

Interaktiv, digital und innovativ: Kargers *ISCN 2020*

Mit der neuen Auflage des *ISCN 2020* präsentiert Karger das international anerkannte System für humane zytogenetische Nomenklatur (*ISCN*) erstmals auch in einer digitalen, interaktiven Version.

Das *ISCN*-Komitee hat eine aktualisierte Auflage der *ISCN 2020* mit einer erweiterten Version der Nomenklatur der Human Genome Variation Society (HGVS) erstellt. Beide Nomenklaturen sind nun auch online verfügbar. Editorin von *ISCN 2020* und Vorsitzende des *ISCN*-Komitees Dr. Jean McGowan-Jordan sagt: "Wir versuchen die Art, wie Abnormalitäten bei Chromosomen beschrieben werden zu standardisieren." Diese werde bei allen Technologien berücksichtigt.

Die Online-Plattform bietet den Zugriff auf HGVS, die zusammen mit der *ISCN 2020* eine verständliche Nomenklatur bildet. Auch Tools, die den Benutzer bei ihrer täglichen Arbeit unterstützen, werden vermehrt auf der Plattform vorzufinden sein. Beispielsweise hilft das Karyotyping-Tool dem Nutzer, eine korrekte Nomenklatur zu erstellen, indem die Abnormalitäten schrittweise auf dem Karyogramm aufgeführt werden. Neben dem Zugang zur aktuellen Auflage sind auch frühere Versionen der *ISCN* im PDF-Format online aufgeschaltet.

Die Weiterentwicklung von *ISCN* hat bereits begonnen: Im Jahr 2021 plant Karger Verlag, ein Forum anzubieten, in dem sich Nutzer austauschen und Probleme, Änderungen und Updates diskutieren können. Auch ein Mutalyzer-Tool, mit dem die HGVS-Nomenklatur überprüft werden kann, wird integriert werden. Darüber wird der Verlag Ausbildungskurse zu *ISCN*, HGVS und Sequenzier-Qualitätssicherung anbieten und dazu auch **Fast Facts-Medical Handbooks** publizieren. Laurenz Baltzer, Strategic Competence Lead, Digital Health bei Karger Publishers, sagt: "Dies stellt eine neue spannende Zukunftsperspektive für die Benutzer von *ISCN.karger.com* dar. Es steht auch für einen weiteren Schritt in Kargers Ziel von Connecting and Advancing Health Sciences".

Die wichtigsten Standardisierungen in *ISCN 2020* auf einen Blick:

- Die Chromosomen werden immer ausgehend von pter zu qter und nicht mehr ausgehend vom Zentromer aufgeführt.
- Die Abnormalitäten der Geschlechtschromosomen werden in allen Technologien als erstes erfasst.
- Neue Abkürzungen werden etabliert, die Rückschlüsse auf die Herkunft der chromosomalen Abnormalitäten ziehen lassen.

Über den Karger Verlag

Der Karger Verlag mit Hauptsitz in Basel, Schweiz, ist ein weltweit tätiger Verlag für wissenschaftliche und medizinische Inhalte. Verwaltungsratspräsidentin und Verlegerin Gabriella Karger führt den Karger Verlag als unabhängiges Familienunternehmen in vierter Generation. Seit 1890 verbindet und fördert Karger die Health Sciences, entwickelt sich kontinuierlich weiter und hält mit aktuellen Entwicklungen und Veränderungen in der Forschung und im Publizieren Schritt. Der Verlag engagiert sich dafür, die Informationsbedürfnisse von Wissenschaftlern, Klinikern und Patienten mit qualitativ hochstehenden Publikationen und Dienstleistungen in vielen Fachgebieten der Health Sciences zu bedienen. Der Karger Verlag hat 240 Mitarbeitende weltweit und Niederlassungen in 15 Ländern.

Mehr Informationen unter [karger.com](https://www.karger.com)

Medienkontakt:

Linda Schmidt · Product PR · Karger Publishers

+41 61 306 1239 · l.schmidt@karger.com [karger.com/Media-Relations](https://www.karger.com/Media-Relations)

