HGVS-Database

J. Arnemann

Abteilung Molekulargenetik, Labor Dr. Wisplinghoff, Köln,
Deutschland

Synonym(e) [Human Genome Variation Society Database](#);
[Human Genom Variation Society](#)

Englischer Begriff HGVS (Human Genome Variation Society) Database

Definition Die HGVS (Human Genome Variation Society) ist eine Vereinigung, die u. a. die Standards setzt für die

formelle Beschreibung von humanen Varianten, z. B. in medizinischen Befunden.

Beschreibung Sie ist ein Zusammenschluss der verschiedenen internationalen Gesellschaften für Humangenetik und der Human Genome Organisation (HUGO). Sie befasst sich auch mit der phänotypischen Charakterisierung und ethnische Verteilung von DNA-Varianten sowie deren Registrierung in verschiedenen Datenbanken. Die HGVS gibt das Journal „Human Mutation“ als zentrales Organ heraus.

Literatur

<http://www.HGVS.org/varnomen>. Zugriffen im März 2017