

FOR TOMORROW'S HEALTH

DI GENET™

DATA

研究の可能性を解き放つ
世界最高水準の疾患-遺伝子関連性ネットワーク



ヒト疾患の全領域を網羅する疾患関連遺伝子・変異データベース



DISGENETは、複数のデータソースからヒト疾患に特化した情報を収集・統合したデータベースです。大量データを効率的に解析するツールや、疾患-遺伝子関連性を定量化する独自の評価指標を提供し、あらゆる治療モダリティにおける意思決定を支援します。



創薬標的探索・優先化



ドラッグリポジショニング支援



標的安全性評価



疾患バイオマーカー探索



新規適応症探索の効率化



疾患メカニズム解析

疾患-遺伝子データベース活用の課題を解決

- データが複数のデータベースに散在している

➤ 複数データソースを統合し、シームレスな解析を実現

- 最新知見の収集に膨大な論文検索が必要

➤ 四半期ごとのアップデートで最新情報を提供

- 疾患特異性の高い標的が見つからない

➤ 独自評価指標により特異性の高い標的を抽出

- ゲノムワイド関連解析の解釈が難しい

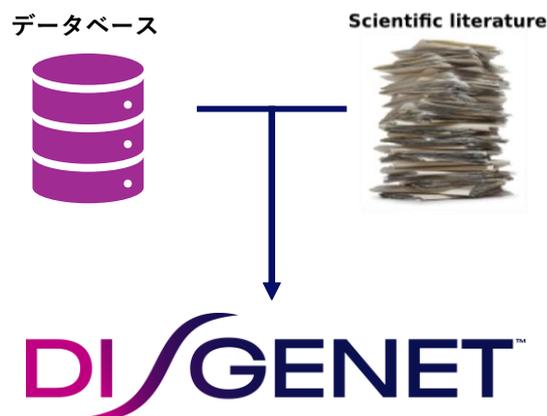
➤ 疾患情報とゲノム解析データを関連付けて提示

多様なデータソースから疾患に関連するデータを網羅しており、ユーザーに合わせた利用環境を提供します。また研究を効率化するツールやエビデンスを反映した独自指標などを利用することができ、ユーザーの疾患研究をサポートします。

■ 多様なデータソース

複数の専門データベースおよび学術論文から信頼性の高いデータを収集・統合しています。

- **キュレーションデータ**
ClinGen、ClinPGX、ClinVar、UniProtなど9種類
- **臨床試験データ**
ClinicalTrials.gov
- **大規模解析データ**
HPO、FinnGen、GWAS Catalogなど5種類
- **モデル生物データ**
マウス、ラットなどのデータベース
- **テキストマイニングデータ**
Textmining Human



■ データ規模

ヒトの疾患に関連するデータを網羅

- **遺伝子**：3万件
- **バリエント**：160万件
- **疾患**：3.6万件
- **医薬品/化粧品**：1.2万件
- **学術論文**：165万件



■ 最新の情報を提供

四半期ごとにデータベースのアップデートを行うため、ユーザーは最新の情報にアクセスすることができます。

■ データアクセス

■ ウェブブラウザー

環境構築が不要ですぐに利用可能

- ✓ 検索窓からGene、Variant、Disease、Drugのいずれかでキーワード検索
- ✓ ブラウザー上での簡易的な可視化・解析
- ✓ リスト(Gene/Variant/Disease/Drug)から一括でデータを検索
- ✓ 遺伝子リスト/バリエントリストから濃縮された疾患リストを解析
- ✓ AIアシスタントを利用した対話型の検索

Unleash your research with the world's most reliable and extensive gene-disease association network.

F-score 92% | 1.7M+ disease variants | Cited in 8,200+ papers

Browse All → Advanced Search Enrichment AIDA ↻ →

Examples: Obesity, LEPR, rs121913279, streptozocin...

SEARCH

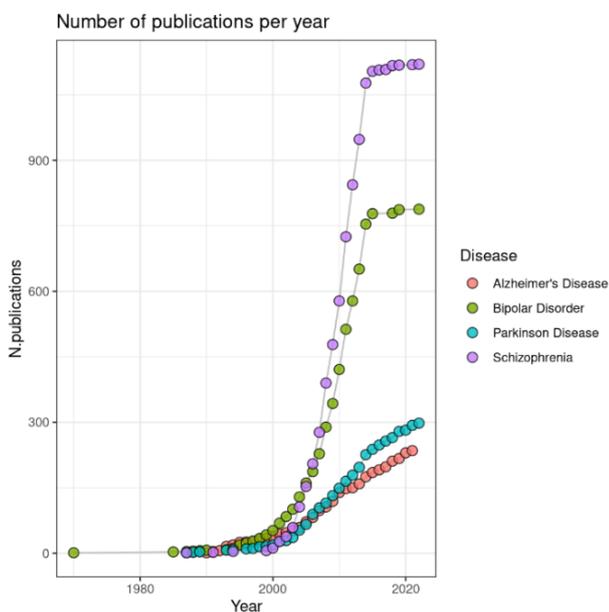
検索窓からのキーワード検索

■ REST API

PythonまたはRにより大量のデータを取得可能

■ R package

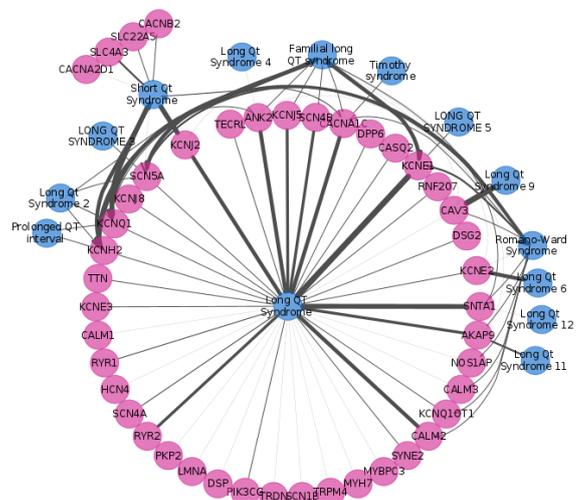
R上でデータの取得・解析・可視化
他のRライブラリーによる解析も可能



R packageを用いたデータの可視化

■ Cytoscape App

疾患—遺伝子/バリエントの関係をネットワークによる可視化が可能

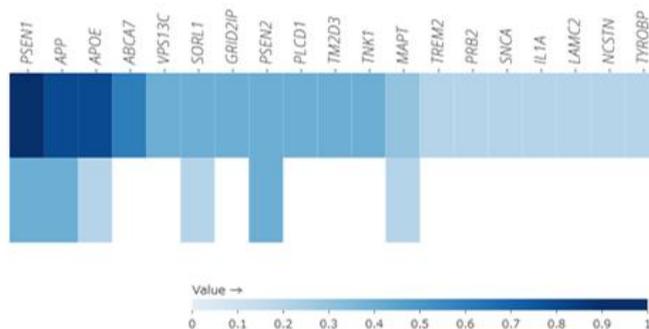


Cytoscape Appによるネットワークの可視化

■ 解析ツール

■ ヒートマップ

疾患と関連が強い遺伝子/バリエーションが複数ある場合、DISGENETでは疾患ごとに関連が強い遺伝子をDISGENETスコアを指標に可視化することができます。

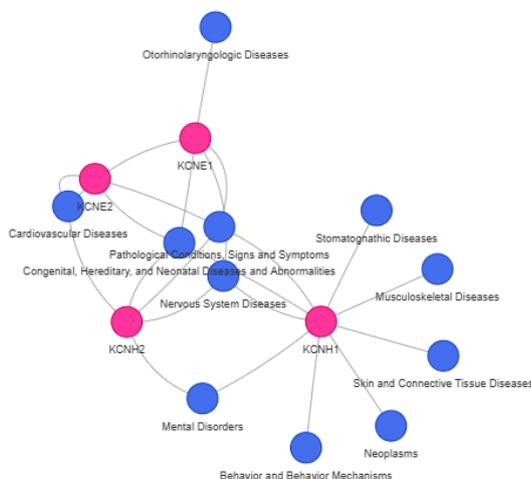


アルツハイマー病-遺伝子のヒートマップ

■ ネットワーク

疾患-遺伝子、疾患-バリエーションの関係をネットワークで可視化します。

疾患-遺伝子は複数の因子が複雑に関連することがあります。DISGENETでは、各疾患と関連が強い遺伝子を線で繋ぎ、複雑な関連性をネットワークとして可視化します。疾患を青、遺伝子を赤で表すことで、疾患と関連性が高い遺伝子とのつながりを表しています。



複数の疾患-遺伝子のネットワーク

■ エビデンス

疾患-遺伝子/バリエーション関連性のエビデンスとなった情報源を1文で表示します。

Sentence Details

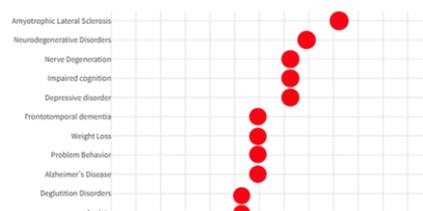
The physiological significance of **klotho** is the regulation of **vitamin D** and phosphate metabolism as well as serving as a vital component in **aging** and neurodegeneration.

Copy

疾患-遺伝子関連性のエビデンスである情報源

■ 疾患エンリッチメント解析

入力する遺伝子/バリエーションリストから濃縮されている疾患リストを抽出します。



疾患エンリッチメント解析の結果

■ 評価指標

独自の評価指標で疾患-遺伝子/バリエーションの関連性を定量化。

疾患と遺伝子/バリエーションの関連を数値化することで、一定の基準でデータの評価が可能です。

■ DISGENETスコア

遺伝子/バリエーション-疾患の関連性をスコア化。

スコアの高さで疾患と遺伝子/バリエーションのエビデンスレベルを評価できます。

■ DSI(Disease Specificity Index)

遺伝子/バリエーションに関連する疾患の特異性をスコア化。

特異性の高い標的は他の疾患への影響が少ないため、治療標的やマーカーの選定に利用できます。

■ DPI(Disease Pleiotropy Index)

遺伝子/バリエーションが関与する疾患の多様性をスコア化。

多様性の高い標的は複数の疾患に影響を与えるため、ドラッグリポジショニングの標的検証に利用できます。

■ DISGENETのメリット

DISGENETを利用することで、疾患解析において根拠を持ったデータ解析や、解析の時間の削減、創薬標的探索の効率化が可能となり、ゲノム創薬研究を加速させます。

✓ 根拠を持ったデータ解析

疾患と遺伝子/バリエーションのエビデンスレベルが高いデータだけを解析が可能。

✓ 解析時間の削減

解析ツールによる複雑な疾患-遺伝子/バリエーションネットワークを可視化で解析時間を短縮。

✓ 創薬研究の加速

DSIやDPIなどの独自指標により、データを基にした有望な創薬標的候補の選定をサポート。

■ 活用事例

■ 炎症性腸疾患(IBD)の標的の優先順位付け

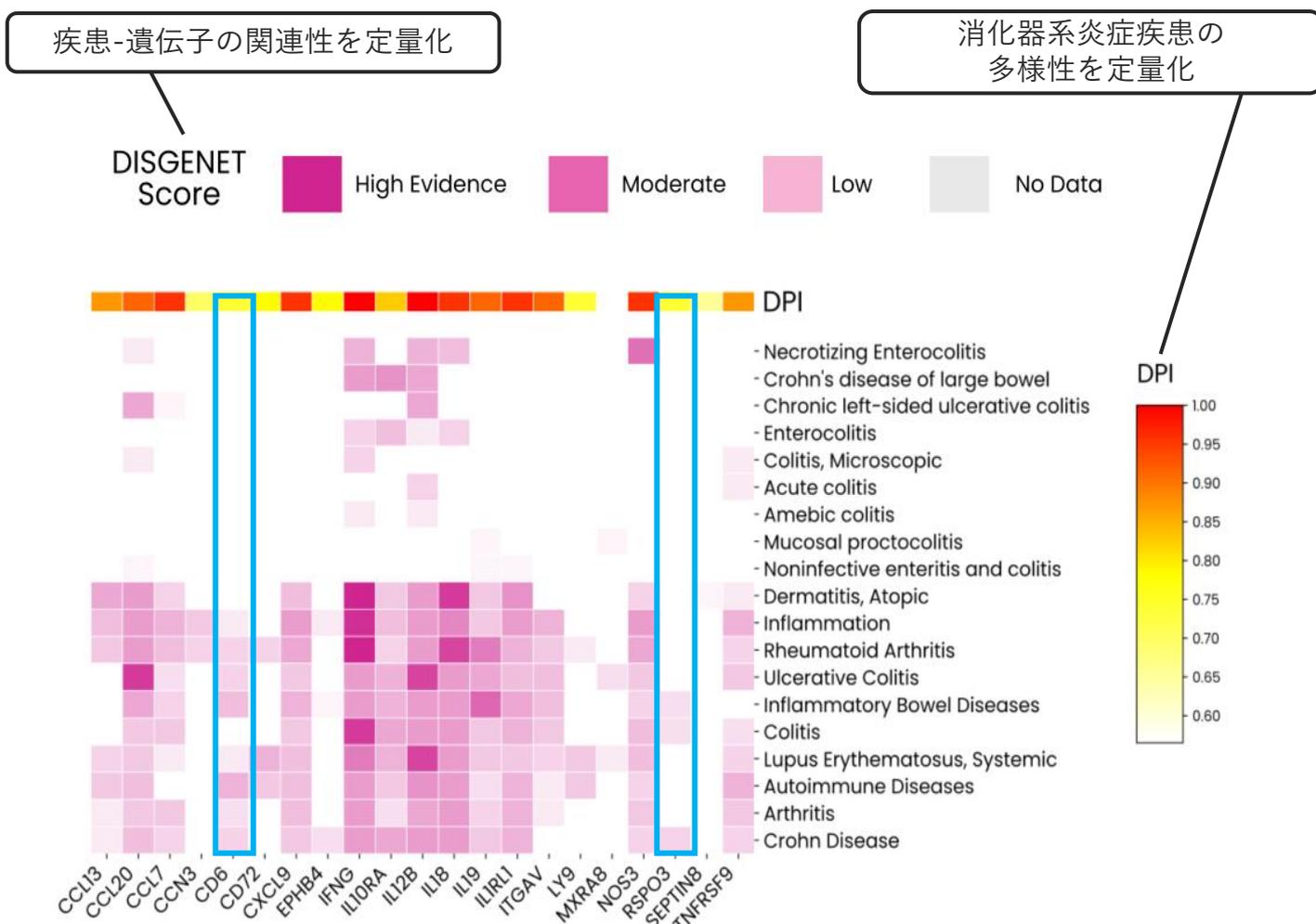
- ✓ エビデンスレベルをスコア化したDISGENET Scoreが高い遺伝子を抽出。
- ✓ 疾患-遺伝子の多様性の高さをスコア化したDPIが低い遺伝子を探索。

■ DISGENETによる解析

- ✓ 先行研究で報告されているIBDの原因タンパク質¹⁾をコードする21種類の遺伝子をDISGENETスコアおよびDPIを指標としてヒートマップ解析。
- ✓ DISGENET Scoreは、エビデンスレベルの高さに応じて紫→白と色が変わります。
- ✓ DPIは、疾患-遺伝子の多様性の高さに応じて白→黄色→赤と色が変わります。

■ 結果

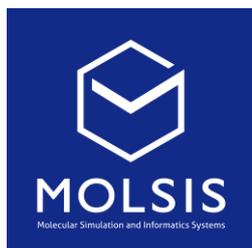
- ✓ 21遺伝子からIBD関連疾患以外への関連が低い2つの遺伝子を見出しました。
- ✓ 見出された2つの遺伝子は、IBD関連疾患以外への影響が少ない標的の可能性がります。



IBD関連遺伝子-消化器系炎症疾患のヒートマップ

Zhang, X.; Zhao, H.; et al. *Nat. Commun.* 2025, 16, 2813.

お問い合わせ窓口



MedBioInformatics Solutions社 日本代理店

株式会社モルシス ライフサイエンス部

〒104-0032 東京都中央区八丁堀3-19-9 ジオ八丁堀

TEL: 03-3553-8030

E-mail: sales@molsis.co.jp

FAX: 03-3553-8031

URL: <https://www.molsis.co.jp/>

- 詳細につきましてはお問い合わせください。
- 記載の商品名、サービス名は各社の商標または登録商標です。
- 本カタログの内容は予告なく変更される場合があります。