

○地引芳乃¹⁾、 浅野由衣²⁾、 仁宮洸太^{3,4)}
申在紋⁵⁾、 佐々木貴規¹⁾、 菊池敦生⁶⁾、 藤原豊史⁵⁾

1) 明治大学大学院 先端数理科学研究科

2) Swallow Design Studio

3) 東京大学大学院薬学系研究科

4) 国立保健医療科学院

5) 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

6) 東北大学病院 小児科

■ 希少/遺伝性疾患



患者数：**4億人**以上



治療法がある疾患：全体の**5%**



疾患数：**10,000種**以上存在



症例が少なく、**知識が集まらない**



診断確定にかかる期間：**平均5-7年**



疾患ごとの**専門医が少ない**

■ 世界の症例共有の現状

98カ国、12万症例を集積/共有



欧米が中心であり、日本およびアジアの症例はごく僅か

Name	Location	Patients/ cases total	In MME Patients/ cases
DECIPHER	United Kingdom	80,000	40,624
GeneMatcher	United States	62,718	62,492
IRUD	Japan	3578	62
MyGene2	United States	4492	1600
PatientMatcher	Sweden	10,060	18
PhenomeCentral	Canada	12,775	8974
RD-Connect GPAP	Europe	13,929	5847
seqr	United States	7929	1193
Total		195,481	120,810

本研究では、**アジアを中心とした症例情報の集積・共有体制の構築の実現**を目指し、**ゲノムバリエント情報と臨床情報を構造化データとして保管できる症例情報管理システムの構築**を目指す

■ 症例情報管理システム

The screenshot displays the PubCaseFinder web application. The interface includes a top navigation bar with links for About, Datasets, History, Terms, RDF, API, Contact, and language options (EN / JA). On the left, there are buttons for 'My Patients' and 'My Groups'. The main area shows a 'MY PATIENTS' tab with a '100 PATIENTS' indicator and a 'Download' button. Below this is a table of patient records.

☒	患者ID	グループ名	性別	続柄	臨床的特徴
☐	PM-00021	HONDA	男性	父親	
☐	PM-00022	HONDA	女性	母親	
☐	PM-00023	HONDA	女性	発端者	ジストニア 自内障
☐	OP-00024	HYUNDAI-01	男性	父親	
☐	OP-00025	HYUNDAI-01	男性	発端者	小頭 小脳症 知的障害
☐	OP-00031		女性	発端者	脳萎縮形成 知的障害
☐	PM-00024	Tesla	男性	父親	
☐	PM-00025	Tesla	女性	母親	
☐	PM-00026	Tesla	男性	兄弟姉妹	
☐	PM-00027	Tesla	女性	発端者	コロナーマ 脳萎縮形成 耳介部位

At the bottom left, there are 'Open' and 'Save' buttons. A small circular icon with a plus sign is located at the bottom center of the table area.

■ 症例情報管理システム

	患者ID	グループ名	性別	民族的特徴
☐	PM-00021	HONDA	男性	父親
☐	PM-00022	HONDA	女性	母親
☐	PM-00023	HONDA	女性	教師
☐	DP-00024	HYUNDAI-01	男性	父親
☐	DP-00025	HYUNDAI-01	男性	教師
☐	DP-00031		女性	教師
☐	PM-00024	Tesla	男性	父親
☐	PM-00025	Tesla	女性	母親
☐	PM-00026	Tesla	男性	兄弟姉妹
☐	PM-00027	Tesla	女性	兄弟姉妹

ADD NEW PATIENT

PCT NO. P20220600001

患者ID: P00000001

グループ名: 生活

性別: 男性

民族的特徴: 父親

生年月日: 年 月 日

状態: ☐ 生活 ☒ 故人

死亡日: 年 月 日

備考:

◆ 表現型情報(HPO)の入力支援機能



◆ 表現型情報共有に最適な

Phenopackets形式への対応



◆ 表計算ソフトと同様のインターフェースでの
症例一覧管理機能

◆ 本システムはブラウザの機能で動作するため、
症例情報はサーバに送られることなく、
利用者のローカルPC上で管理できる。

■ 表現型情報(HPO)の入力支援機能

PubCaseFinder Guides API History Terms Datasets RDF Contact

抽出結果 (アノテーション結果)

【全体像(1)】 コントロール不良の高血圧(Hypertension)・糖尿病(Diabetes mellitus)で定期通院中の82歳女性の尿蛋白・全身浮腫。ネフローズ症候群を中心とした腎疾患を疑い、腎生検を含めた精査目的での入院。

【主訴】 全身倦怠感,全身浮腫

【現病歴(2)】 入院1か月前より倦怠感が出現し徐々に増悪,2週間前に足のむくみに気づき,1週間前にはいつもの靴が履けなくなり前医受診。ネフローズ症候群疑いで〇月〇日当院紹介入院となった。週単位で増悪傾向の浮腫あり。圧痕性浮腫で,下肢に目立つが面・上肢にも見られ全身性。靴下の跡がつくがすぐに消える。皮膚の熱感や疼痛の自覚なし。心不全症状:なし。肝不全症状:なし。先行感染症状:なし

【既往歴(3)】 高血圧症(20年前に指摘され内服治療中,普段は150/80 mmHg前後),糖尿病(15年前に指摘され内服治療中,普段はHbA1c 8%前後),急性腎盂腎炎(5年前),急性虫垂炎(65年前に虫垂切除術)。輸血歴なし,アレルギー歴なし,妊娠歴:3妊2産1流。

アノテーションを保存

合計 20件(症状あり20件、症状なし0件)

- 高血圧・高血圧(HP:0000822)
- Hypertension・高血圧(HP:0000822)
- 糖尿病・糖尿病(HP:0000819)
- Diabetes mellitus・糖尿病(HP:0000819)
- 尿蛋白・尿蛋白(HP:0000093)
- 全身浮腫・全身浮腫(HP:0012050)
- ネフローズ症候群・ネフローズ症候群(HP:0000100)
- 腎疾患・腎疾患(HP:0012622)
- 全身浮腫・全身浮腫(HP:0012050)
- むくみ・むくみ(HP:0000969)

◆ 昨年リリースされた

文章からHPOを抽出する機能(POET)を内蔵

表現型情報(HPO)を入力する際に、
電子カルテからの転記入力が可能になる予定

■ Phenopackets形式で出力

本システム

My patients

患者基本情報 診療情報 表現型情報 遺伝子型情報 家系情報

PCF No. P202291241043439

患者ID P0000123

家族ID F000456

続柄 発症者

グループ名 A病院 なし

生年月 1995 / 1

状態 ☒ 生存 ☐ 故人

没年月 2000 / 月

性別 男性

ex)テキスト備考

出力



Phenopackets形式

```
phenopacket.yaml
1 phenopacket:
2   id: "A病院"
3
4   subject:
5     id: "P0000123"
6     sex: "MALE"
7     karyotypicSex: "XY"
8     dateOfBirth: "1995-01"
9     timeAtLastEncounter:
10      age:
11        iso8601duration: "P27Y8M"
12      vitalStatus:
13        status: "ALIVE"
14
15   phenotypicFeatures:
16     type:
17       id: "HP:0000256"
18       label: "Macrocephaly"
19       onset:
20         ontologyClass:
21           id: "HP:0011463"
22           label: "Childhood-onset"
23           age:
24             iso8601duration: "P3Y8M"
25       type:
26         id: "HP:0000256"
27         label: "Ataxia"
28         excluded: true
29       type:
30         id: "HP:0000256"
31         label: "Seizure"
32         excluded: true
```

The screenshot displays the PubCaseFinder web application. The interface includes a top navigation bar with links for About, Datasets, History, Terms, RDF, API, Contact, and language options (EN/JA). On the left, there are tabs for 'My Patients' and 'My Groups'. The main area is titled 'MY PATIENTS' and shows a list of 100 patients. A search bar is located at the top of the patient list. The patient list table has columns for checkboxes, Patient ID, Group Name, Gender, Relationship, and Clinical Features. The data rows show patients with IDs like PM-00021 to PM-00027, grouped under HONDA, HYUNDAI-01, and Tesla. Clinical features are listed in blue boxes, such as 'ジストニア' (Dystonia), '自内障' (Autism), '小脳' (Cerebellum), '小脳症' (Cerebellar disease), '知的障害' (Intellectual disability), '脳梗塞形成' (Stroke formation), '冠動脈形成' (Coronary artery formation), and '耳介部位' (Earlobe area). At the bottom left, there are 'Open' and 'Save' buttons. A 'Download' button is at the top right of the patient list.

	患者ID	グループ名	性別	続柄	臨床的特徴
☐	PM-00021	HONDA	男性	父親	
☐	PM-00022	HONDA	女性	母親	
☐	PM-00023	HONDA	女性	発端者	ジストニア 自内障
☐	OP-00024	HYUNDAI-01	男性	父親	
☐	OP-00025	HYUNDAI-01	男性	発端者	小脳 小脳症 知的障害
☐	OP-00031		女性	発端者	脳梗塞形成 知的障害
☐	PM-00024	Tesla	男性	父親	
☐	PM-00025	Tesla	女性	母親	
☐	PM-00026	Tesla	男性	兄弟姉妹	
☐	PM-00027	Tesla	女性	発端者	冠動脈形成 脳梗塞形成 耳介部位

デモページ