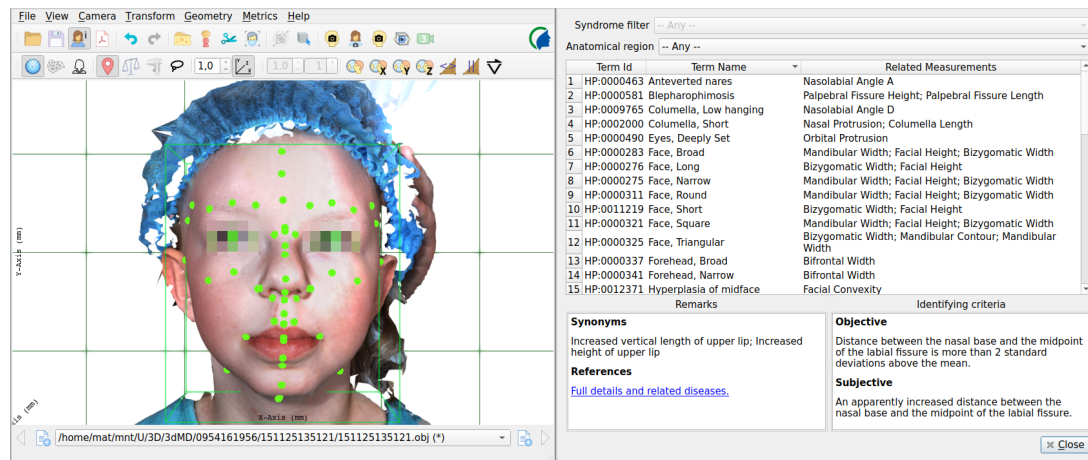
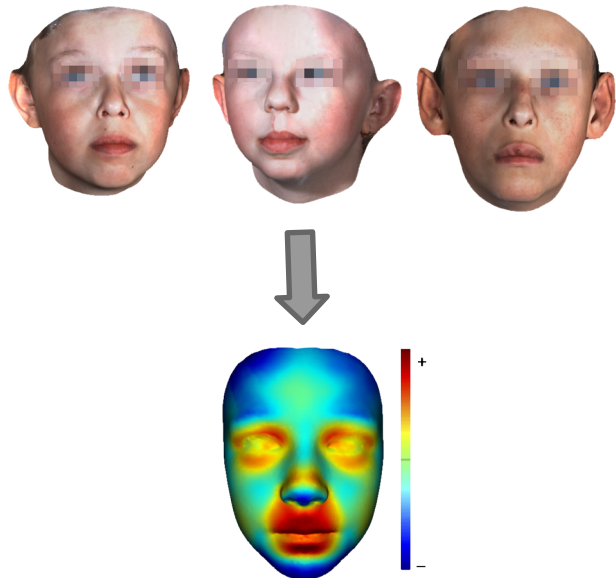
Překladačský tým

- Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM
 - MUDr. Marek Turnovec
 - MUDr. Michaela Zelinová
 - MUDr. Martin Schwarz
 - MUDr. Markéta Vlčková, Ph.D.
 - MUDr. Pavel Tesner, Ph.D.
- Národní centrum pro medicínské nomenklatury a klasifikace, ÚZIS
 - MUDr. Miroslav Zvolský
 - Mgr. Kateřina Hanušová
 - MUDr. Marek Turnovec



Překladačský tým ÚBLG

- Lékaři / kliničtí genetici
- Část týmu překládala terminologii vzácných onemocnění
- Zkušenosti s popisem dysmorfických pacientů a digitální fenotypizací (3D skenování)



Nástroje pro překlad

The screenshot shows the Crowdin project page for 'HPO translation'. At the top, there are navigation tabs for 'Projects' and 'Resources', a search bar for projects, and user profile information for Sebastian Köhler (drseb). The main title is 'HPO translation', with sub-tabs for 'Home', 'Activity', 'Discussions', 'Tasks', and 'Reports'. A 'Translations:' section displays progress bars for various languages: Czech (21% / 0%), Dutch (14% / 0%), French (25% / 0%), German (100% / 4%), Italian (12% / 0%), Japanese (11% / 0%), Portuguese (1% / 0%), Russian (11% / 0%), and Turkish (100% / 71%). On the right, a 'Description' box contains the project details, including the HPO logo and contact information for dr.sebastian.koehler@gmail.com.










Projects ▾ Resources ▾ Search projects ? 📧 🔔 🗨️ 👤


Sebastian Köhler (drseb) Global ▾ Joined ▾

HPO translation

Home Activity Discussions Tasks Reports

Translations:

 ★ Czech 21% • 0%	 Dutch 14% • 0%	 French 25% • 0%	 German 100% • 4%	 Italian 12% • 0%
 Japanese 11% • 0%	 Portuguese 1% • 0%	 Russian 11% • 0%	 Turkish 100% • 71%	



human
phenotype
ontology

Description

HPO Translation Project.
This is an ongoing project. HPO is aiming at translating all labels, synonyms and textual definitions into various languages. Of course, every translator with a significant amount of contributions (lets say 200 translations) will be part of the publication about the translation effort.
Homepage: <http://www.human-phenotype-ontology.org>
If you have questions, please contact dr.sebastian.koehler@gmail.com

Further info regarding usage:

Show More

<https://crowdin.com/project/hpo-translation>

HP:0000316

Everything Aa [font icons]

- Hypertelorism
- Interpupillary distance more than 2 SD above t...
- #Excessive orbital separation #Increased dista...

SOURCE STRING

Hypertelorism

CONTEXT REQUEST

HPO_classes

label of HP:0000316 (Hypertelorism) ; abnormality of the eye

Hypertelorizmus

[copy] [trash] [edit]

13 · 15 SAVE

- CZECH TRANSLATIONS
- Hypertelorizmus
 Marek Turnovec (turnovec) 4 years ago
 0 ✓ [trash]
- TM AND MT SUGGESTIONS
- Hypertelorizmus
 Crowdin Translate ✓
- OTHER LANGUAGES

[comment icon] [document icon] [share icon]

No comments yet

HP:0000316

Everything Aa [Icons]

- Hypertelorism
- Interpupillary distance more than 2 SD above t...
- #Excessive orbital separation #Increased dista...

SOURCE STRING

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

CONTEXT REQUEST

HPO_classes
definition of HP:0000316 (Hypertelorism) ; abnormality of the eye

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



147 · 129

SAVE

QA ISSUES 1

Source text contains the symbol "(", please add this symbol to the translation.

CZECH TRANSLATIONS

Interpupilární vzdálenost více než 2 SD. Alternativně, očividně zvětšená interpupilární vzdálenost či daleko od sebe posazené oči 0 ✓
Martin Schwarz (nezzmar) 2 years ago

TM AND MT SUGGESTIONS

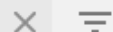
Interpupilární vzdálenost menší než -2 SD, alternativně, očividně snížená interpupilární vzdálenost, či blízko u sebe umístěné oči
Interpupillary distance **moreless** than 2 SD **abovebelow** the mean (alternatively, the appearance of an **increaseddecreased** interpupillary distance or **widelyclosely** spaced eyes)
HPO translation's TM, 89% match, a year ago

Vzájemná vzdálenost o více než 2 SD nad střední hodnotou (alternativně vzhled zvýšené mezilaboratorní vzdálenosti nebo široce rozmístěných očí)
Crowdin Translate

OTHER LANGUAGES

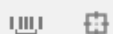
No comments yet

HP:0000316



Everything

Aa



- Hypertelorism
- Interpupillary distance more than 2 SD above t...
- #Excessive orbital separation #Increased dista...

SOURCE STRING



#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

CONTEXT ▾ REQUEST

HPO_classes
synonyms of HP:0000316 (Hypertelorism) ; abnormality of the eye



#Vzdálené oční důlky #Daleko od sebe posazené oči #Hypertelorismus #Oční hypertelorismus #Zvětšená interpupilární vzdálenost #Široko od sebe posazené oči #Větší vzdálenost mezi očima




227 · 182

SAVE

CZECH TRANSLATIONS ▾

 #Vzdálené oční důlky #Daleko od sebe posazené oči #Hypertelorismus #Oční hypertelorismus #Zvětšená interpupilární vzdálenost #Široko od sebe posazené oči #Větší vzdálenost mezi očima
0 ✓ 
Martin Schwarz (nezzmar) 2 years ago

TM AND MT SUGGESTIONS ▾

 #Nadměrné dělení orbitálních bodů #Zvýšená vzdálenost mezi podstavci očí #Zvýšená vzdálenost mezi očmi #Zvýšená vzdálenost mezi očima #Zvýšená průniková vzdálenost #Zvětšená vzdálenost očí #Zvětšená vzdálenost mezi očima
Crowdin Translate

OTHER LANGUAGES ▶



No comments yet

Problémy při překladu

- Čas
- CrowdIn

Děkuji za pozornost.

marek.turnovec@lfmotol.cuni.cz