

○仁宮洸太^{1,2)}、高月照江³⁾、菊池敦生⁴⁾、櫛田達矢⁵⁾、山田涼太⁶⁾、浅野由衣⁷⁾、山本泰智³⁾、Orion Buske⁸⁾、片山俊明³⁾、榎屋啓志⁵⁾、川島 秀一³⁾、荻島創一⁹⁾、藤原豊史³⁾

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)情報・システム研究機構ライフサイエンス統合データベースセンター 4)東北大学病院小児科 5)理化学研究所バイオリソース研究センター統合情報開発室 6)fuku株式会社 7)Swallow Design Studio 8)PhenoTips 9)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）の対象疾患が詳細な分類まで階層的に整備されていない
- 日本の難病はMONDO(Monarch)やOrphanet、OMIM等の医療DB/オントロジーとの対応関係が存在していない

問題

- 日本の難病に関する最新情報を海外から入手するためにひと手間かかっていた。
- 日本の難病に関して蓄積してきた疾患ごとの疫学情報や遺伝子情報等の世界への公開には疾患の対応が必要

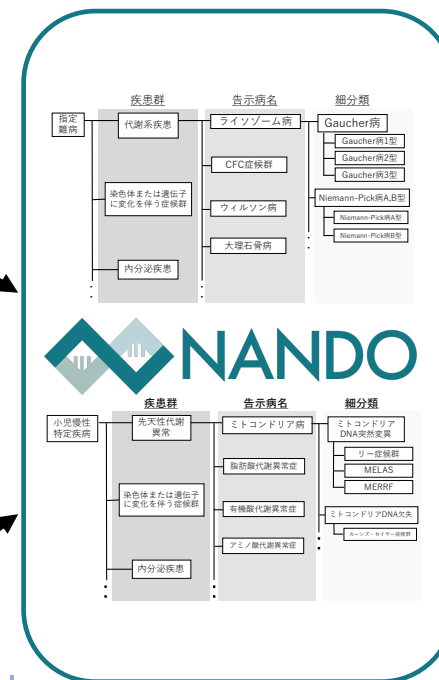
結果

- 詳細な分類まで含めて階層的に記述し、Orphanet、OMIM、日本の医療情報と紐付けた難病オントロジー Nanbyo Disease Ontology (NANDO) を構築
- NANDOの情報の検索サイトNanbyoDataを構築

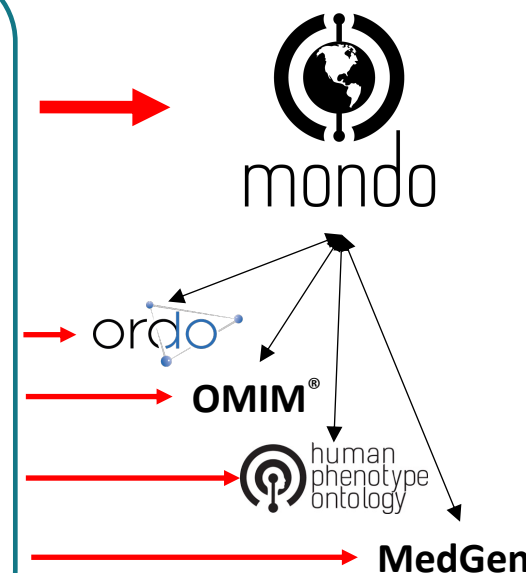
指定難病



小児慢性特定疾病



医療DB/オントロジー



NanbyoData

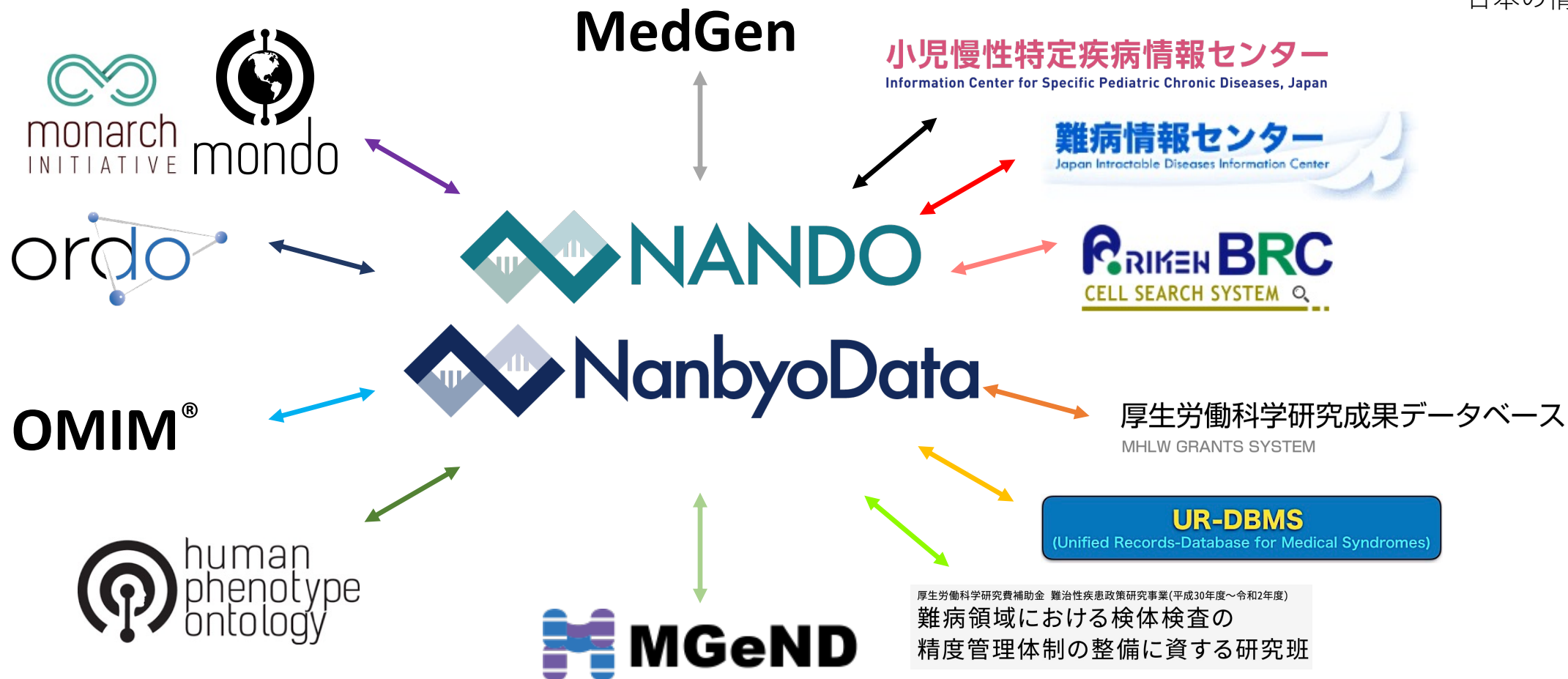
○仁宮洸太^{1,2)}、高月照江³⁾、菊池敦生⁴⁾、櫛田達矢⁵⁾、山田涼太⁶⁾、浅野由衣⁷⁾、山本泰智³⁾、Orion Buske⁸⁾、片山俊明³⁾、榊屋啓志⁵⁾、川島 秀一³⁾、荻島創一⁹⁾、藤原豊史³⁾

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)情報・システム研究機構ライフサイエンス統合データベースセンター 4)東北大学病院小児科 5)理化学研究所バイオリソース研究センター統合情報開発室

6)fuku株式会社 7)Swallow Design Studio 8)PhenoTips 9)東北大学高等研究機構未来型医療創成センター

海外の情報

日本の情報



日本の難病に関する中心的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の正式リリース

トーゴーの日シンポジウム2021

○仁宮洸太^{1,2)}、高月照江³⁾、菊池敦生⁴⁾、櫛田達矢⁵⁾、山田涼太⁶⁾、浅野由衣⁷⁾、山本泰智³⁾、Orion Buske⁸⁾、片山俊明³⁾、榎屋啓志⁵⁾、川島 秀一³⁾、荻島創一⁹⁾、藤原豊史³⁾

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)情報・システム研究機構ライフサイエンス統合データベースセンター 4)東北大学病院小児科 5)理化学研究所バイオリソース研究センター統合情報開発室 6)fuku株式会社 7)Swallow Design Studio 8)PhenoTips 9)東北大学高等研究機構未来型医療創成センター

NANDO ID: 2200865 告示番号: 17

ベッカー型筋ジストロフィー
Becker muscular dystrophy

臨床調査個人票・医家意見書 小児慢性特定疾病情報センター

別疾患名(英): BMD; Becker's muscular dystrophy; Muscular dystrophy pseudohypertrophic progressive, Becker type; Benign pseudohypertrophic muscular dystrophy

遺伝形式: X連鎖劣性遺伝

疾患原因遺伝子: DMD

リンク一覧

OMIM: 300376

Orphanet: QRP4.98895

MedGen: 182952

Monarch Initiative: MONDO:0010311

UR-DBMS: 3302

UR-DBMS
(Unified Records-Database for Medical Syndromes)

小児慢性特定疾病情報センター
Information Center for Specific Pediatric Chronic Diseases, Japan

難病情報センター
Japan Intractable Diseases Information Center

MedGen

疾患定義 (From MedGen)

The dystrophinopathies cover a spectrum of X-linked muscle disease ranging from mild to severe that includes Duchenne muscular dystrophy, Becker muscular dystrophy, and DMD-associated dilated cardiomyopathy (DCM). The mild end of the spectrum includes the phenotypes of asymptomatic increase in serum concentration of creatine phosphokinase (CK) and muscle cramps with myoglobinuria. The severe end of the spectrum includes progressive muscle diseases that are classified as Duchenne/Becker muscular dystrophy when skeletal muscle is primarily affected and as DMD-associated dilated cardiomyopathy (DCM) when the heart is primarily affected. Duchenne muscular dystrophy (DMD) usually presents in early childhood with delayed motor milestones including delays in walking independently. Proximal weakness causes a waddling gait and difficulty climbing stairs, running, jumping, and standing up from a squatting position. DMD is rapidly progressive, with affect by age 12 years. Cardiomyopathy occurs in almost all individuals with DMD after age 18 years. Few survive beyond the third decade, with respiratory complications and prog causes of death. Becker muscular dystrophy (BMD) is characterized by later-onset skeletal muscle weakness. With improved diagnostic techniques, it has been recognized that men with onset of symptoms after age 30 years who remain ambulatory even into their 60s. Despite the milder skeletal muscle involvement, heart failure from DCM is a common cause of morbidity and the most common cause of death in BMD. Mean age of death is in the mid-40s. DMD-associated DCM is characterized by left ventricular dilation and congestive heart failure. Females heterozygous for a DMD pathogenic variant are at increased risk for DCM. >>> [翻訳 \(Google\)](#)

疾患定義 (From Monarch Initiative)

Becker muscular dystrophy (BMD) is a neuromuscular disease characterized by progressive muscle wasting and weakness due to degeneration of skeletal, smooth and cardiac muscle. >>> [翻訳](#)

臨床的特徴 (From HPO)

- 四肢の異常
 - 下肢の異常
 - 扁平足
 - 腓腹筋仮性肥大
- 代謝/ホメオスタシスの異常
 - ミオグロビン尿
 - 尿色異常
 - 肝トランスアミナーゼ上昇
 - 血清 creatine phosphokinase 上昇
- 心血管系
 - 不整脈
 - 心筋症
 - 心電図異常
- 泌尿生殖器異常
 - ミオグロビン尿
 - 尿色異常
- 神経系の異常
 - 反射低下
 - 歩行困難
- 全身症状
 - 疲労
 - 筋痛

難病特異的細胞情報 (From Riken BRC)

RIKEN_BRC 細胞番号	Homepage	細胞名	細胞特性(英語)
HP50233	http://cellbank.brc.riken.jp/cell_bank/CellInfo?cellNo=HP50233	HP50233	Disease specific IPS cell line derived from a patient : Muscular dystrophy, Becker type. HP50234 was derived from the same patient. IPS cells were created using the Sendai virus vector. Order Form (C-0042, C-0057, C-0067 or C-0067p).
HP50234	http://cellbank.brc.riken.jp/cell_bank/CellInfo?cellNo=HP50234	HP50234	Disease specific IPS cell line derived from a patient : Muscular dystrophy, Becker type. HP50233 was derived from the same patient. IPS cells were created using the Sendai virus vector. Order Form (C-0042, C-0057, C-0067 or C-0067p).

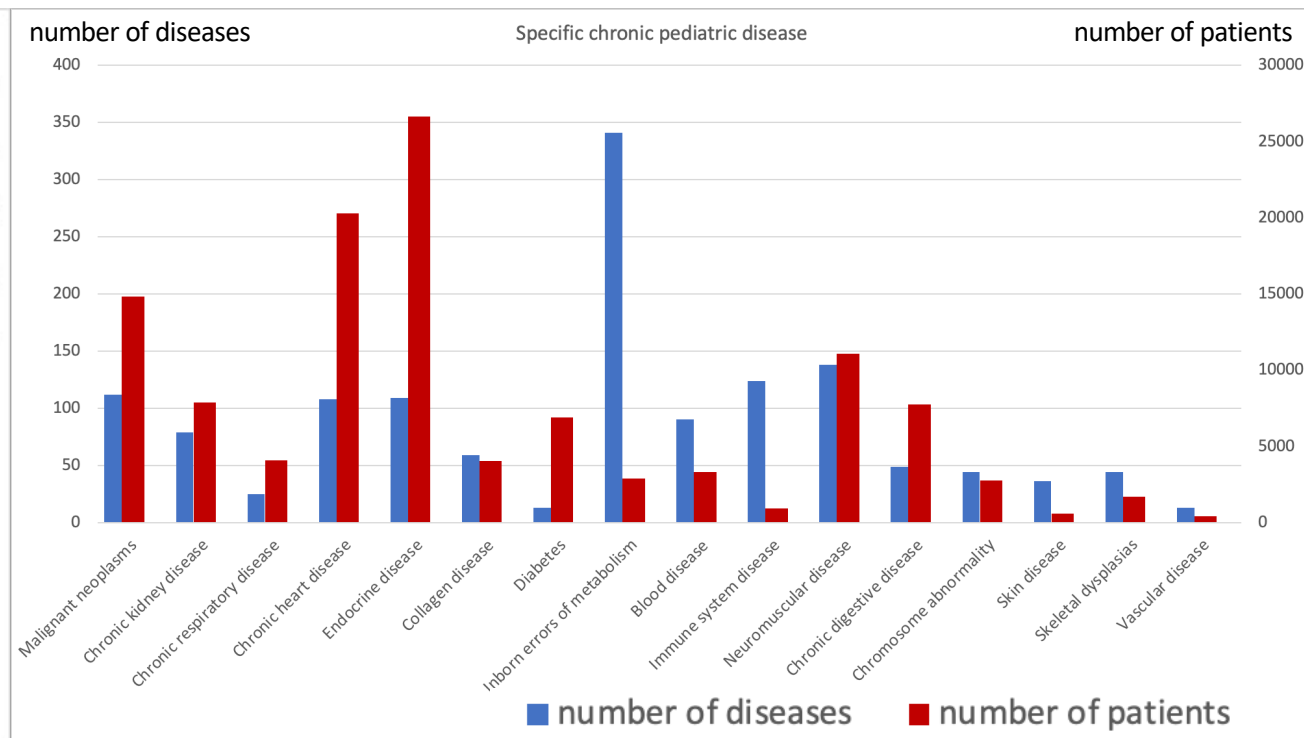
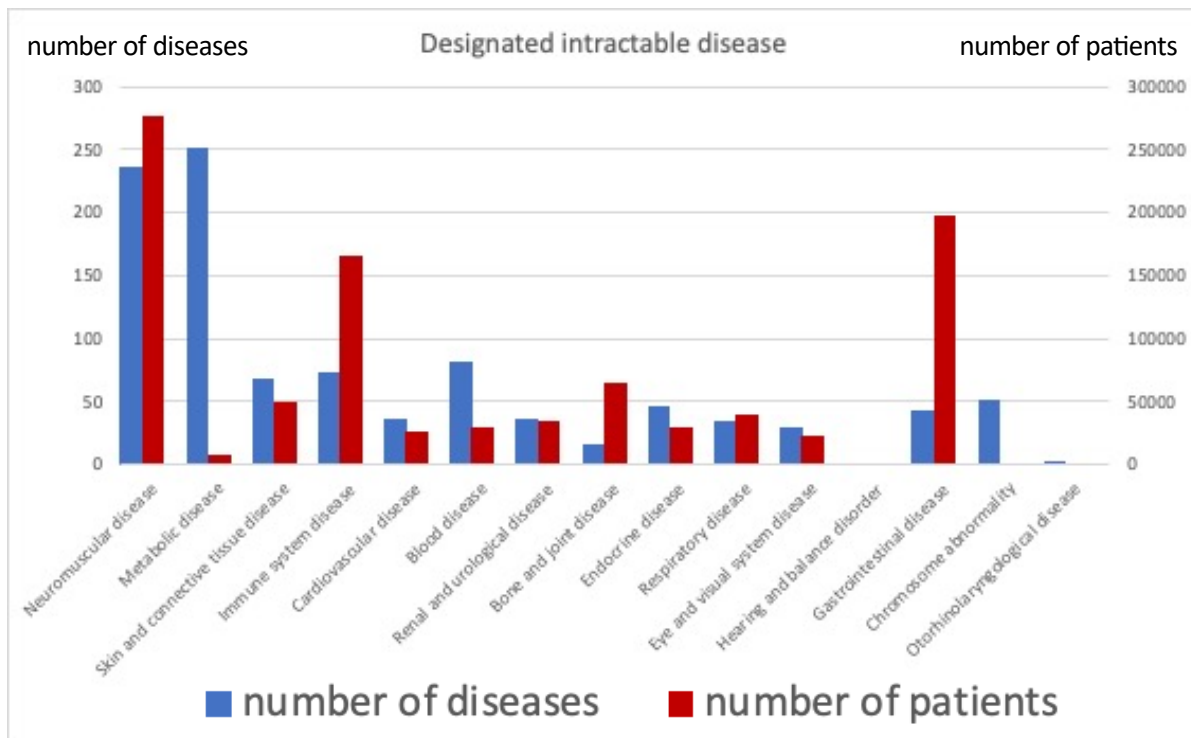


→ 今後はNDB、疫学、薬剤情報などを追加予定

○仁宮洸太^{1,2)}、高月照江³⁾、菊池敦生⁴⁾、櫛田達矢⁵⁾、山田涼太⁶⁾、浅野由衣⁷⁾、山本泰智³⁾、Orion Buske⁸⁾、片山俊明³⁾、榎屋啓志⁵⁾、川島 秀一³⁾、荻島創一⁹⁾、藤原豊史³⁾

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)情報・システム研究機構ライフサイエンス統合データベースセンター 4)東北大学病院小児科 5)理化学研究所バイオリソース研究センター統合情報開発室

6)fuku株式会社 7)Swallow Design Studio 8)PhenoTips 9)東北大学高等研究機構未来型医療創成センター



2021年7月に正式リリースされたNANDO,NanbyoData ver.1.0.0において、
指定難病と小児慢性特定疾病は1031,1384疾患ずつ含まれ,そのうち903,1113疾患(88%,80%)がMONDOと紐付いた