

HSMD Human Somatic Mutation Database

새롭게 탄생한 Human somatic 변이 분석 솔루션



BENEFITS

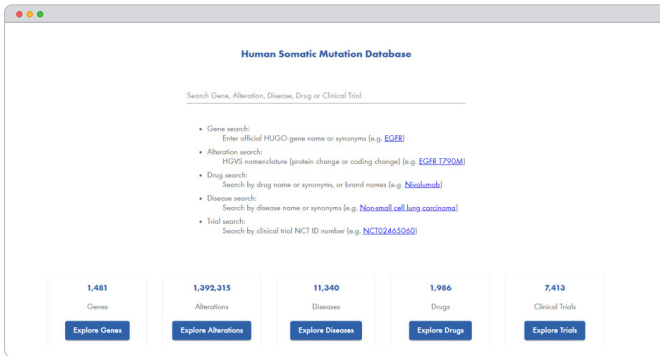
- 유전자/질병에 관한 변이 유병률 정보 제공
- 300,000개 이상의 임상시험 사례 정보 제공
- 다양하고 우수한 검색 기능
- 주기적인 업데이트를 통한 최신 정보 활용
- 질병과의 연관 관계를 위한 문헌 근거 제공

APPLICATIONS

- Pharmaceutical development
- Clinical NGS testing
- Somatic variant analysis

Human somatic mutation analysis

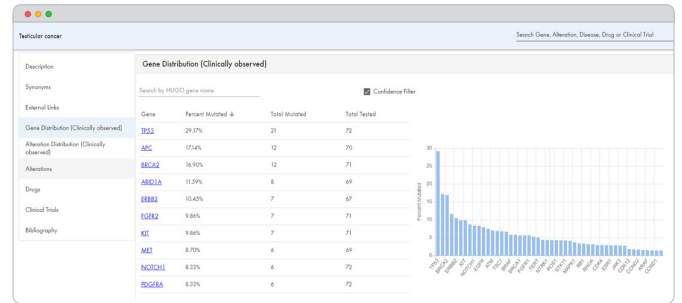
Human Somatic Mutation Database(HSMD)는 고형 종양 및 혈액의 악성 종양과 관련된 광범위한 콘텐츠를 포함하는 QIAGEN에서 개발한 새로운 somatic mutation 데이터베이스입니다. HSMD는 사용자가 변이에 대한 정확한 기능과 actionability를 잘 이해하고 정의할 수 있도록 과학적 문헌에서 임상적으로 관찰되거나 선별된 SNV, indels 및 Frameshifts와 같은 변이에 대한 깊은 통찰력을 제공합니다. 웹 기반 솔루션으로 제공되는 HSMD는 20년 이상 지속해서 업데이트되어온 가장 방대하고 신뢰성 높은 QIAGEN Knowledge Base 기반의 콘텐츠와 결합한 300,000개 이상의 실제 임상 종양 사례의 콘텐츠가 포함되어 있어 gene-level, alteration-level 및 disease-level 정보를 제공합니다.



또한, 주기적인 업데이트를 통해 최신 정보를 확인할 수 있습니다. 현재 HSMD v1.1(2022년 5월 기준)가 릴리즈 되면서 돌연변이의 정보를 1,300,000개 이상으로 확장 시켰으며, 이는 이전 버전보다 약 100,000개의 변이 정보가 증가한 수치입니다. 그 외의 유전자, 약물, 임상 사례 등의 정보가 확장되었으며, 매주 추가되는 새로운 콘텐츠로 쉽게 검색할 수 있는 HSMD를 통해 주요 유전자 또는 임상 관련성이 있는 돌연변이를 탐색할 수 있습니다. 또한 관련 치료 옵션을 검색하며 2차 결과를 평가하고 맞춤형 유전자 패널을 개발할 수 있습니다.

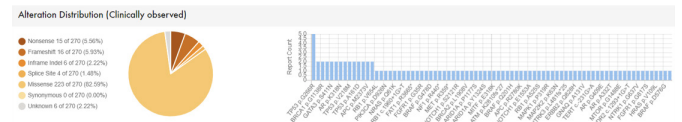
Gain genetic insights into your patient's specific tumor type

HSMD는 구조화된 질병 콘텐츠를 통해 특정 질병에서 가장 빈번하게 돌연변이가 발생하는 유전자를 식별합니다. 사용자는 관심 있는 유전자를 검색하고 특정 질병에서 변이가 발생하는 정도를 조사하며 이 특정 질병과 관련한 승인되거나 연구되고 있는 약물을 식별할 수 있습니다.



Explore the distribution of clinically observed alterations

HSMD는 특정 암 유형과 관련된 상위 10개 alteration type에 대한 정보를 제공합니다. 색상으로 구분된 차트는 alteration type(non-sense, frameshift, inframe Indel, splice site, missense, synonymous 또는 unknown)을 식별하는 반면 막대그래프는 가장 자주 발생하는 alteration type을 표시하며 임상적으로 관찰된 alteration의 분포를 탐색합니다.



HSMD v1.1 Statistics

Mutation Type	Number of Entries	(Previously)
	v1.1	v1.0
Mutations	1,392,315	(1,283,666)
Genes	1,481	(1,476)
Drugs	1,986	(1,946)
Clinical Trials	7,413	(7,031)
Alterations	3,786,665	(3,402,718)
New Disease Subtypes	11,340	(10,831)

HSMD v1.1 Release



HSMD Human Somatic Mutation Database

새롭게 탄생한 Human somatic 변이 분석 솔루션

Rapidly drill down to variant-level information

HSMD는 문헌 정보에 대한 하이퍼링크와 함께 기능적 영향 및 부류를 포함한 각 변이에 대한 설명을 제공합니다. 추가 검증을 위해 ClinVar, dbSNP 및 OncoKB에 대한 외부 링크, alteration type, actionability tier, somatic frequency, population frequency, 관련 임상 시험 및 약물, 참고 문헌 등의 정보를 제공합니다.

EGR3 C481S

Description
EGR3 C481S is a missense alteration that occurs in the protein kinase domain of the ERK protein (Erk2). This alteration has been reported to result in increased ERK kinase activity, as compared with wild-type protein. The C481S mutation has been identified as a binding site for the irreversible ERK inhibitor SH-PT66 and is also a substrate for the ERK inhibitor SH-PT66. SH-PT66 is a potent and selective inhibitor of ERK kinase activity. SH-PT66 is a potent and selective inhibitor of ERK kinase activity. SH-PT66 is a potent and selective inhibitor of ERK kinase activity. SH-PT66 is a potent and selective inhibitor of ERK kinase activity.

External Links
ClinVar | dbSNP | OncoKB

Alteration Details

Chromosome	Position	RefSeq	Alteration Type	Massive	Functional Frequency (%)	Population Frequency (%)	References
12	1001155	NC_010407.3	CG>CA	A/T	0.0001	0.0001	211 [463] [663]
12	1001155	NC_010407.3	CG>CA	A/T	0.0001	0.0001	4 references indicate absence of function
12	1001155	NC_010407.3	CG>CA	A/T	0.0001	0.0001	2 references indicate cancer function

Sort variant-and gene-level literature for relevant

HSMD는 모든 임상적으로 관찰된 변이에 대해 기능적으로 알려진 정보를 확인하기 위한 하이퍼링크를 제공합니다. 사용자는 불확실성 변이형(VUS) 관리를 위해 요약된 결과로 문헌 정보를 쉽게 탐색할 수 있습니다.

EGR3 p.1790M

Bibliography

Search by key word: []

Author: [] Categories: []

Show Variant Specific References Only

- Shin H et al. Clinical Practice Guidelines for the Histological Diagnosis of Epithelial Ovarian Cancer. *Journal of Clinical Oncology*. 2022 Mar 01;40(8):1041-1048. Other: Review
- Kim HJ et al. Effects of systemic chemotherapy on progression of ovarian cancer. *Journal of Clinical Oncology*. 2021 Dec 14;39(49):1461-1471. Other: Functional Study
- Seibler J et al. Effects of Systemic Chemotherapy on Progression of Ovarian Cancer. *Journal of Clinical Oncology*. 2021 Dec 14;39(49):1461-1471. Other: Functional Study
- Colombo F et al. Second-line platinum-based chemotherapy in the treatment of high-grade serous ovarian carcinoma: a systematic review and meta-analysis. *Journal of Clinical Oncology*. 2021 Nov 15;39(46):1311-1321. Other: Review
- Wang H et al. Second-line platinum-based chemotherapy in the treatment of high-grade serous ovarian carcinoma: a systematic review and meta-analysis. *Journal of Clinical Oncology*. 2021 Nov 15;39(46):1311-1321. Other: Review
- Hosono S et al. Second-line platinum-based chemotherapy in the treatment of high-grade serous ovarian carcinoma: a systematic review and meta-analysis. *Journal of Clinical Oncology*. 2021 Nov 15;39(46):1311-1321. Other: Review
- Yong G et al. The effect of platinum-based chemotherapy on progression of ovarian cancer: a systematic review and meta-analysis. *Journal of Clinical Oncology*. 2021 Nov 15;39(46):1311-1321. Other: Review
- Ding H et al. Genetic detection of 1790M mutation in key ovarian cancer biomarkers by a PCR-based lateral flow assay. *Anal Biochem*. 2022 Jan 15;637:114476. Epub 2021 Nov 18. Other: Clinical Study

Find approved drugs and off-label

각 변이에 대해 HSMD는 승인되거나 현재 조사 중인 약물 목록을 포함하여 특이성, 민감성 약물에 대한 반응과 관련 질병에 대한 정보를 제공합니다.

EGR3 p.1790M

Drugs

Search by key word: []

Drugs: [] Specificity: [] Response: [] Sources: [] Diseases: [] References: []

Drug	Specificity	Response	Sources	Diseases	References
Atorvastatin	EGR3 inhibitor	Sensitive	Clinical Studies	Hyperplastic Cell Lung Carcinoma	2
Atorvastatin	EGR3 inhibitor	Sensitive	Clinical Studies	Hyperplastic Cell Lung Carcinoma	2
Atorvastatin	EGR3 inhibitor	Resistant	Clinical Studies, NCCN	Hyperplastic Cell Lung Carcinoma	4
Atorvastatin	EGR3 inhibitor	Not Established	Clinical Studies	Hyperplastic Cell Lung Carcinoma	2
Atorvastatin	EGR3 inhibitor	Not Established	Clinical Studies	Hyperplastic Cell Lung Carcinoma	2
Atorvastatin	EGR3 inhibitor	Not Established	Clinical Studies	Hyperplastic Cell Lung Carcinoma	2
Atorvastatin	EGR3 inhibitor	Not Established	Clinical Studies	Hyperplastic Cell Lung Carcinoma	2
Atorvastatin	EGR3 inhibitor	Not Established	Clinical Studies	Hyperplastic Cell Lung Carcinoma	2
Atorvastatin	EGR3 inhibitor	Not Established	Clinical Studies	Hyperplastic Cell Lung Carcinoma	2
Atorvastatin	EGR3 inhibitor	Not Established	Clinical Studies	Hyperplastic Cell Lung Carcinoma	2

Prioritize genes or mutations based on a combination of distinct attributes

HSMD는 또한 유전자 유형, 질병 연관성, 작용 가능성, 관련 약물 및 임상 시험에 대한 정보가 포함된 다양한 테이블을 제공합니다. 테이블은 다음 질문에 답하는 데 사용할 수 있습니다.

Types

해당 유전자는 종양 또는 종양 억제 유전자입니까?

Variants

해당 유전자와 관련된 변이체는 몇 개입니까?

Alteration type

관련된 Alteration type은 무엇입니까?

Functional impact

해당 유전자의 기능적 영향은 무엇입니까?

Disease

어떤 질병이 해당 유전자와 관련/관찰됩니까?

Actionability

해당 유전자는 얼마나 Actionability 합니까?

Drugs

해당 유전자에 대해 임상/승인된 약이 있습니까?

Clinical trials

해당 유전자와 관련된 임상 시험의 정보가 있습니까?

Finding

나열된 정보를 뒷받침할 수 있는 증거는 얼마나 됩니까?

Genes

Search by key word: []

Gene	Alteration Type	Alterations	Functional Impact	Diseases	Actionability Tier 1	Drugs	Clinical Trials	Findings
EGFR	Missense	1377	0.999	1141	400	761	14493	
NRAS	Missense	979	0.998	812	14	4	15162	
NRAS	Missense	725	0.997	620	12	176	28440	
MEK1	Missense	2383	0.996	1100	178	264	42007	
MEK1	Missense	2549	0.995	1100	100	155	24620	
BRCA1	Missense	6877	0.994	534	156	281	17629	
BRCA2	Missense	6410	0.993	779	85	112	12757	
BRCA2	Missense	6216	0.992	593	678	103	101	44760
BRCA2	Missense	5913	0.991	1042	143	217	50862	
BRCA2	Missense	5302	0.990	526	156	176	19778	