Phänotyp Ontologie, humane

A. M. Gressner¹ und O. A. Gressner²

¹Labor Dr. Wisplinghoff Berlin, Berlin, Deutschland

²Labor Dr. Wisplinghoff Köln, Köln, Deutschland

Synonym(e) humane Phänotyp Ontologie; HPO

Englischer Begriff human phenotype ontology; HPO

Definition HPO stellt eine umfassende Online-Datenbank mit strukturiert aufgelisteten Krankheitsmerkmalen von genetischen Erkrankungen dar, die durchsucht, verglichen und gewichtet werden und damit genetischen Erkrankungen zugeordnet werden.

Beschreibung HPO wurde 2008 von Medizinern, Genetikern und Informatikern der Charité, Berlin, gestartet. Ihr Ziel ist es, ein standardisiertes Vokabular phänotypischer Abnormalitäten menschlicher Erkrankungen zu erstellen und dem Nutzer zugänglich zu machen. Gegenwärtig sind mehr als 10.000 Krankheitsmerkmale geordnet erfasst und über 7500 definierten Erkrankungen zugeordnet. Dabei basiert HPO auf 3 Komponenten:

- dem Phänotyp-Vokabular,
- den Anmerkungen/Kommentaren zum Krankheitsphänotyp und

- den Algorithmen, die darauf aufbauen, damit arbeiten und von dem Anwender genutzt werden.

Das Programm „Phenomizer“ (<http://compbio.charite.de/phenomizer>) stellt über Internet einen freien Zugang zur klinischen Genetik dar. Es durchsucht, vergleicht und gewichtet die eingegebenen Daten nach Symptomen, die vom Nutzer des Programms vorgegeben werden. Die Merkmale des eingetragenen Phänotyps werden schließlich definierten Krankheiten zugeordnet und dem Nutzer zur Verfügung gestellt (www.humandiseasesgenes.de). Ein diesbezüglich möglicher globaler Datenaustausch ist von großer Bedeutung für die Identifizierung von Krankheitsätiologien und -entitäten. Das Programm ist auch als App für Android-Betriebssysteme/-Geräte verfügbar und kann kostenlos auf der Plattform „Google Play“ heruntergeladen werden.

Literatur

- Köhler S, Vasilevsky NA, Engelstad M (2016) The human phenotype ontology in 2017. *Nucleic Acids Res* 45(D1):D865–D876
- Robinson PN, Köhler S, Bauer S et al (2008) The human phenotype ontology: a tool for annotation and analyzing human hereditary disease. *Am J Hum Genet* 83(5):610–615
- The genetic Ontology (GO). <http://www.geneontology.org/>
- The Human Phenotype Ontology (HPO). <http://www.human-phenotype-ontology.org>
- The Obo Foundry (OF). <http://obofoundry.org>