OMIM-Datenbank

J. Arnemann

Abteilung Molekulargenetik, Labor Dr. Wisplinghoff, Köln, Deutschland

Synonym(e) [Online Mendelian Inheritance in Man Datenbank](#)

Englischer Begriff OMIM database; Online Mendelian Inheritance in Man database

Definition Die OMIM-Datenbank (Online Mendelian Inheritance in Man) listet humane Gene und genetisch-bedingte Erkrankungen auf.

Beschreibung Die OMIM-Datenbank ist die Online-Fortsetzung der zunächst von Victor McKusick in Buchform publizierten Enzyklopädie „Mendelian Inheritance in Man“, die zum Ziel hat, humane Gene und genetisch bedingte Erkrankungen oder Stammbäume wie auch die Beziehungen zwischen Genmutationen und klinischem Phänotyp detailliert zu beschreiben. Mittlerweile sind über 23.000 Einträge enthalten, von denen über 8000 Beschreibungen klinischer Phänotypen sind.

Die Einträge werden durch den derzeitigen Kurator an der John Hopkins University aufgrund von Peer-Review-Publi-

kationen in einschlägigen Fachzeitschriften fortgeführt. Jeder Eintrag unterliegt dabei einem definierten Nummernsystem aus 6 Ziffern. So stellen die Zahlen folgendes dar:

- 100000–299999: autosomale Loci und autosomal erbliche Phänotypen (vor 1994)
- 300000–399999: X-chromosomale Loci und X-chromosomal erbliche Phänotypen
- 400000–499999: Y-chromosomale Loci und Y-chromosomal erbliche Phänotypen
- 500000–599999: mitochondriale Loci und mitochondrial bedingte Phänotypen
- Ab 600000: autosomale Loci und autosomal erbliche Phänotypen (nach 1994)

Bei allelischen Varianten zu einem Locus werden nach der 6-stelligen MIM-Nummer ein Punkt und weitere 4 Ziffern zur Beschreibung verwendet. Diese Nummerierung ist jeweils eine spezifische Identifikationsnummer.

Das wesentliche Einsatzgebiet sind die Suche und Nachschlagemöglichkeit zu Fragen über humane Gene und klinische Phänotypen.

Literatur

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>. Zugriffen am 03.06.2018