

○仁宮洸太^{1,2}、山田涼太³、高月照江⁴、浅野由衣⁵、山本泰智⁴、片山俊明⁴、桝屋啓志⁶、川島秀一⁴、荻島創一⁷、藤原豊史⁴

1.国立保健医療科学院 2.東京大学大学院薬学系研究科 3.fuku株式会社 4.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
5.Design Studio 6.理化学研究所バイオリソース研究センター 7.東北大学高等研究機構未来型医療創成センター

背景

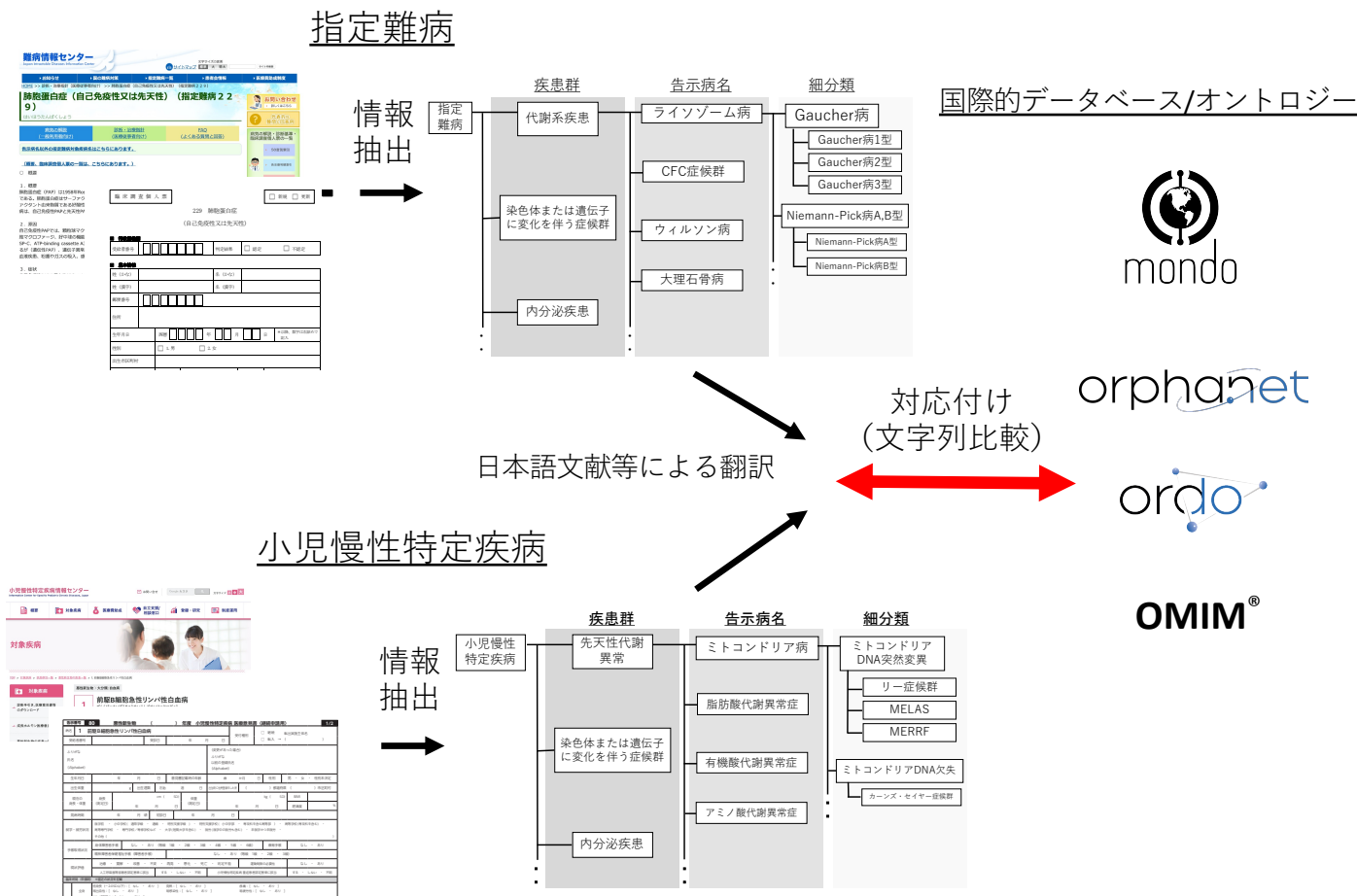
・日本の難病（指定難病・小児慢性特定疾病）の対象となる個別の疾患に関する詳細やその疾患に含まれるより細かい疾患（細分類）は未整理。

・OrphanetやOMIM等の国際的なDBの希少疾患と日本の難病に公式な対応が存在していないため、DBを介した各疾患に関する世界の最新情報の取得は困難。

目的

・国際的な疾患情報共有や診断支援システムへの利用、公衆衛生研究等により、難病・希少疾患の創薬を促進するために、日本の難病に関する資料から疾患概念や細分類を抽出し、OrphanetやOMIMとの対応を収載した難病オントロジーNanbyo Disease Ontology (NANDO) を構築した。

・NANDO内の難病に関して海外のデータベース等で得られる情報を集積し、総覧的に情報を見ることのできるポータルサイトNanbyoDataを構築した。



日本の難病に関する中心的情報基盤となる難病オントロジー NANDOと難病ポータルサイトNanbyoDataの構築

トーゴーの日シンポジウム2020

○仁宮洸太^{1,2}、山田涼太³、高月照江⁴、浅野由衣⁵、山本泰智⁴、片山俊明⁴、榎屋啓志⁶、川島秀一⁴、荻島創一⁷、藤原豊史⁴

1.国立保健医療科学院 2.東京大学大学院薬学系研究科 3.fuku株式会社 4.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 5.Design Studio 6.理化学研究所バイオリソース研究センター 7.東北大学高等研究機構未来型医療創成センター

NANDO

GitHub : <https://github.com/aidrd/nando>

NCBO BioPortal : <https://bioportal.bioontology.org/ontologies/NANDO>

現在、NANDOはGitHub、NCBO BioPortal等で公開し、誰でも利用可能となっている。

NANDO内の構造は左下図のようになっており、NANDO内に含まれるデータは現状では右下図のようになっている。今後持続的にメンテナンスを行い、制度上の変化等に対応していくだけでなく、さらに情報をつないでいくことにより多くの情報を格納していく予定になっている。

今後、NANDOにより標準化・整理された疾患情報を元に検体や試料の管理や国際比較による公衆衛生研究、疫学研究に応用されることになっている。

Jump to: 階層構造

- MONDO_0000001
 - 難病
 - 小児慢性特定疾病
 - 指定難病
 - 代謝系疾患
 - 免疫系疾患
 - 内分泌系疾患
 - 呼吸器系疾患
 - 循環器系疾患
 - 染色体または遺伝子に変化を伴う症候群
 - 消化器系疾患
 - クローンカイト・カナダ症候群
 - クローン病
 - バッド・キアリ症候群
 - ヒルシュブルグ病
 - 乳幼児肝巨大血管腫
 - 原発性硬化性胆管炎
 - 原発性胆汁性胆管炎
 - 嚢胞性線維症
 - 好酸球性消化管疾患
 - 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
 - 慢性特発性偽性腸閉塞症
 - 潰瘍性大腸炎
 - 特発性門脈圧亢進症
 - 総排泄腔外反症
 - 総排泄腔過剰症
 - 胆道閉鎖症
 - Icyst型胆道閉鎖症
 - I型胆道閉鎖症
 - II型胆道閉鎖症
 - III型胆道閉鎖症
 - 腸管神経節細胞減少症

Details	Visualization	Notes (0)	Class Mappings (0)	
Preferred Name	胆道閉鎖症			
ID	http://nanbyodata.jp/ontology/nando#1200913			
description	胆道閉鎖症は、新生児期から乳児期早期に発症する難治性の胆汁うっ滞疾患である。炎症性に肝外胆管組織の破壊が起こり、様々な原因で胆管が閉塞される。全体の約85%が肝門部において胆管の閉塞が認められる。また多くの症例で炎症性の胆管障害は肝外胆管のみならず小胆管でも認められる。発生頻度は10,000から15,000出生に1人とされている。1989年から行われている日本胆道閉鎖症研究会による全国調査によると、2516例の登録が行われている。			
closeMatch	http://purl.obolibrary.org/obo/MONDO_0008867 http://purl.obolibrary.org/obo/MONDO_0028737			
identifier	1200913			
label	胆道閉鎖症			
prefLabel	Biliary atresia			
seeAlso	https://www.nanbyou.or.jp/entry/4735 https://www.mhlw.go.jp/file/06-Seisakujouhou-10900000-Kenkouyoku/0000157248.docx			
source	https://www.nanbyou.or.jp/wp-content/uploads/upload_files/File/296-201704-kojin.pdf			
告示番号	296			
subClassOf	消化器系疾患			

日本語代表名

疾患説明

MONDOとの対応

ID

日本語・英語表記

疾患に関するHPのURL

臨床調査個人票URL

告示番号

疾患分類

NANDO version 0.3.2

NANDO収載全疾患数	1815
指定難病 (333告示疾患)	842
小児慢性特定疾病 (762告示疾患)	973

NANDO収載全疾患数	1815
Orphanetに対応が存在する疾患数	1104
OMIMに対応が存在する疾患数	791
疾患定義を含む疾患数	1815

○仁宮洸太^{1,2}、山田涼太³、高月照江⁴、浅野由衣⁵、山本泰智⁴、片山俊明⁴、榎屋啓志⁶、川島秀一⁴、荻島創一⁷、藤原豊史⁴

1.国立保健医療科学院 2.東京大学大学院薬学系研究科 3.fuku株式会社 4.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 5.Design Studio 6.理化学研究所バイオリソース研究センター 7.東北大学高等研究機構未来型医療創成センター

NanbyoData

<http://nanbyodata.jp>

NANDOに含まれる疾患に関して、MONDOやOrphanet、OMIMとの対応関係を介して、原因遺伝子、表現型、関連文献等を検索できるポータルサイトを公開した。今後さらに独自の情報を加えていくことで、日本の難病に関する世界的な情報ハブとして機能することを目指していく。



※開発中の画像です



※開発中の画像です