

---

情報・システム研究機構

データサイエンス共同利用基盤施設

ライフサイエンス統合データベースセンター



# PubCaseFinder ユーザガイド

ライフサイエンス統合データベースセンター

2021年5月21日

PubCaseFinderサポート：[pubcasefinder@dbcls.rois.ac.jp](mailto:pubcasefinder@dbcls.rois.ac.jp)

### 概要

PubCaseFinderは、症状および兆候をクエリとし、遺伝性疾患、希少疾患、疾患原因遺伝子、公開症例を関連性が高い順に検索できる、医療関係者向けのシステムです。

### 引用

PubCaseFinderを利用された場合は、以下の論文を引用してください。

**Toyofumi Fujiwara, Yasunori Yamamoto, Jin-Dong Kim, Orion Buske, and Toshihisa Takagi., PubCaseFinder: A Case-Report-Based, Phenotype-Driven Differential-Diagnosis System for Rare Diseases, The American Journal of Human Genetics (2018), <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2018.08.003>**

## 目次

1) 利用規約	4
1) 「PUBCASEFINDER サービス」 ご利用規約について	4
2) 規約の変更	4
3) 著作権について	4
4) 免責事項	4
5) プライバシー・ポリシーおよび禁止事項	4
2) 希少・遺伝性疾患を検索	5
1) 兆候または症状の入力方法	5
2) 検索結果の見方	6
3) 希少・遺伝性疾患を絞り込む	8
4) 一度に複数の兆候・症状や遺伝子を入力する方法	9
3) 症例報告を検索	10

# 1) 利用規約

## 1) 「PubCaseFinder サービス」ご利用規約について

「PubCaseFinder サービス」（以下、本サービス）はライフサイエンス統合データベースセンター（以下、DBCLS）が国立研究開発法人科学技術振興機構バイオサイエンスデータベースセンターとの共同研究開発の一環として提供するデータベースホスティングサービスです。本サービスをご利用頂くためには、本サービスご利用規約（以下、本規約）に同意いただき、本規約を遵守していただく必要があります。本規約の適用範囲は本サービスを利用する一切の場合とします。

## 2) 規約の変更

DBCLSは本サービスのユーザの了解を必要とすることなく、本規約を変更できるものとします。本規約の変更は本サービス提供サイト内において表示された時点から有効となり、ユーザは本サービスの利用を継続する限り、変更後の規約に同意したものとします。

## 3) 著作権について

「ライフサイエンス統合データベースセンター」のサイト（以下、DBCLSサイト）の[サイトポリシー](#)内「著作権について」に準ずるものとします。

## 4) 免責事項

PubCaseFinderは医学的判断に使用しない情報提供を目的とした、医学教科書その他参考資料を参照するための検索を行うプログラムです。薬機法に基づく承認を受けた医療機器ではないため、検索の結果についてはそのことを考慮に入れて使用してください。PubCaseFinderが提供する疾患リストまたそれに付随する情報は、全希少・遺伝性疾患の一部の情報であることに注意してください。PubCaseFinderを用いて医師の助言なしに医学的判断を下すべきではありません。PubCaseFinderは検索システムとして誠実にデータを提供しますが、データの正確性、臨床的妥当性または有用性を検証することはありません。DBCLSは、明示的にも黙示的にも、データの使用に関して、法的責任を含む一切の責任を負うものではありません。DBCLSは、本サービスの変更、中断、または終了により被った損害に関しても、一切の責任を負うものではありません。また、DBCLSサイトの[サイトポリシー](#)内「免責事項」にも準ずるものとします。

## 5) プライバシー・ポリシーおよび禁止事項

DBCLSサイトの[サイトポリシー](#)内「個人情報」に準ずるものとします。

## 2) 希少・遺伝性疾患を検索

### 1) 兆候または症状の入力方法

テキストボックスに兆候または症状を入力してください。例えば、「貧血」を入力すると貧血という文字列を含む兆候・症状の一覧がリストアップされます。その中から、目的の兆候・症状を選択してください（図1）。複数の兆候・症状を入力することが可能です。さらに入力した兆候・症状をより具体的な兆候・症状に変更することが容易にできます。例えば、「頭痛」を入力して頭痛を選択し、表示された頭痛ボタンをクリックすると、偏頭痛、睡眠時頭痛、緊張型頭痛など、頭痛のより具体的な症状を確認することができます（図2）。各症状の横にある置換ボタンをクリックすると、頭痛を他の症状に変更することができます。



図1



図2

## 2) 検索結果の見方

兆候または症状を入力し「疾患を検索」ボタンをクリックすると、**4,066**件の希少疾患がランキング表示されます（図3）。

結果をダウンロード

疾患を検索 クリア

合計: 4066 (疾患)

1 2 3 ... 407 »

10 (表示件数)

対応する徴候・症状 疾患原因遺伝子

順位 (類似度)	疾患名 (疾患ID)	関連する徴候・症状
1 (100.0%)	Hereditary spherocytosis (ORDO:822)	巨赤芽球性貧血 溶血性貧血 脾腫 葉酸欠乏症 黄疸
2 (95.5%)	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria (ORDO:447)	ビタミンB12欠乏症 巨赤芽球性貧血 溶血性貧血 脾腫 黄疸
2 (95.5%)	Multiple myeloma (ORDO:29073)	ビタミン B12代謝の異常 巨赤芽球性貧血 溶血性貧血 脾腫 黄疸
4 (95.1%)	Sarcoidosis (ORDO:797)	溶血性貧血 脾腫 葉酸欠乏症 鉄欠乏症貧血 黄疸
5 (94.5%)	Tuberculosis (ORDO:3389)	ビタミンB12欠乏症 大球性貧血 溶血性貧血 脾腫 黄疸

図3

## ユーザガイド

本システムは、各疾患で過去に文献等で報告されている兆候・症状を収集し、それら兆候・症状をそれぞれの疾患に関連付け、「**入力された症状セット**」と「**各疾患の症状セット**」を比較し、類似度を計算しています。検索結果には、各疾患に関連づけられた症状の中で、入力された各症状ともっとも関連性が高いものを「**対応する兆候・症状**」として表示しています（図3）。各疾患の「**対応する兆候・症状**」をクリックすると、その疾患において過去の症例報告で報告されたその兆候・症状に関する情報の一覧を参照することが可能です（図4）。

The screenshot shows a search interface with the following elements:

- 疾患名 (Disease Name):** Hereditary spherocytosis
- 兆候・症状 (Signs/Symptoms):** Jaundice
- 疾患と兆候・症状に関する過去報告 (文) (Past Reports on Disease and Signs/Symptoms):** A list of three case reports.

PMID (PMCID)	MIXED_SAMPLE	Adult
27108201	<b>Disease-modifying influences of coexistent G6PD-deficiency, Gilbert syndrome and deletional alpha thalassemia in hereditary spherocytosis: a report of three cases.</b> Jamwal M, Aggarwal A, Kumar V, Sharma P, Sachdeva MU, Bansal D, Malhotra P, Das R. Clin Chim Acta. 2016;458:51-4. <b>Hereditary spherocytosis</b> (HS) is a common inherited hemolytic anemia characterized by heterogeneous clinical presentations with variable degrees of anemia, <b>jaundice</b> , splenomegaly and gallstones.	
27566068	MALE	Middle Aged
<b>Open-heart surgery using a centrifugal pump: a case of hereditary spherocytosis.</b> Matsuzaki Y, Tomioka H, Saso M, Azuma T, Saito S, Aomi S, Yamazaki K. J Cardiothorac Surg. 2016;11(1):138. <b>Hereditary spherocytosis</b> is a genetic, frequently familial hemolytic blood disease characterized by varying degrees of hemolytic anemia, splenomegaly, and <b>jaundice</b> .		
27906107	FEMALE	Adult
<b>Previously undiagnosed hereditary spherocytosis in a patient with jaundice and pyelonephritis: a case report.</b> Tateno Y, Suzuki R, Kitamura Y. J Med Case Rep. 2016;10(1):337. It is important to note that transient anemia or <b>jaundice</b> can sometimes be the only initial presenting symptoms in cases of undiagnosed latent <b>hereditary spherocytosis</b> .		

図4

### 3) 希少・遺伝性疾患を絞り込む

検索を実行すると常に4,066件の希少疾患がランキング表示されますが、遺伝子を指定することで、検索対象疾患を絞り込むことができます。例えば、患者のゲノム解析を行い、患者の疾患との関連が疑われる遺伝子を複数同定している場合、それら遺伝子を入力します。再度、「疾患を検索」ボタンで検索を実行すると、指定した遺伝子を疾患原因遺伝子としてもつ疾患のみが検索結果として表示されます（図5）。

患者の 徴候・症状 を入力 +ファイル

HP:0000952 黄疸 × HP:0001744 脾腫 × HP:0001744 脾腫 × **遺伝子を入力 (Gene)**

希少疾患を絞り込む +ファイル (Entrez Gene ID) :

ENT:286 ANK1 (SPH1) × ENT:3043 HBB (CD113t-C | HBD) × ENT:7454 WAS (WASP | WASPA) ×

結果をダウンロード 疾患を検索 クリア

合計: 14 (疾患) (示件数)

**入力した遺伝子を疾患原因遺伝子としてもつ疾患** (遺伝子)

順位 (類似度)	疾患名 (疾患ID)	関連遺伝子	説明
1 (100.0%)	Hereditary spherocytosis (ORDO:822)	巨赤芽球性貧血 溶血性貧血 脾腫 葉酸欠乏症 黄疸 ANK1 EPB42 SLC4A1 SPTA1 SPTB	Hereditary spherocytosis is a congenital hemolytic anemia with a wide clinical spectrum (from symptom-free carriers to severe hemolysis) characterized by anemia, variable jaundice, splenomegaly and cholelithiasis. >> 翻訳 (Google) 画像検索 (Google) 症例報告検索
2 (93.1%)	Sickle cell anemia (ORDO:232)	ビタミンD欠乏症 巨赤芽球性貧血 溶血性貧血 脾腫 黄疸 HBB	Sickle cell anemias are chronic hemolytic diseases that may induce three types of acute accidents: severe anemia, severe bacterial infections, and ischemic vasoocclusive accidents (VOA) caused by sickle-shaped red blood cells obstructing small blood vessels and capillaries. Many diverse complications can occur. >> 翻訳 (Google) 画像検索 (Google) 症例報告検索
3 (88.2%)	Wiskott-Aldrich syndrome (ORDO:906)	ビタミンC欠乏症 小球性貧血 溶血性貧血 脾腫 黄疸 WAS WIPF1	Wiskott-Aldrich syndrome (WAS) is a primary immunodeficiency disease characterized by microthrombocytopenia, eczema, infections and an increased risk for autoimmune manifestations and malignancies. >> 翻訳 (Google) 画像検索 (Google) 症例報告検索

図5

#### 4) 一度に複数の兆候・症状や遺伝子を入力する方法

図6の「+ファイル (HPO ID)」リンクから症状・兆候のリスト、「+ファイル (Entrez Gene ID)」リンクから遺伝子のリストを収納したファイルをアップロードすることができます。ただし、症状・兆候はHuman Phenotype Ontologyという、症状の辞書のIDを入力する必要があります。IDはカンマ区切りで収納してください(図7)。また遺伝子は、Gene SymbolではなくEntrez Gene IDで指定する必要があります(図8)。

患者の 徴候・症状 を入力 +ファイル (HPO ID) :

HP:0000952 黄疸 × HP:0001744 脾腫 × HP:0001903 貧血 × HP:0100507 葉酸欠乏症 × HP:0001889 巨赤芽球形貧血 ×

希少疾患を絞り込む +ファイル (Entrez Gene ID) :

ENT:286 ANK1 (SPH1) × ENT:3043 HBB (CD113t-C | HBD) × ENT:7454 WAS (WASP | WASPA) ×

図6

HP:0001009,HP:0001249,HP:0001250,HP:0002072,HP:0002315,HP:0001297,  
HP:0100026,HP:0002637,HP:0030746,HP:0002138

図7

59,57674,343035,145226,6121,57096,80184,23746,7287,23418,130557,9221  
1,79947,24148,4117,5949,157657,9742,79797,23568,4751,26160,7275,5585  
7,57709,9128,60509,92840,23370

図8

### 3) 症例報告を検索

図3で「症例報告検索」リンクをクリックすると、各疾患に紐付けられた症例報告を検索できます。疾患を検索する場合と同様に、入力した兆候・症状と関連が高い順に症例報告がランキング表示されます（図9）。

The screenshot shows a search interface for medical case reports. At the top, there are tabs for '症例報告' (Case Reports), '徴候・症状' (Signs/Symptoms), and '疾患原因遺伝子' (Disease-causing Genes). The main heading is '患者の徴候・症状を入力' (Enter patient signs/symptoms). Below this, there are input fields containing search terms: 'HP:0000952 黄疸', 'HP:0001744 脾腫', 'HP:0001903 貧血', 'HP:0100507 葉酸欠乏症', and 'HP:0001889 巨赤芽球性貧血'. A search button '症例報告を検索' and a 'クリア' (Clear) button are present. Below the search bar, it shows '合計: 205 (症例報告)' and a pagination control with '1' selected. There are also dropdown menus for '10' (表示件数) and '対応する徴候・症状' (Corresponding signs/symptoms). The results are displayed in a table with columns for '順位 (類似度)' (Rank (Similarity)), 'PMID (PMCID)', and the case title. The first result is ranked 1 (100.0%) and is titled '[Megaloblastic anemia due to folate deficiency associated with hereditary spherocytosis]'. The second result is ranked 2 (71.8%) and is titled 'Previously undiagnosed hereditary spherocytosis in a patient with jaundice and pyelonephritis: a case report.' Below each result, there are tags for related terms and filters.

順位 (類似度)	PMID (PMCID)	症例報告
1 (100.0%)	<a href="#">8028187</a>	<b>[Megaloblastic anemia due to folate deficiency associated with hereditary spherocytosis].</b> Mori H, Takahashi N, Tada J, Higuchi T, Shimizu T, Harada H, Maeda T, Miyoshi Y, Okada S, Niikura H, et al.. Rinsho Ketsueki. 1994;35(4):397-402. [ Show abstract ]
2 (71.8%)	<a href="#">27906107</a>	<b>Previously undiagnosed hereditary spherocytosis in a patient with jaundice and pyelonephritis: a case report.</b> Tateno Y, Suzuki R, Kitamura Y. J Med Case Rep. 2016;10(1):337. [ Show abstract ]

図9