

# JAMI 課題研究会:e-Phenotyping 研究会

日時:2019年11月23日(土)12:30~13:30 e-Phenotyping 研究会

場所:幕張メッセ国際会議場 2階・204(医療情報学連合大会 控室 5)

## 【出席者】敬称略

中島直樹(代表)

平松達雄(国際医療福祉大学未来研究支援センター)

荻島創一(東北大学東北メディカル・メガバンク機構)

河添悦昌(東京大学大学院医学系研究科)

野原康伸(熊本大学大学院先端科学研究部)

伊豆倉理江子(九州大学)

神田橋忠(九州大学)

高田敦史(九州大学)

森田瑞樹(岡山大学)

伊藤雅子(九州大学、書記)

## 【WEBでの参加者】

興梶貴英(自治医科大学企画経営部医療情報部)

香川瑠奈(筑波大学医学医療系医療情報マネジメント学)

## 【欠席者】

大江和彦(東京大学大学院医学系研究科)

今井 健(東京大学大学院医学系研究科)

澤 智博(帝京大学医療情報システム研究センター)

満武巨裕(医療経済研究機構)

## 【議事録】

### 1. e-Phenotyping 研究会について

メンバーが行っているそれぞれの研究の手法や進捗、成果などについて発表し、情報交換を行いたい。

### 2. phenotyping 研究の実施状況報告

■中島直樹:九州大学病院 メディカル・インフォメーションセンター

**MID-NET 関連の e-Phenotyping(宇山班、中島班)、その他の e-Phenotyping 事例**

- ・薬の副作用が危惧されるものや疾患別のフェノタイピングについての研究である。
- ・宇山班に研究成果をあげたうえで、最終的に MID-NET を使用している施設にロジックを紹介する、推奨することを目指している。
- ・松本晃太郎氏の研究:脳出血の入院患者の誤嚥性肺炎を予防する研究。クリニカルパスを用いて分析する研究なども行われている。PPV と感度を出す、病名と CT、撮影回数、パスの中身の内容からフェノタイピングをして 2 種類の定義を作り、パスを改善したうえで、誤嚥性肺炎が予防できたかどうかという内容である。

■平松達雄:国際医療福祉大学 未来研究支援センター

### OHDSI と e-Phenotyping の関連について

- ・オデッセイ(OHDSI)、オデッセイの推奨する共通データモデル:OMOP についての紹介がされた。
- ・2014 年開始以来、27 カ国 6 大陸、300 人の協力者(企業、政府、大学等)が関わっており、ローカルコミュニティが存在する。オンラインフォーラムの参加もある。
- ・OMOP の特徴:ボキャブラリー OPEN CDM  
あらゆるボキャブラリー-SNOMED、CD9 等が入っており、ボキャブラリー間の関係づけをメンテナンスしている。
- ・このパッケージを使った結果とカルテレビューをした結果とのずれを見て補正していく手法や MID-NET への展開も考えられる。

■荻島創一:東北大学 東北メディカル・メガバンク機構

### HPO などについて

- ・診療テキストからの HPO による表現型の抽出を行う。希少疾患や未診断疾患の診断、可能性のある罹患疾患の推測など広く利用されている。
- ・難病プラットフォーム、GEM Japan(ジェムジャパン)など AMED 関連プロジェクトで今井先生に協力いただいている。がんゲノムをオフィシャルなものにしていこうとしている。
- ・難病の病名、一般的な病名とのマッピング、研究も進められている。
- ・希少疾患がメインであるが、common disease のことはどうなっているか。  
→一般的な病気のほうはまだ終わっていない。

例:バングラデシュの無医村地域で頭痛や一般的な症状から病気を推測する。Phenotype と症状群の結びつきから病気、病名がわかるとよい。

- ・EHR から検査値そのものでなく、血圧が高いというようなメタ情報、質的な情報に変換して使うことは行われる。
- ・HPO の症状から病名をひく。
- ・患者が自分の症状を認識するためにターミノロジーを使うということもある。(難治性疾患)
- ・希少疾患は特徴的な phenotype がある。一般的な病気でも同じようなことはできるが、性能

が違ってくる。ケースレポートは、どれがコモンで、どれがレアか、頻度分布がわからない。ひとつの症状のバリエーションや重さが違う。

- ・症状のターミノロジーについては、ICDC や WONCA (世界家庭医機構) がメンテナンスしているものがある。

■河添悦昌: 東京大学大学院 医学系研究科

#### 遺伝性疾患のスクリーニングに向けた e-Phenotyping 技術開発の取り組み

- ・がんゲノム C-CAT の実装がひと段落つき、今は難病の遺伝性のゲノムをターゲットにしている。症例のスクリーニングが必要となっている。
- ・心筋梗塞から抽出した Phenotype で実態調査をやってみるとよい。
- ・病気の多くは common disease であり、症状、環境因子、行動因子タバコ、ストレスなどに関連がある。
- ・この手法を直接、医学的にカルテに使う、などして見出そうとしているか。診断がついていないものに診断をつけることができるか。

→この診断は違った、と見返せることがあるかも知れない。

#### 3. 今後の e-Phenotyping 研究会の活動方針など

- ・年間 15 万円程度の予算がある。
- ・今後、会場を借りて発表会を開催するのはどうか。(例えば、2020 年 3 月、今年度末)
- ・2020 年春季学術大会での発表も考えられる。
- ・課題研究会で発表した内容、資料を JAMI の WEB に挙げる方法もある。スライドを掲載するなど。

以上