

PubCaseFinder: 希少・遺伝性疾患検索サービスの歩み

申在紋

藤原豊史

ライフサイエンス統合データベースセンター

PubCaseFinderは、希少・遺伝性疾患の診療・研究に役立つ「3つのWebサービス」の総称



患者の症状と関連性の高い希少・遺伝性疾患、疾患原因遺伝子を効率よく検索できるWebサービスです。



ヒトの9,998の希少・遺伝性疾患に関連する遺伝子パネルデータを検索を、検索・ダウンロードできるWebサービスです。



希少・遺伝性疾患の症例情報を、管理・共有するためのWebサービスです。ユーザ登録なしで利用可能です。

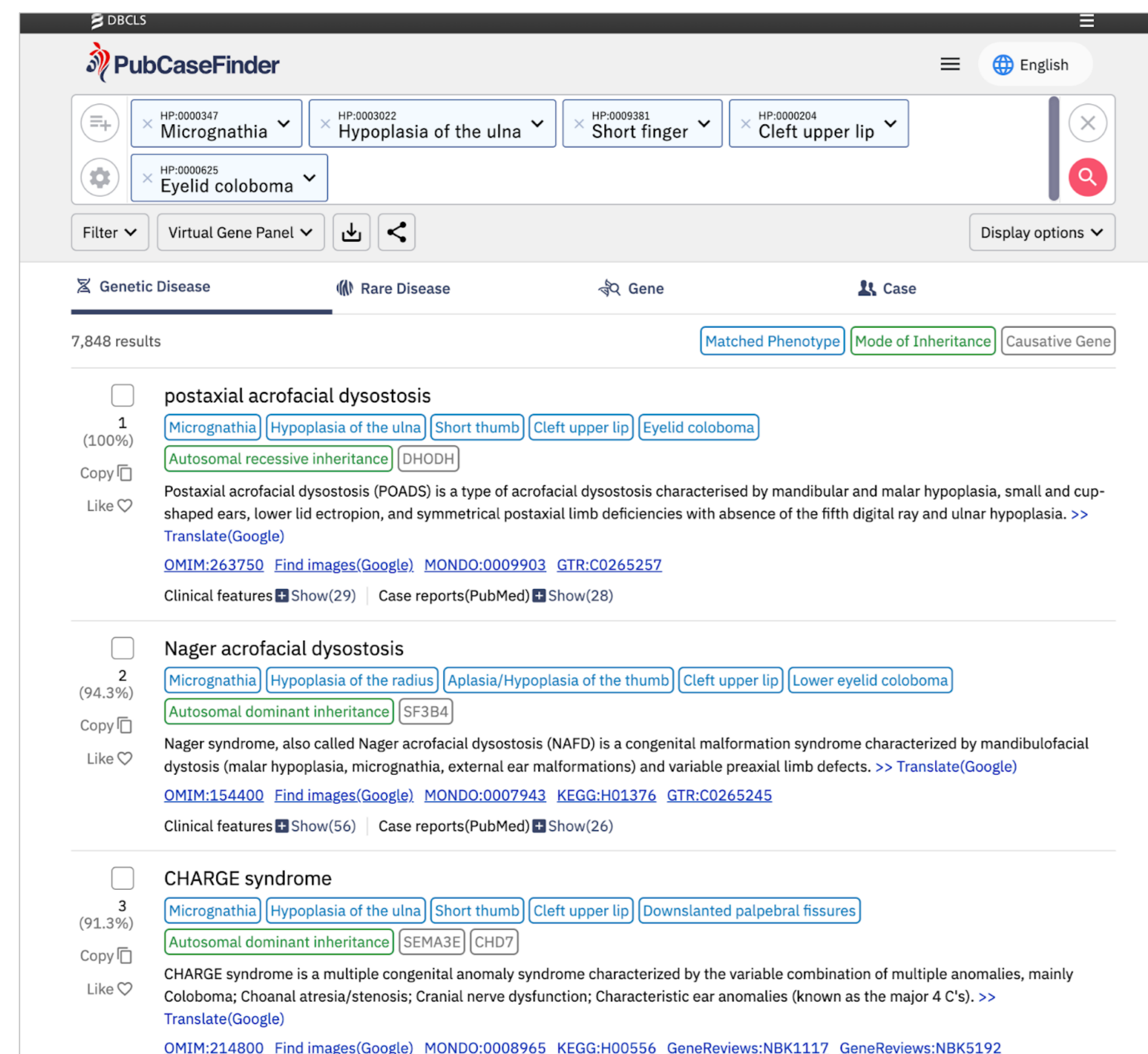
DiseaseSearchとは？

患者の兆候・症状と関連性の高い希少・遺伝性疾患、疾患原因遺伝子を効率よく検索できるWebサービスです。

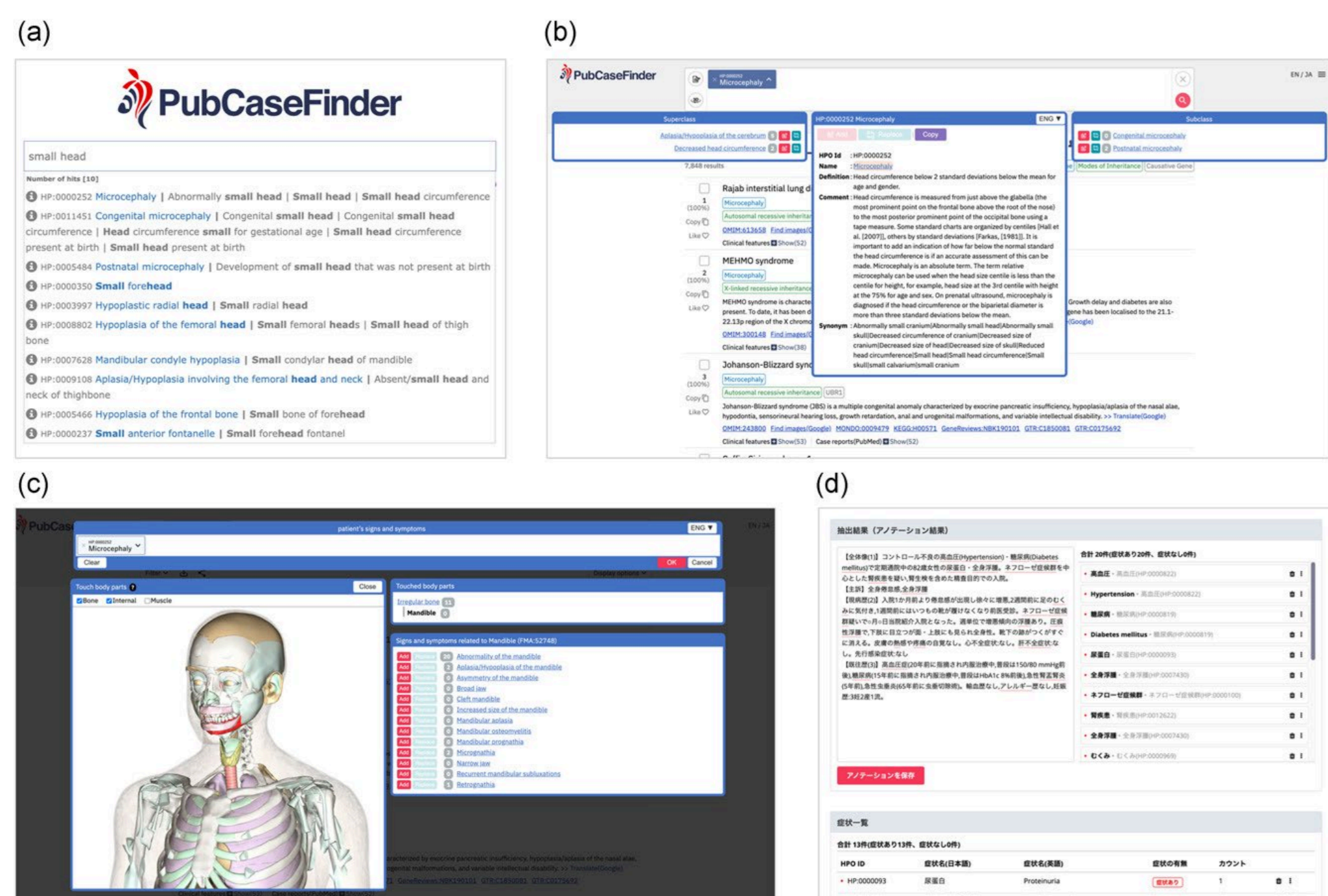
- 希少・遺伝性疾患に関わる臨床医向けのサービスです。利用者は国内外を問わず、年々増加しています。
- 日本語・英語診療録から兆候・症状を自動抽出する機能や、ヒト3Dモデルを利用した兆候・症状入力機能など、兆候・症状の入力をサポートします。
- 10万件のJ-STAGE日本語症例報告、100万件のPubMed英語症例報告を収載し、疾患ごとに提示します。
- 日本語・英語・韓国語(一部)に対応しています。

An overview of DiseaseSearch

【Search results for Genetic Disease in five signs/symptoms】



【Web-based phenotyping functions in DiseaseSearch】



Web-based phenotyping functions in DiseaseSearch.

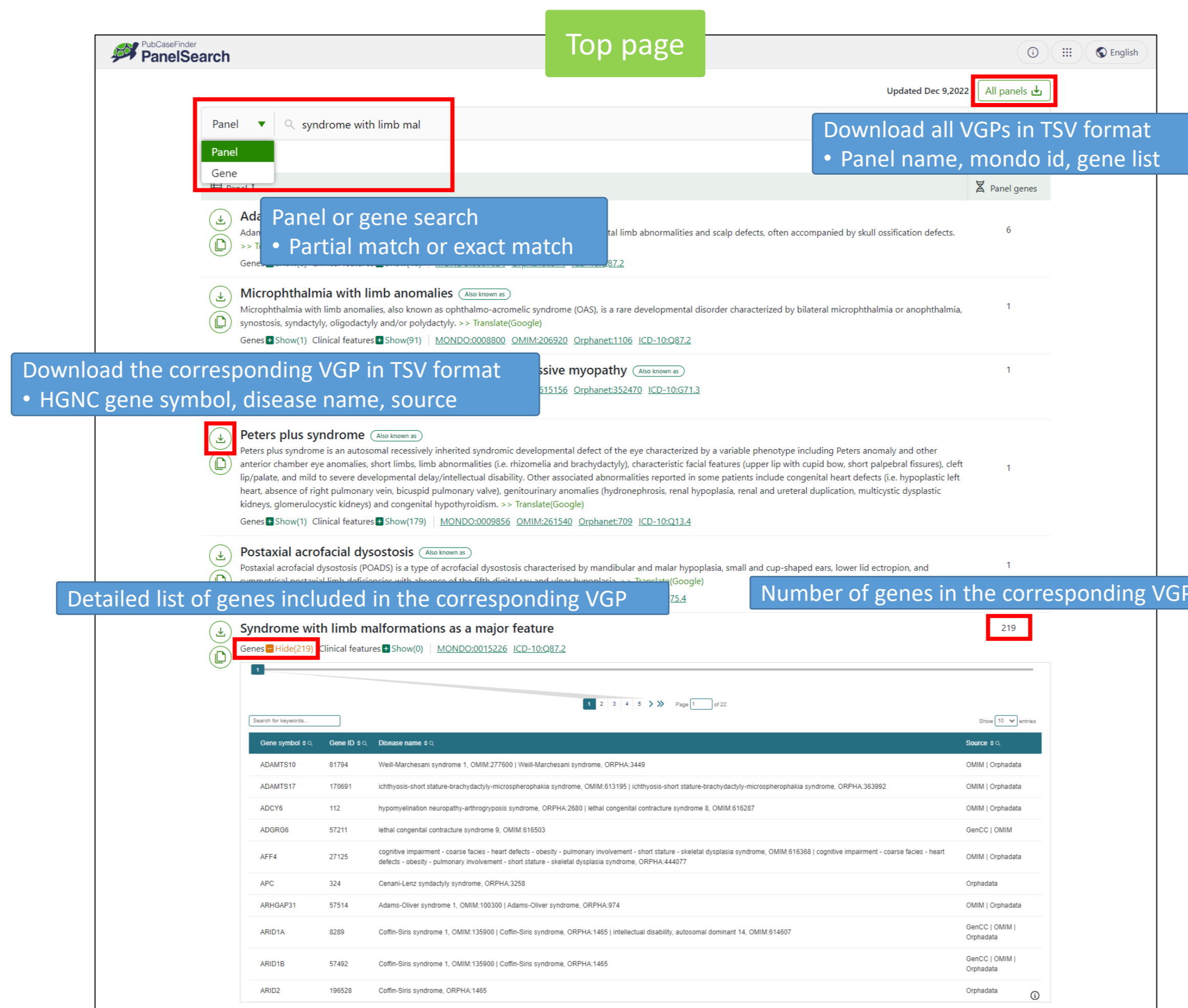
- (a) The text search function.
- (b) The hierarchical structure view function.
- (c) The human 3D model function. Users can zoom in and out of the 3D model by scrolling, move the 3D model by dragging, and select parts of the 3D model by clicking.
- (d) The textual annotation function

PanelSearchとは？

ヒトの9,998の希少・遺伝性疾患に関連する遺伝子パネルデータを、検索・ダウンロードできるWebサービスです。

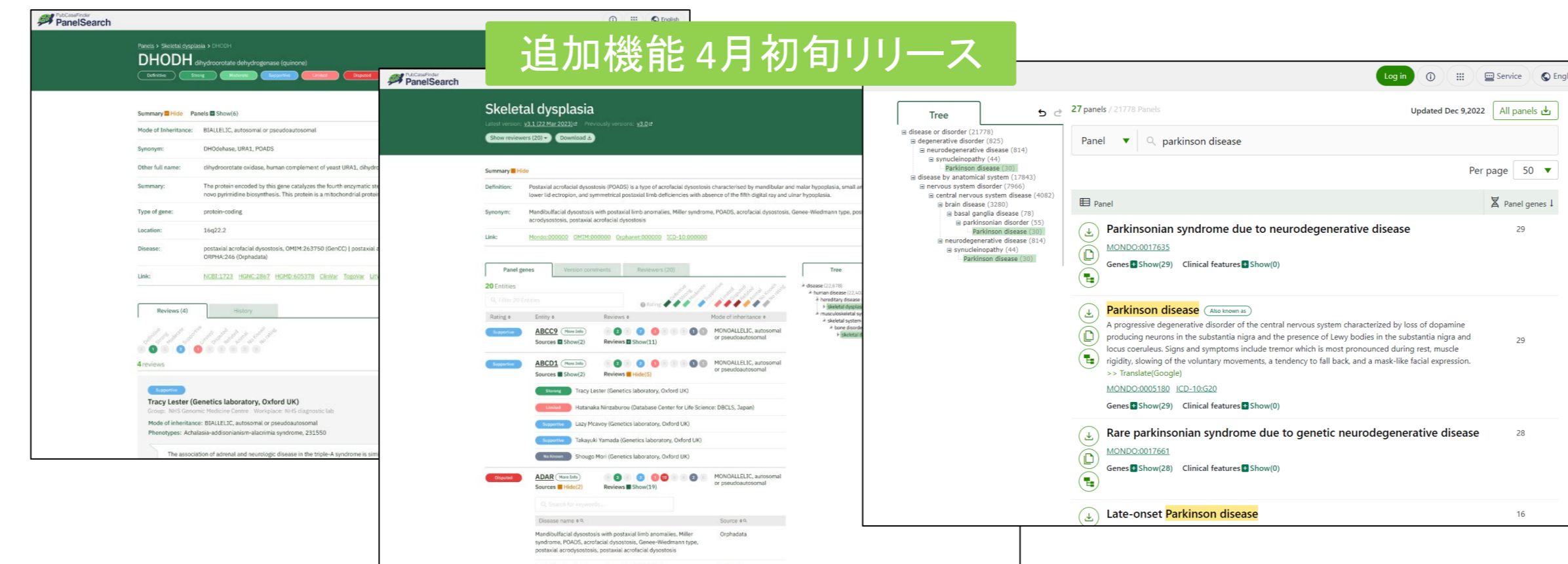
- 遺伝子パネルデータはゲノム配列の効率的な臨床的解釈に役立ちます。
- 全ての遺伝子パネルデータをダウンロードできます。
- 遺伝子パネルデータは、ヒト疾患名の語彙集であるMonarch Disease Ontology (Mondo) に含まれる希少・遺伝性疾患を対象に、それぞれの疾患に対する疾患原因遺伝子を国際的に主要な公共データベースであるMedGen、OpharNet、GenCCから自動取得しています。また、Mondoの疾患階層情報を利用し、複数疾患をまとめる疾患グループ (Mendelian disease等) も対象とし遺伝子パネルデータを自動構築しています。
- 今後、難病の遺伝子パネルデータを構築し公開する予定です。

An overview of PanelSearch



Future work

- We VGP to implement a review feature to gather feedback for the respective panel.
- Detailed pages for the panel and detailed pages for Genes, STRs, and CNVs will be provided.



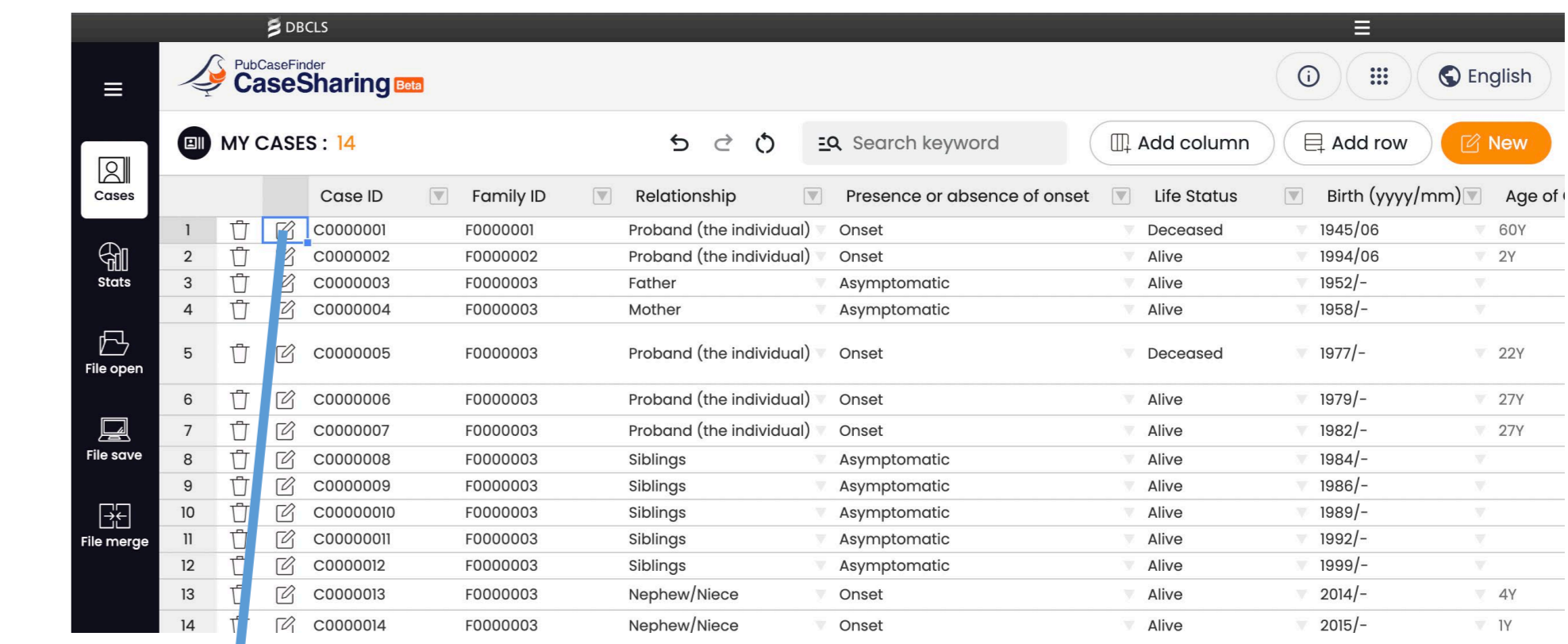
CaseSharingとは？

希少・遺伝性疾患の症例情報を、管理・共有するためのWebサービスです。症例情報は、診断・治療・創薬などの研究に欠かせないリソースですが、診療科、施設、報告者により記述方法やフォーマットにばらつきが生じます。本サービスを用いることで、共通フォーマットで管理でき、症例情報の共有や統合を助けることにつながります。

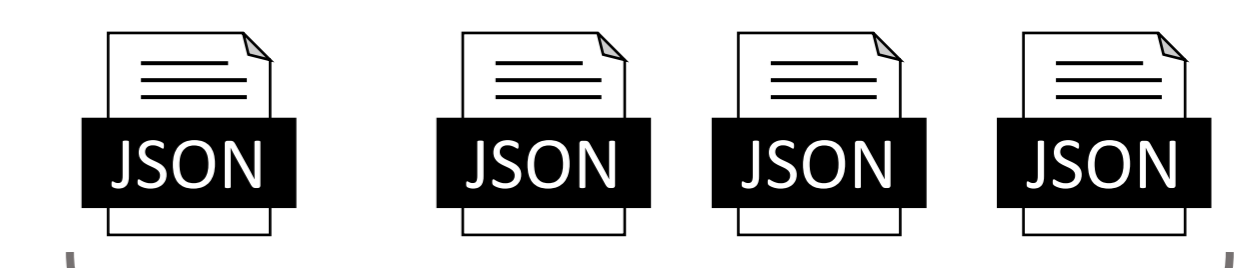
- ユーザ登録なしで利用することができます。
- 症例情報はクラウドに保存されるのではなく、ユーザの端末に保存されます。
- 国際的な症例情報共有形式であるPhenopacketsやOMOPに対応する予定です。
- 英語、日本語、韓国語、中国語(簡体字、繁体字)に対応しており、世界各地のユーザとの情報共有もスムーズになります。

An overview of CaseSharing

【Manage case information list as spreadsheet data】



Users can save all information as a JSON file on their computer



Users can merge multiple JSON files

【Record detailed information about each case】

