

○申 在紋¹、武藤 勇²、張 昊²、浅野 由衣³、山口 敦子⁴、藤原 豊史¹

1.大学共同利用法人情報・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(DBCLS)、
2.ビッツ株式会社、3.Swallow Design Studio、4.東京都市大学

希少・遺伝性疾患の診断には、鑑別疾患、疾患原因遺伝子、および類似症例の候補選定に多くの時間を費やす必要がある。

表現型を入力とし、疾患、遺伝子、および症例を表現型の関連度でランキングした形で提供するシステムPubCaseFinder(<https://pubcasefinder.dbcls.jp>)に、人工知能技術を利用したフィルタリング機能を追加し、より利便性の高いシステムとすることを旨とする。



× HP:0000750 発語および言語発達遅延	× HP:0001249 知的障害	× HP:0001250 発作	× HP:0001251 運動失調
× HP:0001270 運動発達遅滞	× HP:0002376 発達退行	× HP:0012444 脳萎縮	

文章から症状を自動抽出したい場合はコチラ

● ヒト3Dモデル

クリア

🔍 疾患を検索

- 新たに追加されたフィルタリング機能
 - 単一または複数の疾患群、遺伝様式、疾患原因遺伝子を入力
 - AND、OR、NOT論理演算を組み合わせてフィルタを作成
 - 疾患、遺伝子、症例のランキング結果の絞り込みを行う

結果を絞り込む | Examples: Example1 Example2 Example3

HP:000006 Autosomal domina...

検索式

Genetic Disease Rare Disease Gene Case

3,328 results [クエリに対応する症状](#) [遺伝形式](#) [疾患原因遺伝子](#)

結果を絞り込む | Examples: Example1 Example2 Example3

HP:000006 Autosomal domina... OR GENEID:1200 TPP1 OR MONDO:0008769 neuronal ceroid lip...

検索式

Genetic Disease Rare Disease Gene Case

3,330 results [クエリに対応する症状](#) [遺伝形式](#) [疾患原因遺伝子](#)

結果を絞り込む | Examples: Example1 Example2 Example3

HP:000006 Autosomal domina... NOT AND GENEID:1200 TPP1 OR MONDO:0008769 neuronal ceroid lip...

検索式

Genetic Disease Rare Disease Gene Case

2 results [クエリに対応する症状](#) [遺伝形式](#) [疾患原因遺伝子](#)

PubCaseFinder EN / JA Login

HP:0000750 発語および言語発達遅延 HP:0001249 知的障害 HP:0001250 発作 HP:0001251 運動失調

HP:0001270 運動発達遅滞 HP:0002376 発達退行 HP:0012444 脳萎縮

Filter

Display options

結果を絞り込む | Examples: Example1 Example2 Example3

疾患名・遺伝形式・疾患原因遺伝子を入力

検索式

Genetic Disease Rare Disease Gene Case

7,848 results [クエリに対応する症状](#) [遺伝形式](#) [疾患原因遺伝子](#)

1 (97.1%) neurodevelopmental disorder with behavioral abnormalities, absent speech, and hypotonia
[発語および言語発達遅延](#) [知的障害](#) [発作](#) [痙性](#) [運動発達遅滞](#) [発達退行](#) [脳萎縮](#)
 Copy [常染色体劣性遺伝](#) [NTNG2](#)
 Like [OMIM:618718](#) [画像検索\(Google\)](#) [MONDO:0032878](#)
[症状一覧](#) Show(28) | [症例報告\(J-STAGE\)](#) Show(0) | [症例報告\(PubMed\)](#) Show(0)

2 (96.5%) neuronal ceroid lipofuscinosis 8
 セロイドリポフスチン蓄積症, 神経性 8
[発語および言語発達遅延](#) [発作](#) [運動失調](#) [発達退行](#) [大脳萎縮](#)
 Copy [常染色体劣性遺伝](#) [CLN8](#)
 Like Any neuronal ceroid lipofuscinosis in which the cause of the disease is a mutation in the CLN8 gene. >>
[Translate\(Google\)](#)
[OMIM:600143](#) [日本語疾患情報\(JR-DBMS\)](#) [画像検索\(Google\)](#) [MONDO:0010830](#)
[症状一覧](#) Show(11) | [症例報告\(J-STAGE\)](#) Show(0) | [症例報告\(PubMed\)](#) Show(1)

- 新たに追加されたフィルタリング機能
 - 単一または複数の疾患群、遺伝様式、疾患原因遺伝子を入力
 - AND、OR、NOT論理演算を組み合わせてフィルタを作成
 - 疾患、遺伝子、症例のランキング結果の絞り込みを行う

The screenshots illustrate the search process:

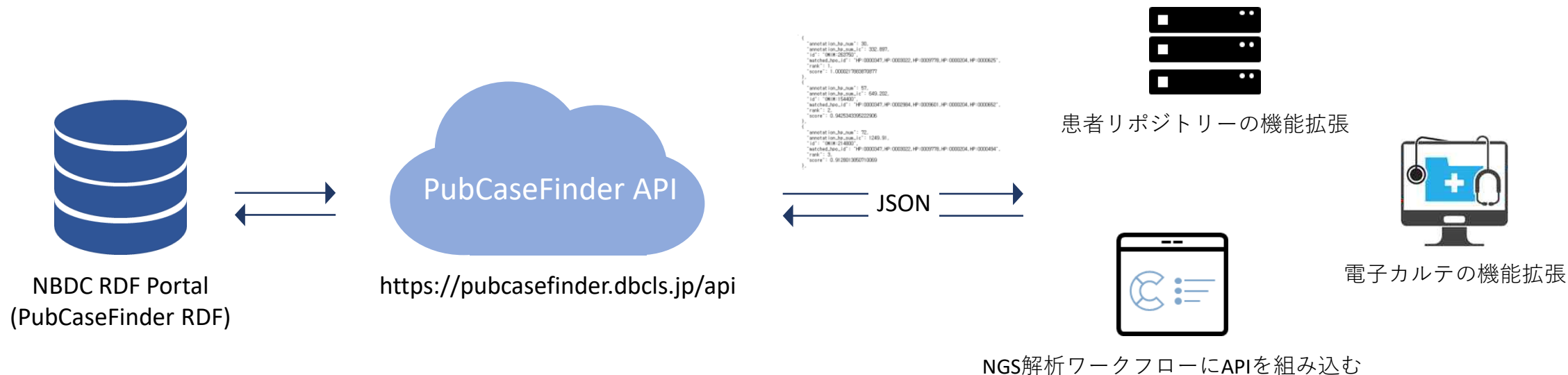
- Step 1:** A search for "Autosomal dominant" (HP:000006) yields 3,328 results.
- Step 2:** The query is refined with "OR" filters for "TPP1" (GENEID:1200) and "neural ceroid lipofuscinosis 2" (MONDO:0008769), resulting in 3,330 results.
- Step 3:** The query is further refined with a "NOT" filter for "Autosomal dominant" and an "AND" filter for "TPP1", resulting in 2 results.

The search results page displays the following information:

- Search Criteria:** NOT Autosomal dominant AND TPP1 OR neural ceroid lipofuscinosis 2
- Results:** 2 results are shown.
- Result 1:**
 - neural ceroid lipofuscinosis 2
 - セロイドリポフスチノーシス, 乳児後半型 (CLN2)
 - (96.5%)
 - Associated symptoms: 発語および言語発達遅延, 発作, 運動失調, 発達退行, 大脳萎縮
 - Copy: 常染色体劣性遺伝, TPP1
 - Like: A condition associated with mutation(s) in the TPP1 gene, encoding tripeptidyl-peptidase-1. The condition is one of a group of genetically heterogeneous neurodegenerative disorders, characterized by accumulation of intracellular lipopigments. >> Translate(Google)
 - OMIM:204500 | 日本語疾患情報(JR-DBMS) | 難病情報 | 難病情報 | 画像検索(Google) | MONDO:0008769 | KEGG:H02278
 - 症状一覧 Show(13) | 症例報告(J-STAGE) Show(1) | 症例報告(PubMed) Show(5)
- Result 2:**
 - autosomal recessive spinocerebellar ataxia 7
 - 脊髄小脳失調, 常染色体劣性, 小児期発症
 - (53.9%)
 - Associated symptoms: 構音障害, 運動失調, 小脳萎縮
 - Copy: 常染色体劣性遺伝, TPP1

- API 公開

- 例 1 : https://pubcasefinder.dbcls.jp/pcf_get_ranking_by_hpo_id?target=omim&phenotype=HP:0000347,HP:0003022,HP:0009381,HP:0000204,HP:0000625
- 例 2 : https://pubcasefinder.dbcls.jp/pcf_get_ranking_by_hpo_id?target=gene&phenotype=HP:0000347,HP:0003022,HP:0009381,HP:0000204,HP:0000625



- 今後の予定

- ランキングシステムに必要なデータ拡張と精度のためのアルゴリズム改善
- 改善されたアルゴリズムの性能評価