

厚生労働行政推進調査事業費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究報告書  
難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究

国際的な希少疾病データベースと指定難病の相関関係の整理

研究分担者：鎌谷洋一郎 国立大学法人東京大学 新領域創成科学研究科

**研究要旨**

難病ゲノム医療に関する各種データベースの全体像を整理した上で、代表的な OMIM、Orphanet、ICD-11 について、指定難病の告示病名・局長通知病名との相関関係を整理して対応表を作成を進めた。また、Genomics England との連携について、GeCIP ドメインモデルによる連携を行うことが可能であることを確認した。次年度には、引き続き対応表の完成を目指すほか、指定難病がカバーしていない Orphanet 疾患をまとめ、さらに各指定難病の遺伝子関与度について整理する。

**A.研究目的**

難病ゲノム医療に関する各種データベースの全体像を整理した上で、代表的なOMIM、Orphanet、ICD-11について、指定難病の告示病名・局長通知病名との相関関係を整理して対応表を作成し、各指定難病の遺伝子関与度について整理する。また、Genomics Englandとの連携について具体的な方法を検討する。

**B.研究方法**

OMIM、Orphanetについてはデータベースを取得した。ICD-11については、WHOの公式サイトからデータを取得した。それらについて、自作の文字列処理プログラム等を用いて対応表を作成した。また、奈良医大野田先生の厚労省研究班のICD-10対応表成果、並びに慶應大小崎先生がIRUDの取り組みで作成されたOMIM対応表成果をいただき、医薬基盤研の難病英語病名を取得し、比較・修正を行うことで精度向上を行なった。

計画時にはGenomics Englandなど海外機関の訪問を計画していたが、コロナウイルス対策のため海外出張を見合わせ、Eメールでの意見交換や情報収集を行なった。

(倫理面への配慮) 特になし

**C.研究結果**

333の告示病名と925の告示病名以外の指定難病対象疾病名について、前述のデータベースとの対応表の作成を進めた。実際には、マニュアルでのキューレーションをかなり加える必要があった。

また、Genomics Englandからは「GeCIPドメイン・モデル」を介した共同研究による連携の提案があり、本モデルについて研究班に紹介した。

**D.考察**

難病データベースについては、各難病班への問い合わせを行うことで最終案の完成へと向かうことができると考えられる。

**E.結論**

難病データベースについては、各難病班への問い合わせが必要である。また、次年度は告示病名がカバーしていないOrphanet疾患を整理する。

**F.健康危険情報**

特になし

**G.研究発表**

1.論文発表 なし

2.学会発表 なし

**H.知的財産権の出願・登録状況**

1.特許取得 なし

2.実用新案登録 なし

3.その他 なし