

難病データの統合および国際共有に向けた取り組み



藤原豊史⁽¹⁾ 菊池敦生⁽²⁾ 高月照江⁽¹⁾ 櫛田達矢⁽³⁾ 申在紹⁽¹⁾ 山本泰智⁽¹⁾ 横屋啓志⁽³⁾
佐藤万仁⁽⁴⁾ 足立香織⁽⁵⁾ 鎌田真由美⁽⁶⁾ 片山俊明⁽¹⁾ 川島秀一⁽¹⁾ 萩島創一⁽⁷⁾ 仁宮洸太⁽⁸⁾

fujiwara@dbcls.rois.ac.jp

(1) 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
(2) 東北大大学 大学院医学系研究科 小児病態学分野
(3) 理化研究所 バイオリソース研究センター 統合情報開発室
(4) 日本医療研究開発機構 ゲノム・データ基盤事業部 データ利活用推進課

(5) 島取大学 研究推進機構 研究基盤センター
(6) 北里大学 未来工学部 データサイエンス学科
(7) 東北大大学 医療情報ICT部門 ゲノム医学情報学分野
(8) 東北大大学 大学院 医学系研究科 希少難病ゲノム解析共同研究講座

指定難病制度および小児慢性特定疾病制度は、医療費の支援だけでなく、難病データの収集と研究推進を目的としている。現在、これらデータの統合および国際共有が課題となっている。本研究では、国内外の難病関連データベースを統一形式で連結し、難病データ検索サービスを提供することで、データの統合と国際共有を促進することを目的とする。難病制度が対象とする難病の種類、難病同士の関係、難病と国際疾患データベースとの関係を定義する難病オントロジー (NANDO) を構築した (<https://rdfportal.org/dataset/nando>)。また、NANDOを基に国内外の難病データを統一形式RDFに変換した上で連結し、難病データ検索サービス NanbyoData (<https://nanbyodata.jp>) を公開した。NANDOは2,700件以上の難病（グループおよびサブタイプも含む）を定義し、OMIMおよびOrphanetの疾患との関連を含む。NANDOを基に、国内の診療用遺伝学的検査情報、難病特異的バイオリソース、ゲノムバリアントを連結し、また、国外の疾患原因遺伝子、臨床的特徴、ゲノムバリアントも連結した。国際的に利用が進む疾患オントロジーMondoがNANDOへのリンクを採用したことにより、今後、Mondoを経由して日本の難病データが国際的に共有されることが期待される。

The screenshot shows the NanbyoData search interface. A search bar at the top contains the ID "1200461". Below it, a main panel displays the title "ルビンシュタイン・ティビ症候群" (Rubinstein-Taybi syndrome). The panel includes tabs for "概要" (Overview), "発病部位" (Manifestation sites), "診療用遺伝学的検査情報" (Diagnostic genetic test information), "臨床的特徴" (Clinical features), and "難病特異的バイオリソース" (Rare disease-specific resources). Below these tabs are sections for "疾患" (Disease), "マウス" (Mouse), and "DNA". On the left, there's a sidebar with navigation links like "難病", "疾患原因遺伝子", "診療用遺伝学的検査情報", "臨床的特徴", "難病特異的バイオリソース", "疾患", "マウス", "DNA", and "バリアント". At the bottom, a note states: "ルビンシュタイン・ティビ症候群は、精神運動発達遅滞、特異面形、幅広い特徴點をもつ7症例を報告したのが最初で、以後、同様の症例が報告され、ルビンシュタイン・ティビ症候群と呼称される多角形症候群です。" A download and share button are also present.

The screenshot shows the BioPortal interface with the title "Rubinstein-Taybi syndrome". It displays various labels and identifiers for the disease, including "Preferred Name: ルビンシュタイン・ティビ症候群", "Synonyms: Rubinstein-Taybi症候群", and "ID: http://rdfportal.org/ontology/NANDO_1200461". The "description" field provides a detailed description of the syndrome. Other fields include "altLabel", "closeMatch", "label", "prefLabel", "seeAlso", "source", and "警告番号". The "subClassOf" field is listed as "Chromosome abnormality".

難病データ検索サービス: NanbyoData

難病名オントロジー: Nanbyo Disease Ontology (NANDO)



NanbyoDataとは?

NanbyoDataは、DBCLSで開発されたMetaStanzaと、DBCLSがRDF (Resource Description Framework) 技術を用いて整理を進める統合データベースを用いて、国内外の難病関連情報を統合する。これまで入手することができなかった難病に関する国外の遺伝情報や表現型情報など、国内外の様々なデータベースから自動的に集約された情報を閲覧することが可能。以下、NanbyoDataが提供する主な情報。

- ・疾患概要 (国内・国外の情報)
- ・疾患原因遺伝子 (国外の情報)
- ・診療用遺伝学的検査情報 (国内の情報)
- ・臨床的特徴 (国外の情報)
- ・難病特異的バイオリソース マウス／細胞／遺伝子 (国内の情報)
- ・バリアント情報 (国内・国外の情報)

NANDOとは?

NanbyoDataが難病関連情報を収集するために活用している NANDOは、国内における2つの難病制度である指定難病制度および小児慢性特定疾病制度の対象となる難病名を、体系的かつ網羅的に整理した語彙集でそれら疾患の全てのサブタイプ疾患を含む。

指定難病	小児慢性特定疾病
総難病数	1,099
グループ難病数	15
難病数(告示疾患)	338
サブタイプ難病数	746
	1,676
	297
	814
	565

MondoがNANDOへのリンクを採用

国際的に数多くのデータベースやシステムで採用されている疾患語彙集Mondo (Mondo Disease Ontology) とNANDOを紐付けた。MondoはOMIMやOrphanetといった国外の主要疾患データベースの疾患名を含む。NANDOがMondoへのリンクを採用しただけでなく、MondoもNANDOへのリンクを採用した。これにより、Mondoを活用している国外の臨床医や研究者が、日本の難病情報にアクセス出来るようになり、両オントロジーを通じて国際的な情報統合および共有が期待される。

指定難病 + 小児慢性特定疾病	指定難病	小児慢性特定疾病
2,775	1,099	1,676
2,154	892	1,262
(77.6%)	(81.2%)	(75.3%)

今後

NanbyoDataは、国内外の主要な難病関連リソースを統合し、難病の診療・研究推進に欠かすことのできないサービスを目指す。またNANDOは今後、国外の主要な語彙集との連携を深め、難病情報の統合・共有に欠かすことのできない語彙集を目指す。

参考文献

- ・オントロジーを用いた希少・遺伝性疾患診断支援、藤原 豊史・仁宮洸太、人工知能、2020年35巻号 p.480-486、https://doi.org/10.11517/jsei.35.4_480
- ・研究から医療までの網羅的な希少疾患関連知識の集約/共有プラットフォーム、仁宮洸太・藤原 豊史他、細胞、2021年11月号

