

CaseSharing

GA4GH国際標準に基づく希少疾患症例共有・マッチング基盤

藤原豊史（遺伝研）、申在紋（遺伝研）、土肥栄祐（NCNP）、山本泰智（遺伝研）、山口敦子（東京都市大）、菊池敦生（東北大）、河合洋介（遺伝研）



背景

希少・未診断疾患では、疾患ごとの患者数が少なく、一つの医療機関や国内だけでは類似症例が見つからないことが多い。そのため、新規疾患原因遺伝子の同定や疾患概念の確立には、施設・国境を越えて症例を検索・共有し、研究者や医療者をつなぐ仕組みが重要である。

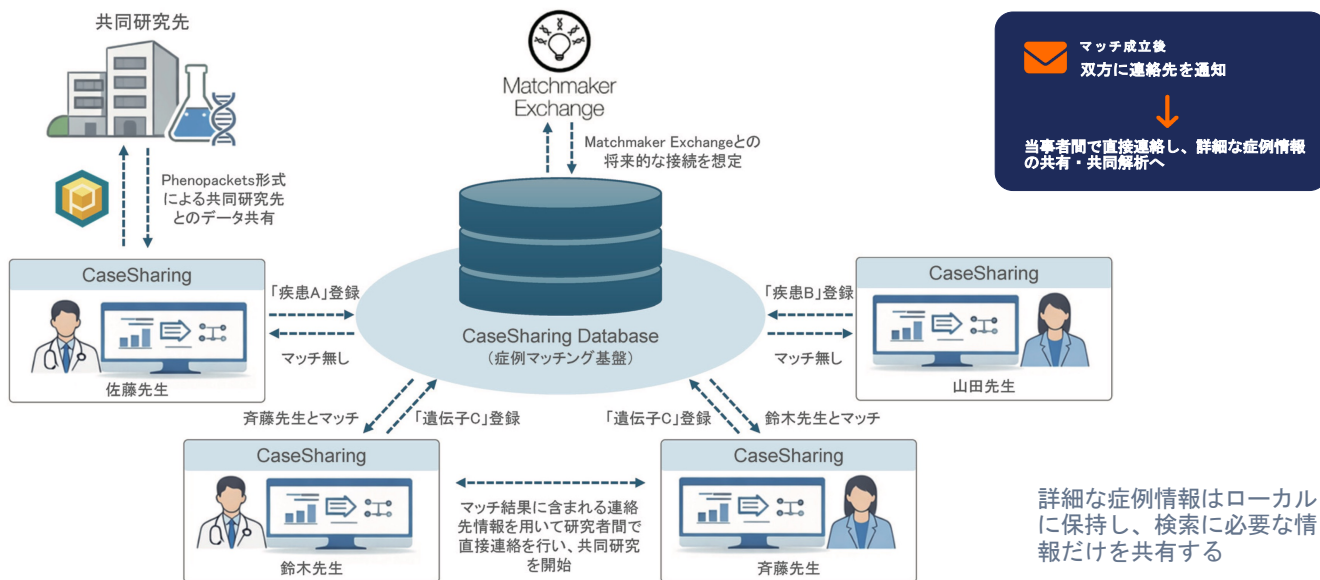
目的

症例情報を利用者のPC上で安全に管理しながら、マッチングに必要な情報のみを用いて施設・国境を越えた類似症例の検索・照合を可能にする。さらに、国際標準に沿った構造化により、研究者間の連携と将来的な国際症例共有につなげる。

設計の要点

詳細な症例情報は利用者のPC上に保持し、外部には送信しない。一方、遺伝子名や疾患名など、症例マッチングに必要な非個人識別情報のみをサーバーに登録することで、安全な症例管理と施設横断的な症例照合を両立する分散型設計とした。

CaseSharingの分散型アーキテクチャ



1 症例をローカルで管理

患者単位の症例情報を、一つの症例ファイルで体系的に整理



基本属性、診療、表現型、遺伝型、家系、検体・検査、登録・同意情報を管理

症例の追加・編集・削除・複製と、一覧の並べ替えに対応

家系図と症例集団の統計情報を自動生成

症例情報本体は利用者PC上に保存し、外部へ送信しない

HPO 疾患ID 遺伝子 家系図

構造化された症例データを再利用可能な形で保持

2 新機能：自動保存

症例ファイルを作成／開くだけで、すぐに利用を開始



入力・編集した内容を、お使いのPC上の症例ファイルに自動保存



作成
新しい症例
ファイル



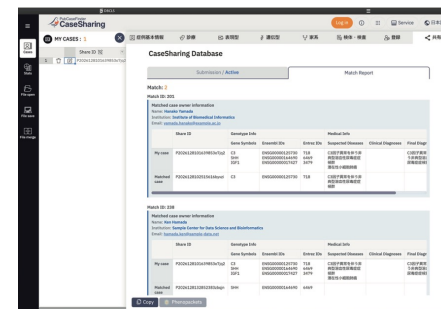
編集
内容を
自動保存



再開
最近のファイル
から続ける

3 類似症例を検索し、つなぐ

登録情報を継続的に照合し、マッチ時に研究者同士を接続



Match Report：一致症例と登録者の連絡先を提示

症例登録時に自動照合し、新規症例追加時にも再照合

マッチ成立時に、双方の登録者へ相手の連絡先を通知

その後の詳細情報共有・共同解析は当事者間で直接実施

次の段階：Matchmaker Exchangeへの接続

Take-home message

症例を中央に集めず、構造化してつなぐ。

CaseSharingは、国内で登録された希少・未診断疾患症例を国際的な症例マッチングへ接続するための基盤を目指す。

ローカル管理

国際標準

症例マッチング

研究者間連携

Reference：藤原豊史ら、日本遺伝子診療学会誌 31(2):80-85, 2026



Access

[pubcasefinder.dbcls.jp/
casesharing](https://pubcasefinder.dbcls.jp/casesharing)

fujimura@dbcls.tokai.ac.jp

DOI：なし