

Designing a tool for better diagnosis of rare and genetic diseases

August 3 2022

M PubCaseFinder	PubCaseFinder		8	EN/3A
-(Superclass Actinual/tracelasia/diffuscentarian Perclassed Decreased fread-disour/fremene	nay ENG V	Existen	
mall head	7.848 results. HP 026 H		Mades of Inheritance [Caucative Genal]	
mber of hits [10]	Definition : Head circ	writerence below 2 standard deviations below the mean for		
HP:0000252 Microcephaly Abnormally small head Small head Small head circumference	t Comment : Head circ	arces. arriterence is measured from just above the glabella (the minant action on the foretail have above the root of the mass)		
HP:0011451 Congenital microcephaly Congenital small head Congenital small head cumference Head circumference small for gestational age Small head circumference sent at birth Small head present at birth	Copy Autoornal records inheritation to the mo Like Ottot A21658 Find innecell di 12697	trained point on the involution bare above the most of the mission of posterior prominent point of the occipital bare using a serie. Some standard charts are organized by cantiles (Hall of 0, others by standard deviations (Finites, [Status, 1993)). It is to add as in disclinic of these the balance the normal standard		
HP:0005484 Postnatal microcephaly Development of small head that was not present at birth	MELINO moderane the head	circumference is if an accurate assessment of this can be reasonable is an absolute term. The term relative		
HP:00003484 Postnatal microcephary Development of small nead that was not present at birth HP:0000350 Small forehead	2 (100%) Microcephaly) microcep	haly can be used when the head size centile is less than the r height, for exemple, bead size at the 3rd centile with height		
	Copy [] Miletti Constructs in character	% for age and sex. On prenatal ultrasound, microcephale is	Growth delay and diabetes are also	
HP:0003997 Hypoplastic radial head Small radial head	une O present. To date, it has been d more that	d if the head circumlevence or the biparietal diameter is 1 three standard deviations below the mean.	gave has been localised to the 21.1-	
HP:0008802 Hypoplasia of the femoral head Small femoral heads Small head of thigh	OMEN-2001-68 Einsteinages/O skull/Dec	ly small cranium(Abnormally small head) Abnormally small reased circumference of cranium(Decreased size of	Sector Sector	
HP:0007528 Mandibular condyle hypoplasia Small condylar head of mandible	head circ	Decreased size of head/Decreased size of skull/Reduced undercece/Small head/Small head circumference/Small		
		I calvarium(smail: cranium		
HP:0009108 Aplasia/Hypoplasia involving the femoral head and neck Absent/small head and ck of thighbone	(109%)			
HP:0005466 Hypoplasia of the frontal bone Small bone of forehead	Case D Saharson-Bilizzard syndrome (DBS) is a multiple cargo	nital anomaly characterized by exporise parcreatic insufficienc	, hypoplasia/oplasia of the nasal alse,	
	hypotonia, sensorimeural rearing loss, growth retards	tion, analard ungenital mailsomations, and variable intellectu <u> 29 NESCO400571 Genetieviews.mBK190201 GTRC281008</u>		
HP:0000237 Small anterior fontanelle Small forehead fontanel	Clinical features Difficur(53) Case reports(PubMed)			
		∎ #THING YOL		
		ダイボーション読業)		
< Werneyhaly *		ソテーション紙集) 2ットロールF点の英国Elitysetenses)・観天のDatetes	(1) 2011(1)(1)(2)(2)(1)(1)(1)(1)(1)(1)(1)(1)(1)(1)(1)(1)(1)	
Minecolati V Crew		パテーション紙単) フントローメータの英語目hypertonisti)・第三氏のasterst 経営やのに点点での英語、また7回一位需要性を見 のまたのである。		
Mercesphary Cear Teached york Court		ダダーション紙裏) フットロースをの意思的Appendenteri - 第三位のAppendenteri あたい、大学の意思 - タークロー		
Microsophile Y Crow		ソテーション紙集) コントレーム子を応差目的支援が1998年1998日 第8月からな気気のの送送し、また後、オフローで支援用を 4月のまたり、日本日本の本目が下つ入入、 4月のまたり、日本日本の本目が下つ入入、 4月のまたり、日本日本の本目で、4月の一行業 4月のまたり、1998年年年年月日で、4月の一行業 4月のまたり、1998年年年月日で、4月の一行業	• RDE - RDE(0/7000022) • Hypertension - RDE(0/7000022)	
Corr Not Migran (Show gatering Charles (Corr Show gatering Charles (Corr)			• #Emil: - #Emil(orPoscosz) • Hypertession - #Emil(orPoscosz) • Hypertession - #Emil(orPoscosz) • #EMIR: - (#EMIR(orPoscosz))	
Technopular * Coar Coar Deale Coa			• Rober - Ruber (vr.9000022) • Hypertonsion - Ruber(vr.9000022) • Baller - Bull Ryvir 2000813) • Diaketes melikus - Bull Ryvir 2000813)	
Theorematically and the second			KEE' R.M.(1917-5000522) Hypertextex. R.M.(1917-5000522) BER. R.M.(1917-5000511) Distates mellina - BER(1917-5000211) SEE0 - R.B.(1917-5000201)	
Microphyly Ore Microphyly Ore Microphyly Microphyl Microphyl Microphyly Microphyly Microphyly Mi		ノダーレンス状態) コントロールス市の名前に加速した。形式のつかれた をない、大ななくれたの名前になったが、 していたい、していたい、していたい、していたい をない、大ななくれたの名前になったが、 していたい、していたい、していたい、していたい 日本語がしたなくなった。それられたの人では、 日本語がしたなくなった。それられたの人では、 日本語がしたなくなった。それられたの人では、 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたい。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたい。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたい。 日本語がしたい。 日本語がしたない。 日本語がしたったろの。 日本語がしたったろの。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がりためい。 日本語がしためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりたかりたためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりたたりりたかりたまたりりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためりたたりりためりためりたたりりためりためりたたりりためりためりたたりりためりため	Kanit Alamiti set anosezza Typertexiste Alamiti set anosezza Typertexiste Alamiti set anosezza Typertexiste Alamiti set anosezza Dialectes andiha - Bizilizaria noocotny Sate Alamiti set anosezua	81 81 81 81
Two and the second seco		ノダーレンス状態) コントロールス市の名前に加速した。形式のつかれた をない、大ななくれたの名前になったが、 していたい、していたい、していたい、していたい をない、大ななくれたの名前になったが、 していたい、していたい、していたい、していたい 日本語がしたなくなった。それられたの人では、 日本語がしたなくなった。それられたの人では、 日本語がしたなくなった。それられたの人では、 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたい。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたい。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたい。 日本語がしたい。 日本語がしたない。 日本語がしたったろの。 日本語がしたったろの。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がりためい。 日本語がしためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりたかりたためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりたたりりたかりたまたりりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためりたたりりためりためりたたりりためりためりたたりりためりためりたたりりためりため	KENE: ADDITION 0000422 Vigoritandas - ADDITION 0000422 Vigoritandas - ADDITION 0000012 Videos and ADDITION 0000011 Videos and ADDITION 0000011 ADDITION 0000011 ADDITION 0000011 ADDITION 0000011	
Torrestance of the second seco		ノダーレンス状態) コントロールス市の名前に加速した。形式のつかれた をない、大ななくれたの名前になったが、 していたい、していたい、していたい、していたい をない、大ななくれたの名前になったが、 していたい、していたい、していたい、していたい 日本語がしたなくなった。それられたの人では、 日本語がしたなくなった。それられたの人では、 日本語がしたなくなった。それられたの人では、 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたい。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたい。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたい。 日本語がしたい。 日本語がしたない。 日本語がしたったろの。 日本語がしたったろの。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がりためい。 日本語がしためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりたかりたためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりたたりりたかりたまたりりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためりたたりりためりためりたたりりためりためりたたりりためりためりたたりりためりため	Kanit Alamiti set anosezza Typertexiste Alamiti set anosezza Typertexiste Alamiti set anosezza Typertexiste Alamiti set anosezza Dialectes andiha - Bizilizaria noocotny Sate Alamiti set anosezua	
Terringuty *		ノダーレンス状態) コントロールス市の名前に加速した。形式のつかれた をない、大ななくれたの名前になったが、 していたい、していたい、していたい、していたい をない、大ななくれたの名前になったが、 していたい、していたい、していたい、していたい 日本語がしたなくなった。それられたの人では、 日本語がしたなくなった。それられたの人では、 日本語がしたなくなった。それられたの人では、 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたい。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたい。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたい。 日本語がしたい。 日本語がしたない。 日本語がしたったろの。 日本語がしたったろの。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がりためい。 日本語がしためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりたかりたためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりたたりりたかりたまたりりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためりたたりりためりためりたたりりためりためりたたりりためりためりたたりりためりため	KENE: ADDITION 0000422 Vigoritandas - ADDITION 0000422 Vigoritandas - ADDITION 0000012 Videos and ADDITION 0000011 Videos and ADDITION 0000011 ADDITION 0000011 ADDITION 0000011 ADDITION 0000011	
Terminghaly Cor State State Core State State State State State State State State State State State State State State Stat		ノダーレンス状態) コントロールス市の名前に加速した。形式のつかれた をない、大ななくれたの名前になったが、 していたい、していたい、していたい、していたい をない、大ななくれたの名前になったが、 していたい、していたい、していたい、していたい 日本語がしたなくなった。それられたの人では、 日本語がしたなくなった。それられたの人では、 日本語がしたなくなった。それられたの人では、 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたなくなった。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたい。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたい。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたない。 日本語がしたい。 日本語がしたい。 日本語がしたない。 日本語がしたったろの。 日本語がしたったろの。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がしためい。 日本語がりためい。 日本語がしためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりたかりたためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりたたりりたかりたまたりりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためい。 日本語がりためりたたりりためりためりたたりりためりためりたたりりためりためりたたりりためりため	Kate: exactlore accounts; genetation: #Cattlore accounts; Section accounts; Section: #Cattlore accounts; Setion: #Cattlore accounts;	
Terringuty *		グダーション基準) 2010-0-348の名目に加快erenetsi 単形の30kee Materioa 2015年、2015年1月 1日、1日、1日、1日、1日、1日、1日、1日、1日、1日、1日、1日、1日、1	KACK AUXINY ROUGES HEADER AUXINY ROUGESS KARANA AUXINY	
		グダーション基準) 2010-0-348の名目に加快erenetsi 単形の30kee Materioa 2015年、2015年1月 1日、1日、1日、1日、1日、1日、1日、1日、1日、1日、1日、1日、1日、1	KACK AUXINY ROUGES HEADER AUXINY ROUGESS KARANA AUXINY	
Bread and a second seco		イダーンコンは数) コンドロース4年の低気が高いまた。 オンドロース4年の低気が高いまた。 オンドロース4年の低気が高いまた。 オンドロース4年の低気が高いまた。	KACK AUXINY ROUGES HEADER AUXINY ROUGESS KARANA AUXINY	
Terminghaming and the second s			A. B. A. A. A. M. MONCOLO, A. M.	
Terminanty of Control			KACK AUXINY ROUGES HEADER AUXINY ROUGESS KARANA AUXINY	•

Research team upgraded clinical decision support system PubCaseFinder to provide better diagnosis with rare/genetic diseases. Credit: Fujiwara et al

Scientists have identified over 10,000 rare diseases with the majority of these diseases being genetic in origin. The vast majority of patients with these diseases experience long and grueling diagnostic odysseys and their



early treatment is hindered. In 2017, a team of researchers released PubCaseFinder, a web-based clinical decision support system that guides clinicians in diagnosing these rare/genetic diseases. Now those researchers have updated PubCaseFinder, improving its reliability and making it even more useful to medical professionals working to diagnose rare/genetic diseases.

The research team published their improvements in *Human Mutation* on May 20, 2022.

Even trained experts can spend hours looking for trusted medical sources (e.g., textbooks, literature, and databases) for candidate diseases to determine which diseases show phenotypic overlap with undiagnosed patients' phenotypes. Phenotype refers to a patient's symptoms and signs. While massively parallel sequencing technology, called next-generation sequencing, can be used to identify the candidate genes causing the disease and is able to reach a diagnosis in 50 percent of the undiagnosed patients, it is time-consuming to identify a single gene that explains an undiagnosed patients' phenotypes.

To tackle these problems, the researchers developed a clinical decision support system called PubCaseFinder in 2017, that provides ranked lists of 7848 genetic diseases, 3619 rare diseases, and 4025 causative genes based on phenotypic similarities. Top-listed diseases and causative genes represent the most likely differential diagnosis because their phenotypes overlap well with the query phenotypes as input. PubCaseFinder uses a match-making algorithm called GeneYenta to calculate phenotypic similarities.

The team also developed a Matchmaker Exchange application programming interface that queries PubCaseFinder. The Matchmaker Exchange is an international collaborative project launched in 2013 to provide a platform where case repositories and <u>medical professionals</u>



could share case information and match similar cases through application programming interfaces and use them for diagnosis. PubCaseFinder has gained wide use since 2017, contributing to the Matchmaker Exchange project, and the number of queries has increased every year.

In their current work, the researchers have brought some significant improvements to PubCaseFinder and the application programming interface. The updated PubCaseFinder facilitates phenotyping to provide a more precise record of the patient's phenotype abnormalities and allows medical professionals to filter ranked lists using causative genes, modes of inheritance, and disease names. The previous GeneYenta matching algorithm that was not robust when users incorrectly specified a patient's phenotype, has been updated. PubCaseFinder's automated differential diagnosis performance has been improved by the updated GeneYenta matching algorithm. The researchers have also equipped PubCaseFinder with an automatic update system to maintain updated resources. These latest improvements in PubCaseFinder, the GeneYenta matching algorithm, and the <u>application programming interface</u> will make these resources more available to case repositories and medical professionals. "We believe that these updates will contribute to improving rare/genetic disease diagnostic rates," said Toyofumi Fujiwara, a researcher at the Research Organization of Information and Systems in Tokyo, Japan.

PubCaseFinder is already available in Japanese and English. Looking ahead, the researchers plan to make it available in other languages such as Korean and Chinese. "In addition, we would like to share Japanese case information that has not yet been shared on the Matchmaker Exchange project. For this purpose, we will develop a case information management function which will enable users to upload their own information to PubCaseFinder. The goal is to make it easy to share case information worldwide through PubCaseFinder," said Fujiwara.



More information: Toyofumi Fujiwara et al, Advances in the development of PubCaseFinder, including the new application programming interface and matching algorithm, *Human Mutation* (2022). DOI: 10.1002/humu.24341

Provided by Research Organization of Information and Systems

Citation: Designing a tool for better diagnosis of rare and genetic diseases (2022, August 3) retrieved 26 April 2024 from https://medicalxpress.com/news/2022-08-tool-diagnosis-rare-genetic-diseases.html

This document is subject to copyright. Apart from any fair dealing for the purpose of private study or research, no part may be reproduced without the written permission. The content is provided for information purposes only.