



第5回臨床開発環境整備推進会議

資料3-3

平成31年3月13日

# AMEDにおける取組状況

---

第5回臨床開発環境整備推進会議

2019年3月13日(水)

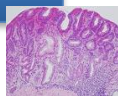
日本医療研究開発機構  
理事長 末松 誠

# 診療画像等データベースプラットフォームの構築（現状と今後）

- ICT技術や人工知能（AI）等による利活用を見据えたインフラの整備 -

## 日本病理学会

理事長：北川昌伸  
病理専門医数：  
2,232名



## 診療画像等データベース プラットフォームの形成



- ・疾患レジストリとの連携
- ・人材育成
- ・広域連携・分散統合型のプラットフォーム

## 日本眼科学会

理事長：大鹿哲郎  
眼科専門医数：  
10,860名



## 日本皮膚科学会

理事長：天谷雅行  
皮膚科専門医数：  
6,129名



## 日本消化器内視鏡学会

理事長：田尻久雄  
消化器内視鏡専門医数：  
16,200名



## 国立情報学研究所 (NII)

AI解析等による  
診療支援ソフトや  
診断補助システムの開発

## 日本医学超音波学会

理事長：工藤正俊  
超音波専門医数：  
1,829名



## 日本医学放射線学会

理事長：本田 浩  
放射線診断専門医数：  
5,057名



## AI開発基盤の構築

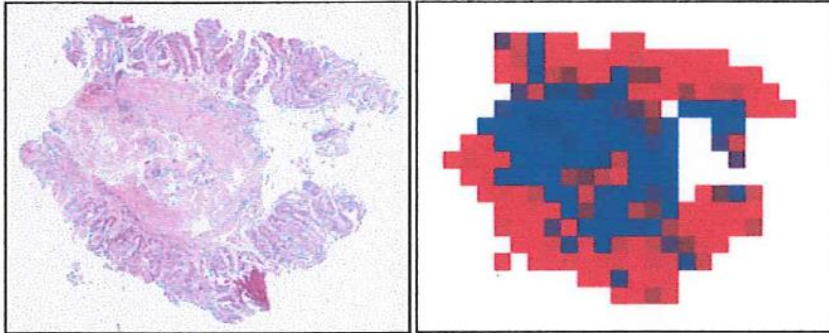
## 臨床研究中核病院等

効率的な臨床研究・治験への応用

# AIによる胃生検ダブルチェック支援システム

996症例の胃生検を機械学習させAIを開発

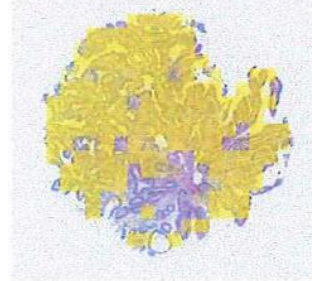
AIによる判定の例(赤:癌の可能性高い)



Cut off 異常度0.6の場合

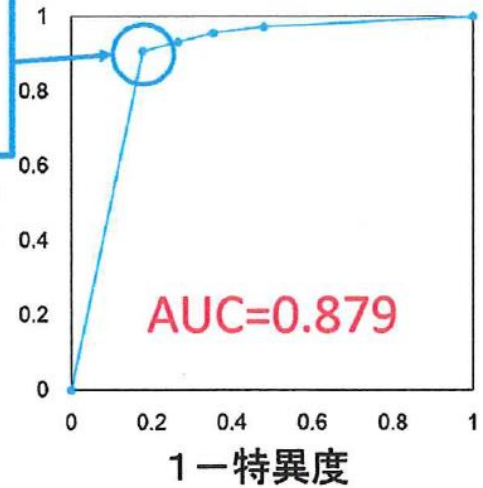
カットオフ値0.8の場合  
病理医とAI判定の  
不一致率16.2%を達成

重ね合わせ表示も可能



癌  
疑

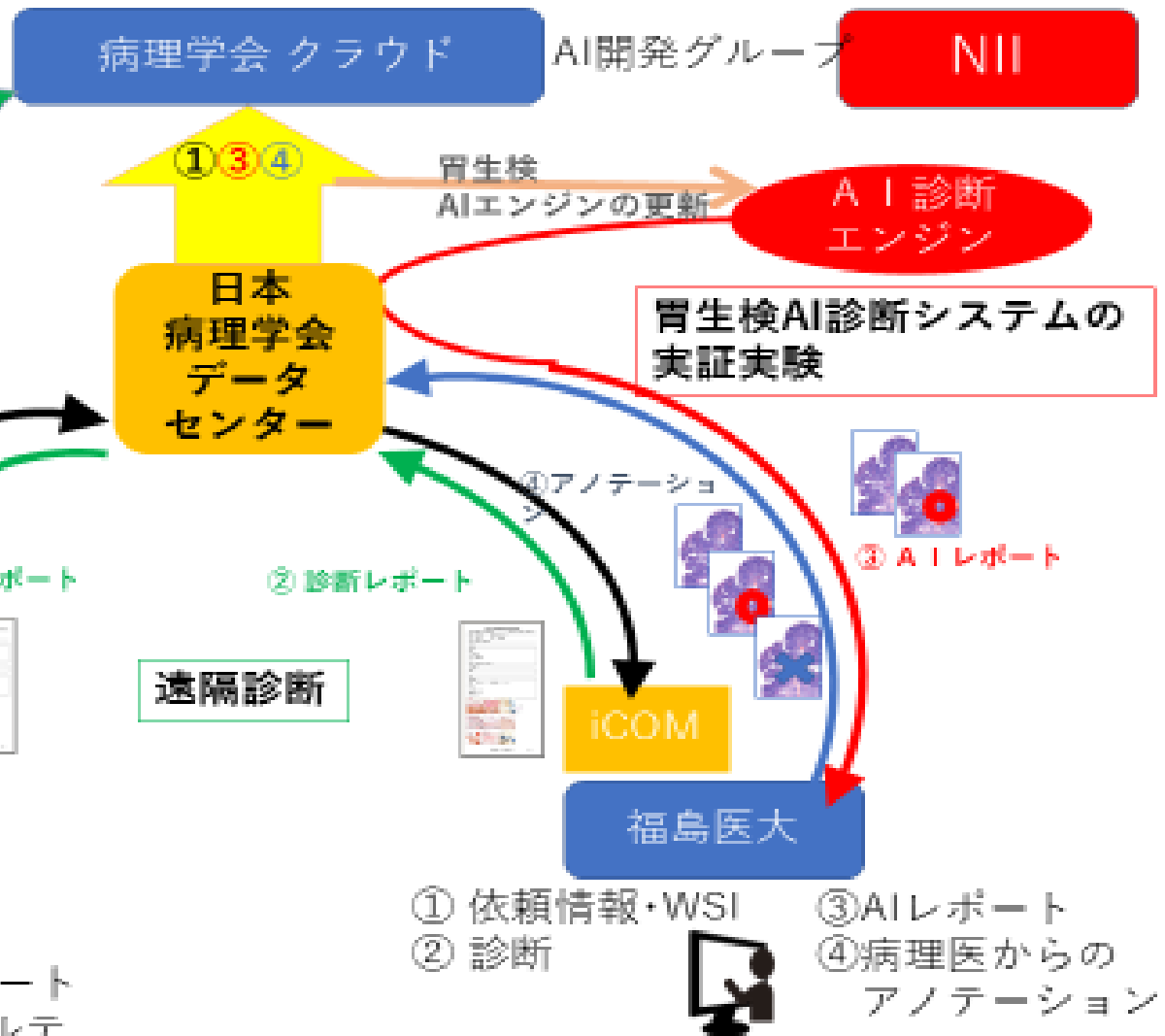
ROC曲線



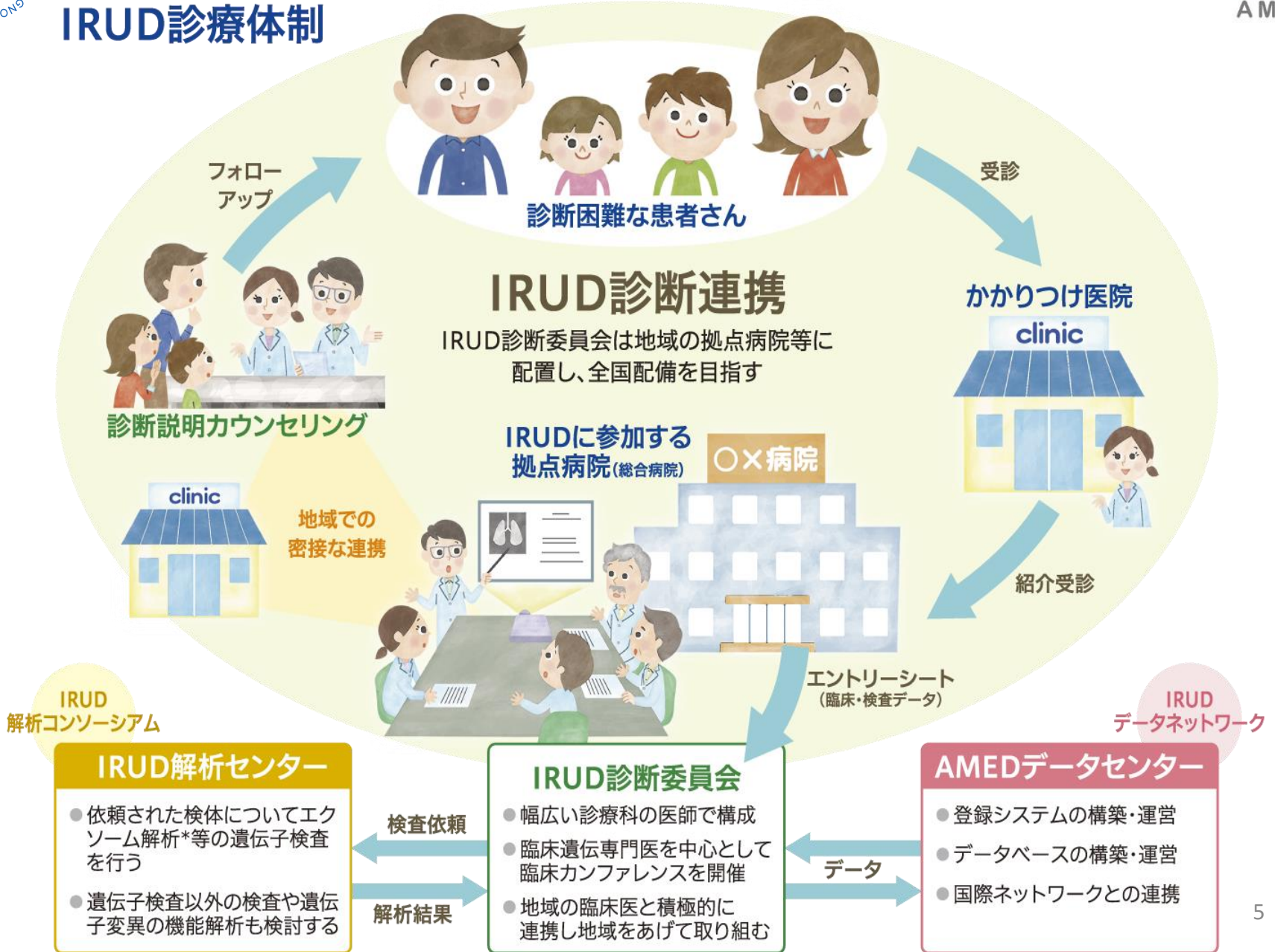
|            |            | AI判定 Normal  | AI判定 Cancer |
|------------|------------|--------------|-------------|
| 病理医<br>の診断 | 腫瘍でない      | 1602 (73.5%) | 579 (26.5%) |
|            | 癌・腫瘍(疑い含む) | 34 (6.7%)    | 470 (93.3%) |

# 平成30年度の成果 日本病理学会②

福島病理診断ネットワーク  
胃生検AI診断システム



## IRUD診療体制

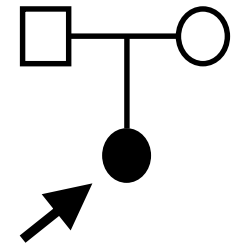
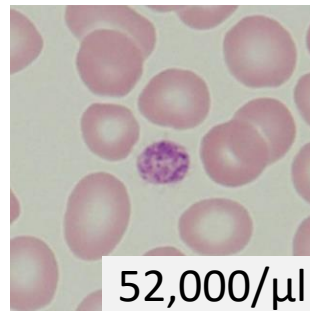


# 正確なゲノム診断なしに治療なし

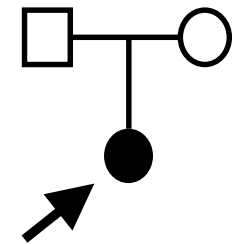
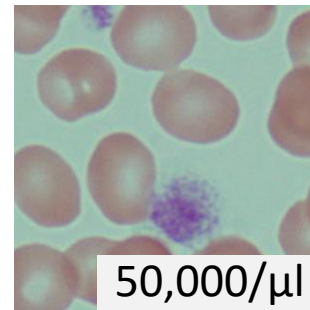
## An example of completely new disease (OMIM#616737)

Large platelets Curved fingers Swollen legs

Patient 1



Patient 2



Takenouchi and Kosaki AJMG 2016

Both patients had mutation in a gene called ***CDC42***.

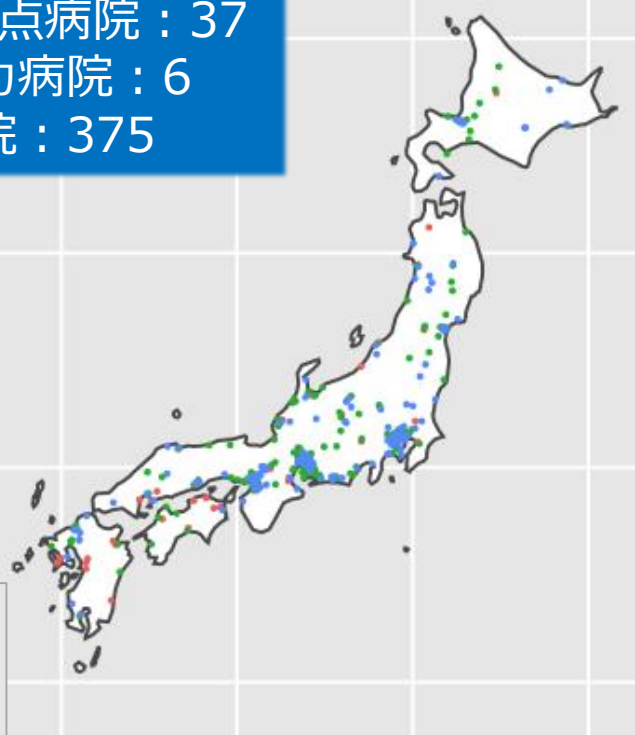


Three more patients have been identified subsequently.

# 418病院からなるネットワークが果たす役割： 未診断疾患イニシアチブ（IRUD）

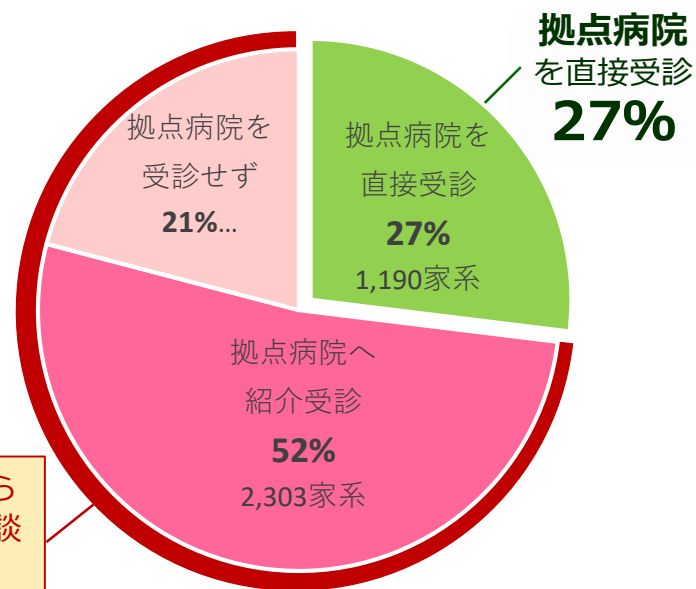
IRUD拠点病院：37  
高度協力病院：6  
協力病院：375

- 国立
- 公立
- 私立



2019/1/19現在

未診断状態患者のIRUDネットワークへの  
アクセス経路（解析経過 速報値）  
（2015~2017年度調査分）



協力病院から  
拠点病院へ相談  
**73%**

診療科横断的診断委員会を  
有する大学附属病院  
(拠点病院及び高度協力病院)

35

IRUD相談件数:合計 4,417症例（家系）

(拠点病院への相談のみで対応したケースを含む)



# IRUD 3年間の実績

\*2015.07~2018.07集計値 (2018.10.04時点、詳細調査継続中)



新規疾患の発見

18疾患

診断確定数 (注1)

1,016家系 (proband)



49

遺伝性指定難病

(全196疾患・823原因遺伝子) (全3,733疾患・3,867原因遺伝子)  
(ミトコンドリア病は除く)

330

Orphanet (注2) 収載希少疾患

425

(2018年9月27日時点)



212

いずれにも該当しない疾患



診断確定数 (注1)

1,016

遺伝学的解析による診断率

36.9%

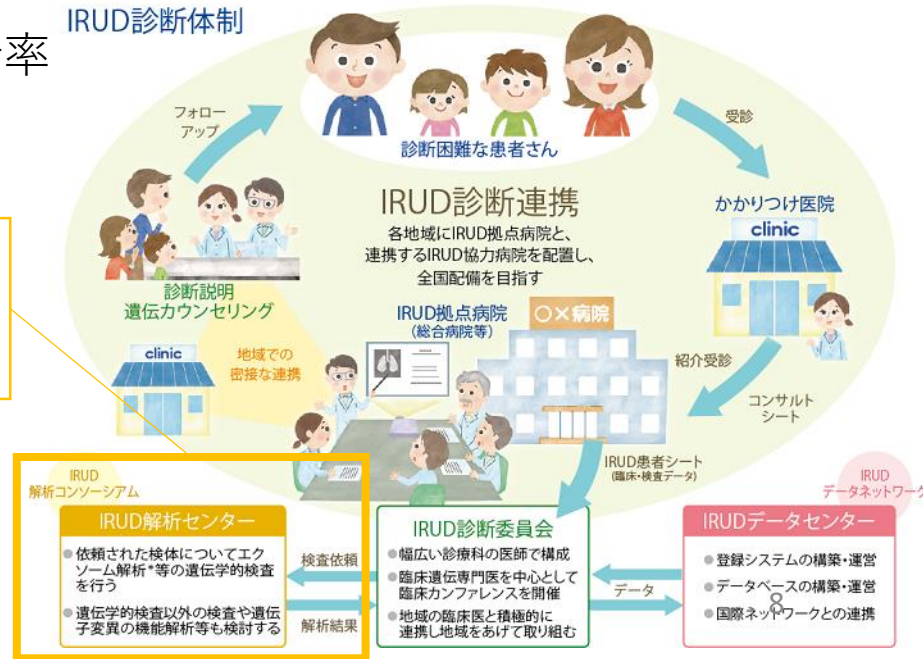
IRUD解析センターによる解析実績

2,756家系 (proband)

(注1) IRUD解析センターにおける遺伝学的解析により、診断確定に必要な解析結果を提供した数。

(注2) Orphanet: 希少疾患とオーファンドラッグに関する情報を提供するリファレンスポータル。約40カ国が加盟するコンソーシアムにより運営され、フランスのINSERM (フランス国立保健医学研究所) チームが統括。 <https://www.orpha.net>

## IRUD診断体制







# IRUD Beyond

## Beyond diagnosis

Nation-wide Dx coverage → bridging from TR to Tx

Supporting Pre-orphan drug development and drug repositioning  
Basic sciences of gene editing Utilization of iPS cells for screening drugs

## Beyond genotyping

What is missing in genotyping ? How can we improve deep-phenotyping ?

What is missing in WGS ? Enrichment of phenotyping technologies

## Beyond borders

Global data sharing and fostering young investigators through bilateral funding

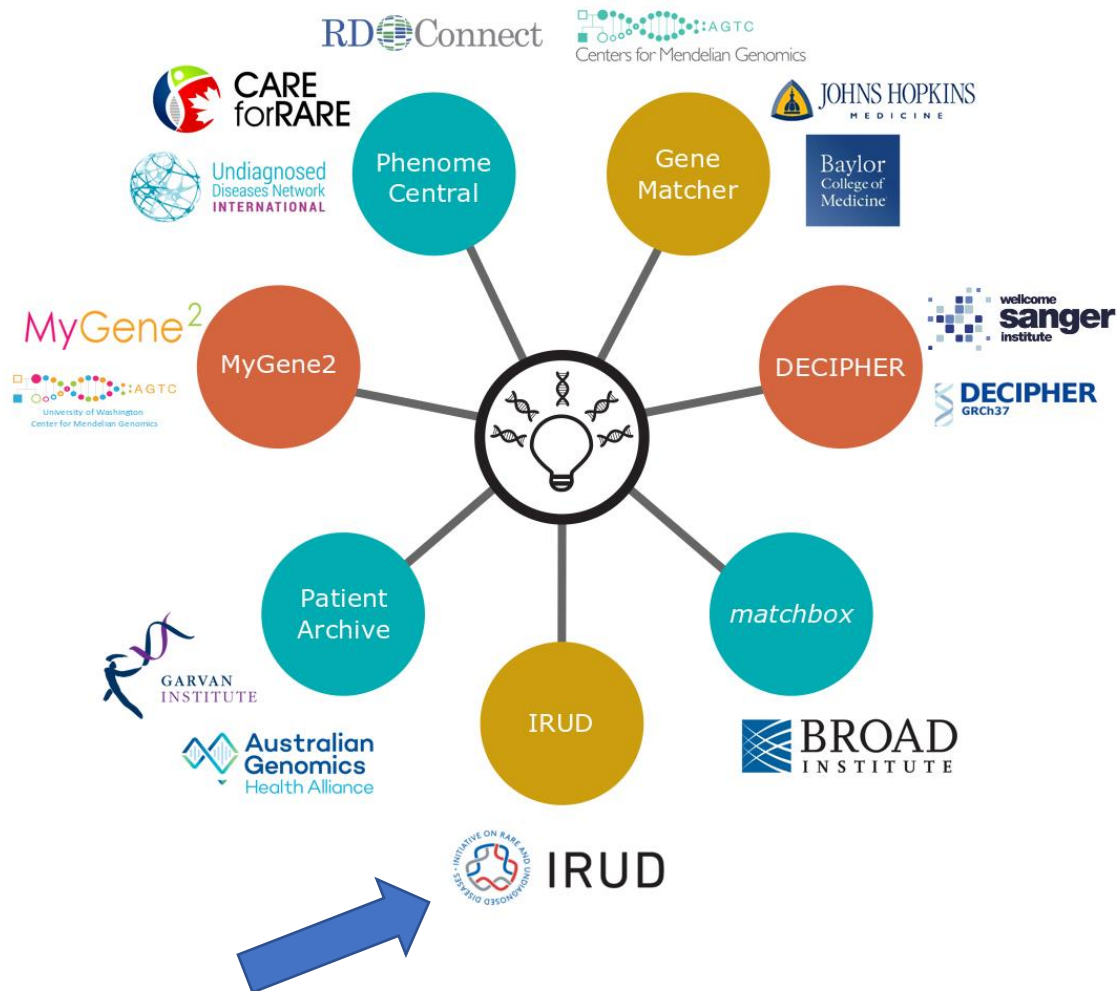


IRUD

Global data sharing: UDN-International/NIH, Australia, Hong-Kong, Singapore, Lithuania, Spain  
**iPS research: UK(MRC/NIHR)** AMED provides bilateral budgets for fostering young investigators  
Interstellar Initiatives with NYAS (Basic Sciences FY2016~)

# Alliance in MATCH MAKER EXCHANGE

## 表現型情報の国際共有（2018年7月より）



# ゲノム変異情報の国際的統合と共有を図るGlobal Alliance for Genomics and Health (GA4GH)のドライバープロジェクトに正式採択 (2019年2月)

## Genome Medicine Alliance Japan, GEM-J

Data sharing

between { Japanese (homogeneous genome and healthcare) and the Global  
Research and Clinical practice  
Common diseases and Rare diseases



GA4GH

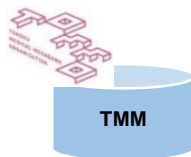
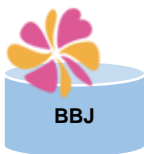
Sharing of Data, Ideas, Experiences and Technologies

Research

Japanese variants



Polygenic Diseases



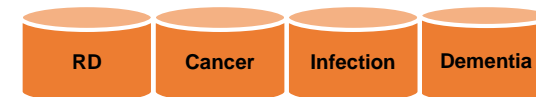
Cooperation  
QC check and standardization

Clinical practice

Japanese disease variants



Rare diseases and Cancer



Data Sharing  
Domestic

