

KEY FEATURES

- Human genetics research
- Personal genomics applications
- NGS variant analysis
- Pharmacogenomic variant analysis

BENEFITS

- 최신의 Germline mutation 정보 제공
- Chromosomal coordinates 제공
- 예측 HGVS nucleotide nomenclature 정보 제공
- 외부 DB 하이퍼링크 제공
- dbSNP ID 제공
- 다운로드 버전 구독 시 커맨드로 구축한 기존의 파이프라인과 연동하여 사용 가능

Human gene mutation analysis

HGMD® Professional은 문헌에 보고된 인간의 유전질환을 유발하는 돌연변이 및 질병 관련 정보들을 포함하고 있으며 의학/임상 유전학, 질병 진단, 생물학 연구자들에게 최신의 정보를 폭넓게 제공합니다. 약 360,000건 이상의 mutation 정보를 포함하고 있으며 gene symbol, location, disease/phenotype, reference 등과 같은 다양한 키워드로 정보 검색이 가능합니다. 검색 결과에는 유전자에 대한 mutation type 별 정보, disease/ phenotype 별 정보, 관련 논문 정보, gene ontology 등에 대한 정보를 포함하고 있습니다.

HGMD 2022.1 comprises the following core tables:

Data type:	Description:	Entries:
Missense/nonsense	Single base-pair substitutions in coding regions are represented as a triplet codon change.	215477
Splicing	Substitutions with consequences for mRNA splicing are presented in brief with information specifying the relative position of the lesion with respect to a numbered intron donor or acceptor splice site. Positions given as positive integers refer to a 5' (downstream) location, negative integers refer to a 5' (upstream) location.	30948
Regulatory	Substitutions causing regulatory abnormalities are logged in with thirty nucleotides flanking the site of the mutation on both sides. The location of the mutation relative to the transcriptional initiation site, initiation codon, polyadenylation site or termination codon is given.	5158
Small deletions	Micro-deletions (20 bp or less) are presented in terms of the deleted bases in lower case plus, in upper case, 10 bp DNA sequence flanking both sides of the lesion. The numbered codon is preceded in the given sequence by the caret character (^).	51177
Small insertions/duplications	Micro-insertions (20 bp or less) are presented in terms of the inserted bases in lower case plus, in upper case, 10 bp DNA sequence flanking both sides of the lesion. The numbered codon is preceded in the given sequence by the caret character (^).	21701
Small indels	Micro-indels (20 bp or less) are presented in terms of the deleted/inserted bases in lower case plus, in upper case, 10 bp DNA sequence flanking both sides of the lesion. The numbered codon is preceded in the given sequence by the caret character (^).	4448
Gross deletions	Information regarding the nature and location of each lesion is logged in narrative form because of the extremely variable quality of the original data reported.	23928
Gross insertions/duplications	Information regarding the nature and location of each lesion is logged in narrative form because of the extremely variable quality of the original data reported.	6190
Complex rearrangements	Information regarding the nature and location of each lesion is logged in narrative form because of the extremely variable quality of the original data reported.	2547
Repeat variations	Information regarding the nature and location of each lesion is logged in narrative form because of the extremely variable quality of the original data reported.	659
	Mutation total	362233
	With chromosomal coordinates (GRCh38/hg38)	331912
	With HGVS descriptions	332209

또한, 분기마다 지속해서 콘텐츠를 업데이트하고 있어 최신 데이터를 확인할 수 있습니다. HGMD® Professional 2022.1 버전은 세계 최대의 인간 유전 질환 돌연변이 컬렉션으로 약 360,000개 이상의 변이 정보를 포함하고 있으며, 이전 버전보다 약 9,500여 개의 변이 정보가 추가되었습니다.

Mutation Type	Number of Entries	(Previously)
	2022.1	2021.4
Micro Lesions		
Missense/nonsense	215,477	(209,495)
Splicing	30,948	(30,191)
Regulatory	5,158	(5,117)
Small deletions	51,177	(49,872)
Small insertions/duplications	21,701	(21,113)
Small indels	4,448	(4,370)
Gross Lesions		
Gross deletions	23,928	(23,448)
Gross insertions/duplications	6,190	(5,964)
Complex rearrangements	2,547	(2,501)
Repeat variations	659	(660)
Total	362,233	(352,731)

HGMD® advanced searches

Advanced searches를 통하여 아미노산 변화 유형, 전사 인자, 특정 모티프 등의 사용자가 원하는 키워드를 입력하여 검색을 수행할 수 있습니다. 또한 HGMD® Professional에 기록된 염색체별 모든 유전자 목록 등은 사용자의 설정에 따라 원하는 돌연변이 검색을 수행할 수 있습니다.

Welcome to HGMD Professional version 2022.1

To start a search, select one of the tables below or browse disease genes by chromosomal location

or enter your Quick Search query here: [START]

This release comprises the following tables:

Table:	Description:	Entries:
NUCLEOTIDE SUBSTITUTIONS PLUS	Single base-pair substitutions in coding regions, substitutions affecting gene regulation and substitutions with consequences for mRNA splicing. Support for both GRCh37/hg18 and GRCh38/hg38. Includes searching for variants disrupting functional elements (e.g. TFBS from TRANSFAC).	251583
MICRO-LESIONS	Micro-deletions (< 21bp), Micro-insertions (< 21bp) and Micro-indels (< 21bp). Support for both GRCh37/hg18 and GRCh38/hg38.	77326
MUTATION MART	Beta preview of a batch mode search for HGMD, using dbSNP, PubMed or Entrez gene identifiers.	

Developed by Matthew Mort Copyright © HGMD ®

CDS mutation viewer

유전자에 포함된 mutation이 실제 염기 서열 상 어느 위치에 있는지 확인할 수 있고, 질병 유발 돌연변이 타입을 DM, DM?, DFP, DP, FP, R 로 카테고리화 해서 함께 표기하여 아미노산 서열 정보와 함께 볼 수 있도록 그래픽 뷰어를 제공합니다.

HGMD® Variant Classes

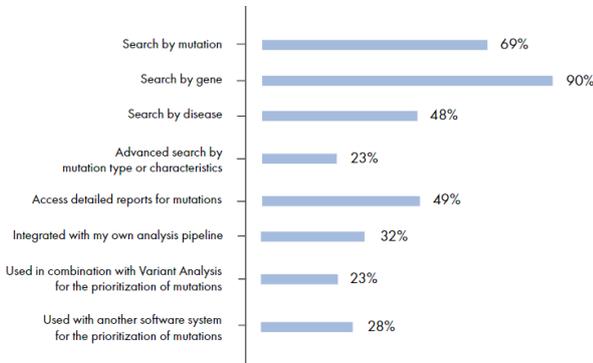
- Disease-causing mutation (DM)
- Likely disease-causing mutation (DM?)
- In vitro or in vivo functional polymorphism (FP)
- Disease-associated polymorphism (DP)
- Disease-associated polymorphism with functional evidence (DFP)

HGMD survey results

200명 이상의 HGMD[®] Professional 온라인 및 다운로드 버전의 사용자를 대상으로 설문조사를 실시했습니다. 아래의 그림은 기존 사용자들이 HGMD[®] Professional을 활용하여 연구에 어떻게 활용하고, 해결하는지를 설문한 결과입니다(HGMD Flyer 내 수록). HGMD를 다양한 방법으로 적용하고 있으며 분석과 문헌 검색 등에 드는 시간을 효율적으로 해결하고 있음을 알 수 있습니다.

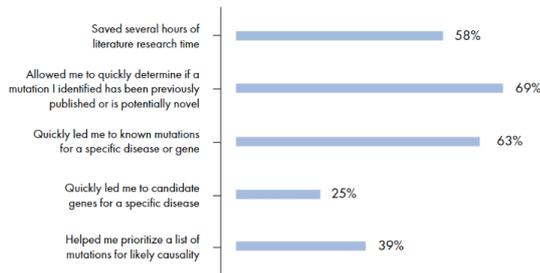
Primary application focus

많은 사용자가 특정 유전자의 관련 변이 정보를 검색하여 연구에 활용하고 있고, 초기에 어떤 방법을 활용하여 HGMD에 접근하여 사용하고 있는지 확인할 수 있습니다.



HGMD contribution

식별된 돌연변이의 이전 연구자료들을 탐색하거나 잠재적으로 새로운 변이인지를 신속하게 결정하는 부분과 특정 질병이나 유전자에 대하여 알려진 돌연변이를 빠르게 탐색하는데 HGMD의 도움을 받았다고 답하였습니다.



Challenges solved

또한, 다양한 연구실과 기관에서는 문헌 검색 시간을 줄이면서 논문에 공개된 변이들의 정확도를 검증하고 질병 유발 변이의 후보를 찾는데 HGMD[®] Professional을 통해 해결하고 있음을 확인할 수 있습니다.

