

Inleveren HPO-termen bij WES-gebaseerde aanvragen

Wat zijn HPO termen en waarom zijn ze belangrijk

HPO-termen, of Human Phenotype Ontology-termen, zijn een gestructureerde set van beschrijvingen van fenotypes. Het maakt het gebruik van een standaardvocabulaire in klinische databases mogelijk, wat kan helpen bij het bestuderen van zeldzame ziekten wereldwijd en in de onderlinge communicatie over symptomen.

Door systematische beschrijving van klinische gegevens, kan de genetische test nauwkeuriger en effectiever worden ingezet.

Vanwege een nieuwe werkwijze op ons laboratorium voor Genoomdiagnostiek is het noodzakelijk geworden om HPO-termen zo compleet mogelijk aan te leveren (dus ook incl. een algemene term als 'intellectual disability' als HPO-term, indien van toepassing). Om het voor gebruikers zo makkelijk mogelijk te maken, kan onderstaande tipsheet gebruikt worden voor het vinden en aanleveren van HPO-termen bij de genetische aanvraag.

Zoeken en inleveren van de HPO termen

Er zijn verschillende online tools bekend om HPO-termen op te zoeken, bijvoorbeeld

<https://hpo.jax.org/>

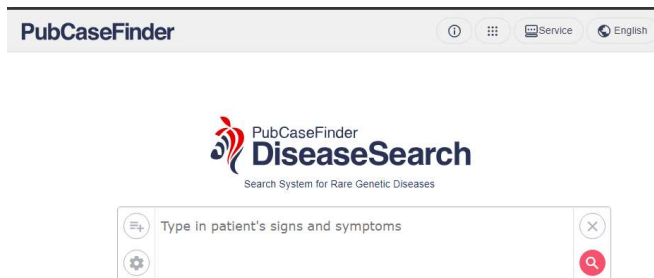
<https://compbio.charite.de/phenomizer/>

<https://pubcasefinder.dbcls.jp/>

<https://www.ebi.ac.uk/ols4/ontologies/hp>

Elk HPO-term heeft een uniek nummer, die vervolgens kan worden gekopieerd in de aanvraag voor genetische diagnostiek. Om efficiënt meerdere HPO-termen tegelijkertijd te kunnen kopiëren in een aanvraag, adviseren wij het gebruik van de Pubcasefinder, zoals hieronder stap voor stap beschreven.

1. Ga naar PubCaseFinder (<https://pubcasefinder.dbcls.jp/>).



2. Kies alle HPO termen passend bij het beeld van de patiënt. Bij gedeeltelijk invoeren van een HPO term worden alle passende beschikbare HPO termen aangetoond. Hiermee kan het best passende HPO term worden gekozen.



- Nadat alle termen gekozen zijn, kunnen ze gezamenlijk gekopieerd worden door op het kopie icoon te klikken.



- Plak alle gekopieerde HPO termen in het HPO veld van het aanvraagformulier m.b.v. combinatie 'Ctrl+V' op het toetsenbord.

Locatie van HPO termen in een EPIC aanvraag:

Locatie van HPO termen in op het aanvraagformulier via website van genomdiagnostiek:

In principe is bij correct gebruik van HPO-terminen een klinische omschrijving niet per se nodig. Dit mag natuurlijk nog altijd, bijvoorbeeld om relevante familiegegevens te delen.