

# コンピュータ支援医療コンサルテーション システムの先天異常モニタリングへの応用

鈴木 義 之  
(東京大学医学部小児科)

開 原 成 允  
(東大病院情報処理部)

小 山 照 夫  
(浜松医大医療情報部)

日 暮 真  
(山梨医大保健学)

田 中 文 彦  
(東京大学医学部小児科)

近 藤 洋 子  
奥 津 則 子  
(東京大学医学部保健学科)

われわれは昨年にひきつづき、コンピュータ支援による医療コンサルテーションシステム開発をおこなった。本研究開始時には、米国で作られた人工知能の手法のためのプログラム EXPERT を用いたが、途中から東大病院で開発された MECS<sub>AI</sub> を用いることにした。これは知識データベース型コンサルテーションシステム作成のための汎用プログラムであり、先天異常モニタリングへの応用に適したシステムの作成が可能であるからである。

このシステムは CONgenital Syndromes IDentifiER, 略して CONSIDER と呼ばれ、その目的は表1のようなものである。第1は疾患としても徴候としても膨大な数の先天異常の一般医による診断を支援することである。徴候の多くは外表奇形として視診によりとらえられ、ま

表1 先天異常診断システム  
CONSIDER  
(CONgenital Syndromes IDentifiER)

---

### 作 成 の 目 的

1. 膨大な種類の小児先天性疾患の診断を支援する。
  2. 各疾患に対する参考資料を提供する。
  3. 各疾患の診断にいたる診断プロセスを提示する。
-

表2 データ構造：入力できる所見

|                       |                                  |
|-----------------------|----------------------------------|
| FINDINGS<br>(General) |                                  |
| SEX                   | male, female, ambiguous          |
| AGE                   | (numerical value)                |
| HEIGHT                | (numerical value)                |
| ⋮                     |                                  |
| (Head)                |                                  |
| HEAD-SHAPE            | brachycephaly, dolicocephaly,... |
| SCALP-DEFECT          | Yes, no                          |
| ⋮                     |                                  |
| (Eye)                 |                                  |
| EYE-SLANT             | mongoloid, antimongoloid,...     |
| EYEBROW               | arched, synophrys, fushy,...     |
| ⋮                     |                                  |
| (Genitalia)           |                                  |
| TESTIS                | cryptorchidism, small, atrophy   |
| ⋮                     |                                  |
| 計 121項目               | 342徴候                            |
| TEST                  |                                  |
| ABNORMAL-EEG Yes, no  |                                  |
| FASTING-BLOOD-GLUCOSE |                                  |
| ....                  | hypoglycemia, normal,...         |
| OSSEOUS-MATURATION    | retarded,...                     |
| 計 7項目                 | 15徴候                             |

た簡単な理学的検査で明らかにし得るものである。その組み合わせは症候群と呼ばれるが、すべてを記憶することは極めて困難であり、またその病気の本体解明のため行うべき染色体検査、生化学的検査などの特殊検査の方向づけをしなければならない。従って臨床レベルでの診断を補助することは意味のあることであり、本システム開発の最初の動機でもあった。

第2にそれぞれの疾患についての参考資料の提示という目的をもつ。鑑別診断、疾患の発生頻度、過去の類似症例、文献など、その症例の診断に関連したデータを示すことは、コンサルテーションシステムの持つべき重要な機能である。

第3に診断プロセスの提示という機能をもつ。コンピュータ診断は、その過程を論理的に分析し得るという利点を持ち、医師が無意識のうちにおこなっている診断論理の解析により、効率のよい診断法の開発も期待される。また、このようなシステムを利用する際におこりがちな、盲目的な依頼心の予防にも役立つであろう。

これらの目的、機能をもったコンサルテーションシステムは、従来用いられてきたいわゆる“コンピュータ診断”でおこなわれた確率診断だけでなく、その背後に大量の知識ベースが存在する必要がある。MECS-AIはその目的に沿った汎用プログラムである。

---

```
MODEL CONSIDER LOADED
WHAT DO YOU WANT TO DO
COMMAND? <DEF>/<GET>/<LIS>/<SAV>/<EDT>/
          <RUN>/<Q>: RUN
START EXEC
ENTER PATIENT-ID: 12
ENTER FIRST TIME CHECK DATE: MAY-8
WHAT IS SEX OF FINDINGS AT MAY-8
    1. MALE
    2. FEMALE
    3. AMBIGUOUS
CHOOSE ONE

もし質問中の中にわからない言葉があれば、?を押して下さい。
以下の質問でも同じです。
```

---

図 1

現在までに、われわれは CONSIDER を用いて主要染色体異常および小人症のスクリーニングシステムを作成した。染色体異常としてダウン症候群、Eトリソミー、Dトリソミー、ターナー症候群、クラインフェルター症候群、ダブルY症候群、トリプルX症候群をとりあげ、小人症としては特殊な先天異常の一部、すなわちデ・ランゲ症候群、ルビンシュタイン・テイビー症候群、ラッセル・シルバー症候群、デュボウイッツ症候群、ブルーム症候群、ハレルマン・シュトライフ症候群のみをえらんだ。

患者データは FINDINGS と TEST という大項目にわけたが、本システムの性格上、理学的所見が中心となるため、前者の数が多い。すなわち表2に示したように、FINDINGS はそれぞれの項目(121)を342の徴候にわけた。TEST としては、X線写真、脳波、血液生化学などの項目があるが、その数は少ない。

これらの徴候、所見につき、ルールを設定し、まず大きなスクリーニングによりいくつかのグループ、あるいは症候群に区分した後、個別的な診断確認操作にうつることになる。これらのルールの作成は、その疾患についての専門家および教科書に記載に従い、その後仮定的な症例で多くの場合を想定し、検証した後、東大病院に通院中の症例について最終的検討をおこなうという順序で完成した。

本システムが稼動開始すると、患者 ID、受診日の問い合わせにつづいて、性別、年齢、症状の問いが出されるが、必要に応じて解説、コメントが提示される(図1)。質問形式は最初は多選択肢によるが、具体的な疾患のうたがいが出てくると、個別的な質問、つまり

WHAT IS NEUROMUSCULAR-SYSTEM OF FINDINGS

AT MAY-8

1. CEREBELLAR-SIGNS
2. CONVULSION
3. INTENTION-TREMOR
4. POOR FINEMOTOR-COORDINATION

CHECKLIST

: 4

今 ダウン症候群を考えています。以下の症状はありますか？

WHAT ABOUT ABNORMAL-HELIX FOR EARLOBE-  
DEFORMITY OF FINDINGS AT MAY-8

ENTER "CF" (-1 TO 1)

図 2

表3 COMMAND?<HOW>/<SHOW>/<TMM>/  
<TMR>/<NEXT>/: TMM 1  
DOWN 症候群の頻度

| 地 域                             | DOWN 報告数 | 出生数       | 頻 度      |           |
|---------------------------------|----------|-----------|----------|-----------|
| CHICAGO<br>報告者-JENKENS-(1933)   | 6        | 3,818     | 1/ 636   |           |
| LONDON<br>報告者-CARTER-(1951)     | 107      | 71,521    | 1/ 666   |           |
| COPENHAGEN<br>報告者-OESTER-(1953) | 52       | 39,788    | 1/ 765   |           |
| VICTORIA<br>報告者-COLLMAN-(1962)  | 1,134    | 780,168   | 1/ 688   |           |
| MICHIGAN<br>報告者-STARK-(1967)    | 2,432    | 2,722,774 | 1/1,123  |           |
| QUEBEC<br>報告者-MC DONALO         | 2,398    | 1,290,244 | 1/ 537   |           |
| 地 域                             | DOWN 報告数 | 出生数       | 頻 度      | 報 告 者     |
| 岩 手                             | 14       | 12,572    | 1/ 898   | 田中 (1960) |
| 東 京                             | 5        | 3,383     | 1/ 677   | 小宮 (1962) |
| 神奈川                             | 16       | 14,705    | 1/ 919   | 松井 (1970) |
| 大 阪                             | 8        | 8,765     | 1/ 1,096 | 松永 (1973) |
| 東 京                             | 11       | 12,319    | 1/ 1,120 | 日暮 (1972) |

文献 TMR 2

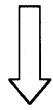
YES<sup>(+1)</sup>, NO<sup>(-1)</sup> (あるいは UNKNOWN<sup>(0)</sup> わからない)形式による確認がはじまる (図2)。この図では、コンピュータがダウン症候群をうたがいはじめた時点で、一般的知識ベースによるスクリーニングから、ダウン症候群という特定の疾患の知識ベースによる推論に移行することを示す。

このような論理にもとづいておこなわれた診断過程により、染色体異常20例ほど検討し、CONSIDER が0.95以上の確かさをもって下した診断と染色体分析による最終診断とが一致した。このなかにはモザイク型ターナー症候群のように著しく非定型的な症例もあり、このシステムが臨床的に有用であることがたしかめられた。

診断過程が終了すると、必要に応じて関連データが表示されるのも本システムの特徴である。表3にはダウン症候群の発生頻度についての各地のデータ例を示した。このようにデータベースとしての機能をもたせることにより、診断からさらに一歩すすんだ情報が得られるようになれば、真に利用価値の高いものになることが期待される。

現在、本システムの応答は大部分が英語であり、一部日本語で入力されている。これはこの種の疾患に対して用いられる用語の正確な日本語訳が定まっていない場合が少なくないためである。しかし日本で汎用されるためにはこの点には十分な配慮をする必要があると考える。

また、CONSIDER は現在、少数疾患のみを対象としているが、これでは真の意味での実用価値は低い。われわれは対象を拡げ、あらゆる先天異常を扱うべく、疾患数百、徴候数千を選び入力中であり、その終了後、それぞれの疾患、疾患群に対するルールを作成する予定である。これらが完成し、関連データベースが十分な規模の大きさのものになれば、電話回線により、日本国中どこからでも CONSIDER を呼びだし、コンサルテーションを受けられることになる。先天異常モニタリングに際し、正確な診断を与え、情報を整理するためには極めて有力なシステムであると考えられる。



## 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



われわれは昨年にひきつづき、コンピュータ支援による医療コンサルテーションシステム開発をおこなった。本研究開始時には、米国で作られた人工知能の手法のためのプログラム EXPERT を用いたが、途中から東大病院で開発された MECS-AI を用いることにした。これは知識データベース型コンサルテーションシステム作成のための汎用プログラムであり、先天異常モニタリングへの応用に適したシステムの作成が可能であるからである。