

令和 3 年 6 月 22 日現在

機関番号：17301

研究種目：基盤研究(C) (一般)

研究期間：2018～2020

課題番号：18K07850

研究課題名(和文) 先天形態異常症候群《診断3割の壁》の克服にむけた「臨床遺伝医の眼」の共有システム

研究課題名(英文) Clinical Genetics Knowledge Sharing System for Congenital Rare Disease Deep Phenotyping Overcoming the "30% limit" of Diagnosis

研究代表者

三嶋 博之 (MISHIMA, Hiroyuki)

長崎大学・原爆後障害医療研究所・助教

研究者番号：10513319

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 3,400,000円

研究成果の概要(和文)：米国FDNA社によるFace2Gene (<https://face2gene.com/>)は、顔貌情報による先天形態異常症候群の診断補助を機械学習で実現したものである。われわれは、本邦症例(26症候群49症例)を用いた性能評価を試みた(Mishima et al., J Hum Genet, 2019)。その結果、学習済の症候群であれば85.7%で上位10位までの症候群提示に成功し、すでに高い性能を持っていることが明らかになった。同時に、一部の学習済症候群の提示に失敗することも分かった。この結果の原因には学習症例数の不足や、人種的背景の影響の強さの違いなどがあり得る。

研究成果の学術的意義や社会的意義

Face2Geneは、すでに日本人集団においても高い候補症候群提示能力を持つことが明らかになった。このことは、同システムが臨床遺伝専門医が、本邦における9,000症候群近くが知られる先天形態異常症候群からの診断を絞りこむ上で有用であることを示した。また、先天形態異常症候群の原因である単一遺伝子のバリエーションが顔貌表現型に与える影響は、多くの場合地理的集団による遺伝的バックグラウンドよりも十分に強いものであることが示唆された。

研究成果の概要(英文)：Face2Gene (<https://face2gene.com/>), developed by FDNA, Inc. in the U.S., is a machine-learning tool to assist in the diagnosis of congenital morphology syndromes based on facial gestalt. We attempted to evaluate its performance using cases recruited in Japan (49 cases in 26 syndromes) (Mishima et al., J Hum Genet, 2019). As a result, the system successfully presented the top 10 syndromes in 85.7% of the learned syndromes, indicating that the system already has high performance. At the same time, we found that some of the learned syndromes failed to be presented. The reason for this result could be the insufficient number of training cases or the difference in the strength of the effect of racial background.

研究分野：バイオインフォマティクス

キーワード：希少疾患 顔貌解析 機械学習

科研費による研究は、研究者の自覚と責任において実施するものです。そのため、研究の実施や研究成果の公表等については、国の要請等に基づくものではなく、その研究成果に関する見解や責任は、研究者個人に帰属します。

1. 研究開始当初の背景

それぞれの個人が持つヒトゲノム情報(遺伝型)と臨床情報(表現型)との関係を明らかにする—これがゲノム時代の医学である。このなかでも成果を上げている分野のひとつが先天形態異常症候群であり、これらの疾患の多くにおいて責任遺伝子が明らかになった。これを可能にしたのが、近年の「ゲノム網羅的な解析方法の爆発的進歩」と「従来からの症例記述の積み重ね」である。前者は遺伝型から、後者は表現型からのアプローチでその2つの結びつきを明らかにしてきたのである。

遺伝型は塩基配列をもとに客観性をもって世界共通に正確に記述できる。それゆえ遺伝型からのアプローチはコンピュータ解析により強力に推し進められてきた。研究代表者はこれまでゲノム網羅的解析により中條-西村症候群(Arima, Mishima [共同筆頭著者 3 番目], 他 26 名, PNAS, 2011) や紫外線高感受性症候群(Nakazawa, Mishima [10 番目], 他 21 名, Nature Genetics, 2012) の責任遺伝子を特定してきた。これらの成果を得られた要因は以下の三点が考えられた:

(1) 対象疾患が明確で特徴的な表現型を持つ疾患であったこと

(2) そのため表現型を正確に記載することが可能だったこと

(3) その結果、共通の表現型を持つ複数の患者を正確に診断し同時に解析できたこと

しかし実際の臨床現場では、これら3条件を満たす症例はむしろ少ない(図1)。既知症候群と同じ遺伝子変異を持つにも関わらず臨床症状の一致度が低い症例や、新規の独立した臨床単位となりうる未知の症例などでは診断に苦慮することになる。たとえば、代表研究者がデータ解析に携わっているAMED小児稀少・未診断疾患イニシアチブ(IRUD-P)では既知疾患として診断可能な症例は全体の3割から4割程度にとどまっている。この現状を踏まえた本研究の核心をなす問いは、「先天形態異常症候群における診断の限界を克服するための方法は何か?」である。

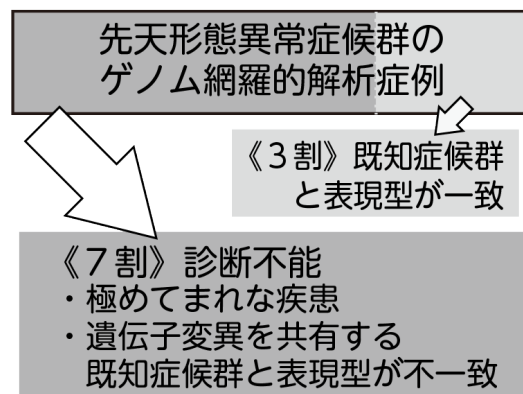


図1: 診断3割の壁

2. 研究の目的

もし既知の先天形態異常症候群の枠にあてはまらない症例の表現型を、高い客観性をもって正確に記述し共有すれば、表現型記述をもとに「過去の症例に埋もれた2例目」を見つけることが容易になり、既知症候群の非典型例/新規症候群としての診断、ならびに原因遺伝子の特定につながるができる。しかし、表現型の記述は知識と経験に基づくそれぞれの「臨床医の眼」に強く依存するため、その客観的で正確な記述は容易ではない。この現状の克服のため、本研究は「日本人での実際の症例に基づく画像を含む臨床資料とそれらに対する客観的で正確な表現型記述の実例を集積し、共有・学習システムを実現する」ことを目的とし、下記の具体的目的の達成をとおして精度の高い診断の実現を目指す。

目的(1) 先天形態異常症候群の表現型をコンピュータ上に記述する

長崎県内の平成2年以降の症例について、顔貌写真をはじめとする診療情報へ自然言語による注釈付けを行う。この作業はすでに約100症例についてPowerPoint上での作業として先行している。当面この作業を継続しながら、新規に開発する臨床情報入力システムに作業を移行する。

目的(2) 表現型を国際的な共通用語集にもとづき記述する

表現型を国際的に共通の用語で表現できれば、国内外における患者情報の統合が容易になる。この目的で近年開発されたのがヒト表現型オントロジー(HPO)である。HPOによって、IDがついた共通用語を使えるだけでなく、たとえば「鼻の形態異常は顔面のその一種である」といった用語間の関係まで記述可能になる。臨床情報入力システムではHPO用語の検索と選択入力を可能にするとともに、自然文に対する自動注釈付けシステムの開発を行う。

目的(3) 症例を医療従事者が共有・学習できるシステムを開発する

表現型共有学習システムにより、各症例のプライバシー保護済み画像情報のみを示してから、それに対して専門医による注釈付けとHPO用語割り当ての学習を可能にする。

目的(4) システムの試用によるフィードバックを得る

表現型共有学習システムの利用は、プライバシーの問題と資料の性質に鑑みて目的を十分理解した医療従事者に限るものとする。臨床遺伝学に携わる医師／看護師／臨床遺伝カウンセラーに試用を依頼し、得られた意見をもとにその改良につなげる。

3. 研究の方法

(1) 先天形態異常症候群症例への注釈付けを行う

現在集積している診療情報には、顔貌写真・他の部位の写真など体表の表現型に関する写真、X線写真、臨床検査所見、病理解剖所見、染色体検査所見、ゲノム解析結果が含まれる。遺伝学的診断名が未確定の症例も含まれる。すでに約 100 例について、PowerPoint 上で臨床写真などの情報に自然文で注釈することで作業を先行している。当初はこの作業を継続しながら Annotorious など既存のオープンソース画像注釈システムをベースに、自然文に加え、画像の指定した領域に対する注釈を登録できる臨床情報入力システムを開発し統合・移行する。

(2) 国際的な共通用語集 HPO にもとづく表現型記述と自動注釈システムの開発

各症例についてはまず自然文を用いて注釈する。これらの自然文に対して、HPO 用語を割り当てる。この作業は、担当者による手動作業に加え HPO 日本語版を用いた自動注釈システムの開発を行い、これを併用する。

(3) 集積された情報を医療従事者が共有・学習できるシステムを開発する

患者のプライバシーを守るための画像加工をすすめる。医学的情報を失わない範囲での画像加工について研究協力者のチェックを受ける。表現型共有学習システムでは、基本機能として画像データのみの表示とそれに対する注釈を重ねた表示を可能にする。診断がある場合は、疾患情報と関連情報へのウェブリンクを示す。未診断の場合は候補疾患情報を表示する。HPO 用語による注釈には、その上位概念（下眼瞼→眼瞼→顔面など）や既知の疾患へのリンクを表示する。当面は、利用者の考えとの一致度を自己採点とし、最初の注釈の妥当性について再検討の材料としてもらう。

(4) システムの試用によるフィードバックを得る

目的 (1) ~ (3) までは同時進行ですすめ、まず表現型共有学習システムを試用できる段階までの開発を急ぐ。試用とその結果の問題点の解決を行いながら、同時に追加症例情報の増強を図る。

本研究により、実際の本邦における先天形態異常症候群の正確な表現型の記述のための共有・学習の基盤が完成する。この基盤は今後の国内外での症例情報を共有する際に基礎となる日本人先天形態異常症候群表現型の国際標準に則った記載方法の基準のひとつとなりうる。さらに本研究で構築されたデータは、将来の臨床画像情報の高精度な自動診断の実現に必須である高品位な機械学習データとなる。

4. 研究成果

本研究開始後に、米国 FDNA 社に顔貌情報による診断補助システムである Face2Gene が、少なくともヨーロッパ系集団において高い能力を持つことが報告され始めてきた。このシステムは、顔貌のスナップ画像を用いて（なんらかの遺伝性疾患を持っているとの前提の上で）可能性のある疾患を順に 30 位まで表示することができる。このため、このシステムがヨーロッパ系集団だけでなく日本人集団において有用であるのかどうかを詳細に評価することが必要と考えられた。この目的のため、当初本研究のために収集してきた日本人顔貌データを用いた評価を開始した。

本邦症例（26 症候群 49 症例）を用いた性能評価では、学習済の症候群であれば 85.7%で上位 10 位までの症候群提示に成功した。またダウン症候群については年齢にかかわらず 100%が上位 3 位までの症候群提示に成功した。このように Face2Gene はすでに日本人集団に対しても高い性能を持っていることが明らかになった。

同時に、一部の学習済症候群の提示に失敗することも分かった。この結果の原因には学習症例数の不足や、人種的背景の影響の強さの違いなどがあり得ると考察された。

上記の結果は、Mishima et al. “Evaluation of Face2Gene using facial images of patients with congenital dysmorphic syndromes recruited in Japan” *Journal of Human Genetics* 2019, 64:789-794. として発表した。

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計15件（うち査読付論文 15件/うち国際共著 1件/うちオープンアクセス 5件）

1. 著者名 Hamaguchi Yo, Aoki Mikihiro, Watanabe Satoshi, Mishima Hiroyuki, Yoshiura Koh-ichiro, Moriuchi Hiroyuki, Dateki Sumito	4. 巻 6
2. 論文標題 KAT6B-related disorder in a patient with a novel frameshift variant (c.3925dup)	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Human Genome Variation	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1038/s41439-019-0085-3	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている（また、その予定である）	国際共著 -
1. 著者名 Nagayama Y, Mishima H	4. 巻 66
2. 論文標題 eterogenous nature of gene expression patterns in BRAF-like papillary thyroid carcinomas with BRAFV600E.	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Endocrine	6. 最初と最後の頁 607-613
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1007/s12020-019-02063-z	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -
1. 著者名 Shibano Masayasu, Watanabe Akira, Takano Nobuo, Mishima Hiroyuki, Kinoshita Akira, Yoshiura Koh-ichiro, Shibahara Takahiko	4. 巻 57
2. 論文標題 Target Capture/Next-Generation Sequencing for Nonsyndromic Cleft Lip and Palate in the Japanese Population	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 The Cleft Palate-Craniofacial Journal	6. 最初と最後の頁 80～87
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1177/1055665619857650	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -
1. 著者名 Morimoto Yoshiro, Yoshida Shintaro, Kinoshita Akira, Satoh Chisei, Mishima Hiroyuki, Yamaguchi Naohiro, Matsuda Katsuya, Sakaguchi Miako, Tanaka Takeshi, Komohara Yoshihiro, Imamura Akira, Ozawa Hiroki, Nakashima Masahiro, Kurotaki Naohiro, Kishino Tatsuya, Yoshiura Koh-ichiro, Ono Shinji	4. 巻 92
2. 論文標題 Nonsense mutation in CFAP43 causes normal-pressure hydrocephalus with ciliary abnormalities	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Neurology	6. 最初と最後の頁 e2364～e2374
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1212/WNL.0000000000007505	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Taguchi M, Mishima H, Shiozawa Y, Hayashida C, Kinoshita A, Nannya Y, Makishima H, Horai M, Matsuo M, Sato S, Itonaga H, Kato T, Taniguchi H, Imanishi D, Imaizumi Y, Hata T, Takenaka M, Moriuchi Y, Shiraishi Y, Miyano S, Ogawa S, Yoshiura K-i, Miyazaki Y	4. 巻 105
2. 論文標題 Genome analysis of myelodysplastic syndromes among atomic bomb survivors in Nagasaki	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Haematologica	6. 最初と最後の頁 358-365
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.3324/haematol.2019.219386	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Yamashita Y, Nishikawa A, Iwahashi Y, Fujimoto M, Sasaki I, Mishima H, Kinoshita A, Hemmi H, Kanazawa N, Ohshima K, Imadome KI, Murata SI, Yoshiura KI, Kaisho T, Sonoki T, Tamura S	4. 巻 109
2. 論文標題 Identification of a novel CCDC22 mutation in a patient with severe Epstein-Barr virus-associated hemophagocytic lymphohistiocytosis and aggressive natural killer cell leukemia.	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 International Journal of Hematology	6. 最初と最後の頁 744-750
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s12185-019-02595-0	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Mishima Hiroyuki, Suzuki Hisato, Doi Michiko, Miyazaki Mutsuko, Watanabe Satoshi, Matsumoto Tadashi, Morifuji Kanako, Moriuchi Hiroyuki, Yoshiura Koh-ichiro, Kondoh Tatsuro, Kosaki Kenjiro	4. 巻 64
2. 論文標題 Evaluation of Face2Gene using facial images of patients with congenital dysmorphic syndromes recruited in Japan	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 789 ~ 794
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-019-0619-z	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Vos RA, Katayama T, Mishima H, Kawano S, Kawashima S, Kim J-D, Amstutz P, Arakawa K, Bolleman JT, Bolton E, Bonnal RJP, Bono H, Kosaki K, Takagi T et al.	4. 巻 -
2. 論文標題 BioHackathon 2015: Semantics of data for life sciences and reproducible research.	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 F1000Research	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.12688/f1000research.18236.1	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 該当する

1. 著者名 Y. Endo, T. Koga, M. Nakashima, H. Mishima, K. Yoshiura, A. Kawakami	4. 巻 38
2. 論文標題 Atypical phenotype without fever in a Japanese family with an autosomal dominant transmission of familial Mediterranean fever due to heterozygous MEFV Thr577Asn mutations.	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Clin Exp Rheumatol	6. 最初と最後の頁 S35-S41
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Yamashita Y, Nishikawa A, Iwahashi Y, Fujimoto M, Sasaki I, Mishima H, Kinoshita A, Hemmi H, Kanazawa N, Ohshima K, Imadome K-I, Murata S, Yoshiura K, Kaisho T, Sonoki T, Tamura S	4. 巻 -
2. 論文標題 Identification of a novel CCDC22 mutation in a patient with severe Epstein Barr virus-associated hemophagocytic lymphohistiocytosis and aggressive natural killer cell leukemia.	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Int J Hematol	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s12185-019-02595-0	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Shimizu H, Watanabe S, Kinoshita A, Mishima H, Nishimura G, Moriuchi H, Yoshiura K, Dateki S	4. 巻 64
2. 論文標題 Identification of a homozygous frameshift variant in RFLNA in a patient with a typical phenotype of spondylocarpotarsal synostosis syndrome	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 J Hum Genet	6. 最初と最後の頁 467-471
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-019-0581-9	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Sumito Dateki, Satoshi Watanabe, Hiroyuki Mishima, Toshihiko Shirakawa, Minoru Morikawa, Eiichi Kinoshita, Koh-ichiro Yoshiura, and Hiroyuki Moriuchi	4. 巻 64
2. 論文標題 A homozygous splice site ROBO1 mutation in a patient with a novel syndrome with combined pituitary hormone deficiency	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 J Hum Genet	6. 最初と最後の頁 341-346
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-019-0566-8	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Kikuri T., Mishima H., Imura H, Suzuki S, Matsuzawa Y, Nakamura T, Fukumoto S, Yoshimura Y, Watanabe S, Kinoshita A, Yamada T, Sugita Y, Meada H, Yawaka Y, Mikoya T, Natsume N, Yoshiura K-i	4. 巻 176
2. 論文標題 Patients with SATB2-associated syndrome exhibiting multiple odontomas.	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Am J Med Genet A	6. 最初と最後の頁 2614-2622
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/ajmg.a.40670	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Matsuno S, Furuta H, Kosaka K, Doi A, Yorifuji T, Fukuda T, Senmaru T, Uraki S, Matutani N, Furuta M, Mishima H, Iwakura H, Nishi M, Yoshiura K-i, Fukui M, Akamizu T	4. 巻 -
2. 論文標題 Identification of a variant-associated with early-onset diabetes in the intron of INS gene with exome sequencing	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 J Diabates Investig	6. 最初と最後の頁 -
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1111/jdi.12974	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Hidaka H, Higashimoto K, Aoki S, Mishima H, Hayashida C, Maeda T, Koga Y, Yatsuki H, Joh K, Noshiro H, Iwakiri R, Kawaguchi A, Yoshiura K, Fujimoto K, Soejima H	4. 巻 10
2. 論文標題 Comprehensive methylation analysis of imprinting-associated differentially methylated regions in colorectal cancer	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Clinical Epigenetics	6. 最初と最後の頁 150
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1186/s13148-018-0578-9	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

〔学会発表〕 計15件 (うち招待講演 7件 / うち国際学会 2件)

1. 発表者名 Hiroyuki Mishima, Yo Hamaguchi, Koh-ichiro Yoshiura
2. 発表標題 Direct detection of genomic DNA methylation using Nanopore long-read sequencing technology
3. 学会等名 放射線災害・医科学研究拠点 第4回シンポジウム
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 三嶋博之, 鈴木寿人, 吉浦孝一郎, 近藤達郎, 小崎健次郎
2. 発表標題 本邦における先天性形態異常症候群患者の顔貌画像を用いた診断補助システムFace2Geneの評価
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第64回大会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 H. Mishima; S. Yoshida; Y. Morimoto; S. Ono; A. Kinoshita; A. Imamura; H. Ozawa; K.-I. Yoshiura
2. 発表標題 Detection of structural variations in monozygotic twins using Nanopore long-read sequencing technology
3. 学会等名 American Society of Human Genetics 2019 Annual Meeting (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 三嶋博之
2. 発表標題 歯科医学・ゲノム医療・人工知能
3. 学会等名 北日本口腔インプラント研究会2019年度第32回北海道地区口腔インプラント臨床コロキウム(招待講演)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Hiroyuki Mishima
2. 発表標題 Evaluation of Face2Gene using facial images of patients with congenital dysmorphic syndromes recruited in Japan
3. 学会等名 The 30th Fukuoka International Symposium on Pediatric/Maternal-Child Health Research (招待講演)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 三嶋博之
2. 発表標題 Evaluation of Face2Gene using facial images of patients with congenital dysmorphic syndromes recruited in Japan
3. 学会等名 第59回日本先天異常学会学術 + 第13回国際口唇口蓋裂協会世界会議（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 三嶋博之
2. 発表標題 顔貌画像を用いた先天性形態異常症候群の診断補助システムの現状
3. 学会等名 第28回日本小児泌尿器科楽器総会・学術集会（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 三嶋博之
2. 発表標題 先天性形態異常症候群の顔貌解析システムFace2Geneの本邦症例に対する性能評価
3. 学会等名 ROIS-DS-JOINT共同研究集会「希少疾患インフォマティクス：情報保護・情報共有・社会実装」（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 三嶋博之
2. 発表標題 情報共有が可能とする稀少疾患ゲノム解析
3. 学会等名 第60回歯科基礎医学会学術大会（招待講演）
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 三嶋博之
2. 発表標題 GridIONを使ったヒトゲノム構造バリエーション解析の実際
3. 学会等名 GridIONを使ったヒトゲノム構造バリエーション解析の実際, オックスフォード・ナノポア現場の会 (招待講演)
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 三嶋博之, 近藤達郎, 鈴木寿人, 吉浦孝一郎, 小崎健次郎
2. 発表標題 先天性形態異常症候群診断補助システムFace2Geneの本邦症例を用いた性能評価
3. 学会等名 第1回日本メディカルAI学会学術集会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Hiroyuki Mishima, Shintaro Yoshida, Yoshiro Morimoto, Shinji Ono, Akira Kinoshita, Akira Imamura, Hiroki Ozawa, Koh-ichiro Yoshiura
2. 発表標題 Detection of genomic structural variations in monozygotic twins using Nanopore long-read sequencing technology
3. 学会等名 放射線障害・医科学研究拠点 第3回国際シンポジウム (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 三嶋博之, 鈴木寿人, 近藤達郎, 吉浦孝一郎, 小崎健次郎
2. 発表標題 患者顔貌画像による先天性形態異常症候群診断補助システムFace2Geneの本邦症例を用いた性能評価
3. 学会等名 第41回日本小児遺伝学会学術集会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 三嶋博之, 近藤達郎, 鈴木寿人, 吉浦孝一郎, 小崎健次郎
2. 発表標題 患者顔貌画像による先天性形態異常症候群診断補助システムFace2Geneの本邦症例を用いた性能評価
3. 学会等名 日本小児学会長崎地方会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 三嶋博之, 吉浦孝一郎
2. 発表標題 低depth全ゲノムシーケンシングによるコピー数バリエーション検出の性能評価
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第63回大会
4. 発表年 2018年

〔図書〕 計0件

〔産業財産権〕

〔その他〕

-

6. 研究組織

	氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
研究協力者	近藤 達郎 (KONDO Tatsuro)		

7. 科研費を使用して開催した国際研究集会

〔国際研究集会〕 計0件

8. 本研究に関連して実施した国際共同研究の実施状況

共同研究相手国	相手方研究機関
---------	---------