



国立研究開発法人
医薬基盤・健康・栄養研究所
National Institutes of
Biomedical Innovation, Health and Nutrition

保健医療分野におけるAI活用推進懇談会
平成29年3月7日



人工知能の難病医療への実装

国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所
松山晃文

国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所



【理念】
創る、挑む、かなえる
～健康長寿の社会を目指して～

業務内容

幅広く多様な研究領域

- ①基盤的技術の研究及び創薬支援
- ②**難治性疾患（難病）に係る研究及び開発支援**
- ③医薬品等の開発振興
- ④国民の健康の保持及び増進に関する調査・研究
- ⑤国民の栄養その他国民の食生活の調査・研究
- ⑥食品についての栄養生理学上の試験



希少疾病(難病)創薬Gateway

難病研究・創薬を志向したオープンイノベーション・プラットフォーム

【背景】

世界的な創薬パラダイムシフトにより、希少疾病医薬品開発競争が激化。

【目的】

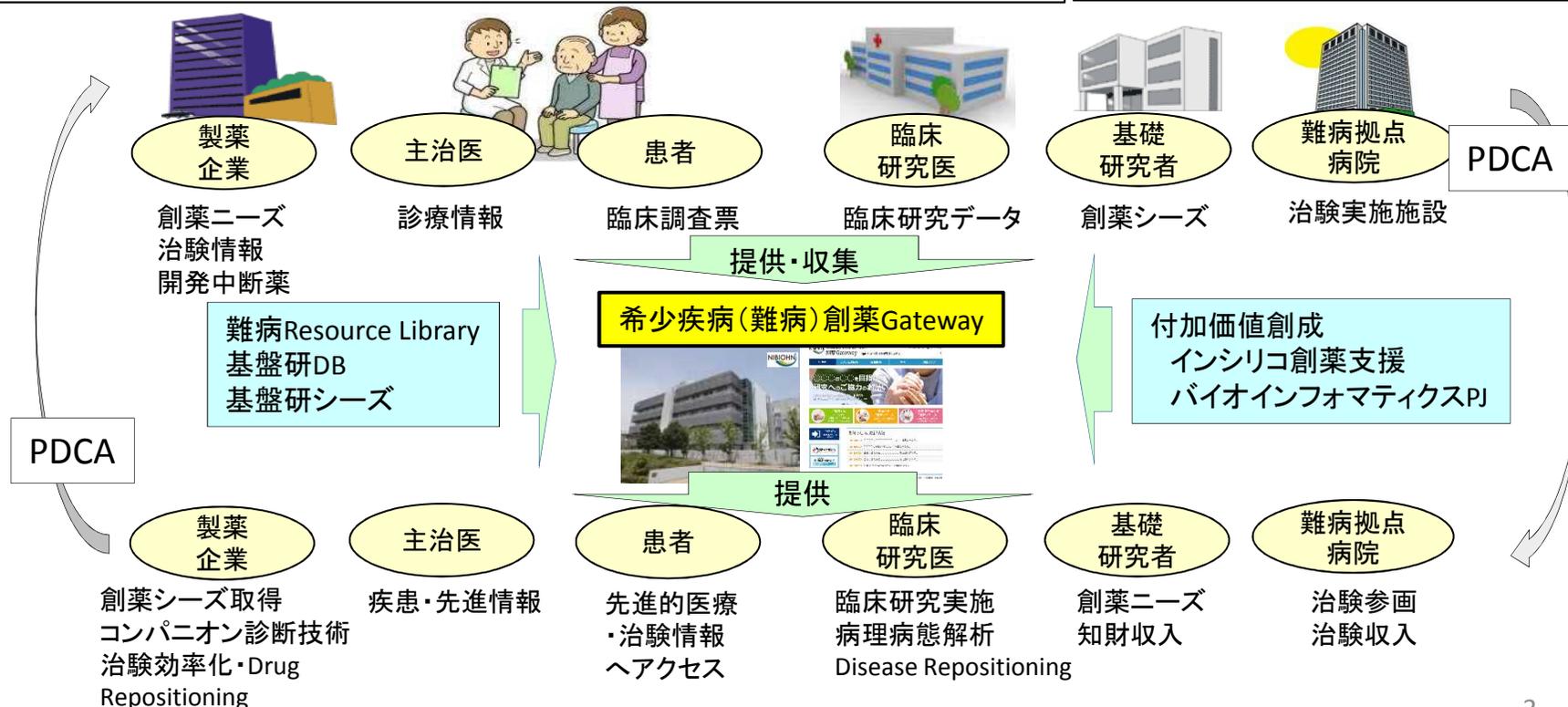
創薬関連データ・シーズを収集、医薬基盤・健康・栄養研究所による価値創出・付加を経て研究者など関係者に繋げ、希少疾病創薬に寄与。

【成果】

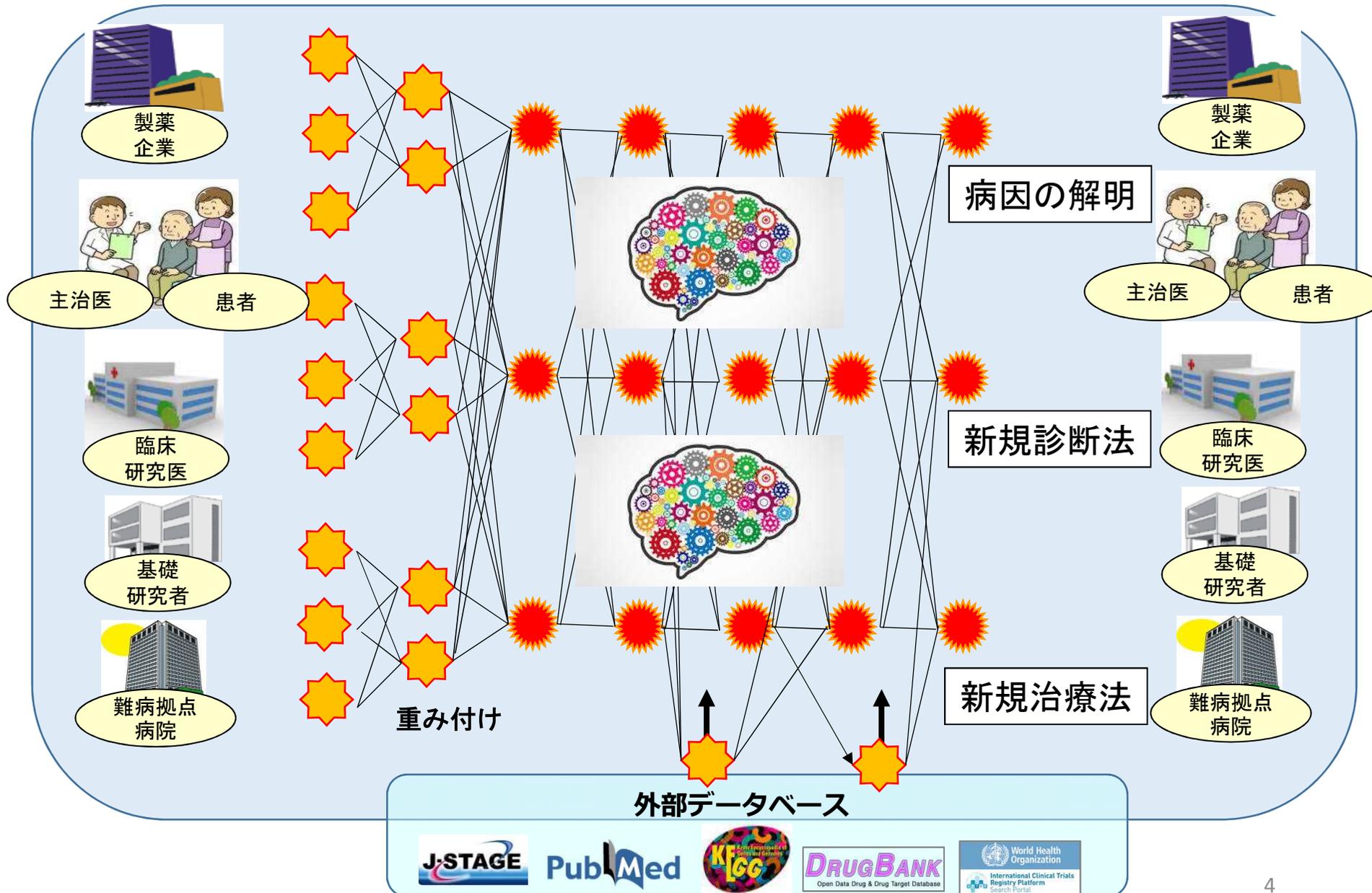
希少疾病薬創出にむけ、患者・研究者等の交流プラットフォームを提供。

【Contents】

- OCIN推進協議会難病WG
- 難病治験リエゾン事務局
- R-Square
(Researcher x Rare disease pts.)
- Disease repositioning
情報等収集提供
- 難病登録DB

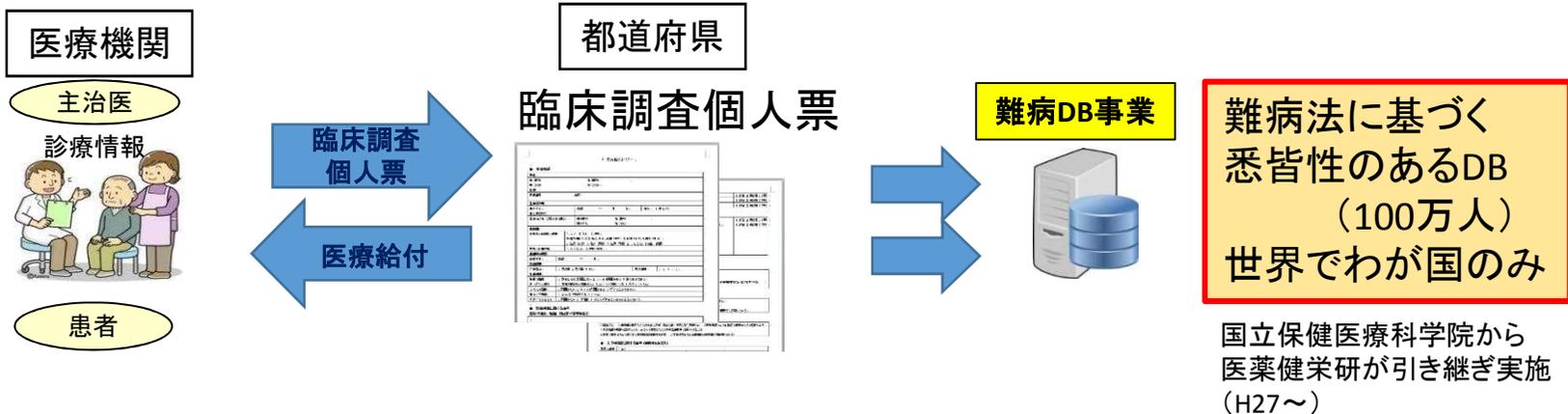


希少疾病(難病)創薬GatewayとAI



難病AIプラットフォーム

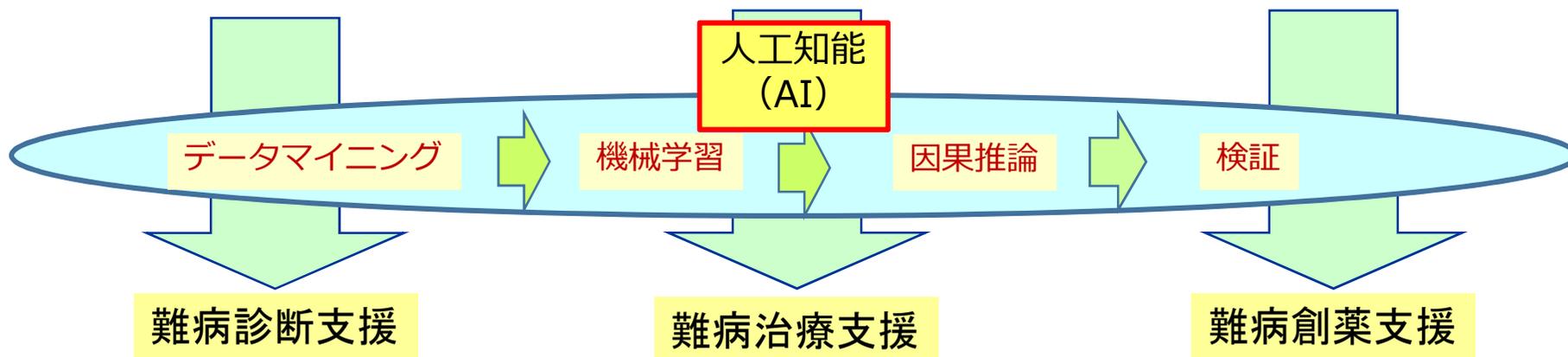
—創薬から診断、治療へとつなぎAIで世界をリード—



難病レジストリ(DB)項目
疾患関連遺伝子

性別・年齢
症状(診断基準)・重症度
検査項目(診断基準)

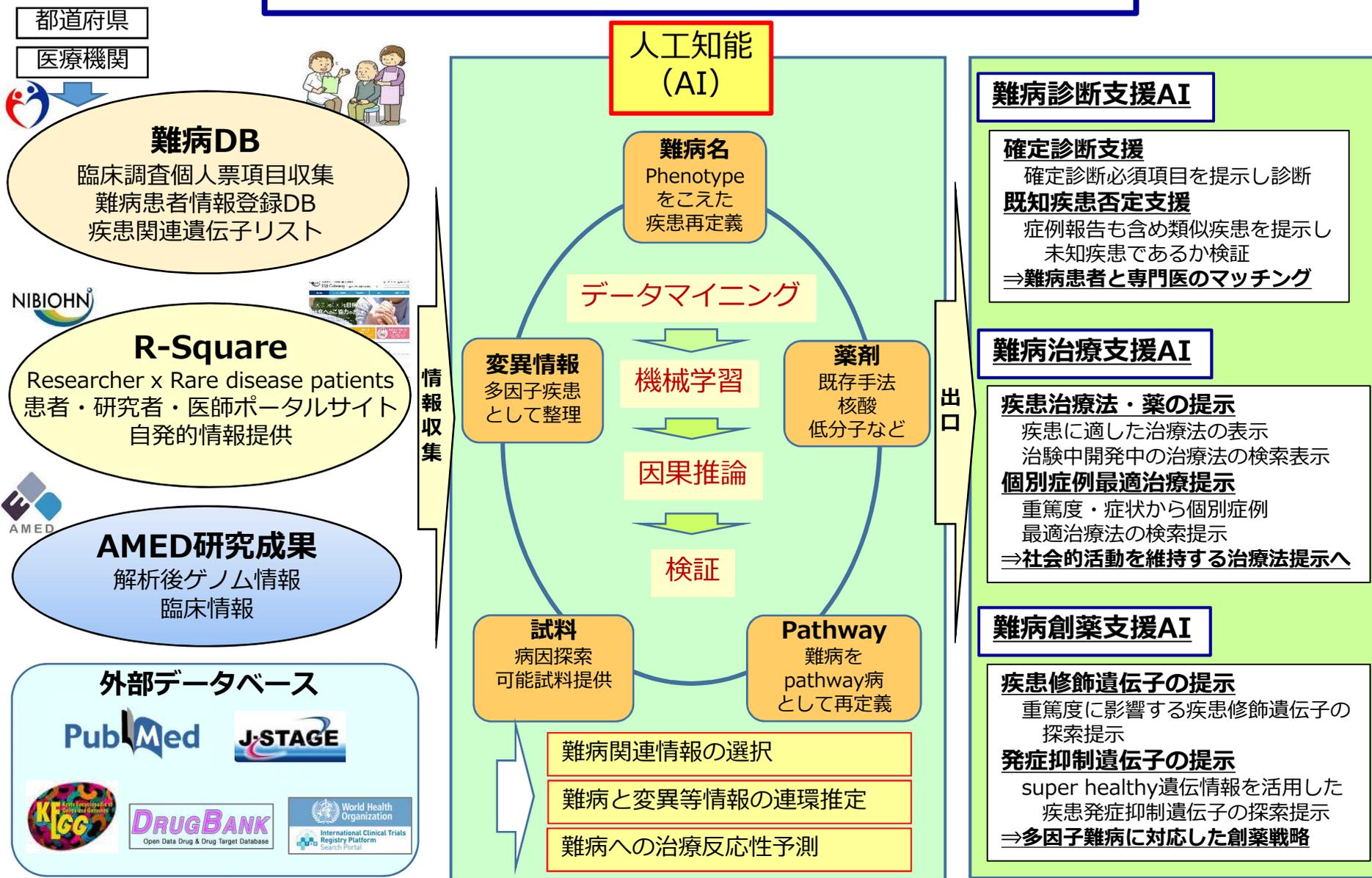
治療薬剤と治療効果
難病患者の所在情報



AI: 難病研究・社会実装での強み
毎年積み上げられるDB⇒教師付き学習

難病AIプラットフォーム

—創薬から診断、治療へとつなぎAIで世界をリード—



難病診断支援AI

確定診断支援

確定診断必須項目を提示し診断

既知疾患否定支援

症例報告も含め類似疾患を提示し
未知疾患であるか検証

⇒**難病患者と専門医のマッチング**



患者さん向け

Step1

気になる症状のフリー入力

AIによる難病DB項目との連関を自己学習
HP上で追加質問にて疾患領域を想定

Step2

近くの専門医リスト提示
(診断可能な病院の提示)

Step3

専門医に鑑別すべき疾患名を伝達

医師向け

Step1

医学的所見の入力

⇒関連した難病DB上の診断基準項目を提示
AIによる難病DB項目との連関を自己学習
鑑別診断を提示

Step2

追加必要な検査項目を提示し診断をサポート
(難病DB decision treeを活用)

Step3

必要に応じてサポート可能な専門医等を提示

難病治療支援AI

疾患治療法・薬の提示
 疾患に適した治療法の表示
 治験中開発中の治療法の検索表示
個別症例最適治療提示
 重篤度・症状から個別症例
 最適治療法の検索提示
 ⇒社会的活動を維持する治療法提示へ



AIによる学習



医師向け

Step1

難病名(疾患名)ごとに可能性のある治療法の提示
 難病DB入力による重症度診断・治療法の提示

Step2

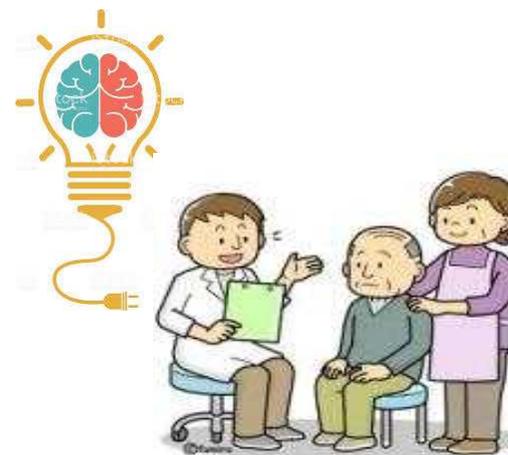
患者個々人に適切な医療の提示 (precision medicine)
 年齢、性別、症状などを入力⇒治療選択肢を提示

Step3

医療経済的にも最適な治療法の提示

Step4

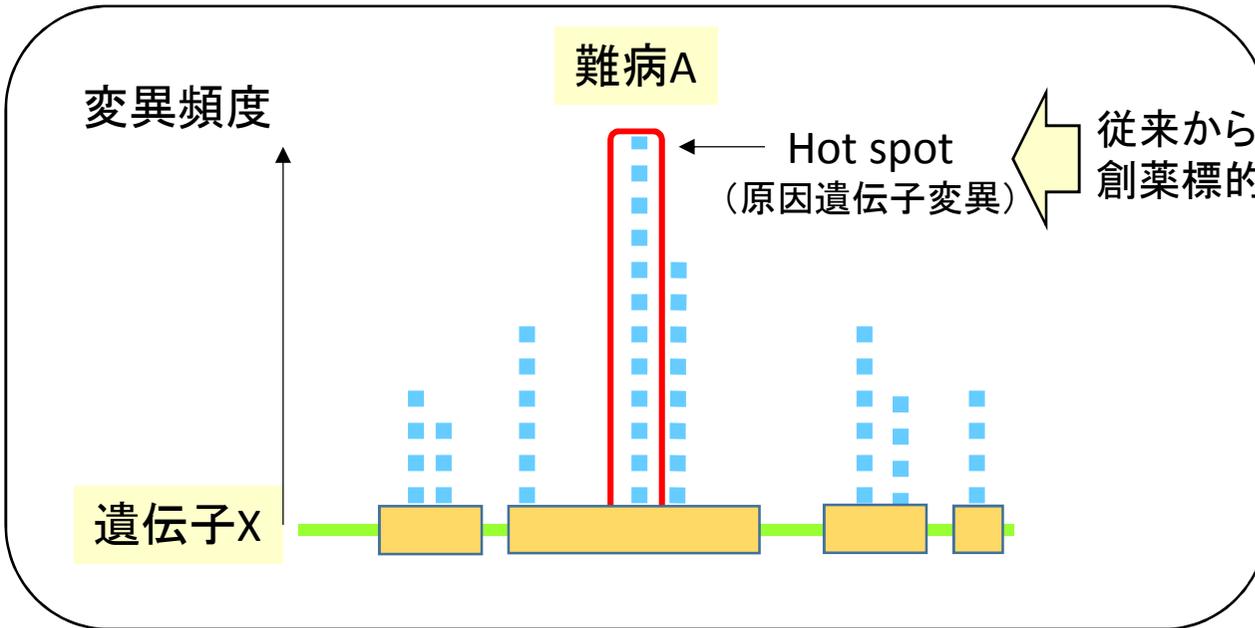
地域主治医による診療の支援



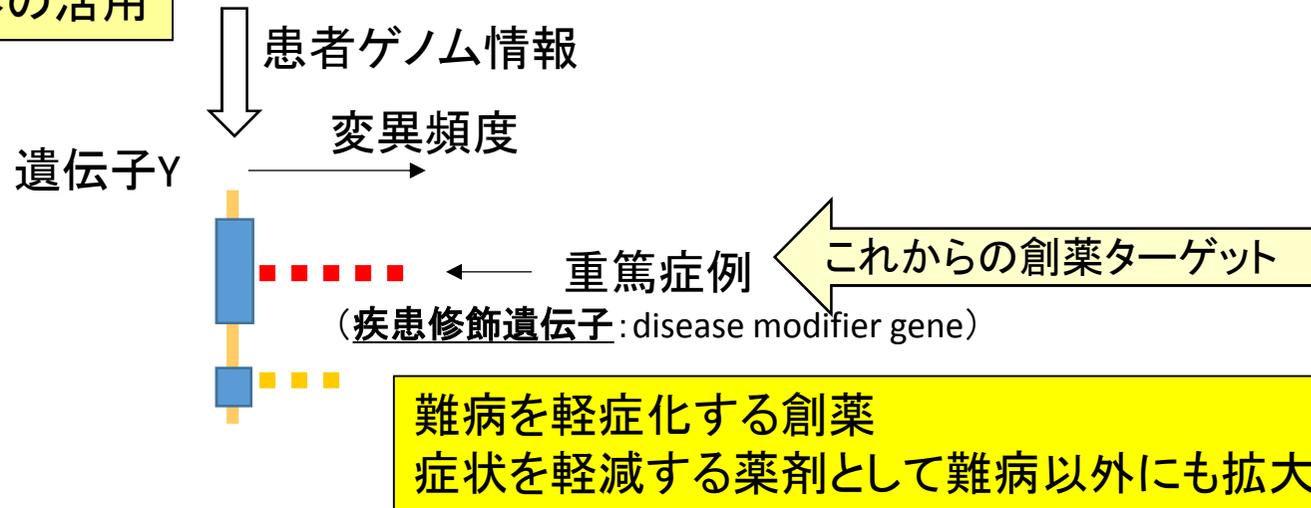
Augmented Intelligence

難病創薬支援AI

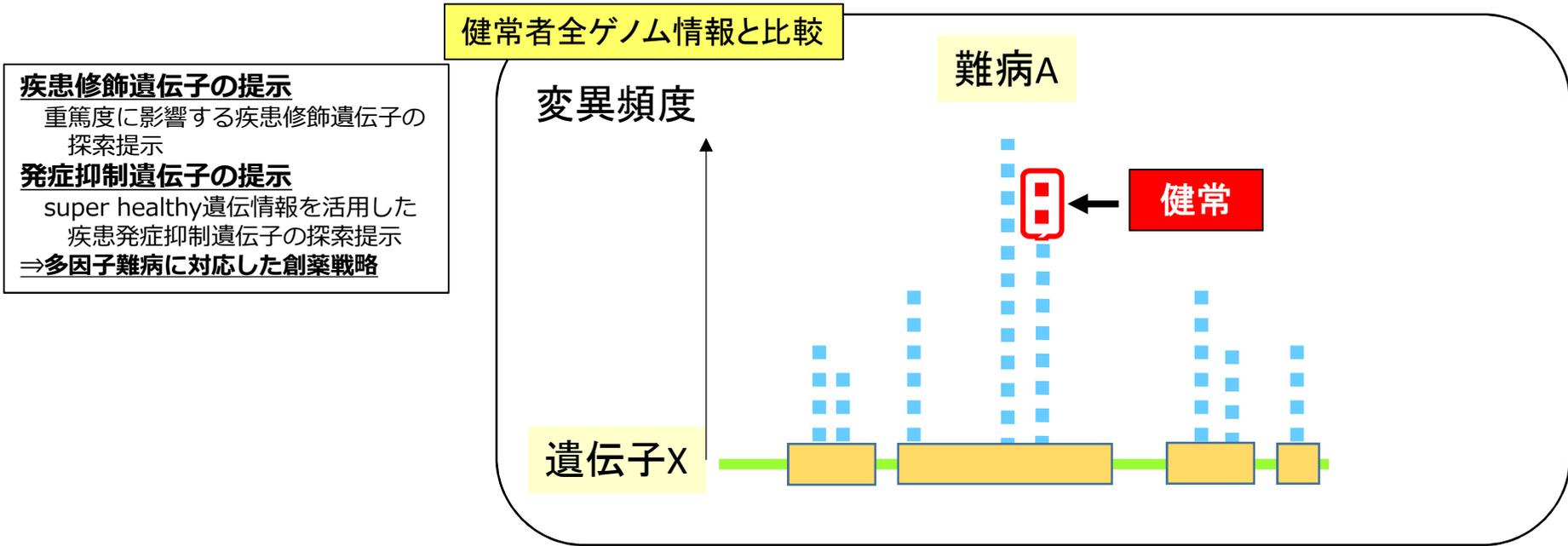
疾患修飾遺伝子の提示
 重篤度に影響する疾患修飾遺伝子の探索提示
発症抑制遺伝子の提示
 super healthy遺伝情報を活用した疾患発症抑制遺伝子の探索提示
 ⇒多因子難病に対応した創薬戦略



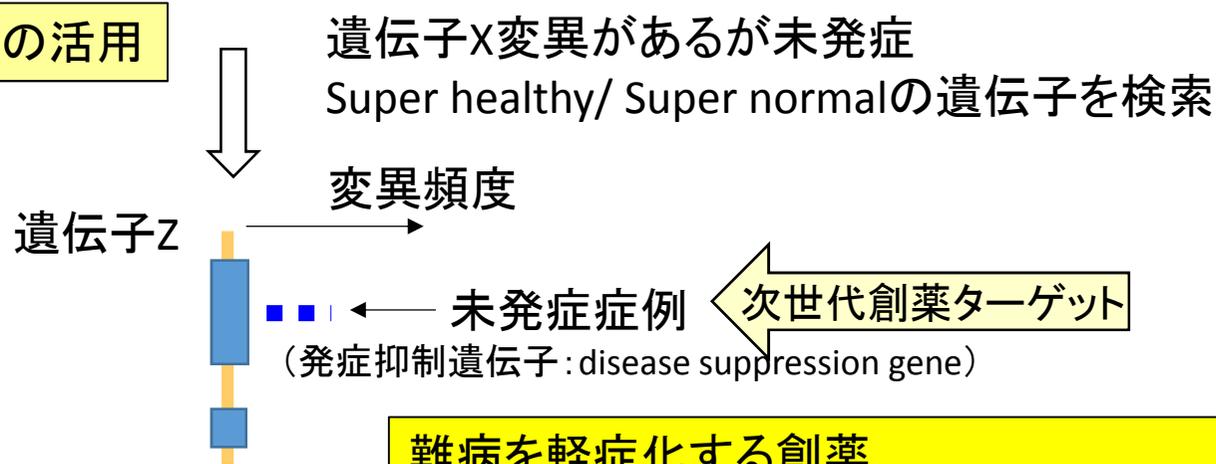
難病創薬への活用



難病創薬支援AI



難病創薬への活用



難病を軽症化する創薬
症状を軽減する薬剤として医療経済にも貢献

難病AIの波及効果

