

先天奇形症候群の診断補助システム

和田 義 郎

杉 山 幸 八 郎

(名古屋市立大学小児科)

は じ め に

臨床的に遺伝性疾患を取扱う場合に、的確な同胞再現危険率を導き出すためには正確な診断が基盤をなす。McKusick のカタログによるとメンデルの法則に従う遺伝病はすでに 2,800 種近くが知られており、しかもその大部分が先天奇形を示すものであることを考えると、先天奇形症候群の問題を軽視することは出来ない。

しかしながら先天奇形症候群の診断が難しい理由は、特異的な検査法が少なく複数の異常形質を手がかりとして、過去に報告されている文献上の記載との類似性を総合判定することで診断決定せざるを得ない点にある。この際には多くの知識のストックが要求される。そこでわれわれは特有な異常形質からなる 88 項目の診断基準を用い、既知の疾患についてそれら症状の有無を検索し、症状の組み合わせから症候群の抽出を容易かつ迅速にすることを試みた¹⁾。しかしながら先天奇形症候群にみられる症候は多彩で 88 項目に限定することは問題となった。そこで今回は異常形質をキーワードに用いた検索システムを作り、診断における有用性を検討した。

方 法

対象とした疾患数は約 600 種とし、特有な異常形質（大奇形、小奇形を主としたもの）をキーワードとして用いた。キーワードの種類は 2,000 余種とし、キーワードの論理的な組み合わせにより当該疾患の選出を行わせる対話型の検索システムとした。そこでシステムは、各疾患に認める異常形質と、同義語および類似語をまとめた英語表現のファイルから単語ごとにコード化、ソートした転置ファイルを作成するプログラム群と、その転置ファイルからキーワードの論理演算で疾患名を検索する対話型処理プログラムで構成した。使用言語は FORTRAN とした。検索システムの機能として、AND および OR の論理演算以外に、入力したキーワード数に対して当該キーワードを有する比率が 80% 以上の疾患を選出できるようにした。同時に各疾患の症状の表示も可能とし、カッコ内に示す 5 桁の数値は Mendelian Inheritance in Man の分類番号を、3 桁の数値は Birth Defect Compendium の分類番号を示し、また 1 桁の数値は Atlas of Human Chromosomes に記載があることを意味し、このことにより文献的検討を容易にした。またキーワードの入力は短縮形でも可能とし、ミススペルの自動修正も可能とした。

表

```

run/cmal/cmcs 2
CMCS-2    version    1.2 (810905)
{# : list, * : initialize, CR : end}
Key Word ? Sparse Hair : Hypohidrosis : Delayed Dentition : Dwarfism : Microcephaly : Eczema :
Mental Retardation
*** Symptom..... 9
Sparse Hair, Sparse Scalp Hair, Sparse Eyebrow, Absent Eyebrow, Scant Hair, Hypotrichosis,
Absent Hair, Slowly Growth Hair, Delayed Hair Growth
*** Symptom..... 3
Hypohidrosis, Anhidrosis, Dry Skin
*** Symptom.....12
Delayed Dentition, Delayed Dentition of Permanent Teeth, Delayed Dentition of Primary Teeth,
Absent Teeth, Early Loss of Teeth, Adontia, Partial Adontia, Defective Dentition, Poor Dentition,
Absent Incisor, Absent Lateral Incisor, Absent Central Incisor
*** Symptom..... 7
Dwarfism, Mesomelic Dwarfism, Proportionate Dwarfism, Short Stature, Growth Retardation, Growth
Failure, Delayed Growth
*** Symptom..... 2
Microcephaly, Small Head
*** Symptom..... 2
Eczema, Eczematoid Eruption
*** Symptom..... 1
Mental Retardation
*** Disease..... 5
Key Word ? #
<<Current Diagnosis>>
# 9    Ectodermal Dysplasia, Absent Dermatographic Pattern,.....(12920)
# 54   Focal Dermal Hypoplasia (30560)
# 68   Ectodermal Dysplasia, Anhidrotic, with Cleft Lip and.....(12940)
# 70   Cretinism
#434   Dubowitz Syndrome (22337)
Key Word ? Eczema
*** Symptom..... 1
Eczema
*** Disease..... 2
Key Word ? #
<<Current Diagnosis>>
# 68   Ectodermal Dysplasia, Anhidrotic, with Cleft Lip and.....(12940)
#434   Dubowitz Syndrome (22337)
Key Word ? 68
<<Diagnosis>>
# 68   Ectodermal Dysplasia, Anhidrotic, with Cleft Lip and.....(12940)
#      Ectodermal Dysplasia, Anhidrotic (22490)
#      Ectodermal Dysplasia, Cleft Lip and Palate, Hand.....(22500)
#      Ectodermal Dysplasia, Anhidrotic (30510)
#      Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia
#      Ectodermal Dysplasia (Anhidrotic Type)
#      Anhidrotic Ectodermal Dysplasia
#      Ectodermal Dysplasia, Hypohidrotic
#      Congenital Ectodermal Defect
#      Ektodermal Syndrom

```

[Symptom]

Hypohidrosis, Hypotrichosis, Hypodontia, Adontia, Saddle Nose, Frontal Bossing, Pouting Lip, Periorbital Pigmentation, Light Hair Color, Eczema, Deafness, Mental Retardation

Key Word ? 434

《Diagnosis》

#434 Dubowitz Syndrome (22337)

[Symptom]

Low Birth Weight, Dwarfism, Microcephaly, Mental Retardation, Eczema, Unusual Face, Pilonidal Dimple, Submucous Cleft, High Pitched Voice, Sparse Hair, Hypertelorism, Blepharophimosis, High Forehead, Sloping Forehead, Flat Supraorbital Ridge, Broad Nasal Bridge, Telecanthus, Ptosis, Short Palpebral Fissure, Epicanthal Fold, Micrognathia, Vomitting, Chronic Diarrhea, Hypospadias, Cryptorchidism, Failure to Thrive

Key Word ?

Stop CMCS-2

結 果

このシステムを用い, sparse hair hypohidrosis, delayed dentition, dwarfism, microcephaly, eczema, mental retardation を認めた症例での検討の結果を表に示した。この症例の最終診断名は Ectodermal Dysplasia, Anhidrotic であった。

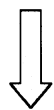
現在のところ症例数は少ないが Osteogenesis Imperfecta, Cerebral Giantism, Achondroplasia, 9p-Monosomy などにおける prospective な検討では満足できる成績を得ている。

考 按

先天奇形症候群では88項目の診断基準に該当しない症状の組み合わせを有することも少なくない。そこでキーワードの種類を増すことにより, 日常診療で遭遇する症例にみられる多彩な異常形質に対応できるようになった。しかしながらわれわれが先天奇形症候群でおこなっている診断法は, 出現頻度の多い表現型間での類似性を問題にしている。そこで出現頻度を考慮したシステムの作成が必要で, 現在開発中である。

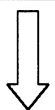
文 献

- 1) 杉山幸八郎, 石川道子, 和田義郎, 長谷川泰洋: 先天異常の診断, 先天奇形症候群のコンピュータによる診断補助の利用. 日児会誌, **84**: 1418, 1980.
- 2) 杉山幸八郎, 和田義郎: 先天異常の診断, コンピュータを用いた先天奇形症候群の検索システム. 日児会誌 (印刷中)



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



はじめに

臨床的に遺伝性疾患を取扱う場合に、的確な同胞再現危険率を導き出すためには正確な診断が基盤をなす。McKusick のカタログによるとメンデルの法則に従う遺伝病はすでに 2,800 種近くが知られており、しかもその大部分が先天奇形を示すものであることを考えると、先天奇形症候群の問題を軽視することは出来ない。

しかしながら先天奇形症候群の診断が難しい理由は、特異的な検査法が少なく複数の異常形質を手がかりとして、過去に報告されている文献上の記載との類似性を総合判定することで診断決定せざるを得ない点にある。この際には多くの知識のストックが要求される。そこでわれわれは特有な異常形質からなる 88 項目の診断基準を用い、既知の疾患についてそれら症状の有無を検索し、症状の組み合わせから症候群の抽出を容易かつ迅速にすることを試みた。しかしながら先天奇形症候群にみられる症候は多彩で 88 項目に限定することは問題となった。そこで今回は異常形質をキーワードに用いた検索システムを作り診断における有用性を検討した。