

令和4年5月26日
大学共同利用機関法人情報・システム研究機構
データサイエンス共同利用基盤施設
ライフサイエンス統合データベースセンター

【報道発表資料】（即時解禁可能）

希少・遺伝性疾患の診療・研究・教育に役立つウェブシステム

「PubCaseFinder」を大幅にリニューアル

—希少・遺伝性疾患の克服を目指し国際協力も推進—

- 希少・遺伝性疾患の種類は 10,000 疾患以上、患者数は世界全体で 4 億人と推定され、希少・遺伝性疾患の克服は人類の課題
- 希少・遺伝性疾患およびそれらと関連する生命科学データとを効率よく検索、閲覧できるウェブシステム「PubCaseFinder」は、個別化医療、研究推進、教育活動に有用
- 国際プロジェクトである Matchmaker Exchange に参加し、国際協力も推進

発表概要

希少・遺伝性疾患は、個々の疾患の患者数は少ないものの、種類は 10,000 疾患以上と多いため、患者数の累計は世界全体で 4 億人と推定され、非常に多くの方に関わる疾患領域です。現在、生命科学の進歩により、ゲノム解析が普及し、希少・遺伝性疾患の原因や病態についての解析が進むにつれ、それら生命科学データを個別化医療や基礎医学研究に役立てる取り組みが始まっています。

情報・システム研究機構 データサイエンス共同利用基盤施設 ライフサイエンス統合データベースセンター（DBCLS）では、希少・遺伝性疾患およびそれらと関連する生命科学データとを、医療関係者や研究者が効率よく検索・閲覧できるウェブシステム「PubCaseFinder」(<https://pubcasefinder.dbcls.jp>)を 2017 年に公開し運用を続けてきましたが、このたび大幅に刷新しました。検索精度の向上、新規 API（application programming interface）の公開、多くの便利な機能の追加などが特徴です。

また、これらの新機能とこれまでの国際連携の成果をまとめた論文が、世界の連携機関の論文と共に、Human Mutation 誌の Matchmaker Exchange Special Issue 号に掲載されました。同 Issue は国内外の多くの医療関係者や研究者から参照されると考えられますので、PubCaseFinder が今後、希少・遺伝性疾患の診療・研究・教育の分野で大いに活用されることが期待されます。

発表内容

背景

生命科学の進歩により、ゲノム解析が普及し、遺伝子レベルの情報が急速に臨床の現場で活用され始めています。病気の原因や病態についての解析が進むにつれ、同じ病気の中でも、実際には遺伝子やタンパク質などの分子の違いにより様々なタイプがあることが明らかになり、それら情報を個別化医療や基礎医学研究に役立てる取り組みが始まっています（*1）。希少・遺伝性疾患は、個々の疾患の患者数は少ないものの、疾患の種類は 10,000 以上あり、患者数の累計は世界全体で 4 億人と推定されます（*2）。非常に多くの方が関わる疾患領域であることから、個別化医療や基礎医学研究の早期推進が期待されています。

そこで、情報・システム研究機構 データサイエンス共同利用基盤施設 ライフサイエンス統合データベースセンター（DBCLS）では、2017 年に、希少・遺伝性疾患とその関連情報（遺伝子、症例報告、関連データベースなど）を、医療関係者や研究者が効率よく検索・閲覧できるウェブシステム「PubCaseFinder」(<https://pubcasefinder.dbcls.jp>)を公開し、運用を続けてきました（*3）。PubCaseFinder は患者の兆候および症状を入力とし、遺伝性疾患（7,400 件）、希少疾患（4,600 件）、疾患関連遺伝子（4,300 件）、公開症例（18,900 件）を関連性が高い順にランキング表示します（図 1）。また、外部アプリケーションとの連携を可能とする API（application programming interface）を備えており、Global Alliance for Genomics and Health（GA4GH）（*4）の主要プロジェクトである Matchmaker Exchange（MME プロジェクト）（*5）（図 2）に採用され、国際協力の推進にも努めてきました。MME プロジェクトは世界中に散在する希少・遺伝性疾患の症例を共有する取り組みで、既に 98 カ国の 12 万症例が共有され（*6）、希少・遺伝性疾患患者の遺伝的要因解明に貢献しています。

研究の成果

このたび、DBCLS の藤原豊史特任助教、申在紋特任研究員、東京都市大学 総合理工学研究科情報専攻の山口敦子教授の研究グループは、「PubCaseFinder」を大幅に刷新しました（図 1）。具体的には、以下を実現しました。

- 検索精度が向上しました。
- 検索結果を多様な観点（疾患・遺伝子・遺伝形式）でフィルタリングできます。
- API で利用できるパラメータの種類が拡張されました。
- 診療録から兆候および症状を自動的に抽出できます。
- 3D 人体マップから、それぞれの身体部位に関連する兆候および症状を簡単に探すことができます。

特に、診療録から自動で兆候および症状を抽出する機能は、臨床的意義のあるデータを抽出する技術としても有用であり、日本人類遺伝学会第 66 回大会・第 28 回日本遺伝子診療学会大会において大会ベストポスター賞を受賞した研究成果です。

これら新たな機能を解説し、またこれまでの国際連携の成果をまとめて以下の論文を発表しました。掲載誌は MME プロジェクトに参加する各国のプロジェクト（図 2）が執筆した論文と併せた Human Mutation 誌

の Matchmaker Exchange Special Issue 号です (*7)。MME プロジェクトの注目度の高さから、同 Issue は国内外の多くの医療関係者および研究者から参照されると期待されます。

発表論文情報

著者 : Fujiwara T, Shin JM, Yamaguchi A

題目 : Advances in the development of PubCaseFinder, including the new application programming interface and matching algorithm.

掲載誌 : Human mutation

発表年月、巻(号)、ページ : 2022 Jun、43(6)、734-742

DOI 等 : <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/humu.24341>

PubCaseFinder の WEB サイト : <https://pubcasefinder.dbcls.jp/>

波及効果

PubCaseFinder が提供する多くの機能は、医療関係機関はもとより、教育機関、製薬企業、遺伝学的検査機関、IT 企業などにもご活用いただけます。たとえば、欧州で最も権威のある科学大学医療センターの 1 つであるエラスムス大学医療センターでは、PubCaseFinder を診断学の授業で取り上げ、演習に活用しています (*8)。また、製薬企業の武田薬品工業株式会社と IT 企業のエムスリー株式会社が共同で開発した疾患検索サービス (*9) には、PubCaseFinder の API が活用されています。

従来の PubCaseFinder の API は、MME プロジェクトに参加する日本の IRUD (*10)、カナダの PhenomeCentral (*11)、スペインの RD-Connect (*12) がそれぞれの症例リポジトリを高機能化するために活用しています。従来の API では取得できるデータの範囲に制限がありましたが、今回新たに公開した API では、様々なパラメータを入力できるようになり、PubCaseFinder で利用されているデータのほとんどを取得できます。そのため、MME プロジェクトに参加する多くのプロジェクトが新規 API を採用すると予想され、そのことにより希少・遺伝性疾患分野の国際協力推進にさらに寄与できると考えています。

今後の予定

PubCaseFinder で開発したこれまでの要素技術を組み合わせ、症例情報を管理できる機能を提供する予定です。この機能により、個々の症例情報の記録・共有が促進され、なるべく多くの症例を互いに参照することが重要な希少・遺伝性疾患研究に役立つと考えています。また、PubCaseFinder は現在、日本語と英語に対応していますが、今後は、韓国語などより多くの言語に対応する予定です。

注釈

*1: 100,000 Genomes Project Pilot Investigators. (2021). 100,000 genomes pilot on rare-disease diagnosis in health care—Preliminary report. New England Journal of Medicine, 385(20), 1868-1880. DOI: 10.1056/NEJMoa2035790

*2: <https://globalgenes.org/rare-disease-facts/>

*3: Fujiwara T, Yamamoto Y, Kim JD, Buske O & Takagi T. (2018). PubCaseFinder: A case-report-based, phenotype-driven differential-diagnosis system for rare diseases. The American Journal of Human Genetics, 103(3), 389-399. DOI: 10.1016/j.ajhg.2018.08.003

*4: <https://www.ga4gh.org>

*5: <https://www.matchmakerexchange.org>

*6: Boycott KM, Azzariti DR, Hamosh A & Rehm HL. (2022). Seven years since the launch of the Matchmaker Exchange: The evolution of genomic matchmaking. Human mutation, 43(6), 659-667. <https://doi.org/10.1002/humu.24373>

*7: <https://onlinelibrary.wiley.com/toc/10981004/2022/43/6>

*8: <https://cis.erasmusmc.nl/reports/438c09d4-cc52-4c5b-ae3b-6555ad4a77c4/html>

*9: <https://www.takeda.com/ja-jp/announcements/2022/docpedia-casesearch/>

*10: https://www.amed.go.jp/aboutus/collaboration/ga4gh_dp017.html

*11: <https://www.phenomecentral.org>

*12: <https://rd-connect.eu>

問い合わせ先

研究内容に関すること

情報・システム研究機構 データサイエンス共同利用基盤施設 ライフサイエンス統合データベースセンター

特任助教 藤原 豊史 (ふじわら とよふみ) e-mail : fujiwara@dbcls.rois.ac.jp

特任研究員 申 在紋 (シン ジェムン) e-mail : shin@dbcls.rois.ac.jp

広報に関すること

情報・システム研究機構 データサイエンス共同利用基盤施設 ライフサイエンス統合データベースセンター

広報担当 特任准教授 箕輪 真理 (みのわ まり) e-mail: public_relations@dbcls.rois.ac.jp

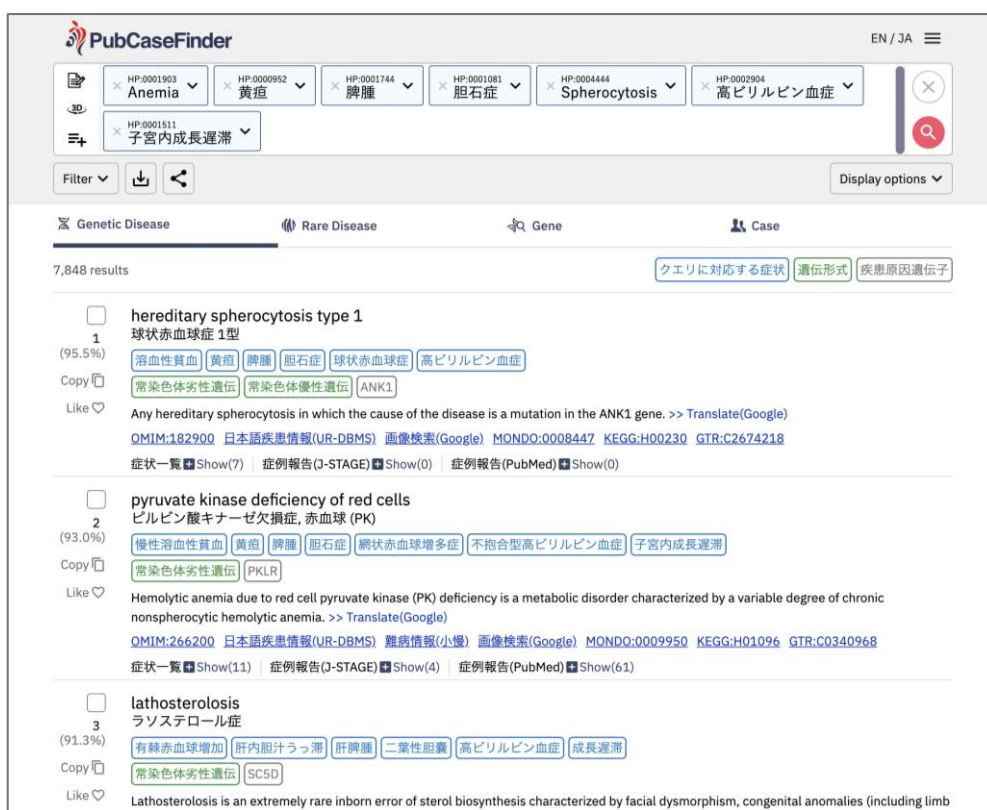


図 1 希少・遺伝性疾患の診療・研究・教育に役立つウェブシステム「PubCaseFinder」

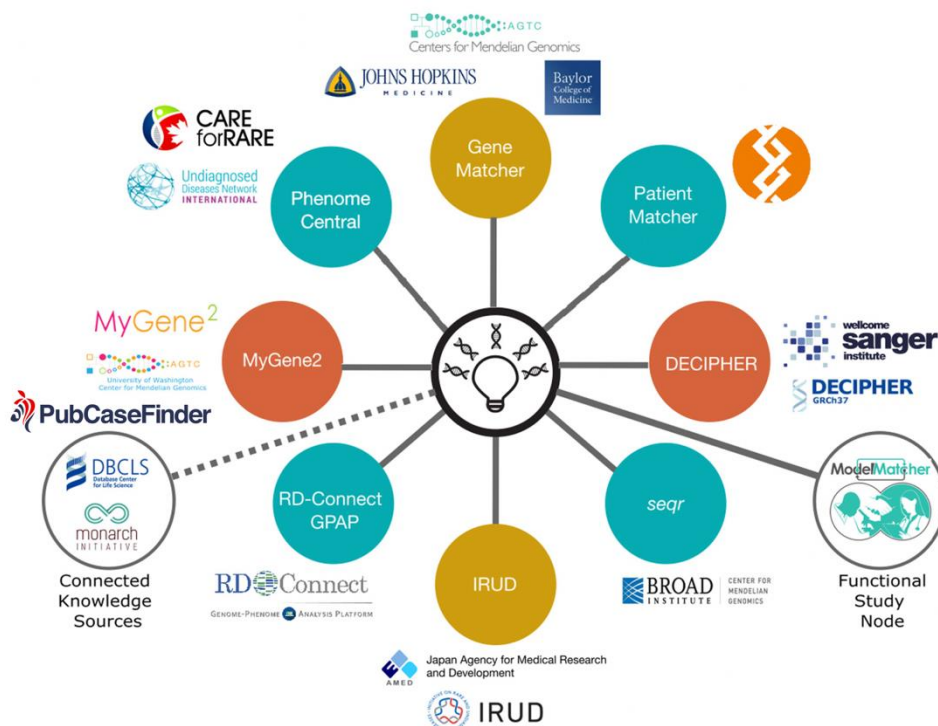


図 2 Matchmaker Exchange プロジェクトへの参加