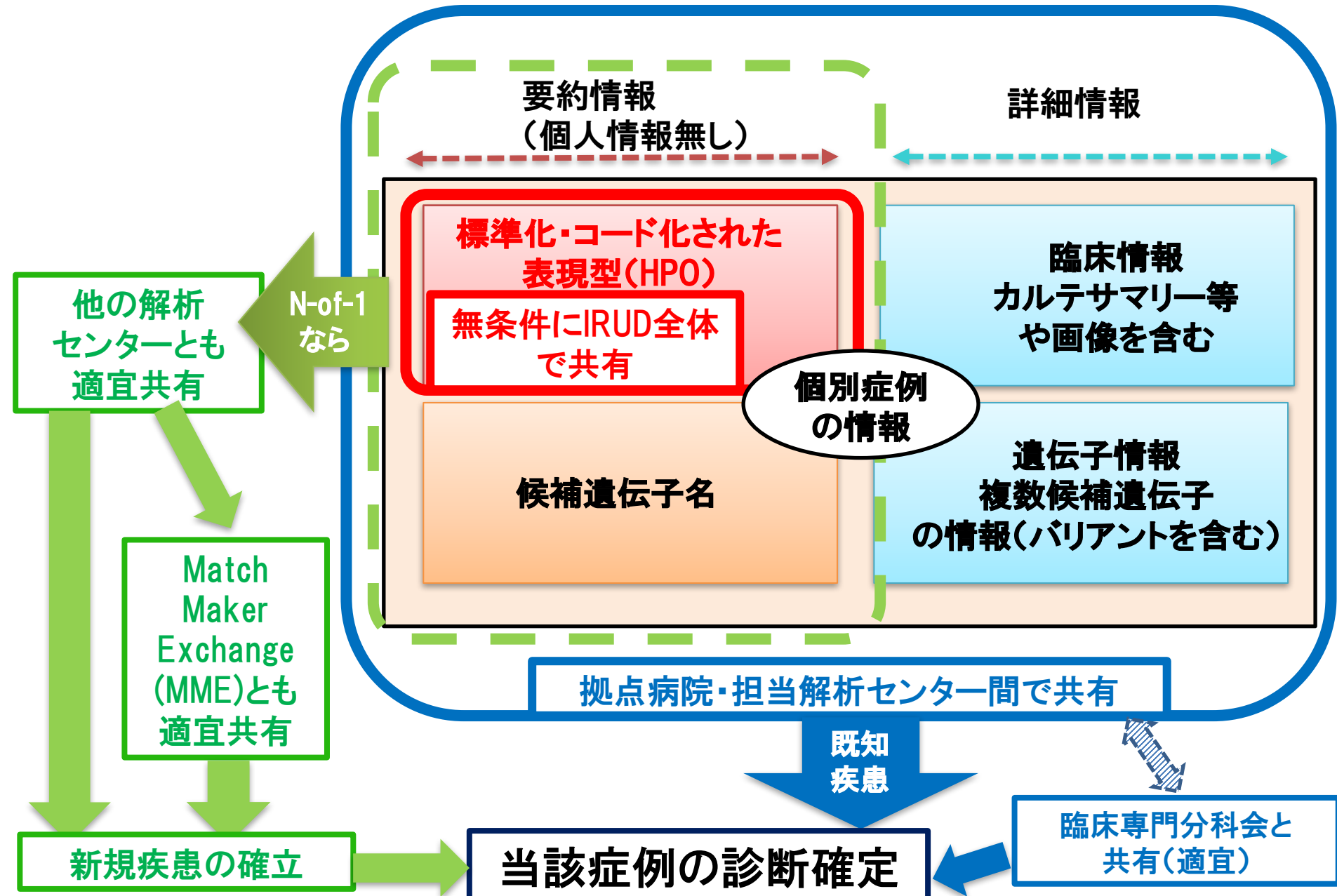


IRUD Exchangeデータ登録マニュアル

IRUD Project

2017/02/26

IRUDにおけるデータ共有ポリシー(案)



IRUD内データ共有ポリシー案

1. Must: IRUD 全体(全拠点病院・全解析センター)での全症例の標準表現型(HPO)の共有
2. Must: 拠点病院とその拠点病院から解析依頼を受けたIRUD解析センター間の症例データ(HPOを含む)＋候補遺伝子情報の共有
 - A) 各症例のデータ(症例データ＋候補遺伝子情報)を共有し、互いに閲覧・編集し相互に検討
 - B) 必要に応じて一部症例について臨床専門分科会ともデータ共有
3. Optional: 必要に応じて一部のN-of-1症例について候補遺伝子名＋標準表現型(HPO)を全解析センターと共有

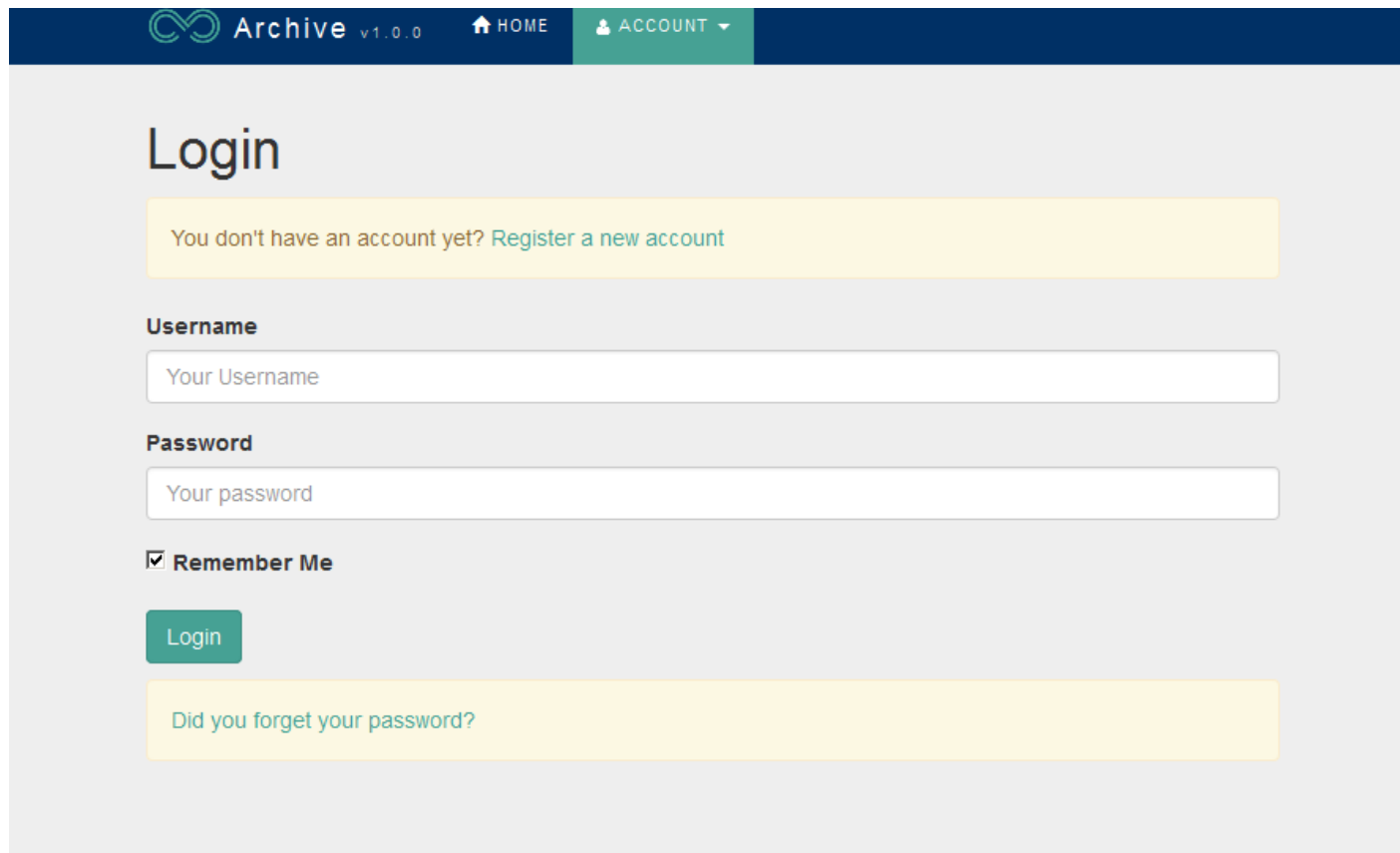
IRUD外データ共有ポリシー案

Optional: 必要に応じて一部のN-of-1症例について候補遺伝子名＋標準表現型(HPO)をMME・PhenomeCentralと共有

IRUD内での症例の表現型マッチングを行うために、地域拠点病院の担当者が症例情報を登録し、その時点で入力可能な表現型情報を入力、表現型の共有を開始します。

1. IRUD Exchangeにログイン
2. IRUD Exchangeの新規症例開始
3. Demographicsの入力
4. 表現型の入力 (Clinical Records)
 1. 自然文のHPO化
 2. HPOの直接入力
 3. Prescriptive Phenotyping
5. IRUD全体への共有 (標準標準型の共有)

ユーザ登録フォームで指定したユーザー名、パスワードを使用してログインします。



The screenshot shows the login interface of the IRUD system. At the top, there is a dark blue navigation bar with the 'Archive v1.0.0' logo, a 'HOME' button, and an 'ACCOUNT' dropdown menu. The main content area is light gray and features a 'Login' heading. Below the heading, there is a yellow box with the text 'You don't have an account yet? [Register a new account](#)'. The login form consists of two input fields: 'Username' with the placeholder 'Your Username' and 'Password' with the placeholder 'Your password'. Below these fields is a checkbox labeled 'Remember Me' which is checked. A green 'Login' button is positioned below the checkbox. At the bottom of the form, there is another yellow box with the text 'Did you forget your password?'. The footer of the page contains the text 'Powered By Human Phenotype Ontology and Bio-Link CR (see PMID:25725061 and PMID:26119816)'.

Powered By Human Phenotype Ontology and Bio-Link CR (see PMID:25725061 and PMID:26119816)

+ New Patient


Refine by

ACCESS

☐ My patients

☐ A group (Group)

TAG

PHENOPRINT	NAME	OWNER	STATUS	TAGS	SHARING	LAST UPDATED
	guest1:00000022	User Guest1	New			Dec 8, 2016
	Jack Smith (guest1:00000004)	User Guest1	New		User Guest2	Dec 2, 2016
	Tim Smith (guest1:00000002)	User Guest1	New		User Guest3	Dec 2, 2016

ダッシュボード画面で
[New Patient]をクリック

「New Patient」ボタンをクリックするとDemographics 入力画面が表示されます。病院内の患者情報との照合のため、Aliasを入力してください。

Edit Demographics

Alias Optional

sample_000001

Date of Birth Optional: (yyyy-mm-dd)

yyyy-mm-dd

Gender

☐ Unknown
 ☒ Male
 ☐ Female
 ☐ Other

Ethnicity Optional

Ethnicity

Vital Status

☐ Unknown
 ☒ Alive
 ☐ Deceased
 ☐ Unborn
 ☐ Still Born
 ☐ Miscarriage
 ☐ Aborted

Save

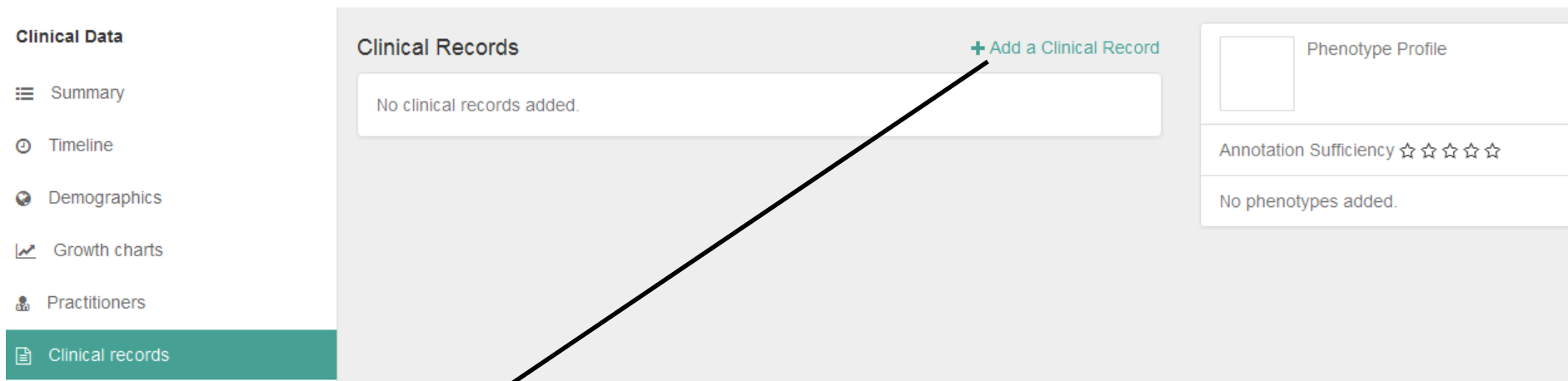
Cancel

Demographics			
項目名	条件	説明	備考
Alias	任意	エイリアス	患者の施設内IDを入力。 入力しない場合は通し番号。 共有した場合でも他のユーザーからは閲覧不可な情報となり、他のユーザーには、番号として表示される。
Date of Birth	任意	生年月日	空欄で保存すると、登録した日が入力される
Gender	必須	性別	必須。Unknownも選択可能
Ethnicity	任意	民族	
Vital Status	必須	患者の状況	Unknown,Alive,Deceased,Unborn,Still Born,Miscarriage,Abortedから選択

IRUD Exchangeでは、表現型を2種類の方法で入力することができます、

- ボトムアップ型入力(ユーザーによる入力)
 - Clinical Recordでの臨床所見
 - Imagingの説明情報
- トップダウン型の入力(既存疾患概念を元にした入力)
 - Prescriptive Phenotyping

症状を入力します。
症状は複数登録することができます。



Clinical Data

- Summary
- Timeline
- Demographics
- Growth charts
- Practitioners
- Clinical records

Clinical Records

+ Add a Clinical Record

No clinical records added.

Phenotype Profile

Annotation Sufficiency ☆☆☆☆☆

No phenotypes added.

Add a Clinical Recordを選択

Clinical records (表現型)の入力 2

英語の自然文による入力

英語の自然文で
入力します

左のテキストエリアで入力すると、
すぐにHPOのアノテーションが開始
されます。

HPOタグ付けを行う
場合はチェックしま
す

入力後、Saveをクリック

Edit Clinical Record

Date Required: (yyyy-mm-dd)

2016-10-11

Clinical record type Required

Clinical Consultation

Clinical Record Required

Many of the characteristic facial features that Pfeiffer described in Pfeiffer syndrome result from the premature fusion of the skull bones. The head is unable to grow normally, which leads to eyes that appear to bulge (prop tosis) and are wide-set (hypertelorism), an underdeveloped upper jaw, and a beaked nose. About 50 percent of children with Pfeiffer syndrome have hearing loss (see hearing loss with craniofacial syndromes), and dental problems are also common. Broad thumbs and toes are extra-cranial features of this syndrome.
carious teeth

☒ Include clinical record in the phenotype profile

Save

Cancel

Preview ANNOTATED ✓

Many of the characteristic facial features that Pfeiffer described in Pfeiffer syndrome result from the premature fusion of the skull bones. The head is unable to grow normally, which leads to eyes that appear to bulge (prop tosis) and are wide-set (hypertelorism), an underdeveloped upper jaw, and a beaked nose. About 50 percent of children with Pfeiffer syndrome have hearing loss (see hearing loss with craniofacial syndromes), and dental problems are also common. Broad thumbs and toes are extra-cranial features of this syndrome.
carious teeth

PA will automatically detect when you mention any phenotypic abnormality from HPO.

When you write, use **.** to separate HPO terms.

You can write **no** in front of terms to negate them e.g. no fever.

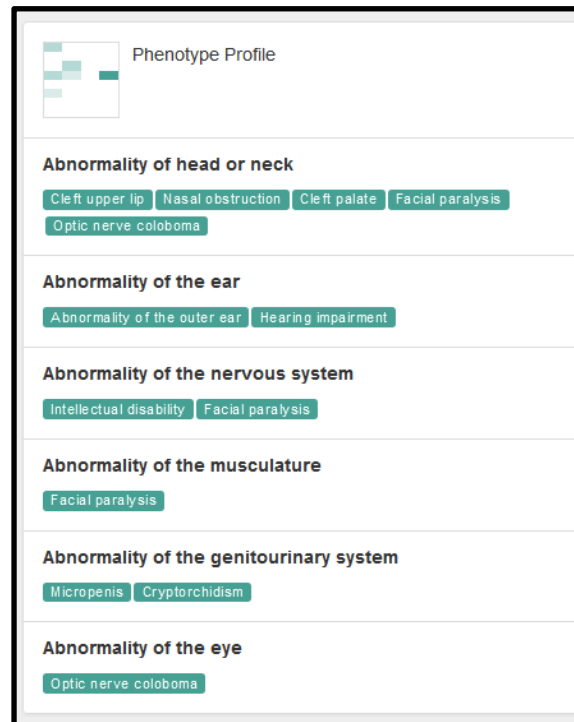
Cool feature: Type **@** to search for HPO terms.

精神遅滞, 後鼻孔閉鎖, 口唇口蓋裂, 外耳異常, 伝音性聾, 右顔面麻痺, 脈絡膜、視神経コロボーマ, 小陰茎, 停留精巣

Google
翻訳

Mental retardation,
posterior nasal
obstruction, cleft lip and
cleft palate, external ear
abnormality, acoustic
deafness, right facial
paralysis, choroid
Optic nerve coloboma,
small penis,
cryptorchidism

IRUD
Exchangeに
よるHPO化



Phenotype Profile

Abnormality of head or neck

- Cleft upper lip
- Nasal obstruction
- Cleft palate
- Facial paralysis
- Optic nerve coloboma

Abnormality of the ear

- Abnormality of the outer ear
- Hearing impairment

Abnormality of the nervous system

- Intellectual disability
- Facial paralysis

Abnormality of the musculature

- Facial paralysis

Abnormality of the genitourinary system

- Micropenis
- Cryptorchidism

Abnormality of the eye

- Optic nerve coloboma

専門用語をGoogle翻訳で「用語:」として精度よく翻訳

HP:0000204	Cleft upper lip
HP:0000356	Abnormality of the outer ear
HP:0001742	Nasal obstruction
HP:0001249	Intellectual disability
HP:0000175	Cleft palate
HP:0007209	Facial paralysis
HP:0000054	Micropenis
HP:0000365	Hearing impairment
HP:0000588	Optic nerve coloboma
HP:0000028	Cryptorchidism

Clinical Summaries(表現型)の入力 3

所見入力後の画面

Jack Smith
User Guest1 / Shared with User Guest2

Clinical Data

Summary

Timeline

Demographics

Growth charts

Practitioners

Clinical records

Diagnoses

Imaging

Tests

Genomic features

Attachments

Clinical Records

Clinical Consultation

In Phenotype Profile

Annotation Sufficiency ★★★★★☆

Oct 11, 2016 a month ago

Edit Delete

Many of the characteristic facial features that Pfeiffer described in Pfeiffer syndrome result from the premature fusion of the skull bones. The head is unable to grow normally, which leads to eyes that appear to bulge (proptosis) and are wide-set (hypertelorism), an underdeveloped upper jaw, and a beaked nose. About 50 percent of children with Pfeiffer syndrome have hearing loss (see hearing loss with craniofacial syndromes), and dental problems are also common. Broad thumbs and toes are extra-cranial features of this syndrome. carious teeth

Clinical Consultation

In Phenotype Profile

Annotation Sufficiency ★★★★★☆

Oct 8, 2016 a month ago

Edit Delete

No disproportionate dwarfism.
Shortening of the proximal limbs (called rhizomelic shortening).
Short fingers and toes with trident hands.
Large head with prominent forehead frontal bossing.
Small midface with a flattened nasal bridge.
Spinal kyphosis (convex curvature) or lordosis (concave curvature).
Varus (bowleg) or valgus (knock knee) deformities.
Frequently have ear infections (due to Eustachian tube blockages), sleep apnea (which can be central or obstructive), and hydrocephalus.

Phenotype Profile

Annotation Sufficiency ★★★★★☆

Abnormality of head or neck

Hypertelorism

Aplasia/Hypoplasia of the maxilla

Convex nasal ridge

Carious teeth

Prominent forehead

Depressed nasal bridge

Macrocephaly

Frontal bossing

Abnormality of limbs

Broad toe

Broad thumb

Trident hand

Short finger

Rhizomelia

Short toe

Abnormality of the ear

Hearing impairment

Abnormality of the eye

Hypertelorism

Abnormality of the nervous system

Hydrocephalus

Sleep apnea

Abnormality of the respiratory system

Sleep apnea

Abnormality of the skeletal system

Broad toe

Aplasia/Hypoplasia of the maxilla

Broad thumb

Hyperlordosis

Macrocephaly

Trident hand

Kyphosis

Frontal bossing

Short finger

Rhizomelia

Short toe

Growth abnormality

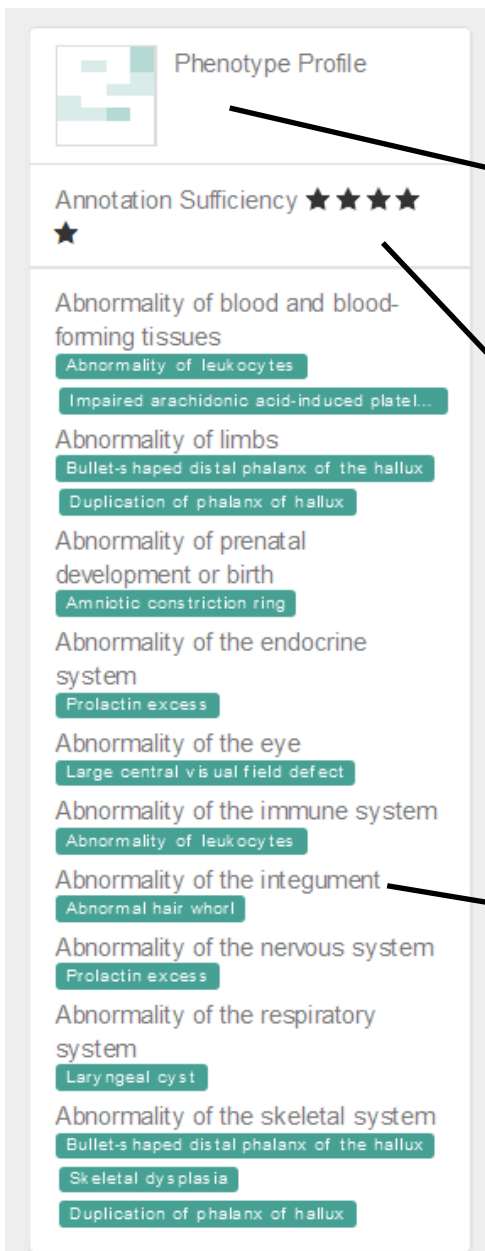
Rhizomelia

No Severe short stature

入力した所見に対して、HPOのターム(緑色の長方形部分)が関連づけられます。
ネガティブな表現型は赤色でタグ付されます。

Clinical Summaries(表現型)の入力 4

Clinical Summaries の画面右側の見方



Phenotype Profile

Annotation Sufficiency ★★★★★

Abnormality of blood and blood-forming tissues

- Abnormality of leukocytes
- Impaired arachidonic acid-induced platelet...

Abnormality of limbs

- Bullet-shaped distal phalanx of the hallux
- Duplication of phalanx of hallux

Abnormality of prenatal development or birth

- Amniotic constriction ring

Abnormality of the endocrine system

- Prolactin excess

Abnormality of the eye

- Large central visual field defect

Abnormality of the immune system

- Abnormality of leukocytes

Abnormality of the integument

- Abnormal hair whorl

Abnormality of the nervous system

- Prolactin excess

Abnormality of the respiratory system

- Laryngeal cyst

Abnormality of the skeletal system

- Bullet-shaped distal phalanx of the hallux
- Skeletal dysplasia
- Duplication of phalanx of hallux

Phenoprint

HPOの異常を示す表現型(Phenotypic abnormality)の23のトップレベルオントロジーに分類されたアノテーション状況が色の濃さでわかるように表示されます。

マウスホバーをすることで、どのようなタームでアノテーションされたかが表示されます。

Annotation Sufficiency

タームの登録状況がよいほど、星(★)が増えます。十分な表現型が登録されているかの指標となります。

HPOのトップレベルのオントロジーでHPOタームが分類されます



Phenotype Profile

Phenotype Matrixでは、23のHPOの
Phenotypic abnormalityのサブクラスのター
ムに各マス目が対応しています。

表現型タームの入力数に合わせて、アノ
テーションされたカテゴリーが色の濃さで
表現されます。

HPO のPhenotypic abnormality (HP:0000118) の下位概念
(Subclass)に対応

1. Abnormality of connective tissue
2. Abnormality of the voice
3. Abnormality of the nervous system
4. Abnormality of the breast
5. Abnormality of the eye
6. Abnormality of prenatal development or birth
7. Neoplasm
8. Abnormality of the endocrine system
9. Abnormality of head or neck
10. Abnormality of the immune system
11. Growth abnormality
12. Abnormality of limbs
13. Abnormality of the thoracic cavity
14. Abnormality of blood and blood-forming tissues
15. Abnormality of the musculature
16. Abnormality of the cardiovascular system
17. Abnormality of the abdomen
18. Abnormality of the skeletal system
19. Abnormality of the respiratory system
20. Abnormality of the ear
21. Abnormality of metabolism/homeostasis
22. Abnormality of the genitourinary system
23. Abnormality of the integument

Clinical Summaries(表現型)の入力 6 手動でHPOを登録する(キーワード検索)

HPOを手動で登録を行いたい場合は、テキストエリアで「@」を入力すると、HPOのタームをキーワードや、HPOのツリーから検索して、登録することができます。

検索フォームに3文字以上入力すると、入力した文字に対応してタームがサジェストされます。



Search HPO Browse HPO Tree

Search for Phenotypic Abnormality

You can select phenotypic features from HPO and add them to the clinical summary.

short stature

Click [✓] or [X] to add the term as 'present' or 'absent'.

Term	Present (✓)	Absent (X)
Short stature (Open in Tree) Also called: Stature below 3rd percentile; Small stature; Height less than 3rd percentile; Decreased body height	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Mild short stature (Open in Tree) Also called: short stature, mild	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Severe short stature (Open in Tree) Also called: Proportionate dwarfism; Dwarfism; Short stature, severe	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Moderately short stature (Open in Tree) Also called: Moderate short stature	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Mesomelic short stature (Open in Tree) Also called: Mesomelic dwarfism; Short stature, mesomelic; Short stature, disproportionate mesomelic; Dwarfism, short limb mesomelic	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>

Terms to be added:

Mild short stature, Short stature

Done Cancel

候補からタームを選択します。
Presentの場合は「レ」
Absentの場合は「X」
を選択します。
選択を外す場合は「ー」を選択します。

「Open in Tree」リンクから、ツリー表示に切り替えて、周辺概念のタームを選択することもできます。

PA will automatically detect when you mention any phenotypic abnormality from HPO.

When you write, use **,** to separate HPO terms.

You can write **no** in front of terms to negate them e.g. no fever.

Cool feature: Type **@** to search for HPO terms.

Clinical Summaries(表現型)の入力 7

手動でHPOを登録する(HPO Treeから検索)

Search HPO

Browse HPO Tree

You can select phenotypic features from HPO and add them to the clinical summary.

Click ☒ or ☐ to add the term as 'present' or 'absent'.

Show Full Tree

▼

—

✓

✕

Growth abnormality

>

—

✓

✕

Abnormality of body height

▼

—

✓

✕

Growth delay

>

—

✓

✕

Intrauterine growth retardation

>

—

✓

✕

Postnatal growth retardation

>

—

✓

✕

Delayed puberty

▼

—

✓

✕

Short stature

—

✓

✕

Pituitary dwarfism

>

—

✓

✕

Disproportionate short stature

>

—

✓

✕

Proportionate short stature

「Browse HPO Tree」リンクから、ツリー表示に切り替えて、HPOのオントロジー構造からタームを選択できます。

候補からタームを選択します。
ポジティブの場合は「レ」
ネガティブの場合は「X」
を選択します。
キーワード検索からツリー表示に切り替えた場合、該当ターム以下の背景がオレンジで表示されます。

Clinical Summaries(所見)の入力 8 症状の出現の有無を登録する

表現型(症状)の有無を登録する場合、該当語彙の前に「no」を入力します。

Present: 緑、Absent: 赤 で表示されます。

Clinical Record Required

Preview ANNOTATED ✓

no short stature,
webbed toes

no short stature,
webbed toes

☒ Include clinical record in the phenotype profile

PA will automatically detect when you mention any phenotypic abnormality from HPO.

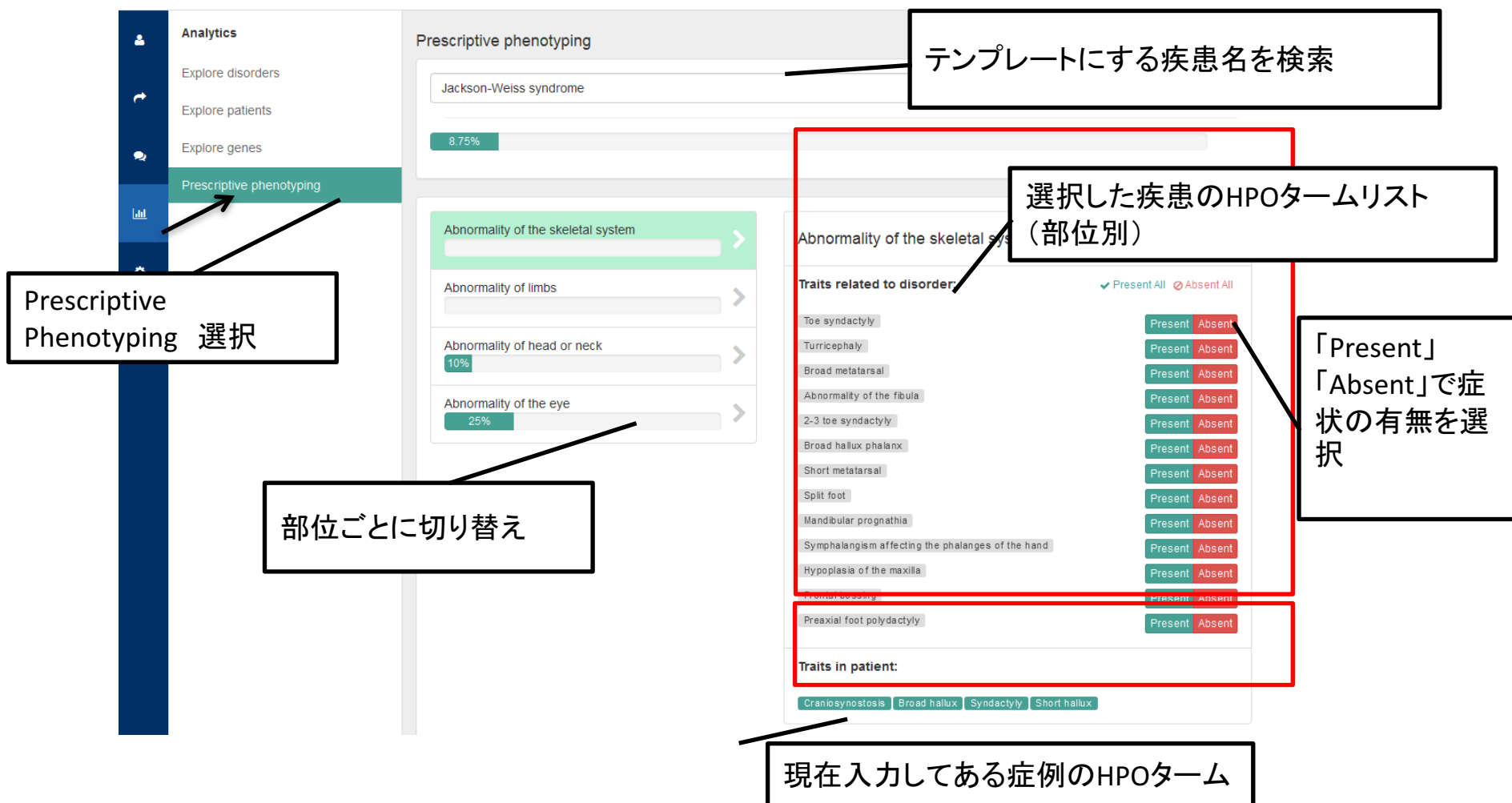
When you write, use **,** to separate HPO terms.

You can write **no** in front of terms to negate them e.g. no fever.

Cool feature: Type **@** to search for HPO terms.

入力方法については、この欄の注意書きをご参考ください。

既存疾患の表現型のリストを利用して、チェックリストのようにHPOを登録することができ、より精密な表現型入力を行うことができます。ここで追加した表現型はClinical Recordsに追加されます。



The screenshot shows the 'Prescriptive phenotyping' interface. On the left, a sidebar contains 'Analytics' with sub-items: 'Explore disorders', 'Explore patients', 'Explore genes', and 'Prescriptive phenotyping' (highlighted). The main area is titled 'Prescriptive phenotyping' and features a search bar with 'Jackson-Weiss syndrome' and a progress bar at 8.75%. Below this, a list of categories with progress bars is shown: 'Abnormality of the skeletal system' (highlighted), 'Abnormality of limbs', 'Abnormality of head or neck' (10%), and 'Abnormality of the eye' (25%). To the right, a table titled 'Traits related to disorder' lists various HPO terms with 'Present' and 'Absent' buttons. A 'Traits in patient' section at the bottom shows a list of terms: 'Craniosynostosis', 'Broad hallux', 'Syndactyly', and 'Short hallux'.

Annotations:

- Prescriptive Phenotyping 選択 (Arrow pointing to the sidebar menu item)
- 部位ごとに切り替え (Arrow pointing to the category list)
- テンプレートにする疾患名を検索 (Arrow pointing to the search bar)
- 選択した疾患のHPOタームリスト (部位別) (Arrow pointing to the 'Traits related to disorder' table)
- 「Present」「Absent」で症状の有無を選択 (Arrow pointing to the 'Present' and 'Absent' buttons in the table)
- 現在入力してある症例のHPOターム (Arrow pointing to the 'Traits in patient' section)

「IRUD全体」のグループに対して共有を行います。共有の前提として、「IRUD全体」グループのメンバーになる必要があります。原則としてPhenotype(HPO)を共有するように設定します。

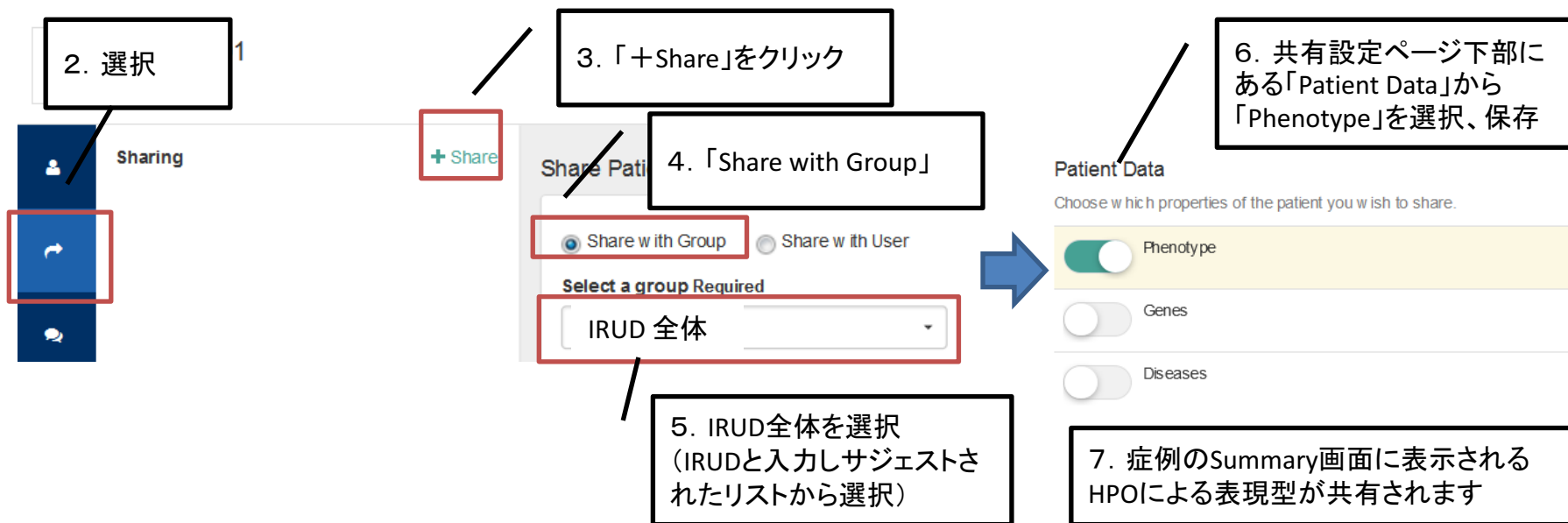
IRUD全体

Details

Name	IRUD全体
Description	IRUD 全体
Visibility	Public
Group Admin	AMED 難病

[+ Request Access](#)

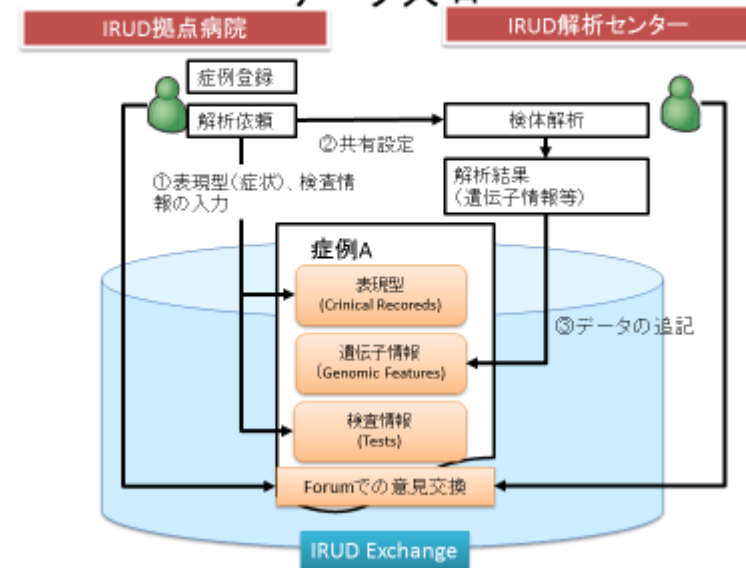
「Request Access」からグループ参加の参加承認依頼を行います。



IRUD内での拠点病院と解析センターとの情報共有のために、IRUD Exchangeを利用します。

1. 地域拠点病院から解析センターへの共有
2. 解析センターによる情報追加・更新
 1. 候補遺伝子名の入力
 2. 表現型の追加入力
3. フォーラムによる意見交換

IRUD拠点病院とIRUD解析センター間のデータ共有



拠点病院に割り振られた担当の解析センターに対して症例を共有します。

1. 「Share with a user」を選択

☐ Share with Group ☒ Share with User

Select a user Required

IRUD-解析センター 慶應大

2. 担当の解析センターのユーザーを選択
例： IRUDと入力→リストから「IRUD 解析センター 慶応大）」ユーザーを選択

Clinical Data

Choose what clinical data you want to share, and any additional abilities to give the them.

Module [Enable All](#) [Disable All](#)

	Update	Create	Delete
<input checked="" type="checkbox"/> Demographics By sharing demographics you consent to share the patient's sensitive information, such as names or addresses!	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
<input checked="" type="checkbox"/> Growth charts By sharing growth charts you consent to share the patient's date of birth and gender.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
<input checked="" type="checkbox"/> Practitioners	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
<input checked="" type="checkbox"/> Clinical records Automatically shares patient phenotype.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
<input checked="" type="checkbox"/> Diagnoses Automatically shares patient diseases.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
<input checked="" type="checkbox"/> Imaging Automatically shares patient phenotype.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
<input checked="" type="checkbox"/> Tests	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
<input checked="" type="checkbox"/> Genomic features Automatically shares patient genes.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
<input checked="" type="checkbox"/> Attachments	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>

[Share All](#) [Clear](#)

3. 「Share All」をクリック。すべてのデータモジュールについて、更新、作成、削除の権限を共有先のユーザーに付与。

1. 「Save」を選択

 Save

Cancel

新規登録の場合：
“Add a Genomic Features”を選択



Clinical Data

- Summary
- Timeline
- Demographics
- Practitioners
- Clinical records
- Diagnoses
- Imaging
- Tests
- Genomic features**
- Attachments

Genomic Features

[+ Add a Genomic Feature](#) [Delete all Genomic Features](#)

Gene	HGVS	Zygosity	Inheritance Pattern	Pathogenicity	Publications / Notes
FGFR1		HETEROZYGOUS	UNKNOWN	● PATHOGENIC	Publications 0 Notes 0

Showing 1 to 1 of 1 entries

Previous 1 Next

登録データの編集の場合：
一覧をクリック

候補遺伝子名の入力(解析センター) 2

New Genomic Feature

Step 1. Select Genomic Feature

Step 2. Add Patient Details

Gene Required

CHD7

Genomic Feature

There is no genomic feature associated with this gene. Please create a new genomic feature related to this gene.

+ Create new generic genomic feature

Hgvs G

Hgvs C

Hgvs P

遺伝子名を入力

Create new generic genomic Feature
をクリック
※IRUD ExchangeではGenomic
Feature(変異位置)は入力できません

Next

Cancel

Create a genomic feature for "CHD7"

Create

Cancel

Createをクリック後、
Next をクリック

候補遺伝子名の入力(解析センター) 3

New Genomic Feature

Step 1. Select Genomic Feature Step 2. Add Patient Details

Zygoty Required
UNKNOWN

Inheritance pattern Required
UNKNOWN

Selected genomic feature

Gene CHD7

Linked disorders

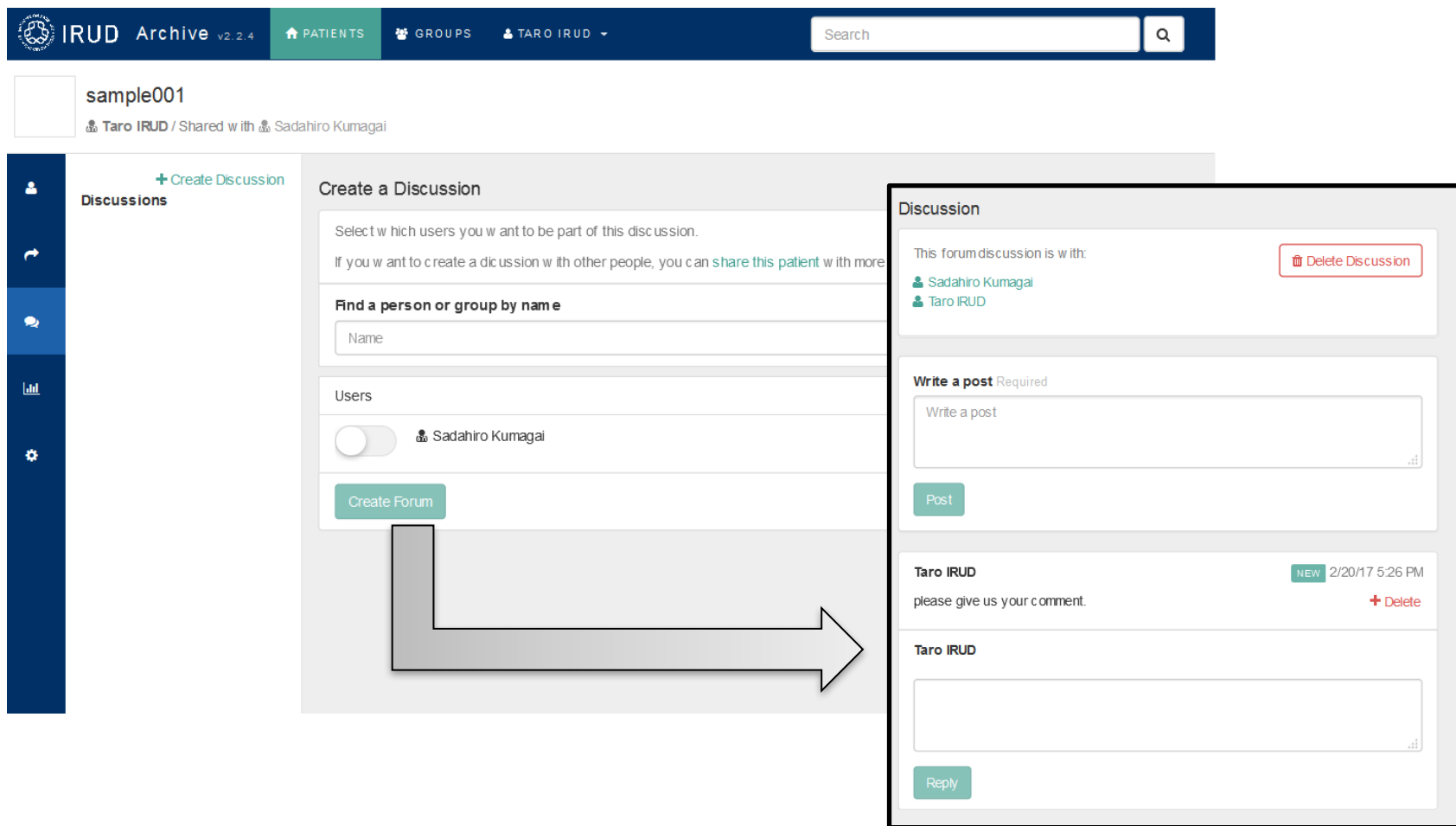
Back Save Cancel

Zygotyを入力

Inheritance patternを入力

入力後、Save

症例の共有後、「Discussions」メニューから症例について、特定ユーザー向けに「Forum」を作成し、IRUD Exchange上で当該症例に関して遺伝子解析結果についてなどの意見交換をすることができます。



IRUD Archive v2.2.4 PATIENTS GROUPS TARO IRUD

sample001
Taro IRUD / Shared with Sadahiro Kumagai

+ Create Discussion
Discussions

Create a Discussion

Select which users you want to be part of this discussion.
If you want to create a discussion with other people, you can [share this patient](#) with more

Find a person or group by name
Name

Users
☐ Sadahiro Kumagai

Create Forum

Discussion

This forum discussion is with:
Sadahiro Kumagai
Taro IRUD
Delete Discussion

Write a post Required
Write a post
Post

Taro IRUD
NEW 2/20/17 5:26 PM
please give us your comment.
Delete

Taro IRUD
Reply

候補遺伝子名をIRUD全体に対して共有する場合は、IRUDグループに対して「Genes」で設定して共有可能です。

Patient Data

Choose which properties of the patient you wish to share.

☒ Phenotype

☒ Genes

☐ Diseases

IRUD Exchangeに登録された表現型を利用して、既存疾患表現型とのマッチングや、共有された他の拠点病院の表現型とのマッチングを行います。

1. 疾患表現型との表現型マッチング
2. 症例表現型との表現型マッチング

Analytics

- Explore disorders
- Explore patients
- Explore genes
- Prescriptive phenotyping

Search and add to list *(Maximum three entries)*

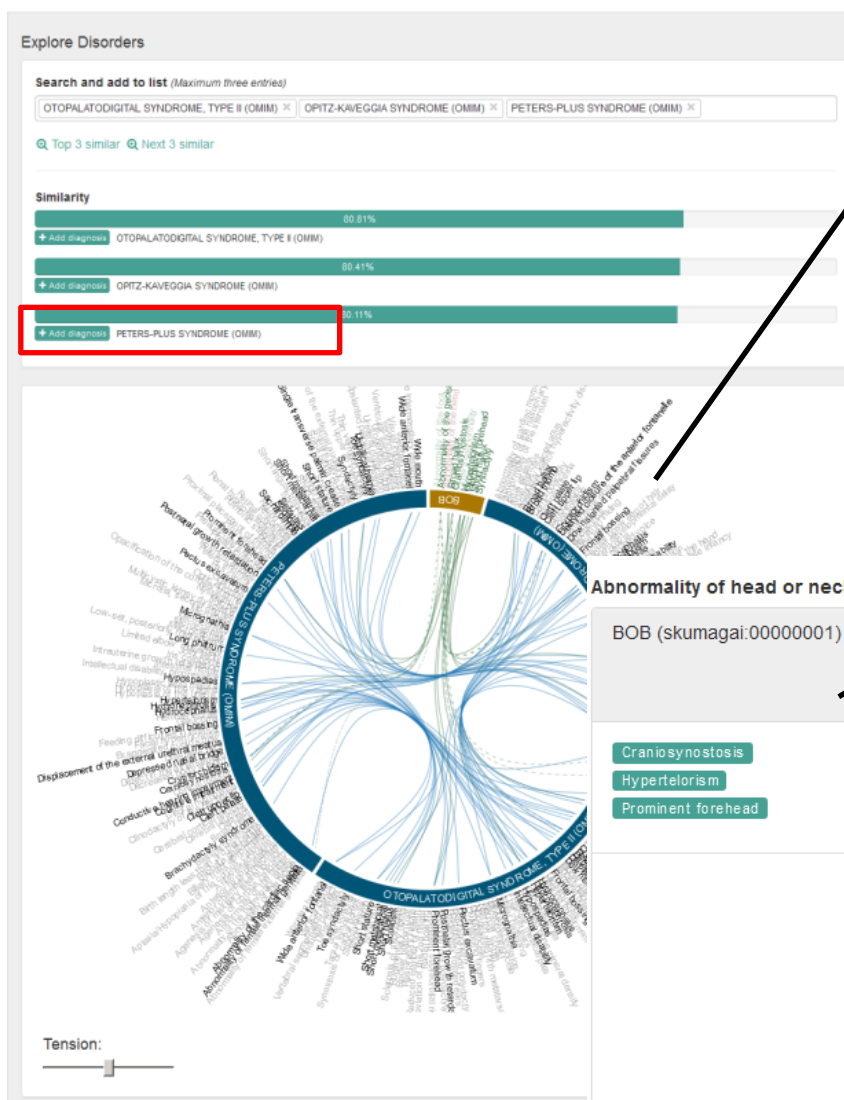
Select or search a disorder

🔍 Top 3 similar

任意の疾患名、またはTop3の表現型が類似する疾患を表示します

Abnormality of head or neck

BOB (skumagai:00000001)	OTOPALATODIGITAL SYNDROME, TYPE II (OMIM)	OPITZ-KAVEGGIA SYNDROME (OMIM)	PETERS-PLUS SYNDROME (OMIM)
<div style="background-color: #008080; width: 20px; height: 10px; margin-bottom: 5px;"></div> <div style="background-color: #008080; width: 20px; height: 10px; margin-bottom: 5px;"></div> <div style="background-color: #008080; width: 20px; height: 10px;"></div>	<div style="background-color: #008080; width: 20px; height: 10px; margin-bottom: 5px;"></div> <div style="background-color: #008080; width: 20px; height: 10px; margin-bottom: 5px;"></div> <div style="background-color: #008080; width: 20px; height: 10px;"></div>	<div style="background-color: #008080; width: 20px; height: 10px; margin-bottom: 5px;"></div> <div style="background-color: #008080; width: 20px; height: 10px; margin-bottom: 5px;"></div> <div style="background-color: #008080; width: 20px; height: 10px;"></div>	<div style="background-color: #008080; width: 20px; height: 10px; margin-bottom: 5px;"></div> <div style="background-color: #008080; width: 20px; height: 10px; margin-bottom: 5px;"></div> <div style="background-color: #008080; width: 20px; height: 10px;"></div>
<div style="background-color: #008080; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Craniosynostosis</div> <div style="background-color: #008080; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Hypertelorism</div> <div style="background-color: #008080; padding: 2px;">Prominent forehead</div>	<div style="background-color: #008080; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Abnormality of the fontanel ... (94.74%)</div> <div style="background-color: #008080; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Hypertelorism</div> <div style="background-color: #008080; padding: 2px;">Prominent forehead</div>	<div style="background-color: #008080; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Hypertelorism</div> <div style="background-color: #008080; padding: 2px;">Prominent forehead</div>	<div style="background-color: #008080; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Craniosynostosis</div> <div style="background-color: #008080; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Hypertelorism</div> <div style="background-color: #008080; padding: 2px;">Prominent forehead</div>
	<div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Cleft palate</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Downslanted palpebral fissures</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Craniofacial hyperostosis</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Abnormality of the nose</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Encephalocele</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Wide anterior fontanel</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Prominent supraorbital ridges</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px;">Reduced number of teeth</div>	<div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Cleft palate</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Downslanted palpebral fissures</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Abnormality of the nasopharynx</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Cleft upper lip</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Prominent nose</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Wide anterior fontanel</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Thick lower lip vermillion</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Choanal atresia</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Wide mouth</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px;">Short neck</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px;">Micrognathia</div>	<div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Microcephaly</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Wide anterior fontanel</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Macrocephaly</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Micrognathia</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Webbed neck</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Long philtrum</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Frontal bossing</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Exaggerated cupid's bow</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Short nose</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Thin vermillion border</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px; margin-bottom: 5px;">Broad neck</div> <div style="background-color: #ccc; padding: 2px;">Cleft palate</div>



類似度 (Similarity: %)

一致する様子を図で示されます。

1画面に3つの疾患と比較できます。

「Next 3 similar」をクリックすると次に類似する疾患が表示されます。

疾患名の左の「Add diagnosis」をクリックすると

「Suggestion」としてDiagnosis (診断) に追加されます。

図の下部に、具体的にどのようなHPOタームが一致したかが表示されます。青字のHPOタームはファジーマッチ (上位または下位概念として一致) であることを示します。

Abnormality of head or neck

BOB (skumagai:00000001)

OTOPALATODIGITAL SYNDROME, TYPE II (OMIM)

OPTZ-KAVEGGIA SYNDROME (OMIM)

PETERS-PLUS SYNDROME (OMIM)

Craniosynostosis
Hypertelorism
Prominent forehead

Abnormality of the fonta ... (94.74%)
Hypertelorism
Prominent forehead

Hypertelorism
Prominent forehead

Craniosynostosis
Hypertelorism
Prominent forehead

Cleft palate
Downslanted palpebral fissures
Craniofacial hyperostosis
Abnormality of the nose
Encephalocele
Wide anterior fontanel
Prominent supraorbital ridges
Reduced number of teeth

Cleft palate
Downslanted palpebral fissures
Abnormality of the nasopharynx
Cleft upper lip
Prominent nose
Wide anterior fontanel
Thick lower lip vermillion
Choanal atresia
Wide mouth
Short neck
Micrognathia

Microcephaly
Wide anterior fontanel
Macrocephaly
Micrognathia
Webbed neck
Long philtrum
Frontal bossing
Exaggerated cupid's bow
Short nose
Thin vermillion border
Broad neck
Cleft palate

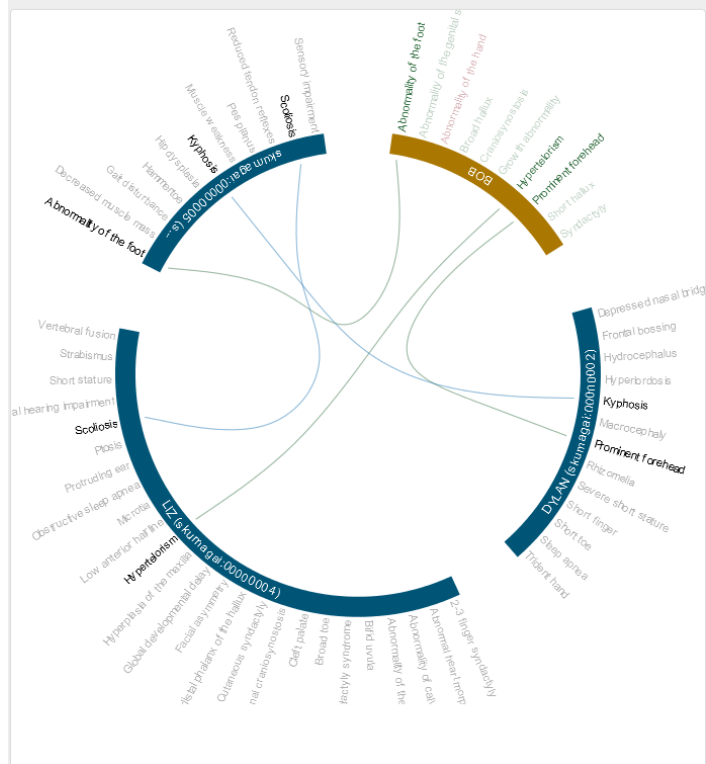
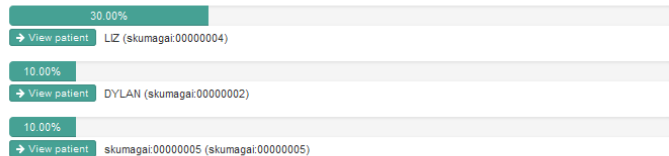
Explore Patients

Search and add to list (Maximum three entries)

LIZ (skumagai:00000004) × DYLAN (skumagai:00000002) × skumagai:00000005 (skumagai:00000005) ×

🔍 Top 3 similar 🔍 Next 3 similar

Similarity



類似疾患の検索と同様に、自分が登録した症例やIRUD Exchange内で他のユーザーと共有した症例とのマッチングを行うことができます。1度に3つの症例とのマッチングを表示することができます。

結果の参照方法は、既存疾患の表現型とのマッチングと同様です。