

図2 糖尿病を、持続的高血糖状態を必要十分条件として定義し、高HbA1cなどの検査結果異常や多尿といった症状は起こりうる状態として列挙したオントロジー（開発当初の方針）

る種々の症状や検査異常を起こりうる状態として記述していた（図2）。

この記述方針では、例えば「治療中で良好に血糖がコントロールできている糖尿病」は血糖が持続的に高いという上位概念の性質を受け継がない点で、単純に糖尿病のサブクラスと言えないこととなり、疾患とその治療状態との意味関係を的確に記述できない。こうした問題を取り扱えるようにするため、議論を重ねた結果、疾患概念は、「その原因と途中経過を含めた一連の状態変化の連鎖と、それにより引き起こされている1以上の結果状態との総体」としてとらえるのが適当であるという立場を現在はとっている。糖尿病を例にすると、糖尿病とは、身体の日常活動におけるインスリン機能の需要最大値に対して、インスリン作用の供給可能な最大値が低いという状態が、なんらかの原因により引き起こされており、その結果として、インスリン需給バランスが崩れることがあれば血糖が上昇し、崩れていなければ血糖が正常を保っていることもある状態であり、それにより高血糖が持続する状態が起こればさまざまな合併症が引き起こされうる状態として定義

される。こうすることにより、「インスリン注射により需給バランスがとりあえず保たれ良好に血糖がコントロールでき、結果として血糖が常時高いわけではないが、注射をやめれば高血糖が持続する」といった糖尿病のコントロール状態も自然な形で記述することができる。またこのように定義された糖尿病に、特定の原因を追加記述することにより、特定ではない原因により起こっているとして記述した概念である糖尿病よりも、意味的に特化している点で糖尿病のサブクラス化することになる。例えばステロイド糖尿病といった特定の薬剤により引き起こされるインスリン需給バランスが崩れた病的な状態も糖尿病の下位概念として容易に記述できる。

前述した日本糖尿病学会ホームページにある糖尿病の概念の後段部分「代謝異常の程度によって、無症状からケトアシドーシスや昏睡に至る幅広い病態を示す」は疾患の定義を一般的に考える上で非常に意味深い。糖尿病では、高血糖が持続する結果として引き起こされうる種々の身体変化状態を総体としてとらえていることになる。一方で、糖尿病特有の合併症という表現で記述されている個々の身体変化は、すべての糖尿病患者で常にすべてが発生するわけではなく、その重症程度、経過の長さ、治療の経過などさまざまな要因によって、見られるものもあれば見られないものもある。また上記の記述には動脈硬化のように糖尿病以外の原因により引き起こされる状態も含まれている。そこで、われわれは、前述の疾患の定義で記述される状態がさらにその後連鎖的に引き起こす状態変化の広範な状態連鎖があることを想定し、それを対象疾患連鎖と呼ぶ。前出ホームページでの定義の後段部分の記述は、この対象疾患連鎖を表現していると考えられる。そして対象疾患連鎖は必要に応じて計算機処理により形成できることを前提とした上で、疾患概念において必要な部分連鎖だけを定義として記述したものが個々の疾患概念の定義であると考えることとし、これを注目疾患連鎖と呼ぶことにしている。

以上の考え方を図3に、糖尿病の例を図4に示す。また、図5にこうして記述された糖尿病、1型糖尿病（インスリン依存性糖尿病）、失明を伴った糖尿病のそれぞれの記述と相互間の関係を示す。

## 6. 海外における臨床医学オントロジー

米国で開発されてきたSNOMED-CTは、実用レベルにある医学オントロジーの代表的なものである。デンマークに本部がある9か国からなるIHTSDO (International Health Terminology Standards Development Organization) という非営利国際機関が維持管理組

織となっており、維持業務は当初からの開発組織である米国病理医学会CAP (College of American Pathologists) が受託している。SNOMED-CTは、当初は病理診断に使用する医学用語の記述法とコードを意味的に体系化するために開発されてきたが、現在では30万以上の医学概念が80万語近い用語により記述され相互間に意味的な関係付けがなされてその種類は60種類近くに及び、一種のオントロジーとして利用できるデータベースに成長している。SNOMED-CTはこうした開発の歴史から、個々の医学概念の意味を一定の形式で定義することから始まったわけではなく、これまでに記載されてきた膨大な

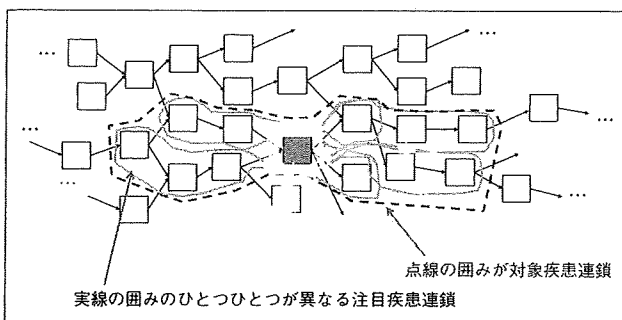


図3 疾患における病態の連鎖のとらえ方

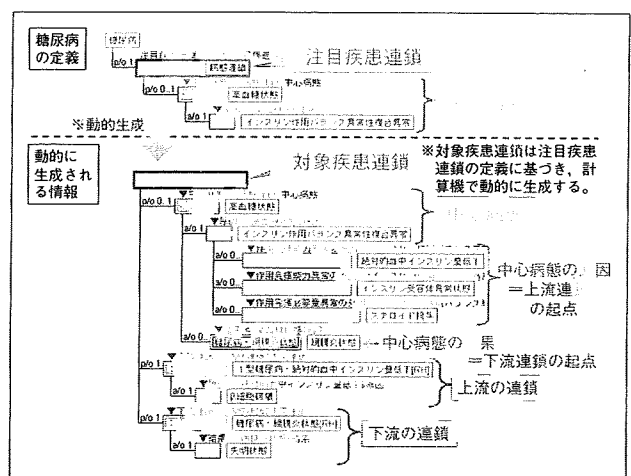


図4 糖尿病の記述例

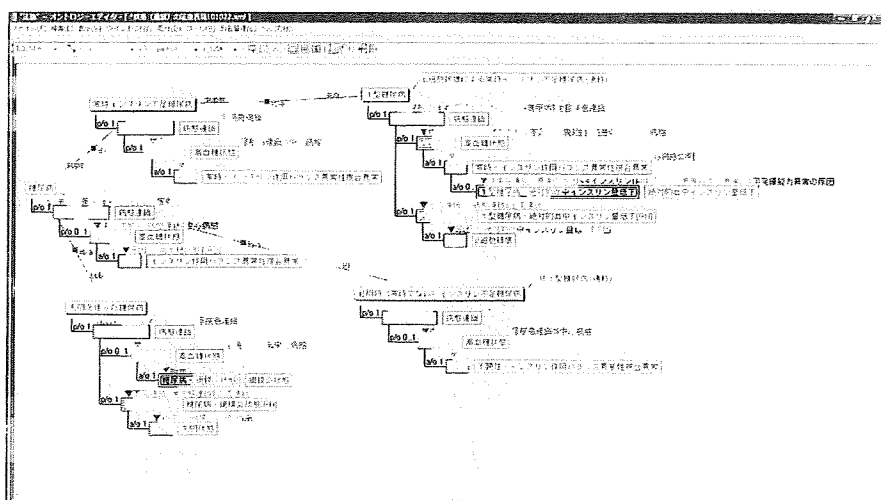


図5 オントロジー構築ツール「法造」による疾患オントロジー（糖尿病、インスリン依存性糖尿病（1型糖尿病）、失明を伴った糖尿病の関係の記述例）

数の医学用語の間に意味的な関係付けをすることによって結果的にオントロジーの性格を持つようになったものと筆者は見なしている。そのため、疾患とは何か、検査所見とは何か、といった視点で意味を定義するための記述形式を決定し、それに従って疾患や検査所見を他の医学概念により記述していくといった筆者らが構築しつつあるオントロジーとは異なり、SNOMED-CTは知識の記述形式に一定の原則がないため計算機による推論や新しい意味関係の生成といった高度な処理には使いつらいと考えている。しかし、一方でその収載概念の多さや、国際的な維持管理体制、英語圏での利用できる唯一といったよいリソースであることは、英語での臨床情報をコーディングするという利用で大きな力を発揮すると予想される。従ってSNOMED-CTでコーディングされた英語臨床情報をより高度に意味解析する目的で、筆者らが構築中のオントロジーを活用できるようにすることを目指す必要がある、そのためには、両者間でのコードマッピングが重要な作業となるだろう。なお、SNOMED-CTの詳細は本誌51巻4号に解説されているのでそちらを参照いただきたい<sup>6)</sup>。

## 7. 医療情報システムの知識基盤の構築とその活用に向けて

臨床医学オントロジー研究開発プロジェクトは、2007年度から厚生労働省の医療情報システムの知識基盤開発研究事業の委託を受けて東京大学の筆者ら、大阪大学産業科学研究所溝口理一郎研究室グループが中心となり進行中である。本稿で取り上げた注目疾患連鎖により定義されることが適切な疾患以外にも、外傷などの外因性傷病名、症状群により

定義される症候群と呼ばれる一連の病名、またそれらの疾患定義に現れる解剖学的な構造物のオントロジーについて記述を進めている<sup>7),8)</sup>。

当面の目標は、標準病名マスターの基本病名テーブルに収載されている傷病名のうち、精神疾患関連の傷病名や単に重症度や疾患の特定の病気段階だけを表すために収載されている粒度の細かい傷病名を除いた基本的と考えられる疾患についてオントロジーを構築することである。そしてこれをもとにして、前述したように、標準病名マスターに臨床上の複数の視点で意味の上下関係を自動的に生成する予定である。こうした臨床医学オントロジーとその派生データベースは、冒頭に記載したような電子カルテを用いた日常診療において、診療目的だけでなく臨床研究にも使える詳細度で診療を記録するために必要となる高度なユーザーインターフェイスの実現に貢献すると考えられる。

また、オントロジーの疾患連鎖や動的に生成された意味の上下関係をナビゲーションして見せるツールを開発することにより、複雑な臨床医学知識を特定の視点で体系化、構造化して見せることができれば、知識ナビゲーション機能を持った医学教科書として医学生や研修医などの教育にも役立つ可能性がある。さらに症状や検査異常との関連の記述を深めることにより、診断支援システムなどにも発展させることができる。

このように臨床医学オントロジーは、臨床医学知識を扱う医療情報システムの基盤として活用できる可能性を秘めており、今後さらにその記述内容とカバーする範囲を拡大するとともに、活用のためのソフトウェア開発を進める予定である。

## 参考文献

- 1) 財団法人医療情報システム開発センター. MEDIS標準マスター総合サイト. [http://www.medis.or.jp/4\\_hyojyun/medis-master/index.html](http://www.medis.or.jp/4_hyojyun/medis-master/index.html), (参照2010-02-02).
- 2) 日本医学会医学用語管理委員会編. 日本医学会医学用語辞典英和 第3版. 南山堂, 2007.
- 3) 日本医学会. “日本医学会医学用語管理”. 日本医学会. <http://jams.med.or.jp/dic/mdic.html>, (参照2010-02-02).
- 4) 標準病名マスター作業班ホームページ. <http://www.dis.h.u-tokyo.ac.jp/>, (参照2010-02-02).
- 5) 日本糖尿病学会糖尿病診断基準検討委員会. “糖尿病診断基準：糖尿病の分類と診断基準に関する委員会報告”. 日本糖尿病学会. [http://www.jds.or.jp/jds\\_or\\_jp0/modules/committee/index.php?id=20](http://www.jds.or.jp/jds_or_jp0/modules/committee/index.php?id=20), (参照2010-02-02).
- 6) 柏木公一. 国際医療用語集SNOMED-CTの成立と概要, 日本への影響. 情報管理. 2008, vol. 51, no. 4, p. 243-250.
- 7) 国府裕子, 周俊, 古崎晃司, 今井健, 大江和彦, 溝口理一郎. “臨床医療オントロジーの構築に関する基礎的な考察”. 第22回人工知能学会全国大会, 2008. <http://www.ai-gakkai.or.jp/jsai/conf/2008/program/pdf/100099.pdf>, (参照2010-02-02).
- 8) Riichiro Mizoguchi; Hiroko Kou; Jun Zhou; Kouji Kozaki; Ken Imai; Kazuhiko Ohe. “An Advanced Clinical Ontology”. Proc. of International Conference on Biomedical Ontology (ICBO). Buffalo, NY, 2009-07-24/26, p. 119-122. <http://proceedings.nature.com/documents/3498/version/1>, (accessed 2010-02-02).

## Author Abstract

Electronic medical records have been adopted gradually in many hospitals and they are becoming invaluable information resources for evidence-based clinical medicine. Standardized disease names should be recorded in such electronic medical records for advanced analyses for clinical researches and the standard master of controlled terms was developed and released in 2002. In the master, only one disease name label for a disease concept is defined as the standard name and there are no semantic relationships among the concepts. Now the authors are developing an advanced clinical ontology based on the policy that diseases could be defined by a combination of a focused disordered condition and partial causal chain of related conditions including the focus. In this paper, the standard master and the advanced clinical ontology will be introduced.

## Key words

ontology, disease name, electronic medical record, clinical research, medical terminology

