

NanbyoData：難病研究・診療の促進に向けた国際連携および領域横断型連携



細田正恵¹、申在紋¹、高月照江¹、三橋信孝¹、菊池敦生²、藤原豊史¹

¹ 大学共同利用機関法人 情報・システム研究機構 データサイエンス共同利用基盤施設 ライフサイエンス統合データベースセンター (DBCLS)

² 東北大学大学院 医学系研究科 小児病態学分野

Abstract

難病オントロジー「NANDO」は、厚生労働省が定める指定難病および小児慢性特定疾病の病型分類を含め、網羅的に整理した難病名語彙集である。これらの収載難病はOMIM [1]やOrphanet[2]などの国際的な疾患データベースとリンクしており、国際的な情報統合と共有を可能にしている。NANDOを基盤として構築された「NanbyoData」は、疾患原因遺伝子、臨床的特徴、病的バリエーションなど難病関連情報を統合したポータルサイトである。さらに、厚生労働省が公表している難病の診断基準に記載された疾患原因遺伝子、

糖鎖科学ポータルGlyCosmosの糖鎖関連情報[3]、ボン大学で開発されたGestaltMatcher Databaseの顔貌表現型データ[4]を新に組み込み、より多くの領域を超えた情報統合を実現した。これにより、多様な難病関連情報が蓄積され、AIを活用した研究に資する環境も形成されつつある。このように、標準化された語彙と多様な難病関連情報を基盤に、NanbyoDataは日本発の難病研究基盤として発展を続け、国際的な難病研究連携の中で代表的な役割を担うことを目指している。

難病制度とNANDO

厚生労働省が設ける公的医療費助成制度「指定難病制度」および「小児慢性特定疾病制度」では、それぞれの対象疾患に対応する告示病名が公表されている。各告示病名には、細分類された病型分類が存在し、助成の対象となる疾患名が文章形式で提示されている。これらの情報を体系的にデータ化するためにマニュアルキュレーションを行い、病型分類を構造化して整理・記述するオントロジーNanbyo Disease Ontology (NANDO)を開発した。毎年4月に厚労省から新たな対象疾患が公式に追加されるため、NANDOの内容も随時更新している。2025年度の最新情報を反映したNANDOは、8月26日にNanbyoData上で公開した。

2025年4月に新たに追加された対象疾患を含めた疾患数

医療費助成制度	告示病名数	病型分類を含む疾患数 (NANDOの疾患数)
指定難病	348	1,133
小児慢性特定疾病	858	1,842
両制度	1,206	2,975



NANDOとMondoのマッピング

国際的な相互運用性を高めるため、NANDOは世界的に使用されているMondo Disease Ontology (Mondo) [5]との対応付けを行っている。Mondoは、世界中で使用されている希少疾患や遺伝性疾患の情報を統合し標準化された形式で整理した疾患用語集である。本対応付けは、日本の臨床専門家により、医学的妥当性と正確性を担保するかたちでキュレーションされた。NANDOでは、Mondoと完全に一致する疾患は“**Exact match**”、類似または関連する疾患は“**Close match**”として分類している。

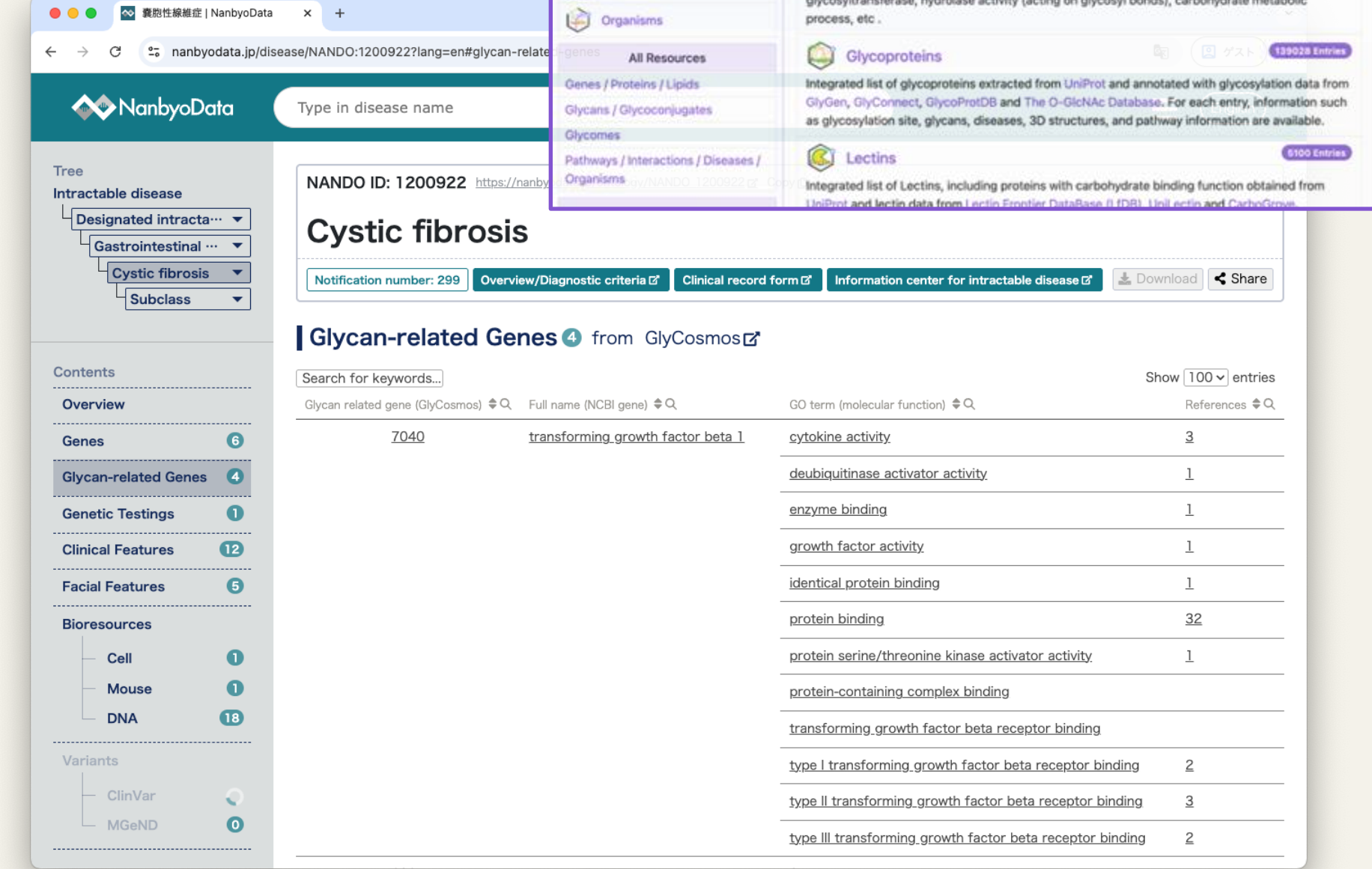
NANDOとMondoの対応付けられた数

医療費助成制度	Exact match	Close match	全一致数
指定難病	808	114	922 (81.4%)
小児慢性特定疾病	1,130	125	1,255 (68.1%)

New contents in NanbyoData

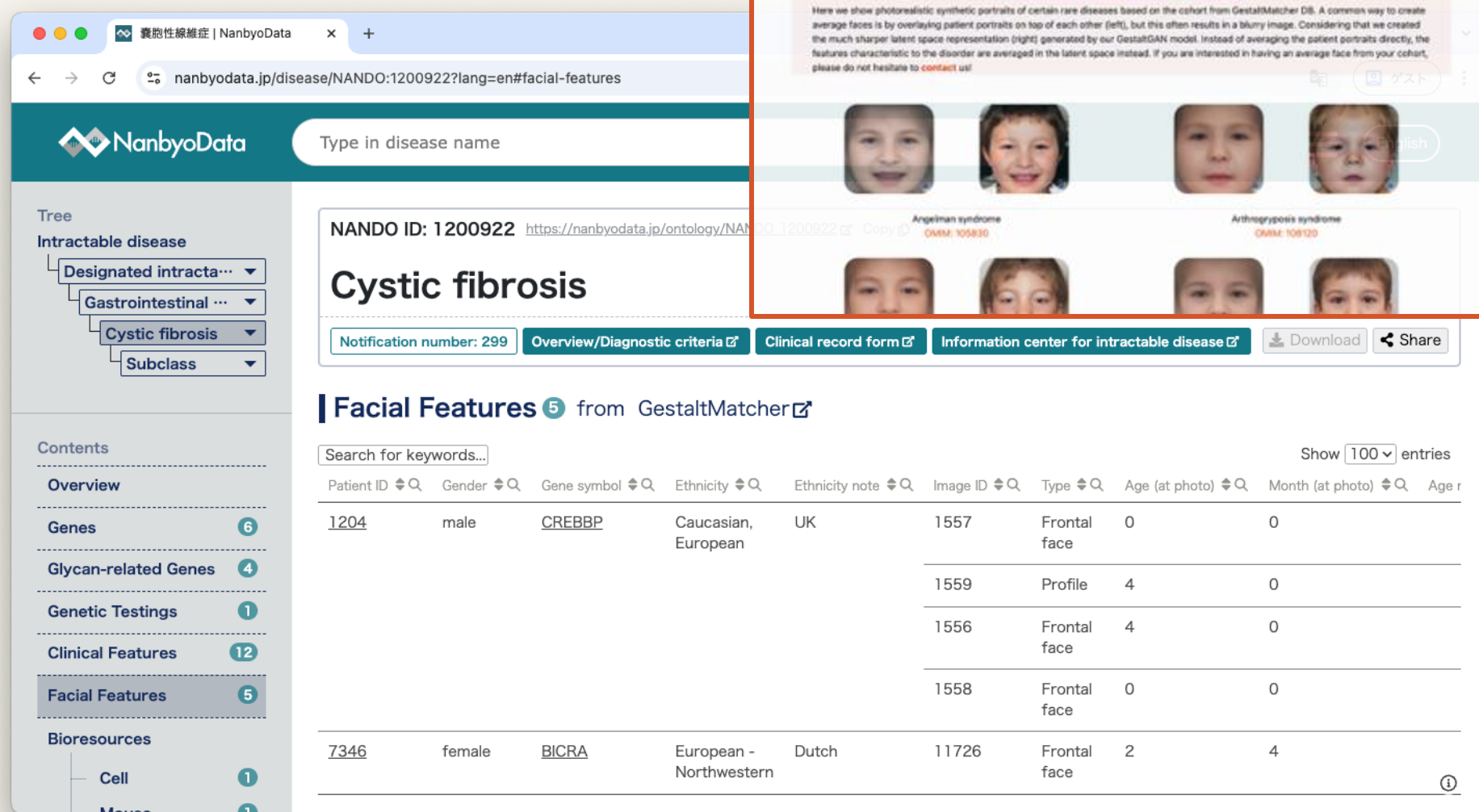
● Glycan-related Genes from GlyCosmos Portal

GlyCosmos[3]は、国際的な糖鎖科学ポータルサイトであり、糖鎖に関連する遺伝子、タンパク質、脂質、疾患のデータを統合して提供している。GlyCosmosのデータに基づいて、糖鎖合成に関わる遺伝子をNANDOの原因遺伝子リストから抽出し、NanbyoDataに統合した。各遺伝子には、対応するGlyCosmosの詳細ページへのリンクが付与されている。

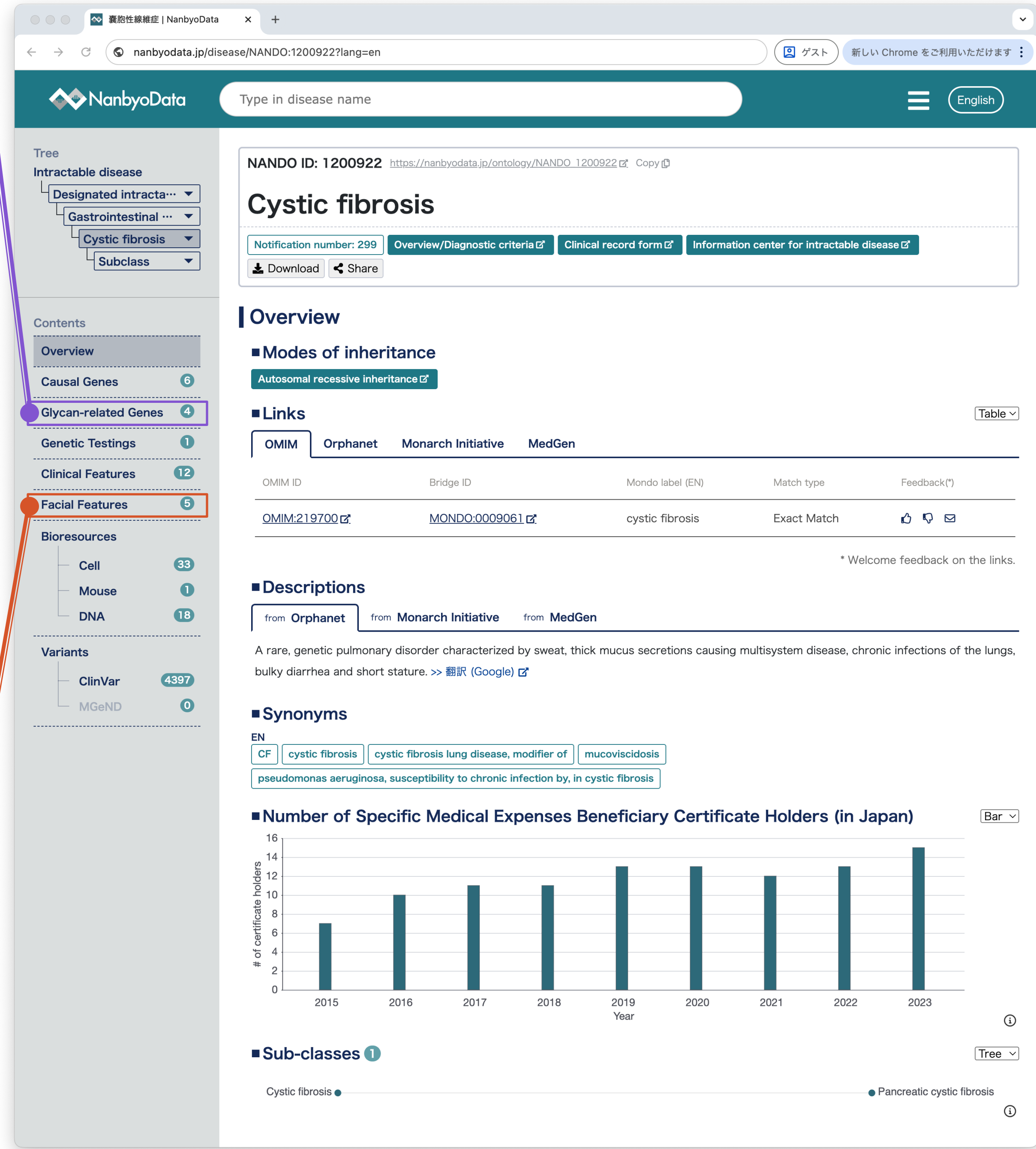


● Facial Features from GestaltMatcher

GestaltMatcher Database (GMDB) [4]は、ボン大学で開発された希少疾患および遺伝性疾患の患者の医療画像データベースである。GMDBに登録されているOMIM疾患IDはMondoを介してNANDOにマッピングされ、顔貌画像に関するメタデータがNanbyoDataに統合された。GMDBの詳細データへのアクセスには登録が必要である。



NanbyoData (http://nanbyodata.jp) は、日本の難病制度の対象疾患から構築したNANDOに基づいて、ゲノム変異、遺伝子検査、バイオリソース、疫学データなどを統合している。これらの多くの情報は、NANDOとMondoのマッピングによってリンクされており、NanbyoDataでは、OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) [1]、ORDO[2]、MedGen[6]などの外部リソースに由来する疾患識別子や語彙用語を表示することができる。



Summary

国際的かつ分野横断的な相互運用性を高めるために、国際的な糖鎖関連データを統合的に提供するポータルサイトと、疾患の特徴づけを支援するために臨床医と情報科学者によって開発された顔貌表現型データを、オントロジーを用いたマッピングを通じてNanbyoDataに統合した。今後は、Mondoとの相互参照だけでなく、ORDOなど他のリソースとのリンクも拡充し、より広範な生物医学データネットワークとの相互運用性の強化に注力していく。

References

- [1] Hamosh, A., et al.: Online Mendelian inheritance in man (OMIM), A knowledgebase of human genes and genetic disorders, Nucleic Acids Research, Vol. 33, pp. 514-517 (2005)
- [2] Vasant, D., et al.: ORDO: An ontology connecting rare disease, epidemiology and genetic data, The Annual Int. Conf. on ISMB (2014).
- [3] Yamada, I., et al.: The GlyCosmos Portal: a unified and comprehensive web resource for the glycosciences, Nature Methods, Vol. 17(7), pp. 649-650 (2020)
- [4] Lesmann, H., et al.: GestaltMatcher Database - A global reference for facial phenotypic variability in rare human diseases, medRxiv [Preprint], (2024)
- [5] Shefchek, K. A., et al.: The Monarch Initiative in 2019: An integrative data and analytic platform connecting phenotypes to genotypes across species, Nucleic Acids Research, Vol. 48, D1, pp. 704-715 (2020)
- [6] Loudon, D. N.: MedGen: NCBi's Portal to Information on Medical Conditions with a Genetic Component, Medical reference services quarterly, Vol. 39(2), pp. 183-191 (2020)
- [7] Seal, R. L., et al.: Genenames.org: the HGNC resources in 2023, Nucleic acids research, Vol. 51, D1, pp. 1003-1009 (2023)
- [8] Haimel, M., et al.: Curation and expansion of Human Phenotype Ontology for defined groups of inborn errors of immunity, The Journal of allergy and clinical immunology, Vol. 149(1), pp. 369-378 (2022)
- [9] Mizuno-Iijima, S., et al.: Mouse resources at the RIKEN BioResource Research Center and the National BioResource Project core facility in Japan, Mammalian genome : official journal of the International Mammalian Genome Society, Vol. 33(1), pp. 181-191 (2022)
- [10] Landrum, M. J., et al.: ClinVar: improving access to variant interpretations and supporting evidence, Nucleic acids research, Vol. 46, D1, pp. 1062-1067 (2018)
- [11] Kamada, M., et al.: MGenD: an integrated database for Japanese clinical and genomic information, Human genome variation, Vol. 6, 53 (2019)

Related Poster from Our Group

第1部 #34: 表現型オントロジー (Mondo/MP) の日本語化による国際連携と活用

Licensed under CC-BY 4.0 ©2025 MASAE HOSODA (DBCLS)

