

## 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 인간 유전질환 관련 생식 세포 계열(germline) 유전자 변이와 질병 연관 정보를 체계적으로 수록한, 세계 최대 규모의 전문가 큐레이션 데이터베이스입니다. 의학·임상 유전학, 질병 진단, 생물학 연구자들을 위해 지속적인 문헌 모니터링과 정기적인 업데이트를 통해 최신 정보를 폭넓게 제공합니다. HGMD® Professional은 gene symbol, 유전자 위치, 질병·표현형, 참고 문헌(reference) 등 다양한 키워드를 기반으로 정밀한 검색이 가능하며, 검색 결과에는 변이 유형별 정보, 질병·표현형 연관성, 관련 문헌, gene ontology 정보 등이 포함됩니다.

Data type:	Description:	Entries:
Missense/nonsense	Single base-pair substitutions in coding regions are represented as a triplet codon change.	358759
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 3' (downstream) location, negative integers refer to a 5' (upstream) location.	48295
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 initiator site, initiator codon, polyadenylation site or termination codon is given.	7317
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 (^).	75789
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 (^).	33471
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 (^).	6138
Gross deletions	Where accurate breakpoint data is lacking, information regarding the nature and location of each lesion is logged in unstandardized narrative form due to the extremely variable quality of the original data reported.	32783
Gross insertions/duplications	Information regarding the nature and location of each lesion is logged in unstandardized narrative form due to the extremely variable quality of the original data reported.	8489
Complex rearrangements	Information regarding the nature and location of each lesion is logged in unstandardized narrative form due to the extremely variable quality of the original data reported.	3302
Repeat variations	Information regarding the nature and location of each lesion is logged in unstandardized narrative form due to the extremely variable quality of the original data reported.	725

HGMD® Professional 2026.1 최신 업데이트 버전에서는 4,700건의 신규 변이 정보가 추가되어, 현재 총 575,068건의 유전자 변이를 포함하고 있습니다. 534,000개 이상의 돌연변이에 염색체 좌표와 HGVS 설명이 포함되어 있어, 더욱 빠르고 정확한 변이 매칭이 가능하며 데이터의 최신성과 임상적 활용도가 강화되었습니다. 이를 통해 HGMD® Professional은 유전질환 연구 및 임상 유전체 해석을 위한 신뢰도 높은 **Golden Standard Reference Database**로서, 정확한 병원성 평가와 임상적 의사결정을 지속적으로 지원합니다.

## HGMD® Advanced searches

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

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 GRCh37/79 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/hg19 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 염기서열상 어느 위치에 존재하는지 확인할 수 있으며, 질병 유발 돌연변이 타입을 DM, DM?, DFP, DP, FP, R로 카테고리화해 아미노산 서열 정보와 함께 확인할 수 있는 그래픽 뷰어를 제공합니다.

1 ATG GGC CCT TGG AGC GGC AGC CTC TCG GCG CTG CTG CTG CTG 45  
1 Met Gly Pro Trp Ser Arg Ser Leu Ser Ala Leu Leu Leu Leu 15

46 CAG GTC TCC TCT TGG  
16 Gln Val Ser Ser Trp

91 GGC TTT GAC GCC GAG  
31 Gly Phe Asp Ala Glu

136 CTG GAG AGA GCC GGC  
46 Leu Glu Arg Gly Gly Arg

181 ACC GGT CGA CAA AGG  
61 Thr Gly Arg Gln Arg

226 AAA GTG GGC ACA GAT  
76 Lys Val Gly Thr Asp

271 TTT CAT AAC CCA CAG  
91 Phe His Asn Pro Gln

316 ACC TAC AGA AAG TTT  
106 Thr Tyr Arg Lys Phe

**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® Professional 2026.1 Statistics

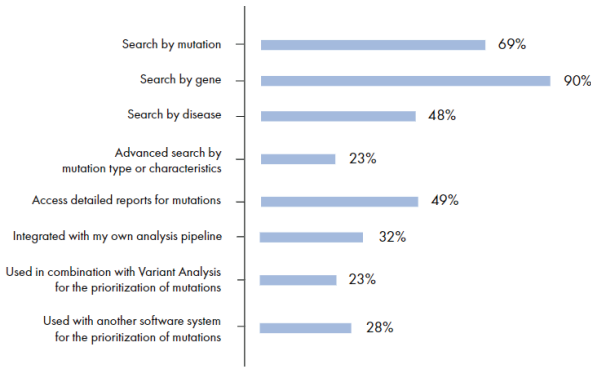
Mutation Type	Number of Entries	
	2026.1	(Previously) 2025.4
<b>Micro Lesions</b>		
Missense/nonsense	358,759	356,158
Splicing	48,295	47,739
Regulatory	7,317	7,290
Small deletions	75,789	75,102
Small insertions/duplications	33,471	33,161
Small indels	6,138	6,064

## HGMD Survey results

200명 이상의 HGMD<sup>®</sup> Professional 온라인 및 다운로드 버전의 사용자를 대상으로 설문조사를 실시했습니다. 아래의 그림은 기존 사용자들이 HGMD<sup>®</sup> Professional을 연구에 어떻게 이용하고, 문제를 해결하는지에 대한 설문 결과입니다(HGMD Flyer 내 수록). HGMD를 다양한 방법으로 활용하고 있으며 분석과 문헌 검색 등에 사용되는 시간을 효율적으로 해결하고 있음을 알 수 있습니다.

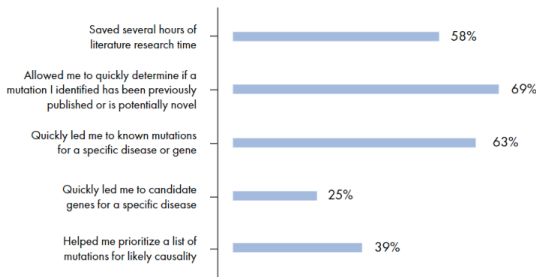
## Primary application focus

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 기존 연구자료를 탐색하거나, 잠재적 신규 변이 여부를 신속하게 판단하는 과정에서 HGMD의 도움을 받았다고 답하였습니다. 또한 특정 질병이나 유전자와 관련된 알려진 돌연변이를 빠르게 탐색하는 데에도 활용된 것으로 나타났습니다.



## Challenges solved

다양한 연구실과 기관에서 문헌 검색 시간을 줄이고, 논문에 공개된 변이의 정확도를 검증하며 질병 유발 변이 후보를 탐색하는 데 HGMD<sup>®</sup> Professional이 활용되고 있습니다.

