

# Verzameling van medische databanken onder handbereik

De combinatie van krachtige en snelle computers met slimme software heeft geleid tot een hoog ontwikkelde informatietechnologie, die zich op vele terreinen in onze samenleving manifesteert. Ook de biologische en de medische wetenschappen profiteren hiervan. Onderzoekers en beroepsbeoefenaren kunnen vanachter hun bureau met hun pc via internet een bijna onuitputtelijke bibliotheek met vakliteratuur raadplegen. De website van het National Center for Biotechnology Information (NCBI) biedt toegang tot een verzameling databanken op dit terrein die zijn weerga niet kent. In deze bijdrage zal een beknopt overzicht worden gegeven van de structuur van de NCBI- en de OMIM-databank voor genetische afwijkingen.

## Bioinformatica

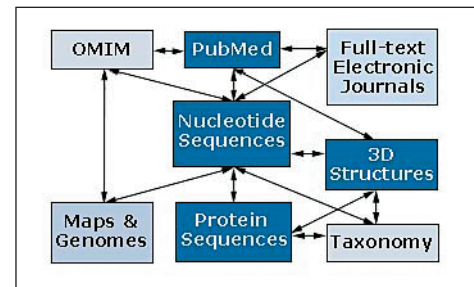
De kern van de NCBI wordt omschreven onder het begrip 'Bioinformatica' en laat zich vertalen als een samensmelting van biologische kennis, computertoepassingen en informatietechnologie. Deze samensmelting van kennis en techniek schept een platform waarop de ontelbare, voor een deel nog niet ontrafelde verschillen tussen 'gezond en ziek' zichtbaar kunnen worden gemaakt. Het uiteindelijke doel hiervan is om nieuwe inzichten te verwerven en bestaande te verdiepen omtrent al onze levensprocessen. De drie pijlers van de bioinformatica stelen onder meer op 1. de ontwikkeling van nieuwe algoritmen en statistiekprogramma's waarmee de relatie tussen elementen van grote databestanden duidelijk gemaakt kunnen worden, 2. het analyseren en het interpreteren van verschillende typen gegevens, onder ander van belang voor de kennis over de eiwitketens, en 3. de ontwikkeling en de toepassing van gereedschap (software) waarmee de verkregen gegevens toegankelijk worden gemaakt en op een efficiënte wijze kunnen worden beheerd.

## Website NCBI

Op de homepage van de NCBI ([www.ncbi.nlm.nih.gov](http://www.ncbi.nlm.nih.gov)) worden bovenstaande doelstellingen duidelijk. Op de bovenste regel onder het logo staan de directe toegangen tot de belangrijkste databanken zoals PubMed (MEDLINE in verschillende gedaanten), Entrez (menu van alle databases), BLAST (eiwitten en eiwitketens) en OMIM (beschrijving volgt hieronder). Verder kan men hier genspecifieke literatuur en structuren van eiwitten tot op het niveau van organismen raadplegen en ook nog de (drie)dimensionale opbouw van diverse moleculen bekijken. Voor wie de weg weet, is er een snel afrolmenu waarop meteen met trefwoorden gericht in alle databanken gezocht kan worden.

Het linkerdeel van de homepage bestaat uit meer gedifferentieerde links naar de databases, zoals de genbank met verschillende genomen waaronder de blauwdruk van het menselijke genoom, de verschillende moleculaire databanken, de literatuurbanken met wederom PubMed en OMIM en diverse andere gegevensverzamelingen. Onderaan biedt een link toegang tot de FTP-site van de NCBI. Heel handig omdat hiermee de inhoud (index) van diverse bestanden naar de eigen computer kan worden binnengehaald, waardoor

Schematisch overzicht van de verbindingen van de NCBI-databanken.



men off line zijn zoekacties al kan voorbereiden. Het centrale deel van het scherm wordt ingenomen door de actuele hoogtepunten en rechts hiervan bevindt zich dan nog een 'Hot Spots'-menu. De essentie en het knappe van deze NCBI-site is dat waar men zich ook met een zoekactie bevindt er directe koppelingen gemaakt zijn naar de relevante andere databanken. Zo zal een literatuuronderzoek in OMIM meteen de samenhangende gegevens presenteren van PubMed, de genbank en indien beschikbaar andere databases, zodat aparte zoektochten vaak niet meer nodig zijn.

## OMIM

Relatief onbekend is de database Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). Het is een fantastische databank, bestaande uit een catalogus van de menselijke genen en de genetische afwijkingen gemaakt en onderhouden door McKusick, de expert in de wereld op dit terrein, en collega's van de Johns Hopkins Universiteit in Baltimore. Het zoeken in OMIM kan op drie manieren: via de eigenlijke OMIM-databank, de OMIM-genenmap (locaties van de genen zoeken op gennummer) en de OMIM Morbid Map (alfabetisch register van genetische afwijkingen). Ook deze drie banken zijn met elkaar gekoppeld, zodat voor algemeen gebruik het voldoende is in de eerstgenoemde OMIM-database te zoeken. Bovendien zijn de gevonden gegevens weer voorzien van links met de literatuur uit MEDLINE en de grote Genbank. Hiermee bewijst de NCBI de praktische uitwerking van de eerder geschetste bioinformaticatechnologie.

Op de OMIM-beginpagina is er met de 'Query Help' een link gemaakt naar een pagina vol uitleg over het zoeken in deze databank. De eenvoudigste vorm is het ingeven van een trefwoord, zoekacties kunnen verregaand verfijnd worden door combinaties van woorden, maar het koppelen hiervan gaat met speciale tekens, bovendien is de database geïndexeerd op een tiental velden teneinde ongewenste resultaten te voorkomen. Om gericht te kunnen zoeken in deze databank verdient het daarom aanbeveling zich eerst in deze zoekmogelijkheden te verdiepen. Op de OMIM-homepage, die ook direct is te openen met [www.ncbi.nlm.nih.gov/omim](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim), bevinden zich nog talrijke links naar databanken uit andere bronnen en een FTP-afdeling waar het complete tekstbestand van OMIM in gecomprimeerde vorm is binnen te halen (23 MB). Kortom, wie zich bekwaamt in het gebruik van deze databank krijgt een diepgaand wetenschappelijk naslagwerk over talloze genetische afwijkingen en ziekten onder handbereik.

S.L. Liem, redacteur internet