HGMD-Datenbank

J. Arnemann

Abteilung Molekulargenetik, Labor Dr. Wisplinghoff, Köln, Deutschland

Synonym(e) [Human Genome Mutation Database](#)

Englischer Begriff HGMD database; Human Genom Mutation Database

Definition Die HGMD-Datenbank (Human Genome Mutation Database) ist eine Datenbank zu publizierten Genmutationen.

Beschreibung Die HGMD-Datenbank ist ein beliebtes Nachschlagewerk für die Befundung von Mutationsanalysen. Sie ist für nicht akademische Nutzer nur kommerziell im Abonnement verfügbar. Grundlage der Datenbank sind die Publikationen zu Genmutationen und den klinischen Krankheitsbildern.

Unter dem Begriff des gesuchten Gens sind für eine detailliertere Suche nachfolgende Suchfelder wählbar:

- Missense-/Nonsense-Mutation
- Spleißmutation
- Regulatorische Mutation
- Kleine Deletionen
- Kleine Insertionen
- Kleine Indels
- Große Deletionen
- Große Insertionen
- Komplexe Rearrangements
- Repeat-Variationen

Die Suchergebnisse sind tabellarisch aufgelistet mit verschiedenen Querverweisen, wie z. B. die Literaturzitate der Originalpublikation oder die Referenzsequenzen der Gene.

Literatur

www.hgmd.cf.ac.uk/