



医学領域のデータシェアリング：One for all, all for one

慶應義塾大学医学部 医化学教室教授

末松 誠

No conflict of interests

Clinical data are shown under Patients' IC

日本学術会議 学術フォーラム「COVID-19とオープンサイエンス」 令和2年6月3日(水曜日)

新型コロナ時代の前、AMED第1期からの挑戦(2015.4~2020.3)
広域連携と分散統合に基づくデータ医科学を数年でどこまでできるかを
実際に特定の医学領域(希少難病、感染症)でやってみる。
それができればがんや認知症さらに感染症に展開できるはず

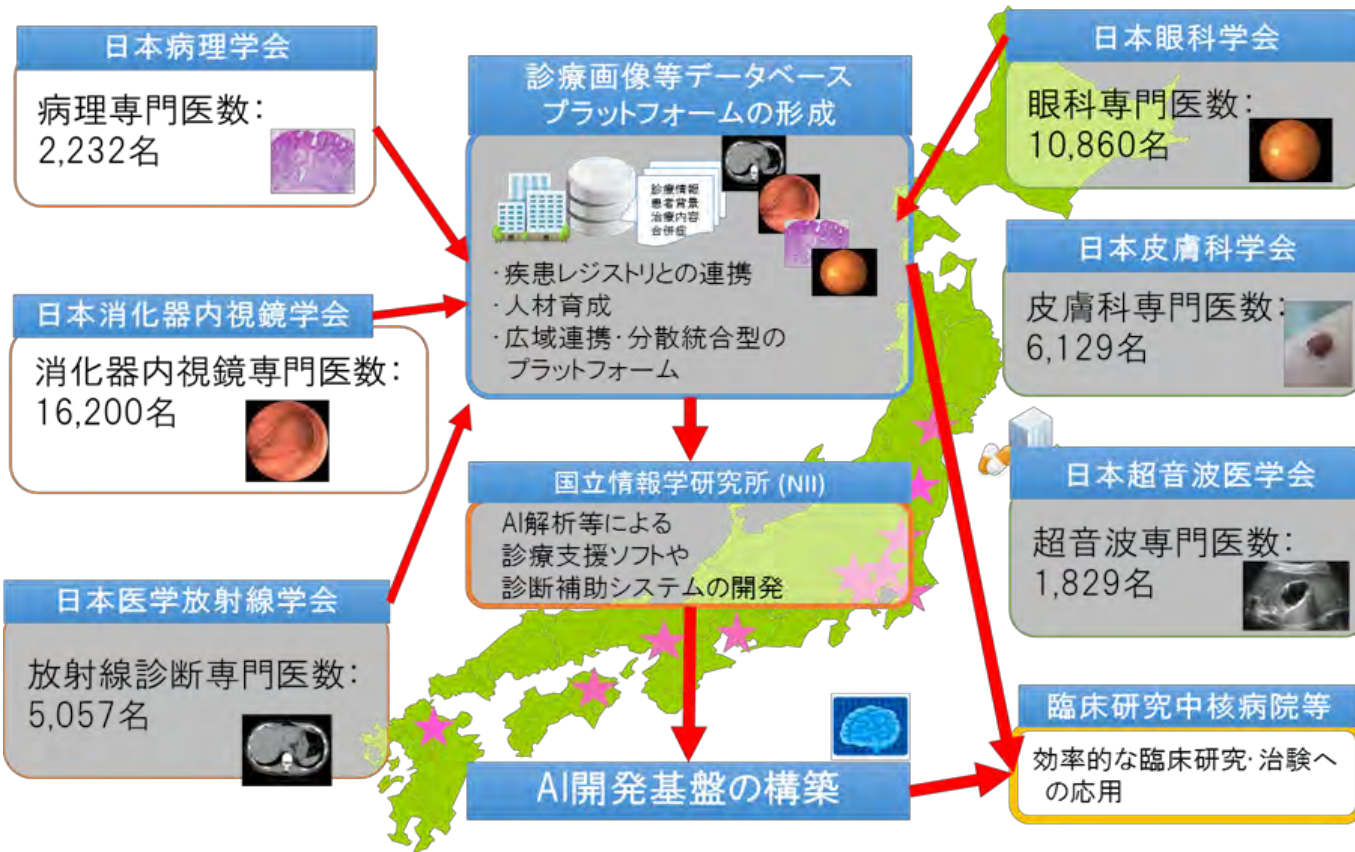
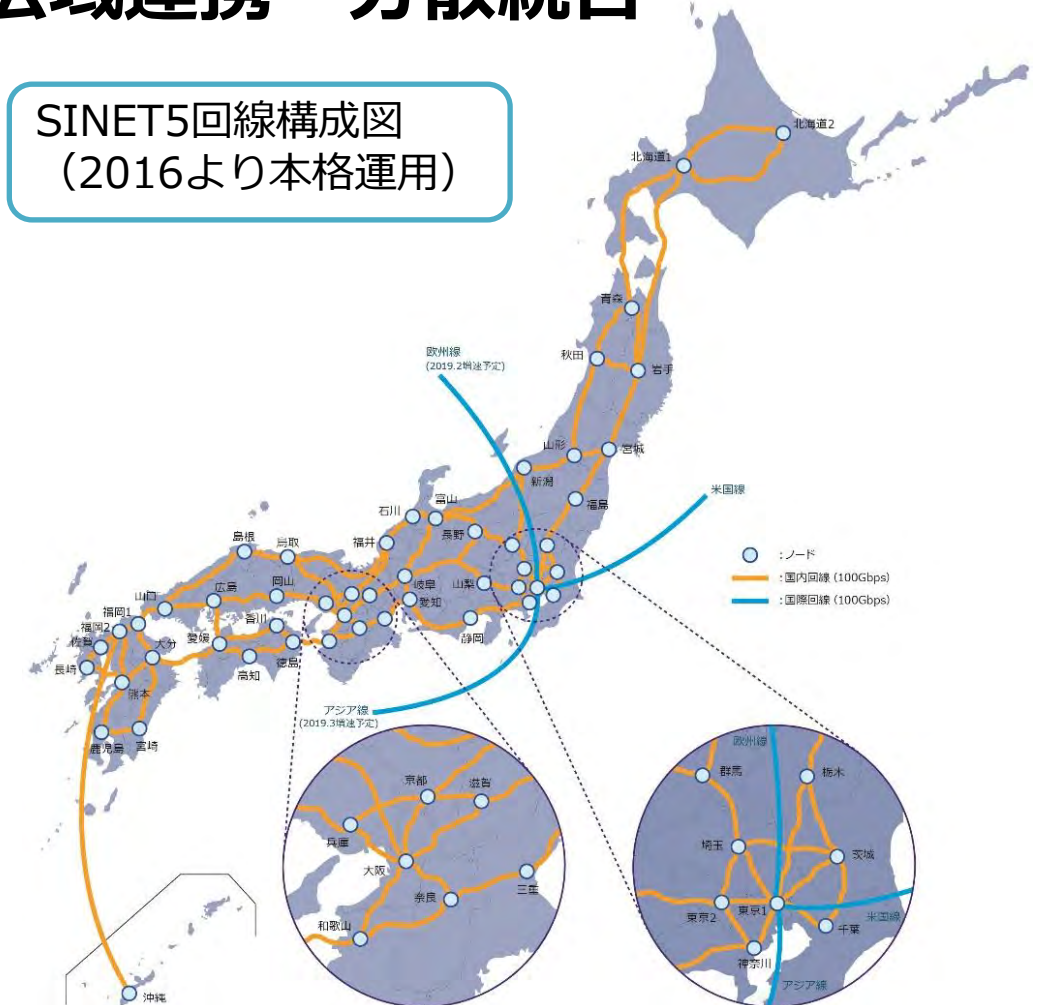
1. Japan Excellence for Diagnostic Imaging (JEDI)
(画像兄弟)
2. Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD)
(未診断疾患イニシアチブ)
3. COVID-19: 日本が発信するべきもの(私見)

画像兄弟：AI開発のための「競争と協創」：臨床画像8000万枚超

国立情報学研究所（NII）による共通プラットフォームの構築と
SINET5を利用した画像情報の集積：Japan Excellence for Diagnostic Imaging (JEDI)

広域連携・分散統合

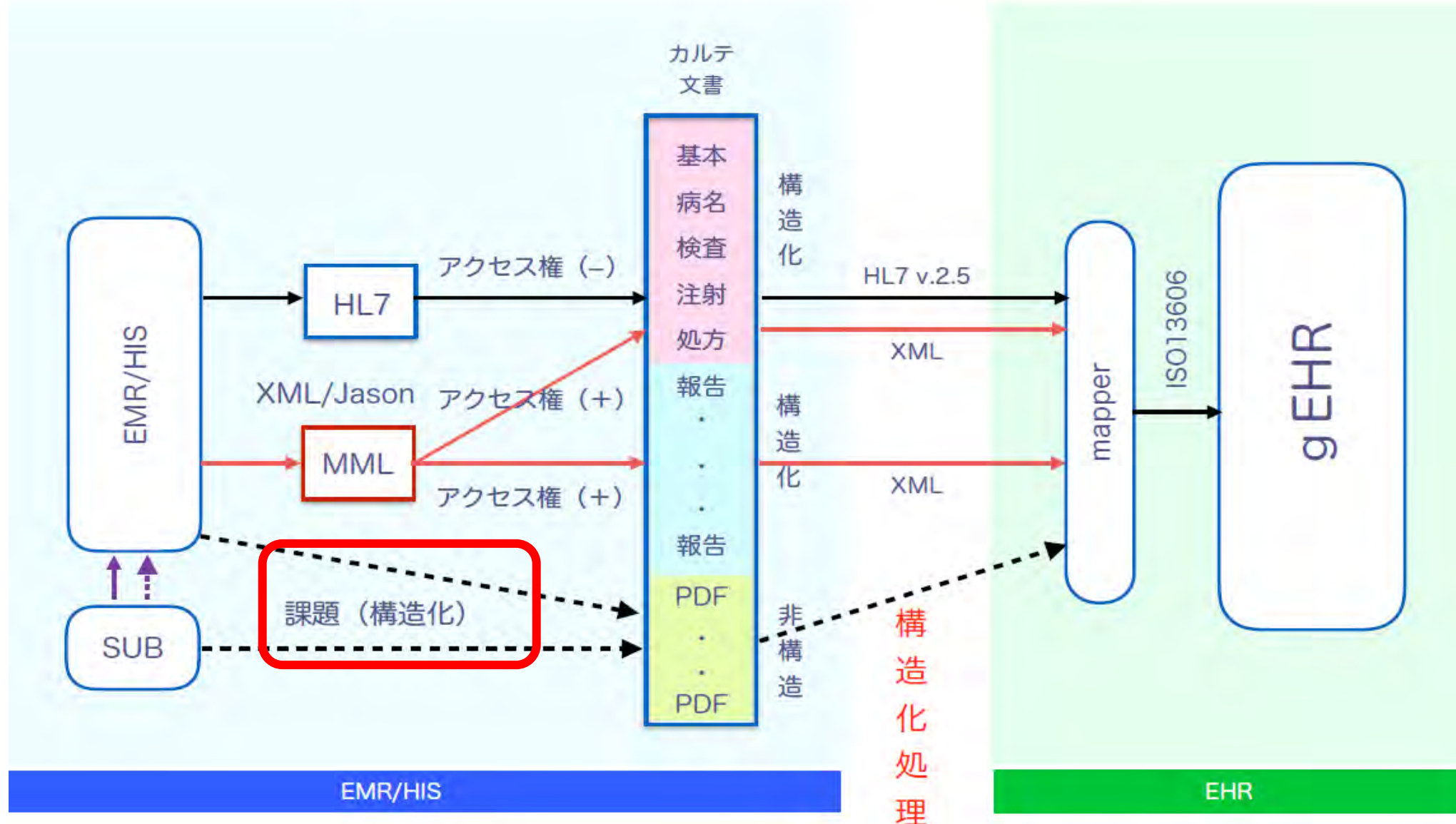
SINET5回線構成図
(2016より本格運用)



- 学術情報ネットワーク（SINET：Science Information NETwork）は、日本全国の大学、研究機関等の学術情報基盤として、国立情報学研究所（NII）構築、運用している情報通信ネットワーク。

医療データの構造化、アクセス権問題

ライフデータイニシアチブ 代表理事 吉原博幸先生の許諾をいただいて使用



	電子カルテベンダーごとの構造化データ出力状況						
文書種別	A	B	C	D	E	F	G
1.患者情報	○	○	○	○	○	○	○
2.生活習慣情報	○	○	×	○	×	○	○
3.基礎的診療情報	○	○	×	○	○	○	○
4.診断履歴情報	○	○	○	○	○	○	○
5.経過記録情報	○	○	×	JPEG/PDF	○	○	○
6.健康保険情報	○	○	○	○	○	○	○
7.臨床サマリー情報	○	×	○	JPEG/PDF	×	○	PDF
8.処方箋情報	○	○	○	○	○	○	○
9.バイタル情報	○	○	○	○	○	○	○
10.体温表情報	○	○	×	○	○	○	
11.透析情報	○	○	×	○	○	○	
12.紹介状情報	○	×	○	JPEG/PDF	○	○	PDF
13.報告書情報	×	×	○	JPEG/PDF	×	JPEG/PDF	
14.手術記録情報	×	○	○	JPEG/PDF	○	JPEG/PDF	
15.初診時特有情報	×	○	×	JPEG/PDF	○	○	

現行の次世代医療基盤法では対応できない

○ : Structured Data, × : No Output

ライフデータニシアチブ 代表理事 吉原博幸先生の許諾をいただいて使用

外来患者さんであって、(1)半年以上診断がつかない方、且つ
(2A)複数の表現型がある、あるいは(2B)家族例から遺伝性疾患が疑われる

IRUD診療体制



日本は、NCや都市部の大学病院だけでなく「全国」をカバーして情報を集め、活用ができるかどうか？

日本は、集めた情報を海外とも共有して患者さんに「答え」を回付することができ、海外の人々にも自国の人々にも恩恵をもたらすことができるかどうか？

DATA Sharing for patient to overcome diagnostic odyssey



難病・未診断疾患領域でそれができないなら認知症や人生100年の健康情報を収集し全く新しい医療のR&Dを推進し、世界にも展開することはまず不可能である。

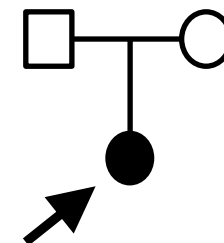
なぜ難病・未診断疾患 (IRUD) をAMEDの基幹プロジェクトに選んだか？

1. 「3つのライフを包含する研究」を複数の学会間の協力によって
患者さんに直接医療研究の成果を還元できる
2. 「ゲノム研究からゲノム医療へ」の解決：研究を研究で終わらせない
3. Global data sharing, Human phenotype ontologyの普及
4. 個々の研究開発費が「微小」であるため、共通のインフラを整備し
研究費の弾力的運用が必要である。
5. MICROATTRIBUTIONの思想を広める
(開業医の先生方、患者さん、遺伝カウンセラー、基幹病院、大学病院、NC、、、どのplayerが欠けても臨床研究はできない)
6. 研究成果の新しい評価軸 (measure) を確立する
7. Harmonized IRBの組織化
8. 診断だけでなく治療へも展開する
(世界のMegapharmaの動向：Orphan drugの開発促進)
9. Rareの理解がCommonの病態多様性の理解や治療法開発に繋がる

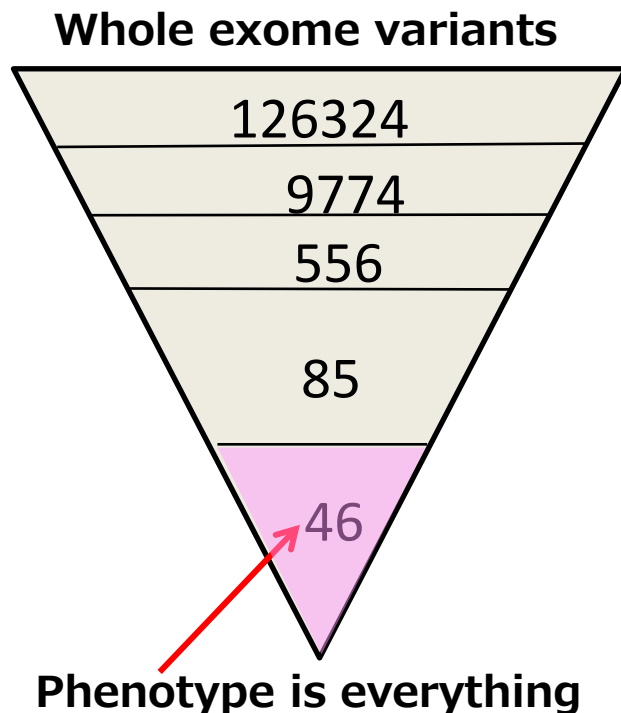
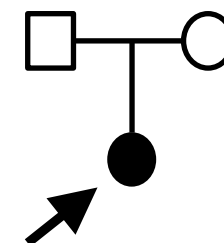
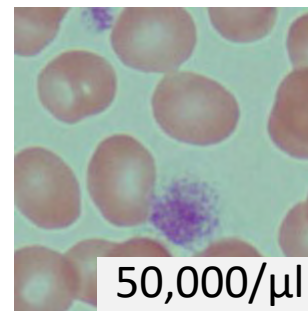
ケースマッチング：正確なゲノム診断と正確な表現型の記載が共に必要 (OMIM#616737)

症例1

Large platelets Curved fingers Swollen legs



症例2



CDC42という神経細胞に発現する細胞膜表面の分子の病的変異だと判明
同じ遺伝子（タンパク質）が、神経細胞以外に巨核球（血小板の大元）でも発現していることが同じ頃解った

Takenouchi and Kosaki AJMG 2016



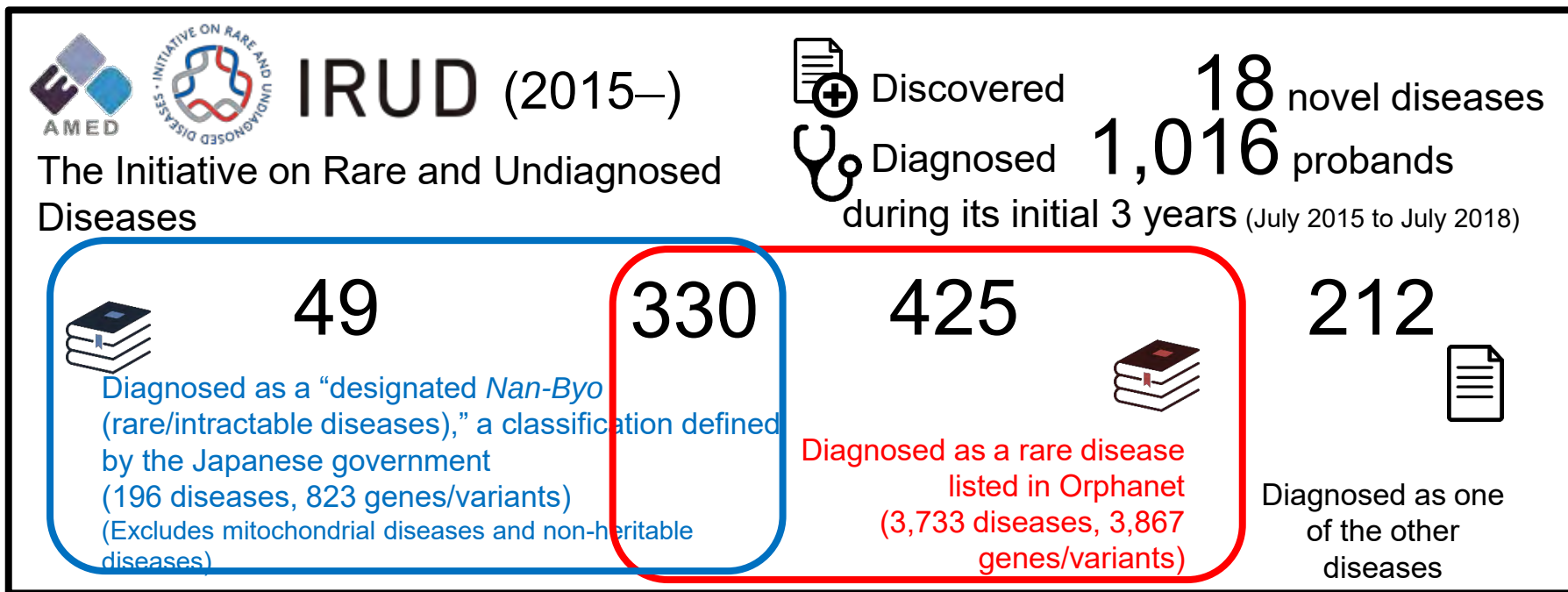
発見以来（最初はこの2症例のみ）
すでに10例以上の診断がつき、
カナダでは患者団体も結成

IRUD Exchangeによるネットワークデータ共有機能: 480以上の病院で「ケースマッチング」



疾患遺伝子の同定されていない疾患だけでなく、
疾患として認知されているものの診断が難しいために、結果として
「未診断」になっている難病の診断にも大きく貢献
(双方とも「患者さん目線」で見ると「未診断」であることの認識)

Ethnicityに関係なく、しかも前向きデータだけでなく、**後向きデータ（レガシーデータ）**を大量に集めることによって未診断状態の患者さんが減り、且つ希少難病は「希少」でなくなる。



1,016 or **36.9%** of otherwise hard-to-diagnose probands received definitive diagnosis

2,756 probands analyzed by the IRUD Analysis Centers

