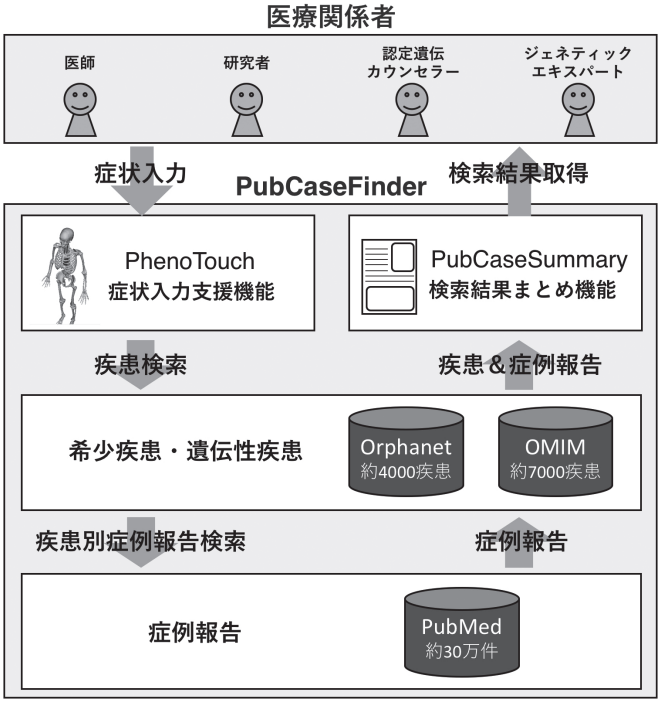
希少疾患診断支援システムPubCaseFinderの社会実装を目指した取組み

藤原 豊史
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 特任研究員

希少疾患は6,000以上存在し、適切な治療を施すには早期の診断を必要とするが、実際には診断までに多くの時間を要する。そこで近年では早期の診断を目的とし、希少疾患が疑われる未診断患者を対象にエクソーム解析などのゲノム解析が実施されている。しかし、患者の約60 ～ 70%ほどはゲノム解析を用いても診断がつかず、また全ての未診断患者がゲノム解析を受けられるわけではない。

これら患者の早期診断には、医療関係者が希少疾患の情報や過去の症例を容易に検索できる環境整備が重要である。そこで我々は、患者の症状を入力するだけで、関連する希少疾患の候補を可能性が高い順に自動的にリストアップする、医療者向けの希少疾患診断支援システムPubCaseFinder（https://pubcasefinder.dbcls.jp）を開発した。希少疾患データベースOrphanetおよび遺伝性疾患データベースOMIMに含まれる疾患を検索対象とし、各疾患にはPubMedから取得した約30万件の症例報告（文献）を紐付けてあるので、過去の症例も容易に検索することができる。その他にも、症状の入力を簡便にするために、ヒトの3Dモデルに触れるとその部分に関連した症状をサジェストするPhenoTouch機能や、検索結果を院内カンファレンス等で活用できるようにまとめるPubCaseSummary機能を有する（**図**）。

我々はPubCaseFinderの社会実装を目指して、国内外の症例リポジトリにPubCaseFinderの検索機能をAPI（https://pubcasefinder.dbcls.jp/mme）で提供している。また、PubCaseFinderのAPIはGA4GH（Global Alliance for Genomics and Health）のドライバープロジェクトであるMatchmaker Exchangeにも採用され、新規希少疾患の定義や新規疾患原因遺伝子の同定に活用されている。今後、より多くの臨床現場で活用されることを目指して、日本人ゲノム情報統合データベースTogoVarとの連携によるヒトゲノムバリアント評価機能の追加を検討している。