

先天異常コンサルテーションシステムの 遺伝相談での利用

和田 義郎¹⁾, 杉山幸八郎¹⁾, 長谷川泰洋²⁾

要約：遺伝相談の遂行に於いては、患者を正確に診断することが基盤となるが、先天異常の原因は多種多様であり、また発生頻度の極めて稀な疾患の診断モデルを全て記憶することは容易なことでない。そこで先天異常コンサルテーションシステムの開発を図り、遺伝相談遂行時の支援体制の構築を試みている。

見出し語：遺伝相談，先天異常，コンサルテーションシステム，マイクロコンピュータ

はじめに

先天異常を正確に診断することは、患児の長期的な医療対応を考える場合や両親に対する遺伝相談を行う際の基盤となる。そのためには先天異常に関する知識を多数の成書や雑誌から獲得する必要がある。しかしながら先天異常では病態が互いに類似したり、同一疾患でも様々な表現形を有することから、獲得した知識を記憶しておくことはそれほど容易でない。そこで我々はこの問題を解決する目的で、診断支援のためのコンサルテーションシステムの開発を行っている。本システムは知識ベースと推論エンジンで構成され、患児に見られる症状や検査成績をもとに可能性の高い疾患を

推定したり、鑑別診断上有用な検査を選択することで診断支援を行う。また、システムは必要な関連情報（同意語、正常値、写真、その他）を提示することができる。

先天異常診断支援システム

先天異常診断支援システム (BDCS) はエキスパートシステム構築ツールである SHELP を用いて開発した。SHELP のプログラムは C 言語で書かれており、マイクロコンピュータ上で稼働する。SHELP が扱う知識はオブジェクト知識とメタ知識に分けられる。前者は専門領域の診断に必要な所見や診断知識を意味する。一方、後者は広く診断するための知識で、全ての情報を統括し、

¹⁾ 名古屋市立大学小児科，²⁾ 同第一生理

最も有用な情報を選ぶための知識に相当する。

オブジェクト知識について

次の如き知識を意味する。すなわち、

1. 症状、徴候、検査に関する知識。例えば、「精神発達遅滞」或いは「血清 Ca 値の高値」など。これらの知識は約 1000 個の所見からなり、個々の所見はニモニックを用いて SHELP では記述する。また個々の所見はコストを持つものとし、1 から 500 の間の数値を与えた。なお、コストは実際にかかる費用、患者に対する危険度、結果を得るまでの時間、医師に対する負担を評価して決めた。

2. 所見間の論理関係の知識。これは階層構造の関係、排他的関係、不確定の関係、確立された順序関係を意味し、それぞれ「知能異常」は「精神発達遅滞」或いは「精神荒廃」の上位の関係にあるとか、「男児に特有な所見は女兒にはみられない」といった関係、或いは「新生児以降に出現する所見は新生児期では判断できない」と言った関係、及び「糖原病の鑑別診断ではグルカゴン負荷試験の前にグルコース負荷試験を行う」と言った関係が例である。

3. 診断ルールに関する知識。これは「肝腫があれば糖原病を考える」或いは「肝腫がなければ糖原病を考えない」と言ったもので、SHELP ではニモニックを用い記述した。それぞれのルールの診断での重要度は 0 から 10 の間の数値で表した。この場合 10 は疾患を完全に肯定或いは否定することを意味する。なお、これらの数値をルールに与えるに際しては、ルールを構成する所見の頻度と特異性を考慮して数値を決めているが、診断ルールは頻度の低い場合とそうでない場合の 2

種類に分けて記述した。

先天異常は出生時に診断がつく奇形の他、機能的異常や代謝異常が含まれる。それゆえこの領域の知識は膨大なものとなっている。そこで我々は知識ベース作製に際してはこれらの領域毎に知識ベースを独立して作製した。現在奇形に関する知識ベースは約 300 疾患について約 2400 の診断ルールでもって構築しており、筋神経疾患に関しての知識ベースは約 90 疾患について約 1200 の診断ルールを用いて構築、また代謝異常の知識ベースに関しては約 180 疾患について約 1800 の診断ルールを用いて構築している。

メタ知識について

SHELP のメタ知識は 2 種類の診断モデルからなっている。すなわち、それぞれの領域の専門医の診断に類似して診断を行うためのモデルと、それぞれの専門医が提案する内容を統合して考えることを行うためのモデル（スーパーバイザー）である。後者は独立して作製した知識ベースがそれぞれ独自に出す提案を統合して、最も可能性の高い疾患や有用な検査を選ぶ。すなわち、

1. SHELP は何時でも可能性の高い順に先天異常を選びだす。その場合疾患らしさの度合いを -1 から +1 の範囲の数値を持って表す。-1 は疾患が否定されたことを、+1 は疾患が肯定されたことを意味する。

2. SHELP の出す質問は出来るだけ専門医のそれと合うようにしている。そのために以下の方法を取っている。すなわち、

1) 診断の進行状況の把握。すなわち、診断の初期には SHELP はコストの低い検査に関する質問のみを選んで診断を進める。得られた情報と知

識ベースに記述した所見間の論理的関係を参照して次に出すべき質問を選択する。診断が進んだ状況では、SHELP ではコストの高い所見に関する質問を出す段階を診断が進んだものとして把握するが、可能性の高い疾患を更に確認するための検査をコストの低い順に選び、また **negative diagnosis** をおこなうのではなく **positive diagnosis** を行うことができる検査を優先的に選ぶようにしている。

2) 知識ベースの選択。SHELP では独立して作製した知識ベースを同時に稼働させ、それぞれの知識ベースが提案する可能性の高い上位 20 疾患を約 600 疾患の中から選び、その選ばれた 20 疾患をそれぞれの知識ベース毎に分けて平均値を算出、平均値の中で最も高い知識ベースを選んでその知識ベースの知識に従い質問を出すようにしている。

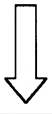
3) 診断の終了。1) SHELP は CF 値が 0.95 以上になった場合、2) SHELP は第 1 位の疾患の CF 値が 0.5 以上で、かつ第 2 位の疾患の CF

値の二倍以上になった時、3) 選択している知識ベースの中で質問すべき検査が無くなった時、の状況で診断の支援を終了する。

現状と今後の問題

実際の症例について現在のシステムを稼働させ非常に稀な先天異常の診断情報の提供を受けることで遺伝相談遂行に役立った経験をしている。しかし、本システムの開発目標は、専門医の推論に近似した推論をできるだけ提供できるようにし、しかも多分野の専門医が討論して診断を行うと言った状況の実現を目指している。それゆえ今後 SHELP/BDCS の持つ知識を更に追加し、より完成されたものにする必要がある。

尚、費用効率を考え現状では本システムをマイクロコンピュータ上で稼働させている。このようなシステムの存在意義は、誰もが必要な時に何時でも利用し得ることであり、今後より安価な利用手段が得られれば先天異常の診断に於いて役立つものとして普及する可能性を持つものと考える。



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



要約: 遺伝相談の遂行に於いては、患者を正確に診断することが基盤となるが、先天異常の原因は多種多様であり、また発生頻度の極めて稀な疾患の診断モデルを全て記憶することは容易なことでない。そこで先天異常コンサルテーションシステムの開発を図り、遺伝相談遂行時の支援体制の構築を試みている。