

NanbyoData：難病情報の継続的更新と機能拡張による難病情報統合基盤



NanbyoData



細田正恵¹、申在紋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 国立遺伝学研究所 バイオデータ研究拠点(BSI) ライフサイエンス統合データベース部門 (DBCLS)

² 東北大学大学院 医学系研究科 小児病態学分野



NANDOの更新

日本の難病対象疾患の対応

毎年4月に対象疾患が厚労省により公開されるため、日本の難病制度に基づく疾患名・病型分類・疾患概要を整理し、制度改正に対応してNANDOを更新した。

2026年度4月の情報は、5月にNanbyoData上で公開した。

2026年4月に新たに追加された対象疾患を含めた疾患数 (9月7日時点)

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	1,194
小児慢性特定疾病	858	1,842
両制度	1,206	3,036

NanbyoDataの機能拡張



利用・運用ページの拡充

NanbyoDataの使い方、更新情報の案内ページを公開した。

Helpページ

- 検索・閲覧方法を案内
- TogoTVの解説動画を追加



News

更新内容を継続的に発信

Resources

NanbyoDataの論文や学会発表など活動を発信

Download

最新から過去の更新日のデータを提供

NanbyoDataは、厚生労働省が定め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」の対象となる疾患とその病型分類をオントロジー（NANDO：Nanbyo Disease Ontology）として整理し、国内外の関連情報を提供しているポータルサイトである。

国際疾患データベースとの連携



NANDOは、日本の臨床遺伝専門医によりMondo Disease Ontology (Mondo) と対応付をおこなっている。また、MondoからOMIMやOrphanetなどの国際的な疾患データベースの情報を連携している。

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	834	112	946 (79.2%)
小児慢性特定疾病	1,128	128	1,256 (68.2%)

Exact match：Mondoと完全に一致する疾患
Close match：Mondoと類似または関連する疾患

1 収載データの俯瞰

トップページの「NanbyoData データ収載数」から各種データ一覧の閲覧およびデータのダウンロードが可能になった。

①「糖鎖関連遺伝子」からデータ一覧

糖鎖関連遺伝子

Gene Symbol (GlyCosmos Genes)	疾患	制度区分	NCBI Gene ID	Mondo ID	NANDOとMondoの疾患類似度
AGT1L	スレーン症候群	指定難病	144568	MONDO:0018997	exactMatch
AGT1L	スレーン症候群	小児慢性特定疾病		MONDO:0018997	exactMatch
ABAS1	スレーン症候群	指定難病	8096	MONDO:0008279	exactMatch
ABAS1	スレーン症候群	指定難病		MONDO:0018053	exactMatch
ABAT	スレーン症候群	指定難病	18	MONDO:0013166	exactMatch
ABAT	スレーン症候群	小児慢性特定疾病		MONDO:0013166	exactMatch
ABAT	スレーン症候群	指定難病	19	MONDO:0008783	exactMatch
ABAT	スレーン症候群	指定難病		MONDO:0019200	exactMatch
ABAT	スレーン症候群	指定難病	24	MONDO:0017778	exactMatch
ABAT	スレーン症候群	指定難病		MONDO:0019353	exactMatch
ABAT	スレーン症候群	指定難病		MONDO:0015993	exactMatch
ABAT	スレーン症候群	指定難病	26154	MONDO:0009443	exactMatch
ABAT	スレーン症候群	指定難病		MONDO:0009443	exactMatch
ABAT	スレーン症候群	指定難病		MONDO:0019306	exactMatch
ABAT	スレーン症候群	指定難病		MONDO:0017778	exactMatch
ABAT	スレーン症候群	指定難病		MONDO:0019306	exactMatch
ABAT	スレーン症候群	指定難病	5244	MONDO:0011214	exactMatch
ABAT	スレーン症候群	指定難病		MONDO:0011214	exactMatch

② 疾患名から疾患概要のページへ遷移

2 疾患のブックマーク

ページ上部の「マイ疾患」機能にて、マイ疾患登録をした疾患の一覧を閲覧できる。

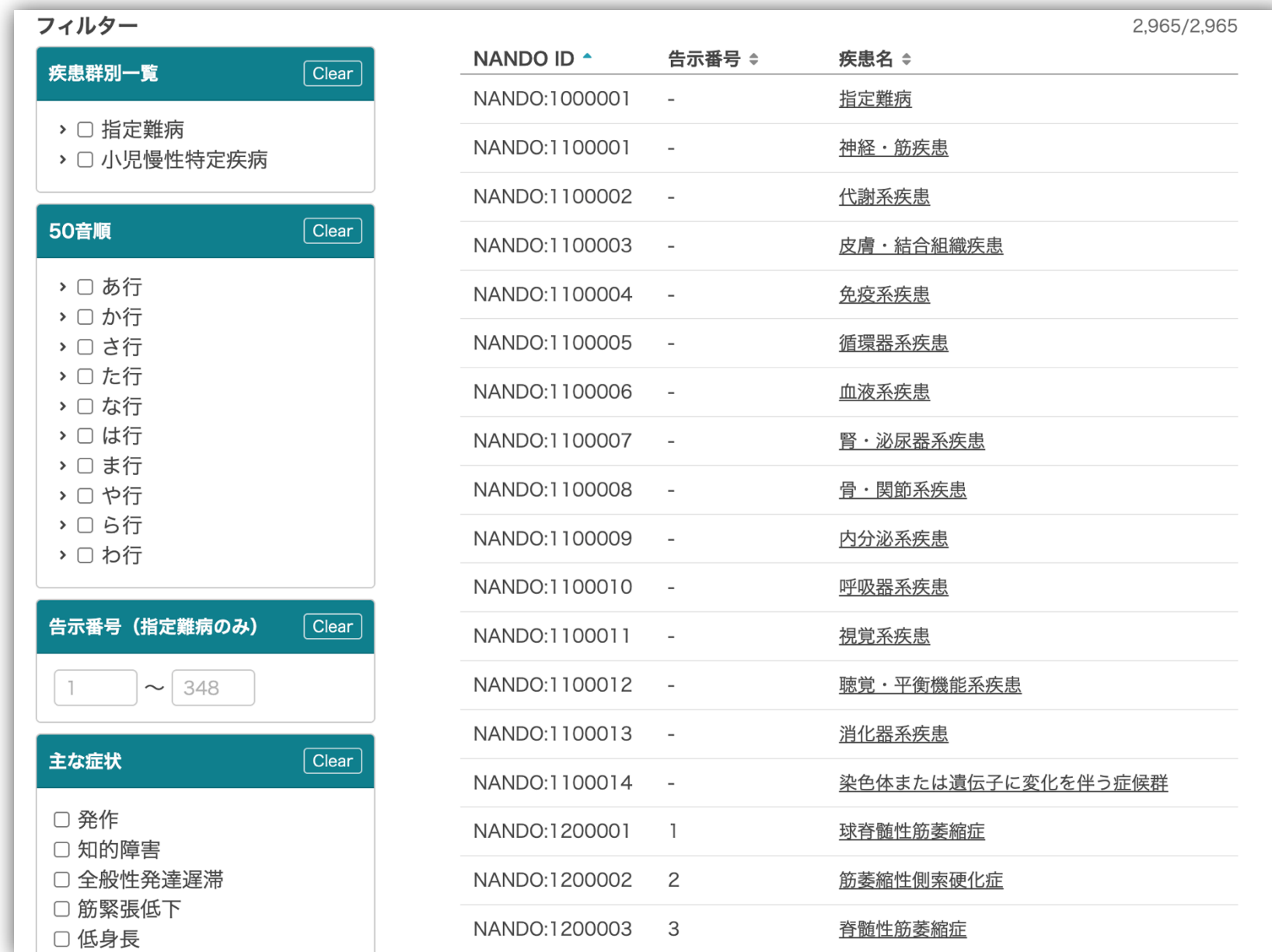
「マイ疾患に追加」をした疾患の閲覧



3 疾患の多様な検索

トップページ右サイドの「その他の検索方法」にて、疾患の50音順、指定難病の告示番号、症状から検索ができる。

疾患名を入力しないフィルタ検索



Summary

NanbyoDataのデータ更新、データの公開および提供とともに利用者の利便性向上のために機能拡張を行い、関連データからの疾患の詳細ページの閲覧が可能となった。

Acknowledgement

データ更新に尽力していただいた高月照江さんに感謝申し上げます。

