



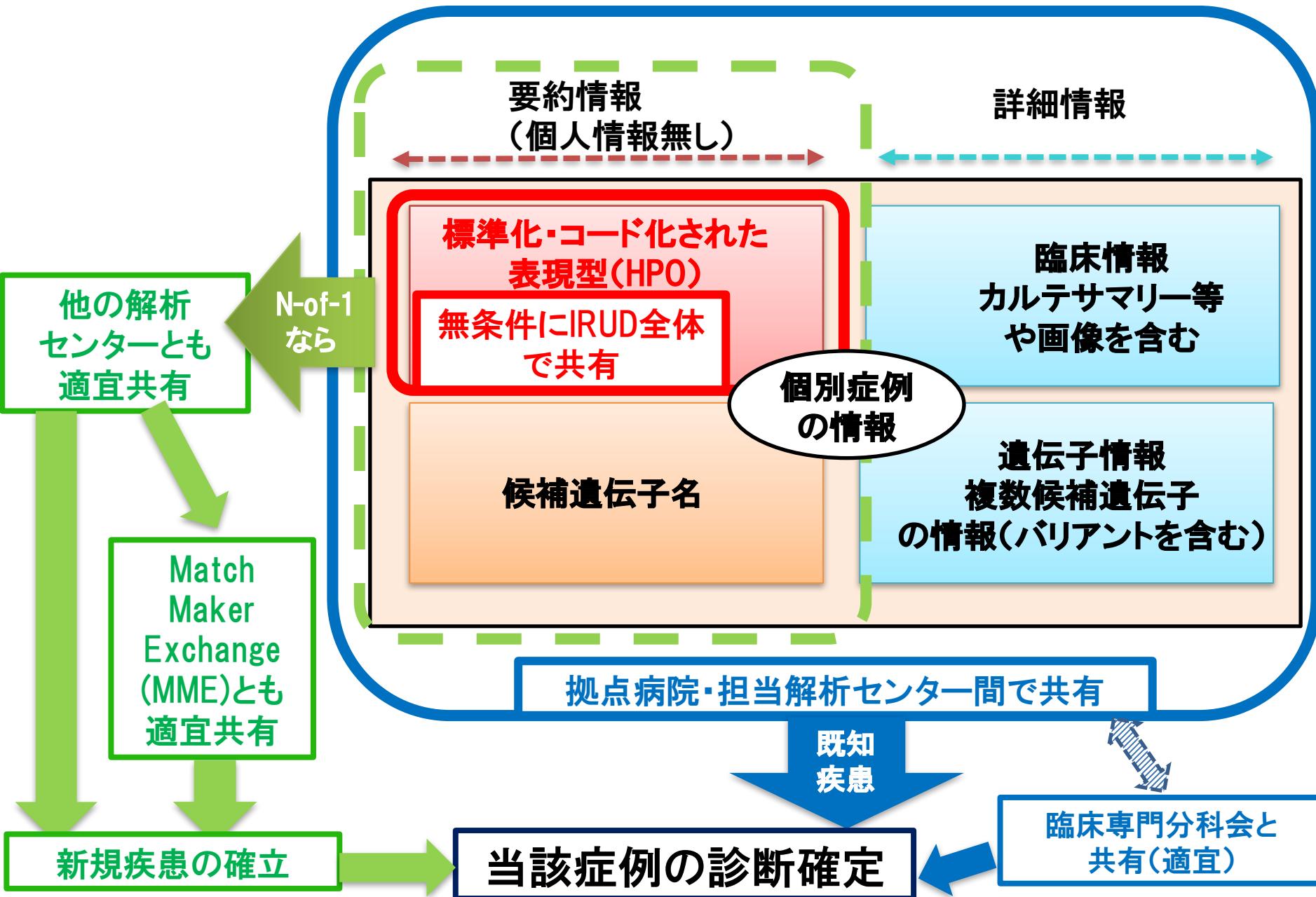
IRUD

# 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 for the "Archive v1.0.0" application. At the top, there is a navigation bar with links for "HOME" and "ACCOUNT". The main area is titled "Login". It contains fields for "Username" and "Password", both with placeholder text "Your Username" and "Your password" respectively. There is a checked checkbox labeled "Remember Me". A "Login" button is located below the password field. Below the login form, a yellow box contains the text "Did you forget your password?".

Archive v1.0.0

HOME ACCOUNT

## Login

You don't have an account yet? [Register a new account](#)

**Username**

**Password**

Remember Me

**Login**

Did you forget your password?

# 患者情報の登録 1

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

Refine by

ACCESS

- My patients
- A group (Group)

TAG

ダッシュボード画面で  
[New Patient]をクリック

# 患者情報の入力

「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

# Clinical records(表現型)の入力 1

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**

No clinical records added.

**Add a Clinical Record**

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

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 totis) 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

HPOタグ付けを行う  
場合はチェックしま  
す

Save

Cancel

入力後、Saveをクリック

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。

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 totis) 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.

# 参考:Google翻訳を利用した症状の入力(日本語→英語)

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**

+ Add a Clinical Record

**Clinical Consultation** **In Phenotype Profile** Annotation Sufficiency ★★★★☆

Oct 11, 2016 a month ago

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.

**Clinical Consultation** **In Phenotype Profile** Annotation Sufficiency ★★★★★

Oct 8, 2016 a month ago

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

## Clinical Summaries(表現型)の入力 5

## Phenotype Matrixについて



## 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 [✗] to add the term as 'present' or 'absent'.

Short stature (Open in Tree)  
Also called: Stature below 3rd percentile; Small stature; Height less than 3rd percentile; Decreased body height

Mild short stature (Open in Tree)  
Also called: short stature, mild

Severe short stature (Open in Tree)  
Also called: Proportionate dwarfism; Dwarfism; Short stature, severe

Moderately short stature (Open in Tree)  
Also called: Moderate short stature

Mesomelic short stature (Open in Tree)  
Also called: Mesomelic dwarfism; Short stature, mesomelic; Short stature, disproportionate mesomelic; Dwarfism, short limb mesomelic

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「-」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

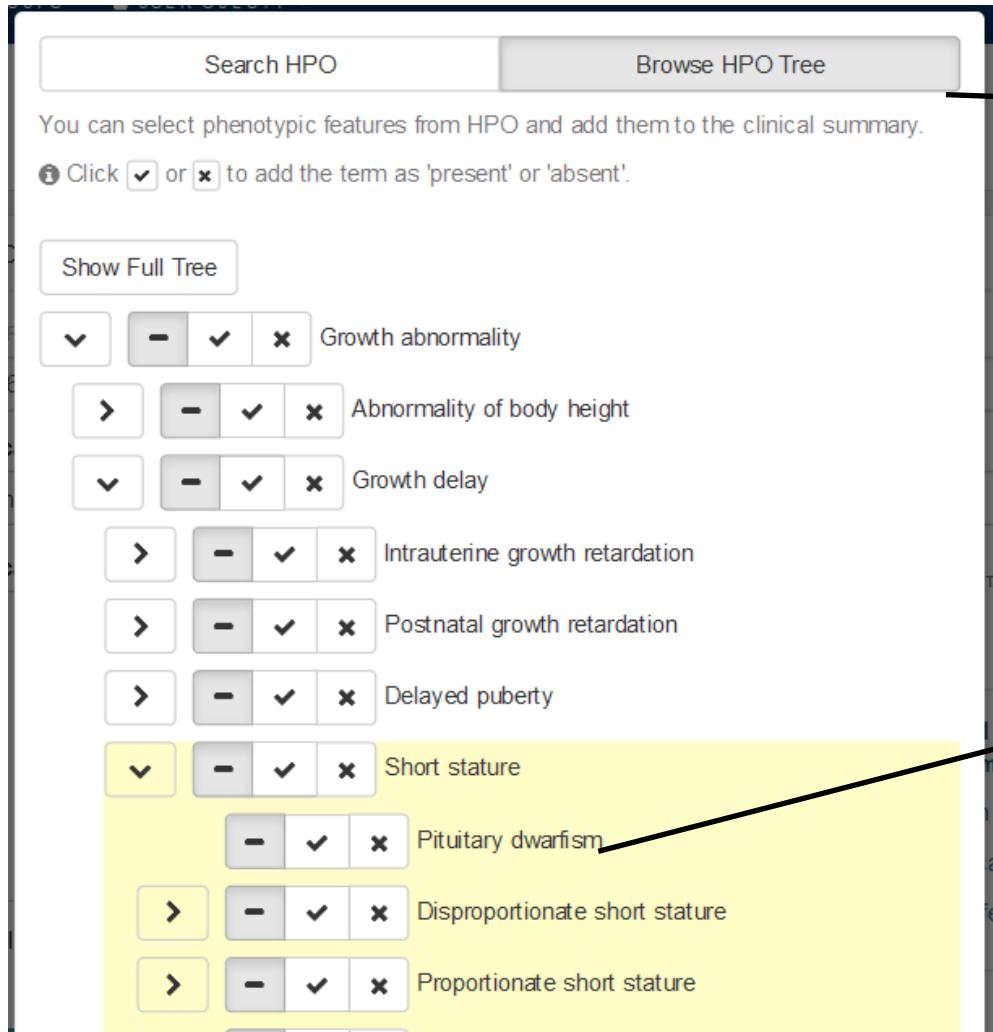
Delayed puberty

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

no short stature,  
webbed toes

### Preview ANNOTATED ✓

→ no short stature,  
→ webbed toes

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.

Include clinical record in the phenotype profile

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することができます。ここで追加した表現型はClinical Recordsに追加されます。

The screenshot shows the IRUD platform's Prescriptive Phenotyping feature. On the left, a sidebar menu includes 'Analytics', 'Explore disorders', 'Explore patients', 'Explore genes', and 'Prescriptive phenotyping' (which is highlighted). A large red arrow points from the 'Prescriptive Phenotyping' button to a box labeled 'Prescriptive Phenotyping 選択' (Selection).

The main panel displays the 'Prescriptive phenotyping' interface for 'Jackson-Weiss syndrome'. A search bar at the top contains the query. Below it, a progress bar shows '8.75%'. The interface is organized into sections:

- Abnormality of the skeletal system** (highlighted with a green box) has three sub-sections: 'Abnormality of limbs' (10%), 'Abnormality of head or neck' (10%), and 'Abnormality of the eye' (25%). A red arrow points from this section to a box labeled '部位ごとに切り替え' (Switch by location).
- Traits related to disorder** (highlighted with a red box) lists various traits with 'Present' and 'Absent' status indicators. A red arrow points from this section to a box labeled '選択した疾患のHPOタームリスト (部位別)' (List of HPO terms selected for the disease (by location)).
- Traits in patient:** (highlighted with a red box) shows specific traits for the current case.

Annotations in Japanese boxes provide additional context:

- 'テンプレートにする疾患名を検索' (Search for the disease name to use as a template)
- '選択した疾患のHPOタームリスト (部位別)' (List of HPO terms selected for the disease (by location))
- '「Present」「Absent」で症状の有無を選択' (Select presence or absence using 'Present' and 'Absent')
- '現在入力してある症例のHPOターム' (HPO terms currently entered for the case)

# IRUD全体への共有設定

「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。

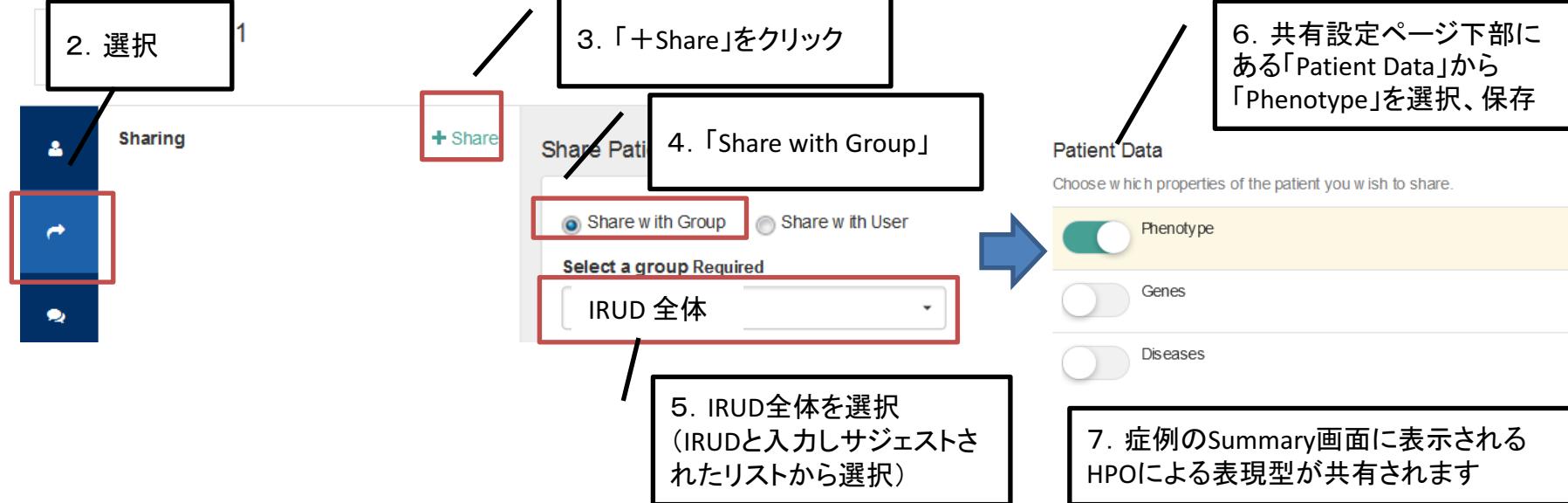
IRUD全体

Details

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

+ Request Access

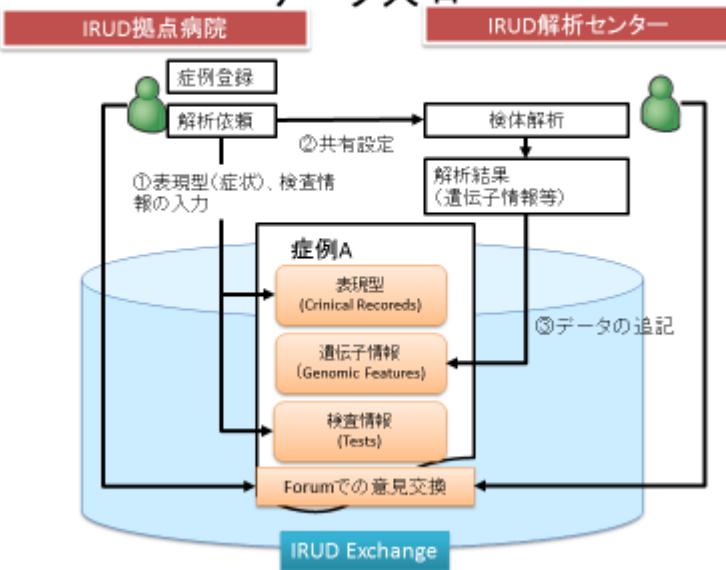
「Request Access」からグループ参加の参加承認依頼を行います。



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



# 地域拠点病院から解析センターへの共有

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



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 慶應大」ユーザーを選択

Clinical Data

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

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

Module	Update	Create	Delete
Demographics	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Growth charts	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Practitioners			
Clinical records	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Diagnoses	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Imaging	<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"/>
Genomic features	<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

1. 「Save」を選択

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。

Save

Cancel

新規登録の場合：  
“Add a Genomic Features”を選択

+ 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

Next Cancel

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

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

Zygosity Required  
UNKNOWN

Inheritance pattern Required  
UNKNOWN

Selected genomic feature

Gene CHD7

Linked disorders

Zygosity を入力

Inheritance patternを入力

Back Save Cancel

入力後、Save

Back Save Cancel

# フォーラムによる意見交換

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。

The screenshot illustrates the process of creating and viewing a forum discussion within the IRUD Exchange platform.

**Left Panel (Navigation Bar):**

- IRUD Archive v2.2.4
- PATIENTS
- GROUPS
- TARO IRUD
- Search bar

**Central Area (Left): Create a Discussion**

sample001  
Taro IRUD / Shared with Sadahiro Kumagai

+ Create Discussion

**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 people.

**Find a person or group by name**

Name: [Input field]

**Users**

Sadahiro Kumagai

**Create Forum**

A large gray arrow points from the "Create Forum" button towards the right panel.

**Central Area (Right): 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.

<input checked="" type="checkbox"/> Phenotype
<input checked="" type="checkbox"/> Genes
<input type="checkbox"/> 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。

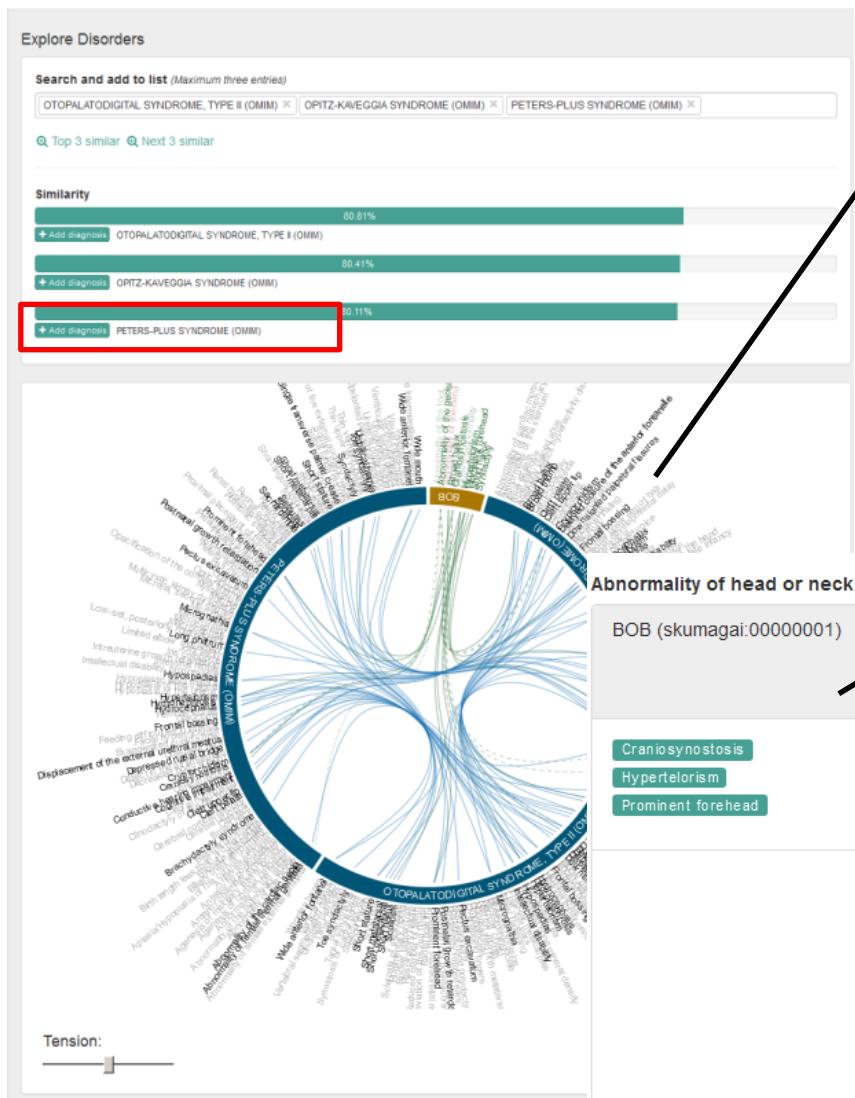
1. 疾患表現型との表現型マッチング
2. 症例表現型との表現型マッチング

The screenshot shows the IRUD Analytics interface. On the left, there is a sidebar with icons for user profile, refresh, message, and chart. The main menu includes "Analytics", "Explore disorders" (which is highlighted with a teal background and has an arrow pointing to it from the top-left), "Explore patients", "Explore genes", and "Prescriptive phenotyping". The central area has a search bar with placeholder text "Select or search a disorder" and a button "Top 3 similar". A large callout box on the right contains the Japanese text: "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". Below this, there is a section titled "Abnormality of head or neck" with four rows of cards. Each card displays a disorder name, its OMIM ID, and a list of associated phenotypes. The first row shows BOB (skumagai:00000001), OTOPALATODIGITAL SYNDROME, TYPE II (OMIM), OPITZ-KAVEGGIA SYNDROME (OMIM), and PETERS-PLUS SYNDROME (OMIM). The second row shows Craniostenosis, Hypertelorism, Prominent forehead, Abnormality of the fonta ... (94.74%), Hypertelorism, Prominent forehead, Hypertelorism, Prominent forehead, and Craniostenosis, Hypertelorism, Prominent forehead. The third and fourth rows show various other phenotypes like Cleft palate, Downslanted palpebral fissures, etc.

## Abnormality of head or neck

BOB (skumagai:00000001)	OTOPALATODIGITAL SYNDROME, TYPE II (OMIM)	OPITZ-KAVEGGIA SYNDROME (OMIM)	PETERS-PLUS SYNDROME (OMIM)
<a href="#">Craniostenosis</a> <a href="#">Hypertelorism</a> <a href="#">Prominent forehead</a>	<a href="#">Abnormality of the fonta ... (94.74%)</a> <a href="#">Hypertelorism</a> <a href="#">Prominent forehead</a>	<a href="#">Hypertelorism</a> <a href="#">Prominent forehead</a>	<a href="#">Craniostenosis</a> <a href="#">Hypertelorism</a> <a href="#">Prominent forehead</a>
<a href="#">Cleft palate</a> <a href="#">Downslanted palpebral fissures</a> <a href="#">Craniofacial hyperostosis</a> <a href="#">Abnormality of the nose</a> <a href="#">Encephalocele</a> <a href="#">Wide anterior fontanel</a> <a href="#">Prominent supraorbital ridges</a> <a href="#">Reduced number of teeth</a>	<a href="#">Downslanted palpebral fissures</a> <a href="#">Abnormality of the nasopharynx</a> <a href="#">Cleft upper lip</a> <a href="#">Prominent nose</a> <a href="#">Wide anterior fontanel</a> <a href="#">Thick lower lip vermillion</a> <a href="#">Choanal atresia</a> <a href="#">Wide mouth</a> <a href="#">Short neck</a> <a href="#">Micrognathia</a>	<a href="#">Cleft palate</a> <a href="#">Downslanted palpebral fissures</a> <a href="#">Abnormality of the nasopharynx</a> <a href="#">Cleft upper lip</a> <a href="#">Prominent nose</a> <a href="#">Wide anterior fontanel</a> <a href="#">Thick lower lip vermillion</a> <a href="#">Choanal atresia</a> <a href="#">Wide mouth</a> <a href="#">Short neck</a> <a href="#">Micrognathia</a>	<a href="#">Microcephaly</a> <a href="#">Wide anterior fontanel</a> <a href="#">Macrocephaly</a> <a href="#">Micrognathia</a> <a href="#">Webbed neck</a> <a href="#">Long philtrum</a> <a href="#">Frontal bossing</a> <a href="#">Exaggerated cupid's bow</a> <a href="#">Short nose</a> <a href="#">Thin vermillion border</a> <a href="#">Broad neck</a> <a href="#">Cleft palate</a>

# Analytics – 既存疾患の表現型とのマッチング 2



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。

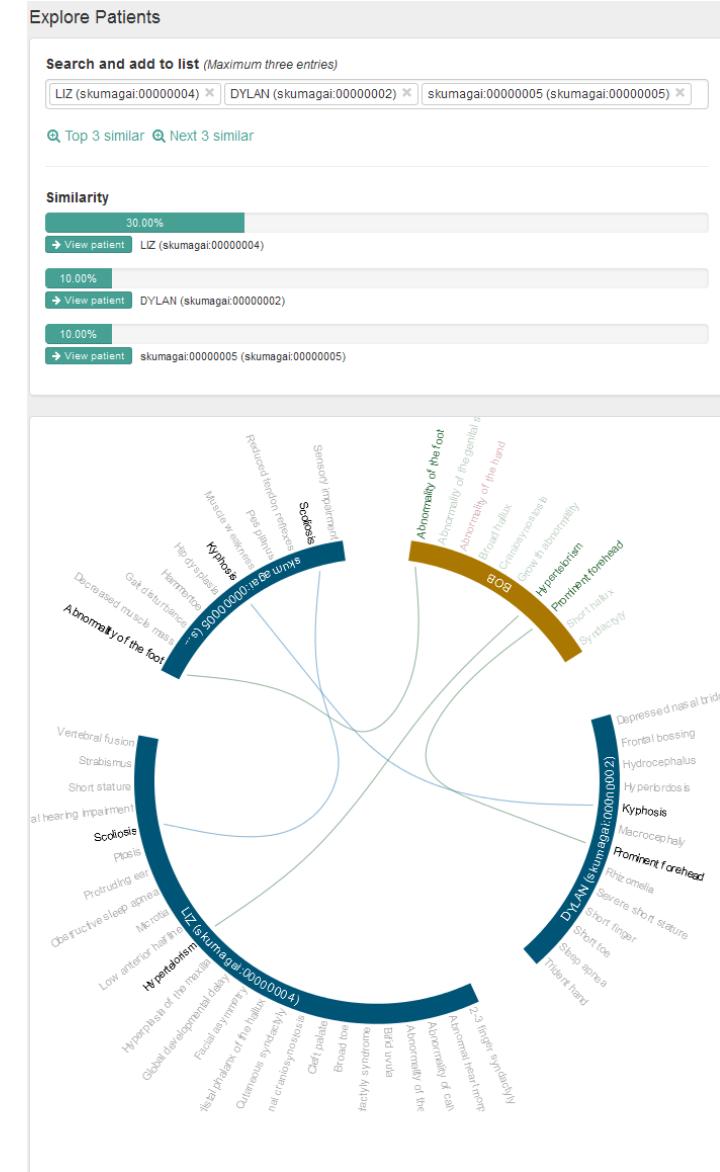
「Next 3 similar」をクリックすると次に類似する疾患が表示されます。

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。

OTOPALATODIGITAL SYNDROME, TYPE II (OMIM)	OPITZ-KAEGGIA SYNDROME (OMIM)	PETERS-PLUS SYNDROME (OMIM)
Craniosynostosis	Abnormality of the fonta ... (94.74%)	Craniosynostosis
Hypertelorism	Hypertelorism	Hypertelorism
Prominent forehead	Prominent forehead	Prominent forehead
Cleft palate	Cleft palate	Microcephaly
Downslanted palpebral fissures	Do wnslanted palpebral fissures	Wide anterior fontanel
Craniofacial hyperostosis	Abnormality of the nasopharynx	Macrocephaly
Abnormality of the nose	Cleft upper lip	Micrognathia
Encephalocele	Prominent nose	Webbed neck
Wide anterior fontanel	Wide anterior fontanel	Long philtrum
Prominent supraorbital ridges	Thick lower lip vermillion	Frontal bossing
Reduced number of teeth	Choanal atresia	Exaggerated cupid's bow
	Wide mouth	Short nose
	Short neck	Thin vermillion border
	Micrognathia	Broad neck
	Cleft palate	Cleft palate

# Analytics – 登録症例とのマッチング



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。