

# 遺伝相談施設における患者資料蓄積に関する研究

松 井 一 郎  
(神奈川こども医療センター)

## 1. 研究の目的

遺伝相談施設で扱う患者資料は、1) 遺伝病歴、2) 遺伝病の診断、3) 一般臨床検査、4) 遺伝病診断に関する諸検査、5) 遺伝相談記録、6) 患者の追跡記録など多岐にわたっている。

これらの患者資料を整理し、コンピュータ入力を行い多目的利用と互換性が可能な効果的システムの開発を目的とする。

## 2. 研究方法

### (a) 患者資料の記載の標準化

### (b) システム開発

現在の医学・医療の分野での電算機利用は施設間の格差が大きくまた医療データベースについての経験も比較的少ないといえよう。機種、使用言語、患者資料のプライバシー保護などの問題を考えると、全ての施設で一斉に統一プログラムで取り組むことはまだまだ時期尚早と思われる。

そこで、小施設で利用可能なパーソナル・コンピュータによるシステム開発を行う。

1) ハードウェア：SORD 232 型 Mark V……CPU (RAM) 64KB, 標準フロッピーディスク……1MB×2 (IBM compatible), プリンター, など。

2) ソフトウェア：BASIC 言語による入出力プログラム, データバンクプログラム入出力プログラム, データバンクプログラム。

## 3. 研究結果

### (a) 患者資料の記載の標準化

遺伝病患者の多種類の資料を動かす鍵となるものは患者の個人属性である。個人属性はその個人を標識する固定した特徴であり、通常、病院の病歴番号、遺伝相談 unit の固有番号、氏名、性、生年月日、住所、電話番号などを固定フォーマットにおさめる。各種の検索システム、検索用台帳作成の基本構成部分でもある。

個人属性と連動する主要な資料は以下である。

☆家族歴・遺伝病歴……コードおよびフォーマット記載。

☆患者の出生歴・発育歴・病歴……小児用および成人用チェックリストのフォーマット化。

☆診断名…ICD コードおよび英文診断名，メンデル遺伝病では McKusick (Catalog) のコード，奇形や先天異常一般には Bergsma (Compendium) コードなどを活用。

☆診療記録…固定フォーマット。

☆一般臨床検査…コードおよびフォーマット様式。

☆遺伝病諸検査…(染色体レジストリーなど)…フォーマット内・標準記載方式。

☆遺伝相談記録…自由記載でスペースを大きくとる。

☆追跡記録…同上，スペースは中等度。

## (b) システム開発

パーソナル・コンピュータを利用して個人データを蓄積する場合，個人資料のサイズが小さく，固定長（例えば 300桁，500桁）に収納できれば，効果的な利用ができる。筆者はすでに「皮膚紋理データバンク」「先天異常・乳幼児管理システム」をパーソナルコンピュータで稼動し良好な成績を収めている。これらは1人の情報量を約300桁に押えており，システムとしては BASIC 約16,000ステップの大きさで，任意の追加，変更，削除，検索および集計・作表（3次元まで），および簡易の検定が対話方式の応答で可能となっている。またバンク内のデータは変換プログラムを通じて大型コンピュータでの高次元解析も容易である (IBM compatible)。

遺伝病患者資料は前項に整理したように，多項目にわたる多種類のものでその格納と活用には特別の工夫が必要である。

現在取り組んでいる遺伝相談資料蓄積システムは「個人属性データ共用による，多目的データバンクシステム」でその要旨は以下である。

各種の医療データ（診断，臨床検査，遺伝病検査，遺伝相談記録 etc.）を管理するうえで，

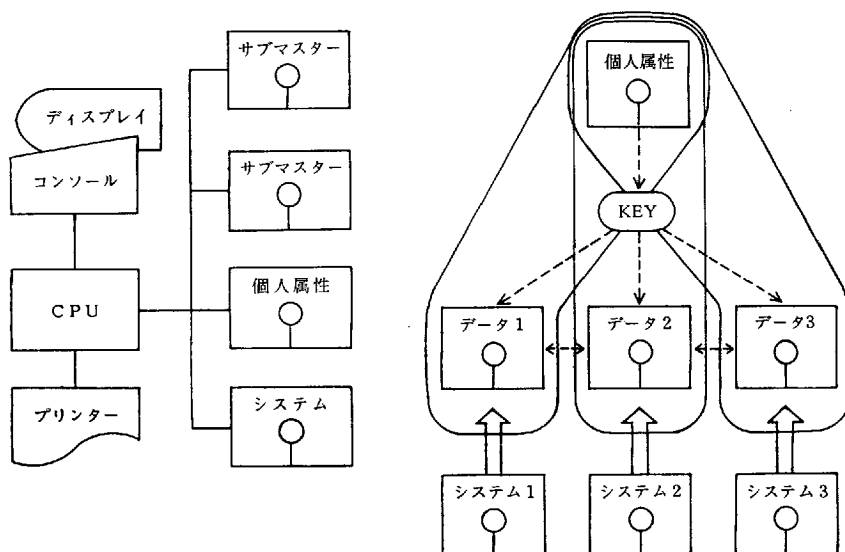


図1 機器構成（パーソナルコンピュータを中心に）  
個人属性データ共用によるデータバンクの考え方

全てに対して共通な個人属性データの部分を、独立したひとつの個人属性マスターとして登録管理し、各種の医療データは、この個人属性マスターを参照しながら、各々のサブマスターに登録するかたちをとる。

個人属性マスターおよびサブマスター（医療データ）は、どちらも索引編成ファイル構造をもち個人識別番号を Key として、ランダムに目的のデータを読み込むことが可能である。したがって、物理的には個人属性部分、医療情報 (1)、医療情報 (2)……は分けられて存在するが、論理的には 1 個人ごとに連続して存在することになる（図 1）。

このシステムは多数の単独システムあるいは大きな単一マスターシステムを運用する場合に較べて次の利点がある。1) 個人属性データは、全システム下において唯一と登録すればよく、入力作業の重複が避けられ、また記憶空間も少なくてもよい。属性修正が生じて、この変更だけで全システムとも最新情報をとり出すことができる。2) 各々の医療情報サブマスターは、他のサブマスターを意識することなく自由なレイアウトで設計することができ、また必要に応じて新しい追加が容易である。3) Key を参照しながら各種サブマスターとの結合を行い、各種の処理を行うことができる。なお必要に応じてサブマスター稼動のための標準型フロッピーディスクを増設する。

#### 4. 考 察

1972年 WHO : Scientific Group は Genetic Disorders, Prevention, Treatment and Rehabilitation のまとめで遺伝病センターはレジストリーを行うよう勧告している。遺伝相談施設における患者資料の蓄積は、遺伝病の個体と家族についての記録を蓄積するもので、資料が膨大となるために、蓄積や検索を容易にしようと通常はコンピュータシステムを利用する。

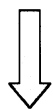
蓄積された遺伝病に関する資料は、1) 遺伝病研究の目的、2) 遺伝病患者の健康管理や福祉サービスにも利用されるが、3) 遺伝相談、とくに遺伝病罹患 (at risk) 児の追跡などに極めて有効に活用できるとされている。

しかし、この様な資料集積はコンピュータによる一般のレジスターと共通の問題点をもつ。システム間の情報伝達やプライバシー保護の問題、背番号制への懸念などである。遺伝病についての遍見のつよいわが国の現状では一層のことであろう。患者のプライバシー保護は遺伝病に限らず医療一般の大原則であるが、細心の配慮を行う必要があると思う。その 1 は蓄積資料のシステムの LOCK を、システム管理の面から、同様に関係者管理の点でも厳重に行うことである。一般には pass word を KEY としてシステムを開くのであるが、常に慎重な管理が必要である。第 2 は蓄積資料のシステムのあり方を考えねばならない。昨今、大型・中型コンピュータの共同利用が盛んであり、その経済効率から急激な普及が現実となっている。しかし、同時に幾つかの問題点を生じている事も否めない。患者資料など個人のプライバシーを含んだ情報の集積は大型システムに参加するよりも、むしろ独立した小型のシステムで管理した方が LOCK-KEY の原則が守りやすいのではないか。

なお、遺伝病の資料蓄積と並行して、コンピューターによる家系の解析、家系図の表示、症候群診断、各種の統計解析など、これまで開発されたシステムとの連けいを計って行きたいものである。

## 文 献

- 1) Emery, A.E.H. and Miller, J.R. : Registers for the detection and prevention of genetic disease. Stratton International Medical Book Co. New York, 1976.



## 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



### 1. 研究の目的

遺伝相談施設で扱う患者資料は,1)遺伝病歴,2)遺伝病の診断,3)一般臨床検査,4)遺伝病診断に関する諸検査,5)遺伝相談記録,6)患者の追跡記録など多岐にわたっている。

これらの患者資料を整理し,コンピュータ入力を行い多目的利用と互換性が可能な効果的システムの開発を目的とする。