

TURKISH SOCIETY OF MEDICAL GENETICS TIBBİ GENETİK DERNEĞİ



2015

G E

Ŷ

TURKISH SOCIETY OF MEDICAL GENETICS

GENETIK DOKTORUNUN EL KİTABI

Tüm hakları saklıdır.

Bu kitabın hiçbir bölümü Tıbbi Genetik Derneği'nden yazılı izin alınmaksızın çoğaltılamaz, elektronik ortamda saklanamaz, elektronik ve fotografik olarak kopyalanamaz ve herhangi bir şekilde yayınlanamaz.

> GENETIBBİGEN WWW.1

TIBBİ GENETİK DERNEĞİ www.tibbigen.org

tibbigen@yahoo.com bildirim@tibbigen.org

TURKISH SOCIETY OF MEDICAL GENETICS



TURKISH SOCIETY OF MEDICAL GENETICS

• •
GENETIK DOKTORUNUN EL KITABI
• • • • • • • • • • • • • • • • • • •
• • • • • • • • • • • • • • • • • •
ÖNSÖZ.
• • • • • • • • • • • • • • • • • • •
OMIM Kullanma Kılavuzu
Ideal Genetik Poliklinik Şartları
Dismorfik Hasta Yaklaşım
Antropometrik Olçum Esasları
Hangi Sondrom Hangi Conotik Totkik
Sık Görülen Sendromların Poliklinik Takihi
Semptomdan Sendroma
Aile Ağacı Cizimi
Genetik Danısma Nedir, Nasıl Verilir
Tıbbi Konseyler ve Genetik
Dismorfoloji Veritabanlarının Kullanımı
Prenatal Tanı Endikasyonları
Fetal Otopsi
NGS Klinik Uygulamaları
Sık İstenen Konsültasyonlar ve Öneriler
• • • • • • • • • • • • • • • • • • •
• •
• • • • • • • • • • • • • • • • • • •
• • • • • • • • • • • • • • • • • • •
• •
• • • • • • • • • • • • • • • •

iii





ribbi genetik derneği

GENETİK **DOKTORUNUN** EL **KİTABI** Dismorfoloji **Veri Tabanlarının** Kullanımı

Dismorfoloji Veri Tabanlarının Kullanımı

1- Dismorfoloji veri tabanlarının verimli kullanımı için veritabanlarında **arama** yapılacak terimlerin uygun olarak belirlenmesi gerekmektedir. Bu kitabın "Antropometrik ölçümler" ve "Dismorfik hasta muayenesi" bölümlerinde geçen dismorfolojik tanımlamaların kullanılması faydalı olacaktır.

2- Bir çok veri tabanı platformunda (OMIM, LMD, Simulconsult vb.) ortak terminolojinin kullanılması amacıyla derlenen 'Elements Of Morphology – Human Malformation Terminology' sitesinin gözden geçirilmesinde fayda bulunmaktadır (elementsofmorphology.nih.gov)

3- London medical database altında üç veritabanı sunulmaktadır. Bunlar; dismorfoloji, nörogenetik ve oftalmolojik genetikten oluşmaktadır. Ancak eski versiyonların çoğunda oftalmolojik genetik yer almamaktadır. Program açılış ekranında dismorfoloji ve nörogenetik sunulmaktadır. dismorfik özellikler araştırılacaksa dismorfoloji, eğer beyin anomalileri öncelikli araştırma yapılacaksa nörogenetik veritabanına girilmelidir.





GENETİK **DOKTORUNUN** EL **KİTABI** Dismorfoloji **Veri Tabanlarının** Kullanımı

Dismorfoloji Veri Tabanlarının Kullanımı

4- Ayrıca giriş ekranında sol üst kısımda dosya, düzenleme, arama, görüntüleme, fotoğraflar ve yardım seçenekleri için listeleme butonları bulunmaktadır.



5- Dosya başlığı altında veritabanları arasında geçişi sağlayan butonlar, yazdırma, özellikler ve çıkış butonları yer almaktadır.

File	Edit	Search	View	Phote
D	ysmor leurog	phology enetics		
P 🚳 P	rint) ption s	i	•	. (
E	xit	TAB	ASE	L

6- Özellikler (Options) butonundan web, veritabanı, görüntüleme ve dosya ayarları bulunmaktadır. Web kısmındaki ayarlarınız sorunsuz olması halinde ilgilenilen sendromun OMIM sayfasına doğrudan erişim sağlanabilme özelliği de LMD tarafından sunulmaktadır.

M	Options	×
D	Web Databases Display General	
	Dysmorphology	
	C:\Program Files (x86)\LMD\Dysmorph	🗀 🗆 Autoload
	Neurogenetics	
	C:\Program Files (x86)\LMD\Neurogen	🗀 🗆 AutoLoad
	Photo	
	C\Program Files (x86)\LMD\PhotoData	<u> </u>
	Let o be many models that a second	
	✓ OK X Cancel	a Help



Dismorfoloji Veri Tabanlarının Kullanımı

7- Veritabanlarının genel özellikleri birbirinin benzeridir. En önemli farkları sendrom arama sırasında size sunulan bulgu listesinin farklılığıdır. Hangi veritabanında olduğunuz programın en üstünde LMD yazısının yanında parantez içinde görülebilmektedir.

200	London Medical Databases - [Winter-Baraitser Dysmorphology Database]	-
File	Edit Search View Photos Help	
+	🏼 🚭 🗶 🗛 🧶 🔐 🖉 💷 🎊 Goto:	
D .	All Syndromes 🛛 🕄 / Selected Syndromes 🗋 🗈 All References 🗋 🖏 / Selected References 🗋 🏥 My Collection	on

8- Veritabanına girildiğinde birinci satırdaki butonların hemen altında



Dismorfoloji Veri Tabanlarının Kullanımı

9- Üçüncü satırda ise

tüm sendromlar, seçmiş olduğunuz sendromlar, tüm referanslar, seçmiş olduğunuz referanslar, kendi koleksiyonuz başlıkları yer almaktadır.

10- LMD'nin en önemli kısmı olan ara butonu ile sendromun veya hastalığın özelliklerine göre inceleme yapılabilir.

1955 (Mar)		Search Sy	ndromes on Features	- 🗆 ×
Criterion 1	Mandatory F	Not	B-BUILD	^
			B-CRANIUM	
			B-HAIR	
			B-FOREHEAD	
Criterion 2	Mandatory		E-EARS	
			I NOSE	
		_	B-FACE	
			P-OBAL BEGION	
Criterion 3	Mandatory		B-TEETH	
			B-VOICE	
			B-THORAX	
Criterion 4	E Mandaton (_	- ABDOMEN	
Criterion 4			■ PELVIS	
		-	B-UPPER LIMBS	
				Ů
🖄 Clear C	riterion 🔜 💷	Feature	Add <u>A</u> Eind Details	Collapse Tree
Search	X Close	The Clear Ser	arch Cond Seve	A Help

Bu arama seçeneği altında sunulan ekranın sağ taraftaki bölümde LMD veritabanında yer alan kriterler ana ve alt başlıklar halinde sunulmaktadır. Bu alanda doğrudan aranan kriter bulunarak ekle (Add) tuşuyla eklenebilir.

Eğer aranacak kriterin hangi başlıkta olduğu bilinmiyorsa Bul (Find) tuşuyla arama yapılıp ekleme yapılabilir. işaretlediğiniz kriterin tam olarak ne anlama geldiği hatırlanmadığı durumlarda ise ayrıntılar (Details) tuşu kullanılabilir.

Dismorfoloji Veri Tabanlarının Kullanımı

11- Sol tarafta ise işaretlediğiniz kriterlerin eklendiği parçalı bölümler bulunmaktadır. Bu bölümlere aynı anda bir veya birden fazla özellik eklenebilmektedir. Ancak aynı bölüm altında toplanan kriterler ve veya şeklinde aranmaktadır. Her bölmenin üstünde zorunlu olup olmadıklarını işaretlemeyi sağlayan kutucuklar bulunmaktadır. Birinci bölmenin üstünde diğer bölmelerden farklı olarak, olmamasını istediğiniz özellikleri işaretleyebileceğiniz bir kutucuk yer almaktadır. Bu kutucuk tıklanırsa bu kriterin olmaması halindeki sendromlar listelenecektir. Ancak bu bölmede hem zorunluluk hemde olumsuzluk kutucukları beraber işaretlenememektedir.

İlgilenilen kriterler bölmelere girildikten sonra ara tuşu ile aranabilir. Kriterlere uygun sendromlar seçilmiş sendromlar başlığı altına eşleştiği kriter sayısına göre sıralanmaktadır.

İlgili sendrom seçildikten sonra gelen ekrandan hastalık ile ilgili bilgiler ayrıntılı olarak ulaşılabilmektedir.

12- Ayrıca sendromlar arası geçişe izin veren butonlar bulunmaktadır. Bu butonların hemen yanında OMIM ile bağlantı sağlayan dünya şeklinde bir butona da yer verilmiştir. Bu tuşun kullanılması için Dosya-->Ayarlar-->Web kısmından ayarların yapılmış olması gereklidir.

http:// Comim.org/entry/662424 %

şeklinde ayarlanmış olması gerekmektedir.

Dismorfoloji Veri Tabanlarının Kullanımı

1- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM ya da MIM) sürekli güncellenen gen ya da genetik hastalık veya sendromların belli bir düzende kullanıcıya sunulduğu veritabanıdır. Veritabanı sitesine http://omim.org/ ve hatalı durumlarda at http://us-east.omim.org/ aracılığı ile erişilebilir. Ayrıca NCBI (National Center for Biotechnology Information) ile ilişkili web sayfalarından da erişim sağlanmaktadır.

Veritabanında belli bir numaralama sistemi bulunmaktadır;

100000 ve 200000 ile başlayanlar otozomal genotip ya da fenotip (15 Mayıs 1994'ten önce tanımlanan)

300000 ile başlayanlar X- bağlı genotip ya da fenotip,

400000 ile başlayanlar Y- bağlı genotip ya da fenotip,

500000 ile başlayanlar Mitokondriyal genotip ya da fenotip,

600000 ile başlayanlar Otozomal genotip ya da fenotip (15 Mayıs 1994'ten sonra tanımlanan)

ile ilgili durumları kapsamaktadır.

Ayrıca sayıların önlerinde bulunan işaretlerde belli özellikleri tanımlamaktadır.

- Kayıt numarasından önce bir yıldız (*) genin sekansının bilindiğini gösterir.

- Kayıt numarasından önce bir artı işareti (+) genin sekansının ve fenotipinin bilindiğini gösterir

- Kayıt numarasından önce herhangi bir işaretin yokluğu kalıtım modelinin henüz kanıtlanamadığını, fakat şüpheli olduğunu veya bu lokusun diğer bir kayıttan ayrımının henüz bilinmediğini gösterir

- Numara sembolü (#) bu kaydın tanımlayıcı olduğunu fakat tek bir lokusu temsil etmediğini gösterir.

- Kayıt numarasından önce bir yüzde işareti (%) kanıtlanmış mendeliyan bir fenotip olduğunu fakat altta yatan moleküler temelin bilinmediğini gösterir.

Dismorfoloji Veri Tabanlarının Kullanımı

2- NCBI tarafından sunulan OMIM veritabanı ile omim.org tarafından sunulan sayfalar arasında bazı faklılıklar bulunmaktadır. Her iki web sayfası aynı veritabanı içerisinde arama yapmalarına rağmen görsellik farkı bulunmaktadır. NCBI veritabanında sunulan OMIM sayfasında NCBI'ın diğer veritabanlarına benzer bir ara yüz kullanılmış ve arama kriterleri diğer veritabanlarına benzer nitelikte olup sadece kısıtlama bölümü olan "limits"de omim.org tarafından sunulan seçeneklere benzer kolaylıklar sağlanmıştır. Ancak NCBI'da arama sonrası omim.org veritabanına doğrudan bağlantı verilmektedir. NCBI veritabanlarını genel olarak diğer bölümlerde anlatmamız nedeniyle omim.org tarafından sunulan OMIM sayfası ile ilgili ayrıntıları aşağıda sunmaktayız.

3- OMIM veritabanının üst kısmında kullanıcıya kolaylık sağlaması ve bilgi vermesi amacıyla kısa bir menü sunulmuştur.

- Home: Ana sayfaya erişim,
- About: Veritabanı hakkında
- Statistics: Veritabanında yer alan durumlarla ilgili istatistiksel verileri sunar.
- Download/API: Üyelik sonrası kullanıcının ftp dosyalarına erişimi sağlar.
- Helps: Yardım linklerini sunar.
- External Links: Diğer veritabanlarına kolay erişim sağlar.
- Terms of Use: Kullanım ve kopya hakkı bilgilerine erişim sağlar.
- Contact Us: İletişim formu aracılığıyla yetkili ile irtibat sağlar.

4- PUBMED'te olduğu gibi bu veritabanında da arama için kolaylık sağlayan modüller bulunmaktadır. Arama kutucuğunun altında yer alan ileri arama ile ilgili seçenekler ayrı ayrı kullanıcıya sunulmuştur.

İleri arama kriterlerinden OMIM içerisinde aşağıdaki şekilde de gösterildiği gibi durum yada gen ile ilgili genel tarama kolaylığı kullanıcıya sağlanmaktadır.

GENETİK **DOKTORUNUN** EL **KİTABI** Dismorfoloji **Veri Tabanlarının** Kullanımı

Dismorfoloji Veri Tabanlarının Kullanımı

1- Temel olarak bireysel profesyonel sağlık hizmeti sağlayıcıları (Klasik fenom versiyonu) ya da genomik laboratuarlarının (Genom-Fenom Analiz Versiyonu) kullanabileceği iki temel kullanıcı tanımına hizmet eden java tabanlı ve ücretsiz bir veritabanı yazılımıdır. Ek olarak Amerika'da kullanılan Hastane Bilgi Yönetim Sistemleri'ne (HBYS) de entegre edilebilen, bulut teknolojisine destek verebilen versiyonları da bulunan yazılım Pediatrik nörolog ve nörobilimci Michael M. Segal MD, PhD tarafından bulunmuş ve geliştirilmiştir.

2- Veritabanında 5700'den fazla tanı bulunmaktadır. Genetik, nöroloji ve pediatrik romatoloji açısından neredeyse tamama yakın antite kapsamı mevcuttur. OMIM (omim.org) ve GeneReviews (ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116) veritabanlarında bulunan fenotiplere direk bağlantı sağlayabilmektedir. Bunun haricinde muayenede dikkate edilecek hususlar, laboratuar değerleri ile ilgili detaylı bilgiler gibi aratmanız sonrasında çıkan sonuçlara göre değişkenlik gösterebilen ve sizleri diğer internet sitelerine yönlendiren bağlantılar oluşturmaktadır. Hastalıklar hakkındaki bilgiler klinisyenler tarafından girilmekte, literatürden referans sağlanmakta ve uzmanlar tarafından değerlendirilmektedir.

3- Bilgisayarınızda kullanabilmeniz için;

- Değişik işletim sistemlerine yönelik olarak (Windows, Mac OS X, Linux vb.) java programının bilgisayarınızda yüklü olması gerekmektedir. Programı (https://www.java.com/en/download/manual.jsp) adresinden işletim sisteminizi seçerek yükleyebilirsiniz.

- Chrome hariç diğer internet tarayıcıları (Internet Explorer, Firefox, Safari vb) ile programı kullanabilirsiniz. Unutmamanız gereken bir diğer husus da browserınızda java eklentisini etkinleştirmeniz olacaktır.

4- Bütün bunlar kafanızı karıştırmasın zira programın ana sayfası olan simulconsult.com adresine girip programa üye olmak ve programa giriş yapmak istediğinizde bu basamaklar konusunda size yardımcı olan yönlendirmeler mevcut.

Dismorfoloji Veri Tabanlarının Kullanımı

- 5- Programı kullanmak için yapmanız gerekenleri adım adım sıralayalım:
 - 5.1. Kayıt olma işlemi (Register)

Simulconsult.com adresine girdikten sonra "Register for Classic (free)" seçeneğini tıklıyorsunuz. En altta yer alan "Register Now" butonunu tıkladıktan sonra java platformunda seçenekleri takip ederek kayıt işleminizi bitiriyorsunuz.

5.2. Sisteme Giriş (LogIn)

Simulconsult.com adresine girdikten sonra "Go To Log In" seçeneğini tıklıyorsunuz. Kullanıcı adı ve şifrenizi girdikten sonra ana ekran "Home Screen" karşınıza gelmektedir. Buradan "Start New Patient" diyerek ilk kez bilgilerini gireceğiniz hastanın verilerini giriyorsunuz. Programın diğer bir çok veritabanında standart olarak yer alan özelliklerinden bir tanesi de verilerini girip belli bir tanı listesine indirgediğiniz hastanızın dosyasını .html formatında saklayabiliyor oluşunuz. Önceden kaydetmiş olduğunuz .html formatındaki hasta dosyanızı ana ekranda sağ tarafta yer alan 'File' butonunu tıkladığınızda açılan ekran ile geri çağırabiliyorsunuz.

Vakanız ile ilgili bilgileri girdikten sonra olası tanı listesi bu tanı listesinden doğru tanıya ulaşmak için ne gibi muayene bulgularına dikkat etmeniz ne gibi testler isteminiz konusunda 'Summary' ve 'Note' seçeneklerini kullabilirsiniz.

6- Temel olarak öne çıkan özellikleri ve kurulumunu anlatmaya çalıştığımız SimulConsult platformu ile detaylı bilgilere ana sayfasının sol menüsünde "Training and Education" başlığı altında yer alan demo videolarına (simulconsult.com/demo) göz atarak geliştirmenizde yarar var. Daha sonra kendi hastanız ile ilgili verileri girip bunları deneyebilirsiniz.

Dismorfoloji Veri Tabanlarının Kullanımı

1- Avustralya menşeili, günümüzde artık sadece internet tarayıcıları üzerinden kullanılabilecek şekilde olan; çoklu malformasyonlar, metabolik, teratojenik, kromozomal sendromlar ve iskelet displazilerini içeren 4000'den fazla başlığı barındıran bir dismorfoloji veritabanıdır. Melbourne'de bulunan Murdoch Childrens Research Institute (MCRI) ve Victorian Clinical Genetics Service (VCGS) kurumlarınında görevli araştırmacılar tarafından bulunmuş ve güncellemeleri yine aynı kurumda bulunan araştırmacılar tarafından devam ettirilen bir sistemdir.

possum.net.au ana sayfasından 21 günlük deneme sürümü için başvuru yapabilirsiniz (www.biobase-international.com/products/free-trial). Bu başvuru için kurumsal e-posta (@gov.tr, @edu.tr vb) gerektiğini hatırlatalım.

Üyelik işlemlerini HGMD[®], PGMDTM, TRANSFAC[®], GenomeTraxTM, ANNOVARTM ve BRENDA gibi sıklıkla kullanılan genetik veritabanlarının da sağlayıcısı olan Biobase - Biological Databases (QIAGEN[®] şirketi) sitesinden yapabilirsiniz (possum.net.au ana sayfasından ilgili yönlendirmeler zaten olmaktadır).

POSSUMweb'in kısa videosunu biobase-international.com/product/possumweb adresinden ya da YouTube'dan "Introduction to POSSUMweb" şeklinde aratarak izleyebilirsiniz.

2- Terminoloji olarak 'Elements Of Morphology' bünyesindeki terimler ile çok büyük bir ölçüde uyuşmakla beraber bazı terimlerde ufak farklılıklar göstermektedir. OMIM ve Pub-Med'e ya da tek vaka yayınlarında direk yayına bağlantı vermektedir.

LMD'den avantajlı yönlerini şöyle sıralayabiliriz:

- 1. İnternet üzerinden erişilebilir olması (her tarayıcıdan açılabilmektedir)
- 2. Bir çok platformda kullanılabilmesi (PC, Mac, iPad ve çoğu android sistem)
- 3. LMD'de olmayan bazı vakaları barındırması
- 4. LMD'den ucuz olması (Eylül 2015 itibarı ile tek kullanıcı lisansı 300 USD)

ribbi genetik derneği

GENETİK **DOKTORUNUN** EL **KİTABI** Dismorfoloji **Veri Tabanlarının** Kullanımı

Orphanet Dismorfoloji Veri Tabanlarının Kullanımı

1- Orphanet nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar ile ilgili bir referans portalı olup Türkiye'nin de dahil olduğu 40 kadar ülkenin katılımı ile oluşan bir konsorsiyum tarafından yönetilmektedir ve portalın işleyişi Fransız Ulusal Sağlık ve Tıbbi Araştırmalar Kurumu (INSERM) tarafından koordine edilmektedir. Portal hali hazırda yedi dilde (Fransızca, İngilizce, İspanyolca, Almanca, İtalyanca, Portekizce ve Felemenkçe) hizmet vermektedir.

Orphanet portalında bir çok hizmet sunulmaktadır:

- Nadir hastalıklar envanteri ve hastalık sınıflandırmaları
- Nadir hastalık ansiklopedisi (İngilizce ve Fransızca)
- Yetim ilaçlar envanteri

Uzman kaynaklar ile ilgili rehber (uzman klinikler, tıbbi laboratuarlar, devam eden araştırma projeleri, klinik deneyler, has kabul-kayıt, iletişim ağı, teknolojik platformlar ve hasta organizasyonları)

Tavsiyeler ile ilgili ansiklopedi ve acil tıbbi bakım ve anestezi için rehberler İki haftada bir çıkan OrphaNews haber bülteni (İngilizce ve Fransızca) Tematik raporların derlemesi olan Orphanet Rapor Serisi

2- Yukarıda maddelenen servislere ek olarak portalın üzerinde durulacak özellik tanıya yardımcı olması amacıyla sunduğu; bulgu ve belirtiler yardımı ile kullanabilen arama özelliğidir.

Ana sayfadan "Rare diseases" menüsü ve "Search by sign" alt menüsü seçildiği takdirde arama ekranı karşınıza gelmektedir:

orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_DiagnosisAssistance.php?Ing=EN

Orphanet Dismorfoloji Veri Tabanlarının Kullanımı

3- Bu ekranda yapılacaklar üç basamak ile açıklanmıştır:

1. "Step 1: Define the rule"

Zorunlu (mandatory) ya da isteğe bağlı (optional) olarak 5 tane arama kriteri girebileceğimiz yer mevcuttur. Zorunlu olarak işaretlenen bir kriter aranan antitede mutlaka yer alması yönünde bir aratma yapma talimatı vermektedir.

2. "Step 2: Select the clinical signs or access the thesaurus"

Arama kriterini girdikten sonra "Search" butonu tıklandığında kriter olarak dizinde bulunan seçenekler aşağıya listelenir. Listeden seçilecek kriter "mandatory" ya da "optional" seçeneklerinden hangisi seçilmişse ona göre atanır ve bir sonraki kriterin girilebilmesine olanak verir.

Alternatif olarak "Search" butonunun yanında bulunan "Thesaurus" seçeneği tıklandığında aşağıya aratma kriterleinin olduğu dizin listelenir, buradan istenilen terim bulup tıklandığında ilgili terim aratma yapmak üzere atanır.

3. "Step 3: Search for matching diseases"

Girilen aratma kriterleri tamamlanıp OK tuşuna basıldığında olası tanı listesinde yer alan antiteler aşağıya listelenir. Muhtemel eşleşmelerin toplam sayısı 250 ile sınırlandırılmıştır.

ribbi genetik derneği

GENETİK **DOKTORUNUN** EL **KİTABI** Dismorfoloji **Veri Tabanlarının** Kullanımı

FACE2GENE

Dismorfoloji Veri Tabanlarının Kullanımı

1- Mobil cihazların kullanımının yaygınlaşması ve yüz tanıma teknolojilerinin bu teknolojiler ile eşleştirilmesi elbette ki en çok klinik genetik ile ilgilenen insanların işine yarayan bir gelişme oldu. Bu bağlamda Face2Gene FDNA® (Facial Dysmorphology Novel Analysis) teknolojisi kullanarak yüklenilen fotoğraflardan yola çıkarak tanıya yardımcı olmaya yarayan ücretsiz olarak edinilebilen bir yazılımdır.

2- Program/uygulama bölüm veya ekip halinde kullanabilecek versiyonu (team edition) ve LMD'nin iki temel veritabanı (Winter-Baraitser Dysmorphology Database ve Baraitser-Winter Neurogenetics Database) ile işbirliği içine girmesi ile gün geçtikçe ve yeni gelişmelerle oldukça kullanışlı ve kapsamlı bir hale gelecek gibi duruyor. Bu gelişmeleri programın ana sayfası olan fdna.com adresinden takip etmek mümkün. LMD veritabanları haricinde POSSUMweb, OMIM[®], Orphanet, GeneReviewsTM, GTR: Genetic Testing Registry (ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/C0795917) ve GeneTests (genetests.org) gibi veritabanlarına da erişim mevcut. LMD Online veritabanınına verilen yönlendirme bağlantılarını kullanabilmek için son bir yıl içinde LMD CD'sini veya lisanas güncellemesini satın almış olmak gerekiyor (Teyiti için telefon ve e-posta adresiniz istenmektedir.). Aynı durum POSSUMweb kullanımı için de geçerli. Ancak diğer ücretsiz olan veritabanlarına olan bağlantıları tıklayıp açılan sayfalara erişilebilmektedir.

3- Program kişisel bilgisayarlardan da kullanılabilir halde olup şu an mobil cihazlarda sadece iOS (Apple Store) desteği bulunmaktadır ancak yakın bir zamanda android plat-formlarda (Google Store) da kullanılır hale gelecek.

GENETİK **DOKTORUNUN** EL **KİTABI** Dismorfoloji **Veri Tabanlarının** Kullanımı

FACE2GENE

Dismorfoloji Veri Tabanlarının Kullanımı

4- Programın ana özellikleri: Sendromları aratmak
HPO (Human Phenotype Ontology) dip not açıklaması
Benzer hasta fotoğraflarını yan yana karşılaştırma
Özelleşmiş raporlar (WHO büyüme eğrilerine göre)
Vaka paylaşımı ve Face2Gene Uzmanlarının Görüşünü alabileceğiniz "Bilinmeyen
Forum" (Unknown Forum) Paneli
Kişisel Vaka Kütüphanesi

YouTube'da "Face2Gene Tutorial" şeklinde aratarak programın kısa bir tanıtımını bulabilirsiniz.