

(図 4: SNOMED-CT における急性糸球体腎炎がもつ意味関係 (一部日本語に翻訳) 論文発表 (C) より抜粋)

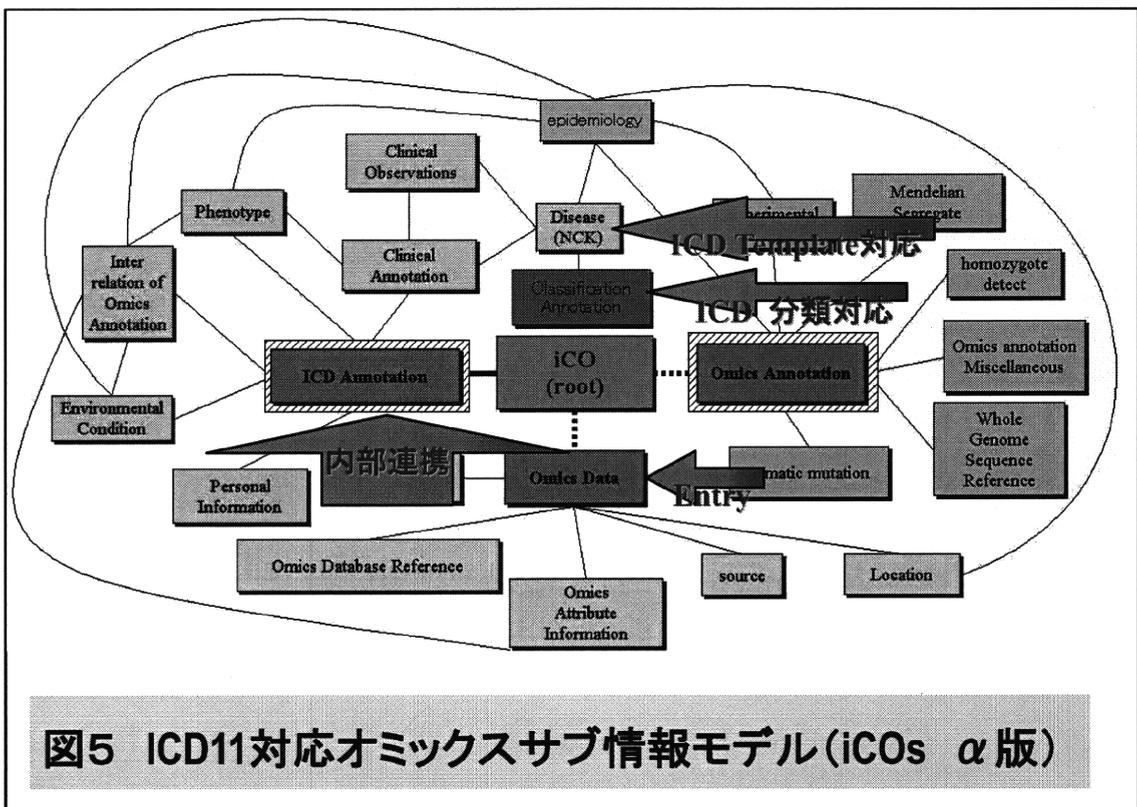


図5 ICD11対応オミックスサブ情報モデル(iCOs α版)

「国際情報収集に基づく ICD11 におけるオミックス情報モデルの基礎検討」

分担研究者 東京大学 大学院医学系研究科 今井 健

研究要旨 2014 年に改訂が予定されている WHO-ICD11 では、従来と同様の分類階層構造改訂のみならず、Content Model と呼ばれる一種の情報モデルに基づいた各疾患カテゴリーの特性記述（原因や症状といった各種の臨床的特性など）が大きな特徴となっている。これは昨今の医療情報の電子化の流れの中、単なる分類体系の提供にとどまらず、既存のデファクトスタンダードとなっている各種情報モデルや SNOMED-CT 等のターミノロジーとの連携を視野に入れてのことである。Content Model ではジェノミクス情報の記述を取り込むことが計画されているが、既存のリソースとの連携の観点から ICD11 の可用性を高め、オミックス領域への親和性を確保するためには、ICD11 に親和性を持つ臨床オミックス情報モデルの構築が必須の課題であり、これが本研究全体の目的である。本分担研究では、国際的情報収集に基づき、ICD11 におけるオミックス情報モデルの基礎検討を行う。そのためまず平成 22 年度は、(1) ICD11 の最新の Content Model、(2) 本研究でベースとする日本発の ISO 標準である GSVML (Genomic Sequence Variation Markup Language) における疾患特性記述モデル、(3) ICD11 の疾患特性記述で使用が検討されている SNOMED-CT における疾患特性記述モデル、の比較分析を行う。

A. 研究目的

2014 年に改訂が予定されている WHO-ICD11 では、従来と同様の分類階層構造改訂のみならず、Content Model と呼ばれる一種の情報モデルに基づいた各疾患カテゴリーの特性記述（原因や症状といった各種の臨床的特性など）が大きな特徴となっている。これは昨今の医療情報の電子化の流れの中、単なる分類体系の提供にとどまらず、既存のデファクトスタンダードとなっている各種情報モデルや SNOMED-CT 等のターミノロジーとの連携を視野に入れてのことである。Content Model ではジェノミクス情報の記述を取り込むことが計画されているが、既存のリソースとの連携の観点から ICD11 の可用性を高め、オミックス領域への親和性を確保するためには、ICD11 に親和性を持つ臨床オミックス情報モデルの構築が必須の課題であり、これが本研究全体の目的である。本分担研究では、国際的情報収集に基づき、ICD11 におけるオミックス情報モデル

の基礎検討を行う。そのためまず平成 22 年度は、(1) ICD11 の最新の Content Model、(2) 本研究でベースとする日本発の ISO 標準である GSVML (Genomic Sequence Variation Markup Language) における疾患特性記述モデル、(3) ICD11 の疾患特性記述で使用が検討されている SNOMED-CT における疾患特性記述モデル、の比較分析を行う。

B. 研究方法

ICD11 Content Model ならびに疾患特性記述フレームワークの調査のため ICD11 改訂会議における WHO-TAG HIM での情報交換収集を行った。その結果を基に、最新の ICD11 Content Model と ISO 25720 GSVML ならびに SNOMED-CT (2009 January 版) における疾患特性記述モデルを調査し、比較分析を行った。本研究では、患者情報を扱わないため特に倫理面での配慮は必要としない。

C. 研究結果

1. 最新 ICD11 Content Model とジェノミクス情報の取り扱い

本年度はこれまで行われてきた WHO-TAG HIM の対面会議は実施されなかった。そこで数回行われた電話会議による議論に参加し、Content Model 並びに記述フレームワークの調査を行った。

別添表1に WHO-TAG HIM で議論が行われた最新の ICD11 Content Model と原則案を示す。各疾患カテゴリの特性は1~14の主項目により記述され、いくつかの項目は副項目を持つ階層モデルとなっている。1~4は分類体系において基本的情報である項目名や上下階層関係、定義等の記述であるが、5~14は各疾患カテゴリの臨床的特性を記述するための項目となっている。

これらの記述項目は全ての疾患においてその十分性が網羅的にチェックされたものではない。そこでICD10カテゴリの疾患特性を、「他のカテゴリと区別するのに必要最小限な特性セット」として網羅的に記述した試みである既存研究（科学研究費補助金 若手研究(B) 19700128「自由入力病名から国際疾病分類体系へのオントロジーに基づく自動分類手法に関する研究」研究代表者：今井 健）の成果を元に、両者の特性記述項目の比較を行った。結果、既存の ICD10 カテゴリを記述し直すことを考えた場合、現在の Content Model は「ある疾患の続発症／後遺症／合併症となっている」という意味関係については不十分ではあるものの、その他についてはほぼ項目間の対応が存在することを確認した(論文発表(A)参照)。若干の微修正は必要なものの Content Model はほぼ十分な項目カテゴリを備えていると言える。一方で項目設定の範囲としてはほぼ十分だとしても、記述粒度によっては他のリソースとの連携という目的に合致しないことも予想される。ジェノミクス情報は 7.4 の”Genomic

Linkages”という項目で記述されることとなっているが、現時点では表にある以上の詳細な記述フレームワークは定められておらず、GO (Gene Ontology) など既存のリソースとの連携という観点からは不十分と考えられる。

2. ISO 25720 GSVML における疾患特性記述モデルと ICD11 content model

GSVML (Genomic Sequence Variation Markup Language, ISO25720) は主に SNP に焦点を当て、Genomic Sequence Variation のデータを交換するための XML ベースのマークアップ言語であり、2009年にISO標準となっている。

各 Variation のデータは別添図1に示すように、直接的な付加情報である Direct_annotation (allele, type, position, length, region 等) とより高位の説明情報である Indirect_annotation (omics data, clinical information, environmental data) から成っている(下位に大量の情報項目が存在するが一部のみ抜粋した)。ICD11 Content model の “Genomic Linkages” は前述の通り未だ記述フレームワークが存在していないが、これらの構造を利用可能であると考えられる。

一方、1つのジェノミクス情報は複数の疾患に関連している場合もあるため、「ジェノミクス情報→関連する疾患」という方向の記述も整合性を持って行われなければ成らない。この関連疾患特性の記述は、GSVML では Indirect_annotation 中の Clinical_annotation に含まれる Disease_description を中心に行われる。別添図2, 図3にそれぞれ Clinical_annotation, Disease_description の構造を示す。Disease_description の構成要素は他の Clinical_description の要素を参照する形で記述されている。ICD11 content model には存在していない臨床特性記述項目も数多く存在している。また Symptoms や Laboratory/Pathological findings など多くの

項目はまたさらに下位の項目を含み、ICD11 content model の臨床的疾患特性(項目 5~14)よりも記述粒度が細かいが、対応づけに必要な程度の粒度で比較すると別添表 2 のようになる。GSVML の特徴上、本来対象としていない外傷の外因 (External Causes) を除けば、基本的には ICD11 content model の内容は網羅されている。ただし項目によって 1:1 対応になっていない箇所も存在し、今後臨床オミックス情報モデルとして発展させていくためには Etiology_description, Diagnostic_differential, Symptoms_description などの項目を詳細化し ICD11 content model とマッピングするための Reference Model を作成する必要があると考えられた。一方で、研究結果 1 で述べたように ICD10 を書き直す際に ICD11 content model では足りていないと思われる特性として、後遺症・続発症・合併症などの関係があるが、GSVML では Disease_description > Complication として項目がすでに存在しており、今後追加されたとしても対応が可能であることが判明した。

3. ISO 25720 GSVML と SNOMED-CT における疾患特性記述モデル

SNOMED-CT は 1999 年米国病理学会が定めた病理疾病分類 SNOMED をベースとし、英国病院用の医療用語集 United Kingdom's Clinical Terms Version3 (Read Code)、MeSH (米国国立医学図書館科学用語集)などを統合して作成され、2007 年からは The IHTSDO (International Health Terminology Standards Developing Organization) により管理されているターミノロジーである。また、約 39 万の各々の概念の間には Is-A, Associated_morphology, Causative_agent, Finding_site, Has_specimen, Severity など 65 種類の意味関係が付与され、その意味関係リンクの総数は約 142 万に及ぶ。

ICD11 content model においても現在のところ、一部 (Functioning Properties における

ICF の利用等)を除く多くの主要な項目において SNOMED-CT を用いた記述あるいは SNOMED-CT エンティティへのリンク作成が予定されている。SNOMED-CT 利用についての詳細は未だ WHO-TAG HIM 内でも議論中であるが、ICD11 において SNOMED-CT へのリンクが重要である 1 つの理由は ICD11 改訂の当初の構想において SNOMED-CT における意味関係リンクをオントロジーとしてのバックボーンとして利用しようとしたことにある。例として、別添図 4 に SNOMED-CT における “Acute glomerulonephritis (急性糸球体腎炎)” の意味関係を示す。この場合、下位概念へのリンク以外、つまり 3 つの Is-A ならびに Clinical_course, Associated_morphology, Finding_site で表現される疾患特性のセットが SNOMED-CT における本疾患の定義であり、“Defining Relationships” と呼ばれる。SNOMED-CT 内ではこれら “Defining Relationships” に基づいて、疾患同士の上下関係が無矛盾に定義されていることを “Description Logic (記述論理)” の計算により自動的にチェックしている。

これらの意味関係は定義上必要最低限の意味関係を付与するという方針であり、ある疾患に関する教科書的な臨床知識全般を記述しているわけではない。例えば疾患が呈する可能性がある症状や疫学的知識、観測される検査値異常などの所見を網羅的に記述していない。しかし少なくとも定義された範囲内で、オントロジーとしての概念間の上下(Is-A)関係の整合性を担保することを目的としている。一方で ICD11 では、SNOMED-CT ではカバーされていない広範囲な臨床上的特性を記述しようとしており、そこにおける分類体系としての疾患カテゴリの上下階層関係は、必ずしもオントロジーとしての上下関係ではない。過剰に深い階層となることを防ぐために無理に複数の疾患概念をまとめて 1 つのカテゴリとしていることもあり得る。つまり、ICD11 は SNOMED-CT における疾患特性記述とは異なる目的とカバー範囲

を持ったもので、ICD11の上下階層関係はオントロジーとしての厳密な意味での上下関係ではないが、オントロジカルな整合性を担保するバックボーンとしてSNOMED-CTを利用する、ということが当初の構想には含まれていた。これがどの程度実現されるが未だ不明であるが、少なくともICD11 content modelとSNOMED-CTでの疾患特性記述モデルに整合性がなければならず、それはICD11と親和性を持った臨床オミックス情報モデルの構築においても同様に重要である。

別添表3にSNOMED-CTの疾患特性記述モデルを、また表4にGSVML Disease_description部分から見たSNOMED-CTの疾患特性記述モデルとの対応を示す。(GSVMLのClinical_annotation部分にはDisease_descriptionには含まれないFamily_history等の患者臨床情報記述に必要な項目が含まれているが、今回はICD11を中心とした整合性に注目しているため、そのような個人・個別事例に特化した記述項目は検証から除外した)

SNOMED-CTの疾患特性記述モデルは基本的に上位概念を示す“Is-A”と、表3における13個の特性項目から成る。Associated_withは「患者内での単純な共起を超えた臨床上の‘関連’を表現するが、causalもしくはsequentialな関係を主張するものでもどちらかを除外するものでもない」という意味であり、もっと意味が特化された以下の3つを包含しており、それら詳細区分も含めると16個の特性項目が存在する。

- Associated_with::After

ある臨床上の所見が他の臨床上の所見や手技の後に起こることを表現。causal relationshipを主張するものでも除外するものでもない。単純にsequence of eventsを強調するもの

- Associated_with::DueTo

臨床上の所見を直接‘原因’と関連づけるもの。もしある所見が、直接的に単に他の疾患の「傾向を与える」or「悪くさせる」のであれば、もっと一般的なASSOCIATED WITHが使われる

- Associated_with::CausativeAgent

疾患の直接的なcausative agent。媒介生物は包含しない

また表3でEpisodicityは過去のバージョンとの互換性、Post Coordinationの目的のために残されており、Pre-coordinated definitionについてはもう使用されていない。表4の対応表において★印は「直接的に特性が対応しているわけではないが、他の方法で表現されているもの」を示す。また“(inverse) Is-A”はIs-Aの逆関係、すなわち下位概念への参照を使って表現されていることを示す。

表4の対応分析結果から、SNOMED-CTでの疾患特性記述モデルでは、GSVMLのDisease_descriptionと対応しない項目がかなり多いことが判明した。またSNOMED-CTにおいては疾患定義に必要最小限のもののみを記述するという方針のため、これら全ての特性項目が使用されているわけではない。従って実際の疾患特性の記述内容では、GSVMLのDisease_description内の項目と対応がつかものはさらに少なくなると考えられる。しかし、本研究で構築する臨床オミックス情報モデルは、複数のリソースと親和性を持つ中間参照情報モデルであるため、GSVML側の記述項目の方が多い場合については、問題にならないと考えられる。

D. 考察

現在のICD11のContent modelは“Genomic linkage”の特性項目の詳細が決まっておらず、GO (Gene Ontology) や他のリソースと連携をする上では記述粒度の点で不十分である。GSVMLのジェノミクス情報記述構

造の活用は、ICD11における疾患特性とジェノミクス情報との親和性を高めるために非常に有用だと考えられる。また疾患とジェノミクス情報の再帰的な相互参照のためには、GSVMLの疾患特性記述モデルとICD11 content modelとの整合性が重要であるが、若干の修正が必要なものの、ほぼ content model と対応付け可能であった。ただし一部 1:1 に対応していない項目が存在しているため、Etiology_description, Diagnostic_differential, Symptoms_description などを詳細化した Reference model を構築する必要があり、今後の課題である。

一方、GSVML の Disease_description と SNOMED-CT の疾患特性記述モデルとの対応については、SNOMED-CT 側に対応しない項目が多いことが判明した。しかし、仮にGSVMLを基にして構築される臨床オミックス情報モデルで疾患特性を記述した場合、SNOMED-CT 内に対応項目が少ないことはあまり問題にならない。なぜなら SNOMED-CT を ICD11 のオントロジカルなバックボーンとして活用する場合、ICD11 で記述される予定の臨床的特性を全て用いてオントロジカルな整合性のチェックをする訳ではなく、SNOMED-CT 内で定義されている必要最小限の特性のみを用いて行えば十分だからである。しかし、もしより正確にマッピングを行うのであれば、SNOMED-CT の Permissible Value の活用が考えられる。例えば SNOMED-CT 側で非常に広範囲な意味関係をカバーする特性として用いられている“Associated_with” は GSVML の Disease_description 側では複数の箇所に該当する可能性があるが、SNOMED-CT 内では Associated_with 特性のとり値として許されている概念カテゴリの種類が限定されている(表3参照)。従って、「Associated_with + 対象概念カテゴリ」の組み合わせを詳細に指定して区別することで、より正確なマッピングが可能となると考えられる。

一方、SNOMED-CT 内で記述されている特

性が臨床オミックス情報モデルに存在しない場合は不整合を引き起こす問題となりえる。すなわち臨床オミックス情報モデル側の記述粒度が粗く SNOMED-CT 内の特性に正確にマッピングできないと、SNOMED-CT 内でのオントロジカルな整合性計算で支障を生じる可能性がある。ターミノロジーである SNOMED-CT では、用語をベースとするため、GSVML よりも記述粒度が細かい事例が見られた(例えば、検査所見を「<Interprets> “Muscle tone” + <Has_interpretation> “Decreased”」で表現)。このような事例については GSVML の疾患特性記述モデルを部分的に詳細化する必要があり、今後の課題である。しかしその際においても、上と同様に「<特性> + “Permissible Value”」の組み合わせ情報を活用することで効率的にマッピング規則が作成できると考えられる。

E. 結論

まず、GSVMLにおけるジェノミクス情報記述モデルは、現在詳細が決まっていない ICD11 content model における同記述項目に当てはめる記述モデルとして原理的に応用可能であることが判明した。今後 1対1 対応していない項目のマッピングのために Reference Model を作成することにより、ICD11 content model と親和性の高い臨床オミックス情報モデルへと発展させることが可能と考えられる。特に ICD11 content model と臨床オミックス情報モデルにおける疾患特性記述部分との対応をとることは、「疾患 ←→ 関連ジェノミクス情報」の双方向探索(ある疾患が関連するジェノミクス情報、さらにそのジェノミクス情報に関連する複数の疾患・・・)の整合性を保つために非常に重要なポイントである。

一方、ICD11 のオントロジカルバックボーンとして利用が見込まれている SNOMED-CT との対応については、GSVML の疾患特性記述部分 (Disease_description) の方が豊富な項目を

持っている部分については不整合の問題を引き起こさないが、SNOMED-CT の方にのみ存在する項目については不整合の原因となり得る。このようなケースについては、今後 SNOMED-CT の「疾患特性と Permissible Value の組み合わせ」を用いて、マッピング規則を作成していく必要があると考えられる。

G. 研究発表

1. 論文発表

- A) Imai T, Kajino M, Sato M, Ohe K. Development of structured ICD-10 and its application to computer-assisted ICD coding. *Studies in Health Technology and Informatics*. 2010;160(Pt 2):pp.1080-4.
- B) Yamada E, Aramaki E, Imai T, Ohe K. Internal structure of a disease name and its application for ICD coding. *Studies in Health Technology and Informatics*. 2010;160(Pt 2):pp.1010-4.
- C) 藤田伸輔, 今井 健. SNOMED-CT と ICD-11 に見る医学・医療分野の Ready to Use Ontology. *人工知能学会誌* 2010;25(4):pp.501-508.

2. 学会発表

H. 知的財産権の出願・登録状況

特になし

以上

(別添図表)

Content Model Parameter	Rationale
1. ICD Concept Title	1. Needed for human understandable title label for any concept 2. Useful for translators 3. Possible use of Fully Specified Name (if agreed 4.4)
1.1. Fully Specified Name	1.To indicate the most concise title name that will completely represent the entity as a stand-alone term 2. This will be useful to link to SNOMED FSN Set
2. Classification Properties	
2.1. Parents	1. to generate the linearizations: Hierarchical relations will be built accordingly 2. Useful for Navigational purposes 3. Comparison with other ontologies /hierarchies: e.g. SNOMED CT
2.1.0 Current ICD-10 code <i>(read-only field for unchanged categories)</i>	1. Linkage to existing ICD-10 2. Legacy linearization prototype 3. Helpful Identify the new ICD entries with a new code
2.2 Type	1. To identify the nature of the entity – the type of the classification unit <ul style="list-style-type: none"> • Disease • Disorder/Syndrome • Sign/ Symptom • External Cause • Injury • Reason for Encounter 2. To precisely identify the shared characteristics in terms of definitions. This will have implication for indicating the chapter as well as naming convention

<p>2.3. Use and Linearization(s)</p>	<p>1. To identify what level of granularity of linearization will be applied with inclusion, exclusion and residual codes.</p> <ul style="list-style-type: none"> - <u>Clinical</u> <ul style="list-style-type: none"> - primary care (simple categorizations – fewer number) - specialty adaptations (referring to common medical services) - <u>Research</u> (more detailed equivalent to foundation component) <p>2. To align with use cases to identify the purpose of the linearization: e.g. Mortality 1- main tabular list; 3 alternative views, Morbidity 1 common list, alternatives (e.g. DRG, Admission, Discharge, Event)</p> <p>3. To allow also the Specialty Adaptations with implied inclusion, exclusion and residual codes.</p>
<p>2.3.1. Linearization Parent</p>	
<p>3. Textual Definition(s)</p>	<p>1. Key description and guidance on what the meaning of the entity/category is, in natural language</p> <p>2. Useful for translation</p> <ul style="list-style-type: none"> a. Concise definition for printing b. Detailed definition for online viewing
<p>4. Terms</p>	
<p>4.1. Base Index Terms</p>	<p>To indicate the index entries which enable coders to search for the right code These include the 4.1.1 Synonyms and 4.1.2 children.</p>
<p>4.1.1. Synonyms</p>	<p>To indicate similar terms that are commonly used for the same entity – to enable coders and translators to specify the term</p>
<p>4.1.2. Narrower Terms <i>(to become → Children in the future)</i></p>	<p>To indicate the terms which are different from the synonyms. In the final instance, these should be children.</p>
<p>4.2. Inclusion Terms</p>	<p>To understand conceptual space of the entity through a subset of index terms which provide convenient examples</p>
<p>4.3. Exclusions</p>	<p>To understand the boundaries of the conceptual space of the entity through convenient examples of other entities.</p> <p>Exclusion 1: elsewhere classified</p>

	Exclusion 2: residual category Exclusion 3: not included here
5. Body Structure Description	
5.1. Body System(s)	To identify the physiological grouping of the entities (<i>which physiological system does this entity belong to?</i>)
5.2. Body Part(s) [Anatomical Site(s)]	To identify the anatomic grouping of the entities (<i>which anatomic grouping set does this entity belong to?</i>)
5.3. Histopathology	To identify the cellular type or morphological appearance of the entity (<i>usually used for tumors, skin lesions, etc</i>)
6. Manifestation Properties	
6.1. Signs & Symptoms	<ol style="list-style-type: none"> 1. To enable the functional description of the disease or disorders as they are seen constellation of certain sets of signs and symptoms. 2. This will be useful to link to SNOMED and other terminologies through codes. 3. This will be useful to express Diagnostic Criteria (<i>13 below</i>) digitally, as necessary.
6.2. Investigation findings	To enlist laboratory, imaging and other type of established diagnostic interventions
7. Causal Properties	
7.1. Etiology Type	<p>To indicate the basic grouping causal factors underpinning the entity to group</p> <ul style="list-style-type: none"> - Infectious - Nutritional - Physical forces - Chemical substances - Neoplastic - Vascular - ... <p><i>{ This does not apply to Chapter 20 External Causes}</i></p>
7.2. CP - Agents	<p>To enlist the detailed agents: microbiological, physical, chemical, etc. to enable different sorting of the causal agents</p> <p><i>{ This does not apply to Chapter 20 External Causes}</i></p>
7.3. CP- Causal Mechanisms	<p>To enlist the mechanism by which an agent causes disorder or disease</p> <p><i>{ This does not apply to Chapter 20 External Causes}</i></p>
7.4. Genomic Linkages	<ol style="list-style-type: none"> 1. To enlist the genes (and genetic mechanisms) to see whether a specific class should be assigned to a specified term 2. To seek similarities in grouping similar disease/disorders

7.5. Risk Factors	To enlist factors that have increased associations with the occurrence of a condition. Their association may be grouped to concur with WHO Comparative Risk Assessment framework.
8. Temporal Properties	
8.1. Age of Occurrence & Occurrence Frequency	To identify the Pediatric, Adult or Geriatric Specialty Adaptation
8.2. Development Course/Stage	{ when a FSN uses a temporal qualifier} To bring operational definitions to loosely used terms as temporal qualifiers (acute, subacute, chronic; immediate-onset, late-onset etc)
9. Severity of Subtypes Properties	
Option 1: No Severity sub-classification	DEFAULT
Option 2: If the classification entity employs terms MILD, MODERATE, SEVERE for the disease name.	{ when a FSN uses a severity qualifier} To bring operational definitions to loosely used terms as severity qualifiers (i.e.: mild, moderate, severe)
Option 3: Custom scale – if the category name, employs the severity or staging terms.	To capture existing severity scales that are commonly used with the ICD entities/categories (e.g. TNM for Neoplasms).
10. Functioning Properties	
10.1. Impact on Activities and Participation	1.To identify functional properties associated with the ICD entities 2.To differentiate from severity criteria, when necessary
10.1.1. Understanding	Ditto
10.1.2. Communication	Ditto
10.1.3. Mobility	Ditto
10.1.4. Self-care	Ditto
10.1.5. Interpersonal Relations	Ditto
10.1.6. Life Activities (Household, School, Work & Economic Life, Life Management)	Ditto
10.1.7. Social Participation	Ditto
10.1.8. Children and Youth	Ditto
10.2. Contextual factors	To link mainly Chapter Z codes to ICF contextual factors, as necessary
10.3. Body functions	To link signs – symptoms and other features with ICF body functions as necessary

11. Specific Condition Properties	
11.1 Gender	To identify gender related categories for validity checking of codes (e.g. women cannot have prostate cancer, men cannot be pregnant...)
11.2. Life-Cycle Properties	To identify certain ICD categories related to pregnancy, delivery, abortion etc.
12. Treatment Properties	<ol style="list-style-type: none"> 1. To identify treatment related diagnostic labeling (e.g. Insulin-resistant diabetes) 2. To identify linkage to WHO treatment guidelines, ICHI, ICTM etc (e.g. Hypertension) 3. To identify use in Primary Care Version to link Diagnostic Modules with Management Modules (e.g. PC version, Map of Medicine) 4. To complete the Reasons for Encounter entities
13. Diagnostic Criteria	<ol style="list-style-type: none"> 1. To enable the compilation of the core diagnostic information necessary and sufficient to describe a category 2. To enable the digital representation of the diagnostic algorithms / aggregation logic using SNOMED- CT and other elements as appropriate
14. External Causes	<p>To enable the coding of the External Causes and enable identification distinct components such as:</p> <ul style="list-style-type: none"> EC- Agents (object - substance) EC- Mechanism EC- Intent EC - Place EC- Activity EC - Substance use

(表 1 Content Model with Rationale – WHO-TAG HIM 2010 年 8 月 27 日版より)

ICD11 Content model	GSVML
5. Body Structure Description	Striking_body_area(Disease_epidemiology 内)
6. Manifestation Properties	
6.1 Signs & Symptoms	Symptoms (詳細項目有り)
6.2 Investigation findings	Laboratory_findings, (詳細項目有り) Pathological_findings (詳細項目有り)
7. Causal Properties	
7.1 Etiology Type	Etiology_description
7.2 CP-Agents	Etiology_description
7.3 CP-Causal Mechanisms	Etiology_description. Etiology_condition
7.4 Genomic Linkages	Variation_data
7.5 Risk Factors	Etiology_condition, Family_history
8. Temporal Properties	
8.1 Age of Occurrence & Frequency	Diagnostic_differential
8.2 Development Course / Stage	Diagnostic_differential
9. Severity of Subtypes Properties	Diagnostic_differential, Pathological_findings_expression_probability, Symptom_expression_probability,
10. Functioning Properties	
10.1 Impact on Activities and Participation	Symptoms_description
10.2 Contextual factors	Symptoms_condition
10.3 Body functions	Symptoms_description
11. Specific Condition Properties	
11.1 Gender	Gender (Disease_epidemiology > Differences 内)
11.2 Life-Cycle Properties	Striking_age (Disease_epidemiology 内)
12. Treatment Properties	Therapy (詳細項目有り)
13. Diagnostic Criteria	Diagnostic_criteria (詳細項目有り)
14. External Causes	None (ターゲットとしていない)

(表 2: ICD11 Content model から見た GSVMML の臨床的疾患特性部分の対応)

Defining Attribute	Permissible Values (Category)
Finding Site	<i>Anatomical structure, Acquired body structure</i>
Associated Morphology	<i>Morphologically abnormal structure</i>
Associated With:	<i>Clinical finding, Physical object, Procedure, Physical force, Event, Pharmaceutical/biologic product, Organism, SNOMED-CT concept, Substance</i>
-CausativeAgent	<i>Organism, Physical force, Substance, Pharmaceutical/biologic product, Physical object, SNOMED-CT concept</i>
-DueTo	<i>Clinical finding, Event</i>
-After	<i>Clinical finding, Procedure</i>
Severity	<i>Severities</i>
Clinical Course	<i>Courses</i>
Episodicity	<i>Episodicities</i>
Interprets	<i>Observable entity, Evaluation procedure, Laboratory procedure</i>
Has Interpretation	<i>Findings values, Result comments</i>
Pathological Process	<i>Autoimmune</i>
Has Definitional Manifestation	<i>Clinical finding</i>
Occurrence	<i>Period of life</i>
Finding Method	<i>Procedure</i>
Finding Informer	<i>Performer of method (person), Subject of record (person), Provider of history other than subject (person), Subject of record or other provider of history (person)</i>

(表 3: SNOMED-CT における疾患特性記述モデル)

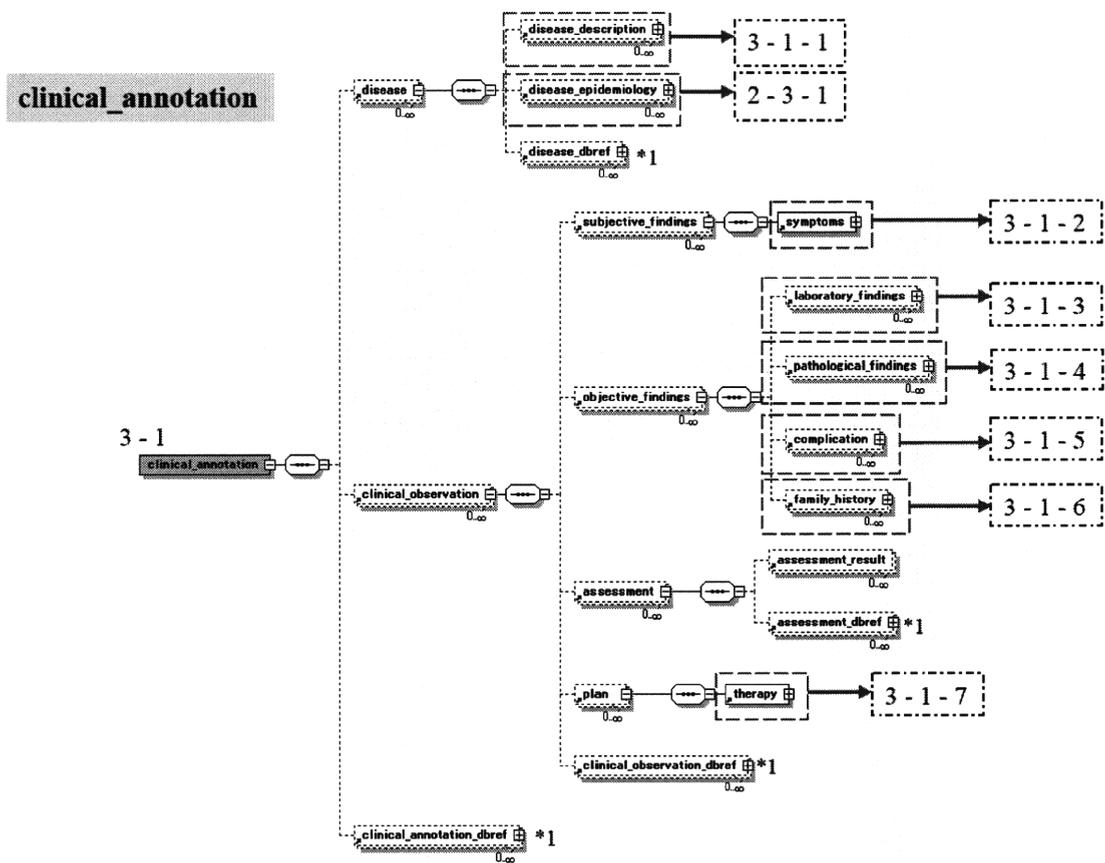
GSVML Disease_description	SNOMED-CT 疾患特性記述モデル
Name	★Description_table に概念表記ラベル有り
Synonym	★Description_table に概念表記ラベル有り
Definition_concept	Is-A
Classification	(inverse) Is-A
Etiology	
-Etiology_description	Associated_with::Causative_agent Associated_with::Due_to Associated_with::After
-Etiology_condition	Associated_with (上記3つの抽象化特性)
-Etiology_expression_probability	None (★上記3つの細分化 Associated_with の区別によって表現されている場合もあり)
Laboratory_findings	
-Laboratory_finding_type	Finding method
-Laboratory_findings_description	Associated_morphology, Has_definitional_manifestation, Has_interpretation, Interprets
-Laboratory_findings_condition	Finding_method, Finding_informer
-Laboratory_findings_expression_probability	None
Pathological_findings	
-Pathological_findings_description	Associated_morphology, Pathological_process, Has_definitional_manifestation, Has_interpretation, Interprets
-Pathological_findings_condition	Finding_method, Finding_informer
-Pathological_findings_expression_probability	Severity
Symptoms	
-Symptoms_description	Has_definitional_manifestation, Finding_site, Associated_with, Severity
-Symptoms_condition	Associated_with
-Symptoms_expression_probability	Severity
Diagnostic_criteria	

-Diagnostic_standard	None
-Diagnostic_modify	None
-Diagnostic_differential	Occurrence, Clinical_course
Therapy	
-Conservative	Associated_with
-Pharmaceutical	None
-Responder_side_effects_ Description	None
-Responder_side_effects_causer	None
-Responder_side_effects_condition	None
-Responder_side_effects_express_ probability	None
-Physical	None
-Surgery	Associated_with
-Radiation	Associated_with
Complication	
-Complication_description	Associated_with, Associated_with::After
-Complication_condition	Associated_with
-Complication_expression_probability	None
Prophylaxes	
-Prophylaxes_description	None
-Prophylaxes_condition	None
-Prophylaxes_expression_probability	None

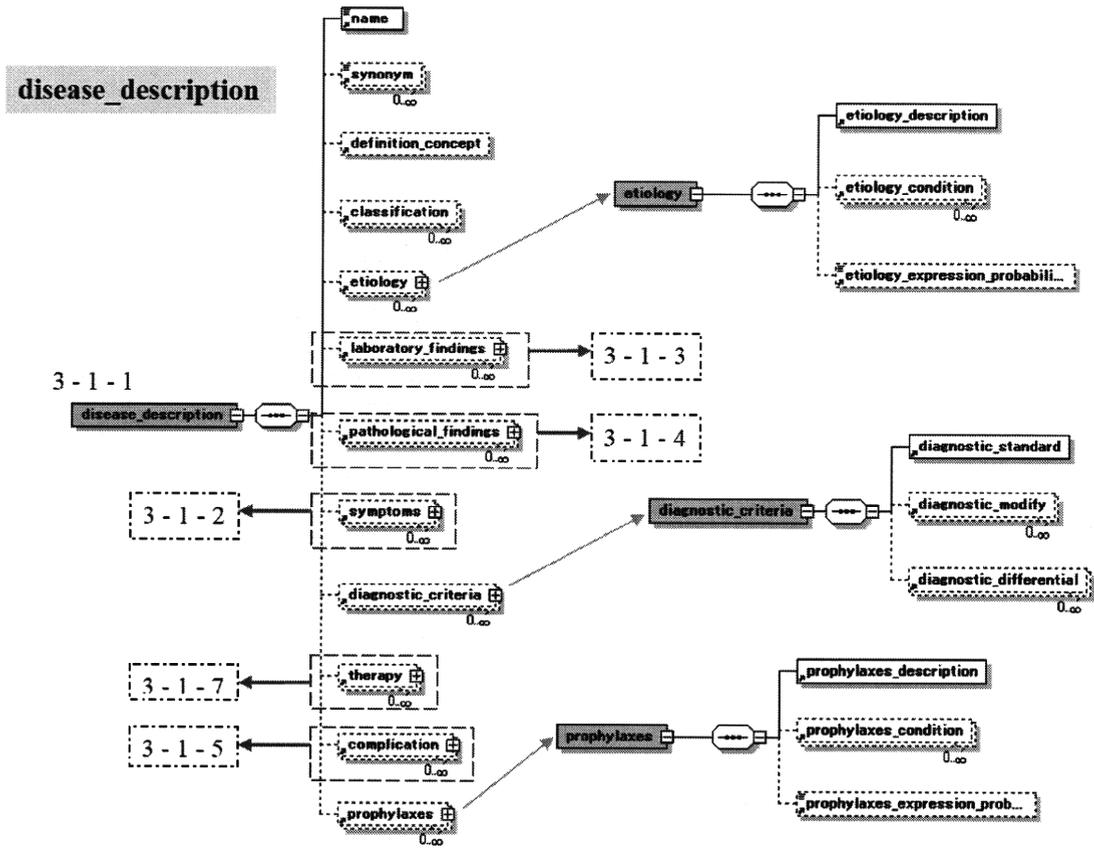
(表 4: GSVML Disease_Description から見た SNOMED-CT 疾患特性記述モデルの対応)

```
GSVMLroot - Variation_data
           - Variation_type
           - Location
           - Variation_att
           - ... etc.
- Direct_annotation
  - Whole_genome_sequence
  - Mendelian_segregate
  - Homozygote_detect
  - Somatic_mutation
  - Experiment_analysis
  - Epidemiology
  - ... etc.
- Indirect_annotation
  - Personal_info
  - Phenotype
  - Omics_annotation
  - Environmental_condition
  - Clinical_annotation
```

(図 1: GSVML 高位構造 (ISO25720 GSVML より一部抜粋))



(図 2: Clinical_annotation (ISO25720 GSVML より))



(図 3: Disease_description (ISO25720 GSVML より))