

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

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.ビツツ株式会社、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目指す。



文章から症状を自動抽出したい場合はコチラ

- 新たに追加されたフィルタリング機能

- 单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:0000005 Autosomal domin...

+ 検索式

Genetic Disease Rare Disease Gene Case

3,328 results

結果を絞り込む Examples: Example1 Example2 Example3

HP:0000005 Autosomal domin... OR GENEID:1200 TPP1 OR MONDO:0008769 neuronal ceroid lip...

+ 検索式

Genetic Disease Rare Disease Gene Case

3,330 results

結果を絞り込む Examples: Example1 Example2 Example3

NOT HP:0000005 Autosomal domin... AND GENEID:1200 TPP1 OR MONDO:0008769 neuronal ceroid lip...

+ 検索式

Genetic Disease Rare Disease Gene Case

2 results

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

neurodevelopmental disorder with behavioral abnormalities, absent speech, and hypotonia (97.1%)

常染色体劣性遺伝 NTNG2

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)

neuronal ceroid lipofuscinosis 8 (96.5%)

セロイドリポフスチン蓄積症, 神経性 8

常染色体劣性遺伝 CLN8

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(UR-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

- 单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 interface with the following filters applied:

- Top Filter:** HP:0000006 (Autosomal dominant) (green box)
- Second Filter:** HP:00001270 (運動発達遅滞) (grey box)
- Third Filter:** HP:0001249 (発語および言語発達遅延) (grey box)
- Fourth Filter:** HP:0001250 (知的障害) (grey box)
- Fifth Filter:** HP:0001251 (発作) (grey box)
- Sixth Filter:** HP:0002376 (発達退行) (grey box)
- Seventh Filter:** HP:0012444 (運動失調) (grey box)

Below the filters, the search results are shown for "Genetic Disease" (3,328 results). The search bar shows the query: NOT HP:0000006 AND GENEID:1200 TPP1 OR MONDO:0008769 neuronal ceroid lip...

**Second Screenshot:** The search bar shows the query: NOT HP:0000006 AND GENEID:1200 TPP1 OR MONDO:0008769 neuronal ceroid lip... (with the NOT filter highlighted in green).

**Third Screenshot:** The search bar shows the query: NOT HP:0000006 AND GENEID:1200 TPP1 OR MONDO:0008769 neuronal ceroid lip... (with the AND filter highlighted in blue).

The search results page shows the following filters applied:

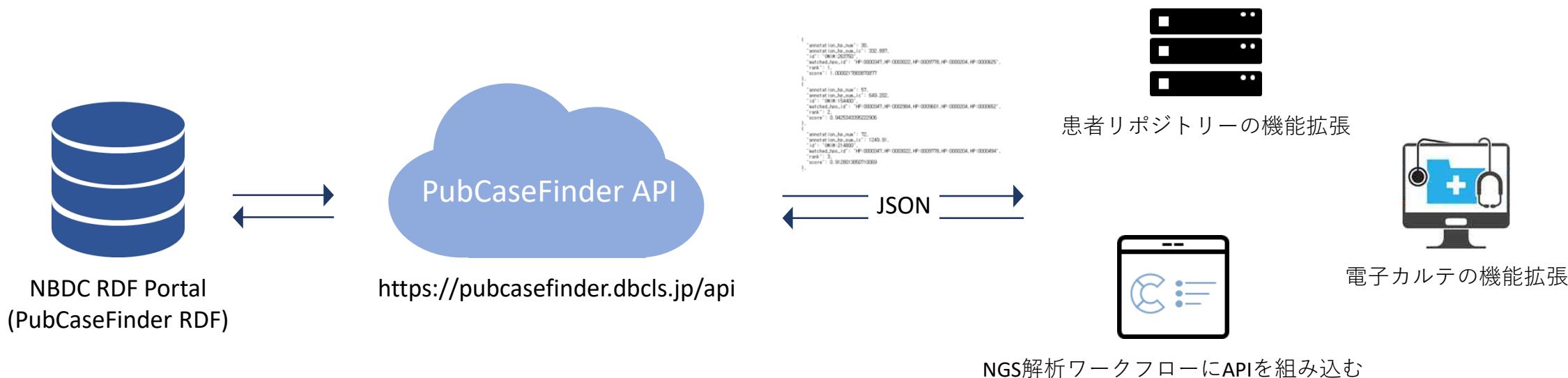
- NOT HP:0000006 (green box)
- AND GENEID:1200 TPP1 (blue box)
- OR MONDO:0008769 neuronal ceroid lip... (pink box)

The results section displays 2 results:

- neuronal ceroid lipofuscinosis 2**  
 セロイドリボフスチノーシス、乳児後半型 (CLN2)  
 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  
 常染色体劣性遺伝 TPP1  
 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(UR-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)
- autosomal recessive spinocerebellar ataxia 7**  
 脊髄小脳失調、常染色体劣性、小児期発症  
 構音障害 運動失調 小脳萎縮  
 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](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](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