

人类表型术语 (Human Phenotype Ontology,HPO), 旨在提供人类疾病中用于描述表型异常的标准词汇，每个术语描述一种表型异常。HPO 建立者利用从医学文献和知识库获得的信息进行开发，目前包含 11896 个名词，已经注释了约 4000 种疾病，注释项超过 115000 项。CHPO（中文人类表型标准用语），源于 HPO（Human Phenotype Ontology），旨在中国建立一个开放平台，联合各相关领域专业人士，建立中文临床表型术语标准，整合相关疾病知识库（OMIM 和 ORPHANET），建立表型与疾病搜索引擎，推动基因数据与表型数据的精准连接。目前国内大部分医疗、科研工作者所使用的医学用语并没有统一的标准，大多数医院信息系统中记录的临床数据都是非结构化的自然语句，这对人类疾病、尤其是遗传性疾病的临床研究和交流带来了不便，对后期的数据分析和挖掘也造成了很大的困扰，CHPO 中文人类表型标准用语联盟，由中科院院士杨焕明领头，旨在提供规范化标准化的医学用语。这是精准医疗的前提和基础。

但是，临床具有复杂性和模糊性特点，医学发展的长久历史造成了疾病命名的交叉分类，很多疾病的表型存在变异性，同一个致病基因的突变在不同患者身上表现可能不同。同时，每名医生对患者病情的描述和判断上也存在差异，患者的早、中、后期的病程进展表现也不相同。另一方面，由于医疗数据碎片化现象严重，目前的医疗信息的采集和记录缺乏标准化方式，缺乏统一的设计和质控，将普通门诊电子病历系统中的相关信息作为结构化的表型数据十分困难，门诊病历录入的聚类查询在管理上也存在一定难度。同时，我们经过调研后发现，由于临床医生与基因机构缺乏交流平台，各家检测数据均为基因数据，而表型数据为患儿家长所提供，包括长达 70 多页的临床资料和病理检查结果。经过比对表型信息和基因数据，各家机构或公司所得出的结果均不一致，每家对自己的检测都有不同的解读分析。

由于上述种种问题，临床医生，研究人员，基因机构，患者及家属都无法有效利用 CHPO，导致推广普及的难度较大。我们的自然语言处理技术攻克了这一难题。临床医生和研究人员可以使用他们以往的习惯性医学词汇，患者和家属可以应用他们所熟悉和理解的“门外汉”通俗描述语言，我们的系统都可以自动帮其转化成标准用语。另外，对于每一个 CHPO 词条我们还给出了相应的释义，以保证用户所选择的 CHPO 词条确实对应所搜索的表型。这对于推广普及杨焕明院士主导的这一项目意义是巨大的。

输入中文表型匹配HPO

心脏

Submit

表型中文名	表型英文名	HPO编号	类别	释义
心脏形态异常	Abnormality of cardiac morphology	HP:0001627	心血管系统的异常	心脏的异常（FMA:7088）。
心脏扩大	Cardiomegaly	HP:0001640	心血管系统的异常	心脏扩大。（FMA:7088）。
心脏猝死	Sudden cardiac death	HP:0001645	心血管系统的异常	心脏意外地突然停止跳动造成很短时间内发生死亡（一般在发病1小时以内）。
肺源性心脏病	Cor pulmonale	HP:0001648	心血管系统的异常	肺动脉和右心室慢性高血压引起的右心衰竭。
心脏瓣膜异常	Abnormality of the heart valves	HP:0001654	心血管系统的异常	心脏瓣膜的异常（FMA:7110）。
嗜铬细胞瘤相关性心脏节律紊乱	Rhythm disturbances associated with pheochromocytoma	HP:0001675		由嗜铬细胞瘤分泌过量儿茶酚胺所引起的心律失常
心脏异位	Ectopia cordis	HP:0001683	心血管系统的异常	在胸腔外或者通过腹壁裂缝的心脏除脏术的先天腹壁畸形。
心脏分流	Cardiac shunt	HP:0001693	心血管系统的异常	偏离正常血液循环的心脏血流模式。
心脏骤停	Cardiac arrest	HP:0001695	心血管系统的异常	心脏骤停也称为心肺骤停或循环骤停，由心脏收缩功能丧失导致的血液循环的突然停止。