

《資料 3》訪問調査結果の詳細

- 1) 独立行政法人神戸市民病院機構神戸市立医療センター中央市民病院
 - (1) 被災後、陸路の寸断により病院は孤立した。→ 神戸市の基幹病院なのに受診が少なかった。
 - (2) 人工呼吸器使用患者は病院全体で 30 名程度いた。
 - ✓ 停電 → 暖房がきれたので暖をとるための寝具が不足した。
 - ✓ 圧縮空気の器械(コンプレッサー)を、患者や患者家族等、回し続けることのできる人に頼んで回し続けて貰った。水冷式自家発電だけだったので、20 分程度しかもたなかった。震災後の最近は、電源コンセントさえ確保できれば良いようなタイプの人工呼吸器が殆どになってきている(LTV)。停電後、関西電力が 1 日以内に通电してくれた。圧縮酸素のメーカーは JRC, テイジンなど。
 - (3) 透析
 - ✓ 水の補給については、トイレ使用水の問題が当座最も問題になった。
 - (4) 医薬品 → 製薬メーカー、薬品卸会社等がすぐに補充してくれた。
 - ✓ 搬送手段は、ヘリポートはあるのだが階段が狭いので殆ど使われなかった。一部は船で運んだのではないか。
 - ✓ 発災当日が、ちょうど医薬品の納入前日だったため、医薬品不足にはおちいった。
 - (5) 医療情報 → 当時も今も診療録は紙のカルテである。病院開設当初からの古いカルテが病院の地下倉庫にあったのだが、それらは皆だめになってしまった。オーダリングシステムはとっている。ホストコンピュータは稼働しなくなった。
 - (6) 医療依存度の高い在宅患者に必要なケアが行き届くようになったのは救急医療が一段落した後のこと。
 - ✓ 仮設住宅への訪問看護は行っていた。当時は介護保険導入前だったので、老人訪問看護として行っていた。
 - ✓ 人工呼吸器使用者の搬送には、最低 3 人必要である。該当患者の家族等に事前にその旨教えておく必要がある。
 - ✓ 呼吸器のメーカーも担当者を使用中の呼吸器&患者の元に派遣してくるが、迅速性や人数の充足については不明。
 - ✓ 医療機器については臨床工学士が日常点検を行っている。市民病院(1,000 床)に臨床工学士は常勤 8 人、非常勤 3-4 人。
- 2) 神戸市兵庫区薬剤師会
 - (1) H19 年の薬学部 6 年生の講義の中で、災害時要支援者対策の講義が行われている。薬局薬剤師の災害対策マニュアルが日本薬剤師会によって作成されている。(阪神・淡路大震災発災後、H7 年 3 月発行)
 - (2) H6 年 在宅医療薬剤供給推進モデル事業
 - ✓ 在宅患者の避難先リストの作成
 - ✓ 発災時に向けて必要な薬務

- ▶ 要支援薬使用者のリスト → 日常から要支援者への医薬品供給の備えが必要。
 - ▶ 救援医薬品の配送
 - (3) 兵庫区は、地理的に東西 2km,南北 4km といったところ。そこに 100 以上の避難所ができる。
 - (4) 日本薬剤師会経由で各県の薬剤師ボランティアが、3 日間ずつのチームで活動した。薬剤師ボランティアについて国からの支援チームが必要なのでは？
 - ✓ 支援者の活動・行動のあり方についてボランティアが習得する必要はある。
 - ✓ 地元三師会(医師会・歯科医師会・薬剤師会)も協力した。臨時センターの歯科医師は、診療対応可能な施設の紹介業務を担当していた。
 - ✓ 避難所単位で薬剤供給のできる薬剤師を配置する必要がある。医薬品の需要・供給調整や医薬品管理等々に係る業務が発生するから。医薬品の需要・供給に係る情報はすべて保健所に一元化すべきだ。保健所の情報管理に応じて、避難所単位で薬務を行う。その際、各避難所の薬務を学校薬剤師が受け持つようにしてはどうか。学校薬剤師は文科省系列なので、昨年度の新規インフルエンザ流行での休校後の学校再開などの判断に学校薬剤師は関わりがなかった。もっと活用すべきである。学校薬剤師は平常時、学校の衛生環境に係る検査などに従事している。学校薬剤師会は、県単位・全国で存在する。学校薬剤師会のマニュアルには、被災時の想定を意識して、1 人 1 校担当するよう記載されており、福岡県などはすすんでいる。
 - ✓ 健康保険上、薬剤師から医師への服薬情報提供加算はあるが、薬剤師から薬剤師への服薬情報提供加算はない。薬剤師から薬剤師への提供を、災害時にはできるようにしてはどうか。
 - ✓ 水は 2-3 日我慢すれば、自衛隊が運んできてくれる。潰瘍性大腸炎のエンシュアリキッドやインシュリンが足りなくなるなどが起こっていた。
 - ✓ 薬剤師に関する組織
 - ▶ 日本薬剤師会:全国 → 都道府県 → 神戸市 → 兵庫区 の単位で編成されている。
 - ▶ 卸薬業会:(国) → 都道府県 まで
 - ▶ 病院薬剤師会
- 3) 神戸市役所・兵庫県企画県民部・洲本健康福祉事務所
- (1) 医療について
- ✓ 情報収集：当時は携帯電話がまだ現在ほど普及していなかった。電話が通じなくなり、使用可能となるのに数日間かかった。
 - ✓ 救護所
 - ✓ 後方医療
 - ✓ 死亡者の手当
 - ✓ ボランティア受け入れ

- (2) 在宅患者に目が向くようになったのは、1月20日頃以降であった。
- ✓ → 震災後の対策改善は、地域防災ネットワークの要援護者に難病を入れて貰うところから始めざるを得なかった。
 - ✓ 19日になって自衛隊2班が到着した。
- (3) 水
- ✓ 雑誌「公衆衛生」1995年7月号 P.5-
 - ✓ 断水で、病院内の調理が不可能となった。
 - ✓ 人工透析用の水のため給水車がきた
 - ✓ 龍野町 「生活と衛生」
- (4) 日本看護協会がボランティアのコーディネーター
- (5) 国からの支援物資として、点滴用輸液や点滴台、三角巾などが届いたが、ミスマッチだった。発災初期の支援で最も必要だった医薬品は、湿布、風邪薬、抗生剤。
- (6) 救護所への医薬品供給により、救護所へ行けば薬が只で貰える態勢が出来、順次地域がダメージから立ち上がって再開してくる。しかし、救護所に行けば薬は只なので、それが服薬需要を地域医療から遠ざける方向に向ける結果となったため、地域医療復興における問題点・課題となった。
- ✓ 2月には巡回診療が終了となった
 - ✓ 4月には神戸市では救護所が閉鎖となった
 - ✓ 8月まで避難所は継続
- (7) 建築物はS56年の法改正以前のものが壊れた
- (8) 在宅要医療者への在宅サービスによる訪問看護拒否ケース(ALS)には、保健所の保健師が対応した。
- 4) 兵庫県伊丹健康福祉事務所
- (1) 災害時の在宅要医療患者への対策について
- ✓ 想定対象者:ALS等の人工呼吸器使用者、胃瘻設置者、QOL低く要介護度の高い自立避難不可能者
 - ✓ 想定困難事項:停電、医薬品の不足 → 自治体の「薬務」は、国・海外・他自治体等、発災地外からの医薬品支援に対する調整を行うことが主な役割となるだろう。
 - ✓ 避難所における医薬品需要を学校薬剤師や薬剤師ボランティア等が、試薬品需要情報としてとりまとめ、必要とする住民への配布や管理を行うと効率的。
 - ✓ 給水車については、大抵の場合、被災時には助け合う協定が近隣の自治体と結ばれている。
- (2) 災害時の在宅要医療患者に対する介護者確保および搬送について
- ✓ 被災後3日間は、在宅要医療者に対する介護者の確保はあてに出来ない。
→ 被災地では、医薬品のみならず「介護者」も不足
 - ✓ 被災地の在宅要医療患者は、周辺非被災地の医療提供可能な地域にまで搬送する方が良い。→ となると、患者搬送手段の確保が必要である。

何を使うか? → 支援物資を搬入する車両が、積み荷を降ろして空で帰るタイミングを利用できるのではないか?

- ✓ 支援物資の送り元は、主に下記
 - 自衛隊
 - 他の自治体
 - 運送会社がボランティアで運んでいた場合もあった
 - 薬品メーカーがボランティアで医薬品搬入
- ✓ 支援物資の積み荷が集積されるのは、概ね被災地最外側あるいは周辺非被災地の自治体となる(阪神・淡路大震災の時は、当該保健所も支援物資の集積所になった)。→ そうした救護所や避難所近くの支援物資集積所に積み荷を降ろした搬送用の空車を、在宅患者の搬送用に利用する手はあるのでは?
- ✓ 在宅要医療患者の搬送先は、例えば海岸から遠くないところであれば、日本を母港としているクルーズ船を停泊させて臨時に居住させるという手もあるのでは。その場合、国土交通省との調整が必要なのかもしいが。

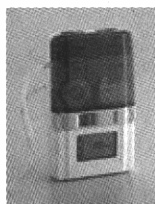
難病患者のQOLの向上と在宅療養向け医療機器の高度化

原発性肺高血圧症

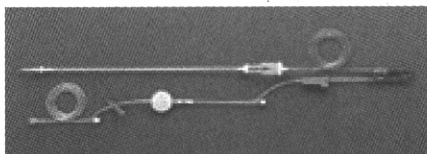
記載日時点でのNYHA心機能分類			I	II	III	IV	Total (%)
内科的治療	薬物治療	肺血管拡張剤	64.4	70.0	68.4	77.8	69.8
		ベラプロスト	35.6	47.9	42.2	43.1	43.9
		PGI ₂ 持続静注療法	8.9	6.9	11.0	29.2	11.6
		その他の療法	22.2	24.4	30.4	25.0	27.0
外科的治療		肺移植	8.9	0.5	0	0	0.8
N			45	217	263	72	597

潰瘍性大腸炎

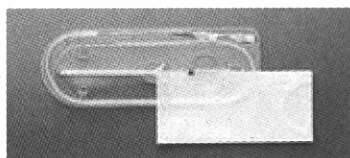
重症度			I	II	III	IV	V	Total (%)
内科的治療	薬物治療	副腎皮質ステロイド	18.1	38.6	74.6	81.0	20.2	32.3
		5-ASA製剤	91.0	92.7	87.3	72.7	63.7	91.2
		免疫抑制剤	0.7	1.4	3.6	10.2	4.0	1.3
外科的治療		手術	0.6	0.8	2.4	27.3	26.6	1.1
ケア		IVH	0.6	6.7	41.9	63.4	7.3	7.1
N			16300	15849	2863	205	124	35341



携帯用ポンプ



ポンプ用チューブセット
(フィルター付)



注入カテーテル

在宅中心静脈栄養法

《資料 5》① 神経疾患患者の社会活動及び日常生活の状況（個人票新規登録分）

神経疾患患者の社会活動及び日常生活の状況（個人票新規登録分）

特定疾患	社会活動								日常生活				
	就労	就学	家事労働	在宅療養	入院	入所	その他	合計	正常	やや不自由であるが独力で可能	制限があり部分介助	全面介助	合計
多発性硬化症	1415	209	817	493	801	22	19	3776	1134	1732	600	217	3683
	37.5%	5.5%	21.6%	13.1%	21.2%	0.6%	0.5%	100.0%	30.8%	47.0%	16.3%	5.9%	100.0%
重症筋無力症	1412	145	1225	740	608	15	55	4200	1062	2590	406	95	4153
	33.6%	3.5%	29.2%	17.6%	14.5%	0.4%	1.3%	100.0%	25.6%	62.4%	9.8%	2.3%	100.0%
筋萎縮性側索硬化症	810	9	869	3073	1254	50	22	6087	207	2555	2345	906	6013
	13.3%	0.1%	14.3%	50.5%	20.6%	0.8%	0.4%	100.0%	3.4%	42.5%	39.0%	15.1%	100.0%
脊髄小脳変性症	1418	84	1673	3075	416	132	60	6858	414	3966	1947	413	6740
	20.7%	1.2%	24.4%	44.8%	6.1%	1.9%	0.9%	100.0%	6.1%	58.8%	28.9%	6.1%	100.0%
パーキンソン病関連疾患	2229	53	6145	26380	5589	1267	277	41940	477	15022	19437	6133	41069
	5.3%	0.1%	14.7%	62.9%	13.3%	3.0%	0.7%	100.0%	1.2%	36.6%	47.3%	14.9%	100.0%
ハンチントン病	28		48	159	49	7	2	293	18	107	113	52	290
	9.6%		16.4%	54.3%	16.7%	2.4%	0.7%	100.0%	6.2%	36.9%	39.0%	17.9%	100.0%
モヤモヤ病	1240	579	652	230	764	30	96	3591	2050	683	369	372	3474
	34.5%	16.1%	18.2%	6.4%	21.3%	0.8%	2.7%	100.0%	59.0%	19.7%	10.6%	10.7%	100.0%
多系統萎縮症	539	10	678	2648	689	115	19	4698	145	1898	1857	708	4608
	11.5%	0.2%	14.4%	56.4%	14.7%	2.4%	0.4%	100.0%	3.1%	41.2%	40.3%	15.4%	100.0%
プリオン病	2		15	108	468	15		608	9	31	108	443	591
	0.3%		2.5%	17.8%	77.0%	2.5%		100.0%	1.5%	5.2%	18.3%	75.0%	100.0%
亜急性硬化性全脳炎		1	1	2	5			9			2	8	10
		11.1%	11.1%	22.2%	55.6%			100.0%			20.0%	80.0%	100.0%

※ H15～19年度に新規に特定疾患治療研究事業に申請のあった個人票データの合計

《資料 6》② 主に入院が主体の疾患の現状（個人票新規登録分）

主に入院が主体の疾患の現状（個人票新規登録分）

特定疾患	社会活動								日常生活				
	就労	就学	家事労働	在宅療養	入院	入所	その他	合計	正常	自由であるが	あり部分介助	全面介助	合計
プリオン病	2		15	108	468	15		608	9	31	108	443	591
	0.3%		2.5%	17.8%	77.0%	2.5%		100.0%	1.5%	5.2%	18.3%	75.0%	100.0%
亜急性硬化性全脳炎		1	1	2	5			9			2	8	10
		11.1%	11.1%	22.2%	55.6%			100.0%			20.0%	80.0%	100.0%
結節性動脈周囲炎(顕微鏡的多発血管)	100	10	238	185	575	8	5	1121	273	487	262	79	1101
	8.9%	0.9%	21.2%	16.5%	51.3%	0.7%	0.4%	100.0%	24.8%	44.2%	23.8%	7.2%	100.0%
ウェゲナー肉芽腫症	119	3	78	73	272	4	5	554	191	215	94	30	530
	21.5%	0.5%	14.1%	13.2%	49.1%	0.7%	0.9%	100.0%	36.0%	40.6%	17.7%	5.7%	100.0%
結節性動脈周囲炎(結節性多発動脈炎)	91	12	83	82	229	8	6	511	127	225	133	28	513
	17.8%	2.3%	16.2%	16.0%	44.8%	1.6%	1.2%	100.0%	24.8%	43.9%	25.9%	5.5%	100.0%
皮膚筋炎及び多発性筋炎	878	96	931	509	1983	22	31	4450	965	2210	982	229	4386
	19.7%	2.2%	20.9%	11.4%	44.6%	0.5%	0.7%	100.0%	22.0%	50.4%	22.4%	5.2%	100.0%
アミロイドーシス	178	3	160	208	350	7	7	913	256	378	208	63	905
	19.5%	0.3%	17.5%	22.8%	38.3%	0.8%	0.8%	100.0%	28.3%	41.8%	23.0%	7.0%	100.0%
再生不良性貧血	710	242	751	491	1105	26	52	3377	1665	1187	393	104	3349
	21.0%	7.2%	22.2%	14.5%	32.7%	0.8%	1.5%	100.0%	49.7%	35.4%	11.7%	3.1%	100.0%
特発性間質性肺炎	768	9	797	2400	1725	23	72	5794					
	13.3%	0.2%	13.8%	41.4%	29.8%	0.4%	1.2%	100.0%					
難治性の肝炎のうち劇症肝炎	335	66	185	94	299	4	30	1013	577	134	102	162	975
	33.1%	6.5%	18.3%	9.3%	29.5%	0.4%	3.0%	100.0%	59.2%	13.7%	10.5%	16.6%	100.0%

上段:度数

下段:住所都道府県の%

※ H15～19年度に新規に特定疾患治療研究事業に申請のあった個人票データの合計

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

診断困難症例の情報収集・集約・分析・提供システムの開発

研究分担者 種田 憲一郎（国立保健医療科学院政策科学部 安全科学室長）
奥村 貴史（国立保健医療科学院研究情報センター 情報評価室長）
緒方 裕光（国立保健医療科学院 研究情報センター長）
研究協力者 高橋 理（聖路加国際病院一般内科 副医長）
大曲 貴夫（静岡がんセンター感染症内科 部長）
建石 由佳（工学院大学情報学部 准教授）

【研究要旨】病名が速やかに、かつ適切に診断されることは、難病患者にとって重要な願いの一つである。またこれを解決するために、診断困難な症例を発見・情報収集するためには、まず既知の疾病であるかどうかの判断が不可欠である。したがって既存の疾病に該当するかどうかの「診断」を支援するツールやデータベースの開発が必要であり、これに資する以下のような調査研究を実施した。

昨年の平成 21 年度 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業における「未分類疾患の情報集約に関する研究」において開発した診断支援システムの改良を行い、臨床医に向けた利用検討会を開催し、診断アルゴリズムやユーザーインターフェースに関する改良を行った。また、既存の文献データベースから既知疾患に関する知見を抽出し疾患データベースと統合する手法について検討した。さらに、診断支援システムの効果的な運用を図るために、難病研究に携わる諸研究班への情報提供と研究の効果的な支援を行うポータルサイトの研究開発を行った。

医師臨床研修病院において、退院時診断困難例入院患者の症例を検討し、退院時に診断困難例の割合は 1%であり、そのうち約 4 分の 1 の患者が退院 1 年後も診断が不明であることが示された。また診断困難な事例が多い分野として、不明熱などに代表される感染症の分野において診断プロセスのモデルを検討し、診断支援ツールのさらなる改善に資する知見も得られた。

- その他の研究協力者 -
陶山恭博（聖路加国際病院 アレルギー膠原病科）
倉井華子（静岡県立静岡がんセンター 感染症内科）
鈴木純（静岡県立静岡がんセンター 感染症内科）

A. 研究目的

病名が速やかに、かつ適切に診断されることは、難病患者にとって重要な願いの一つである。またこれを解決するために、診断困難な症例を発見・情報収集するために

は、まず既知の疾病であるかどうかの判断が不可欠である。したがって既存の疾病に該当するかどうかの「診断」を支援するツールやデータベースの開発が必要である。

平成 21 年度 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業「未分類疾患の情報集約に関する研究」（以下、昨年度の研究）においては、従来の手法による情報収集が困難な診断困難症例に関する情報を網羅的・体系的に収集し、疾患概念確立のために必要な情報を提供する必要性が示された。また、難病対策においては、臨床調査個人票の有効活用が求められており、行政

が臨床医や難病研究班と効率的に情報共有するための仕組みの確立が求められている。患者側にとっても希少疾患に関する情報のニーズは高く、診断困難症例や未分類疾患に対する診断支援および研究体制の確立が求められている。したがって今年度の研究では、これに資する以下のような調査研究を実施した。

A-1. 診断支援システムの改良・開発

診断がつかずに困っている臨床医や患者に対して診断支援システムなどの有用なツールを提供することで、診断困難な症例の情報を自動的にかつコスト面でも効率的に収集し得る手法について検討した。

具体的には昨年度の研究において開発した診断支援システムの改良を行い、今後の難病対策において臨床医、患者、研究者の3者から望まれている情報技術の有効利用を通じた臨床や生活、研究の支援システムについて、プロトタイプを開発し、その運用を通じて今後に生かせる知見を得ることを目的とした。

A-2. 退院時診断困難例入院患者の検討

昨年度の研究では、ある一定期間入院したにも関わらず、退院時に診断困難率:1.1% (95%CI: 1.0 - 1.3)、診療科としては、一般内科・アレルギー膠原病内科・感染症科でその頻度が高いことが示された。本研究では、これららの退院時に診断困難であったまたは確定できなかった患者を、その後外来でフォローし、診断のつけられた頻度と特徴を調査する。また、その中に、希な疾患や未分類疾患が含まれている可能性も検討した。

A-3. 感染症における診断推論の一般的な流れの言語化・明瞭化

① 臨床においてとくに診断困難な事例の多い分野の一つが感染症である。感染症

は日常の临床上遭遇する頻度が高い疾患でありながらも、本邦では質の高い診療が行われているとは言い難い。この原因として適切な診療過程が客観的に示されていないために、系統的な感染症診療の教育が行われてこなかった点が挙げられる。感染症診療で迎えるべき手順を定式化(モデル化)することは臨床感染症診療の教育及び感染症診療の質向上のうえで有用と考えられる。そこで昨年度の研究では、まず診療者自身が気付いていない感染症診療上の問題点を明らかにすることを試みた。その結果診療が滞るのは(1)不明熱つまり発熱の原因の質と所在が分からない状態、(2)感染を疑うが問題臓器が同定できない状態、(3)診断違いが想定される状態、に陥ることが原因であることが明らかとなった。

(1)-(3)の問題点は感染症診療の現場では診断上の困難性が問題となっていることを示している。しかしこれは感染症に特化した問題ではなく、臨床診断一般の問題として捉えることが出来る。つまり、臨床診断のプロセスそのものが明示化されていないために、学習者はその学びに困難を来している。医学教育学の歴史の中で診断の過程はある程度概念化されてきているが、現場の実践者たる医学生・研修医が理解できる内容として提示されてはいない。

そこで本研究では、診断の流れ一般を医学生・研修医にもわかる抽象度および具体性をもって示すことを最終的な目的とし、その最初の段階として現時点で学問的に提示されている診断上の各過程を明確にすることを検討した。

② また日々の診療を行う中で臨床医は患者の訴える様々な健康上の問題に対峙し、その解決に努める。しかし、この患者の問題の中には、「難題化」しやすく臨床医が診断に苦慮する傾向が顕著なものが存在する。

同様の困難性は複数の医師が繰り返し経験する傾向がある。よってこの診断困難化しやすい患者の健康上の問題に注目し、この問題を医学的に定式化したうえで適切な診断に至るための道筋・ヒントを提示することで、医師の診断推論を円滑にすることが期待される。またこのように診療仮定が複雑化しやすい問題に対して適切な診断に至るための道筋を示すことは、臨床過程を効率化し速やかに診断に至ること、患者に貢献できることが期待される。

そこで診断上困難化しやすい徴候について、実際の具体的な診断困難症例を検討することで診断に円滑に至るための過程のあり方を検討した。

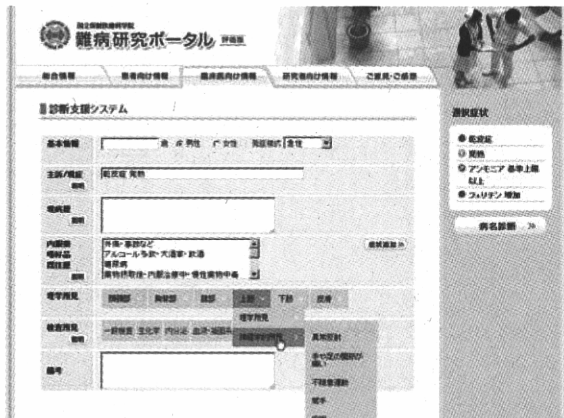


図1 診断支援システム・症状入力

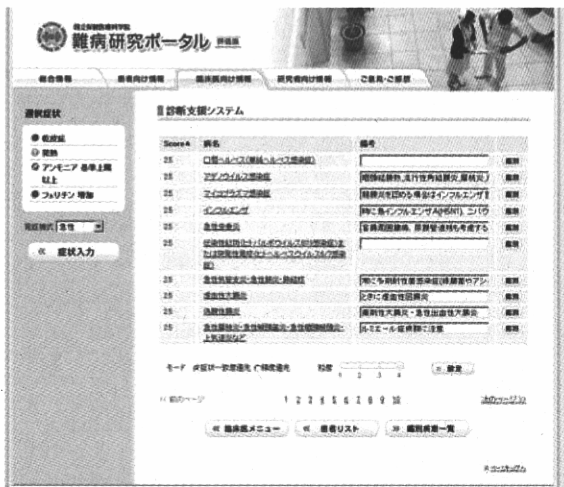


図3 診断支援システム・診断結果

B. 研究方法

B-1. 診断支援システムの改良・開発

昨年度の研究において開発した診断支援システムに関する検討会議において臨床医の方々から頂いたさまざまな意見を参考として、診断支援システムの改良を試みた。

① 各種の入力支援機能や症状の修飾機能を付加することにより、症状入力画面の改善を行った(図1)。例えば、単に「腹痛」という症状を入力させるのではなく、「だんだん痛い」あるいは「この症状が臨床的に特徴的」といった修飾を試みた。

② 数多くの臨床検査結果を簡便に入力できるインターフェースを設け、検査結果の入力負担を大幅に改善した(図2)。

③ 診断アルゴリズムの改良を試みた。具体的には、「発症様式」「好発年齢」「男女差」「リスクファクタ」「症状軽重」等を加味した診断アルゴリズムについて見当を行い、実装した。



図2 診断支援システム・検査入力



図4 難病研究ポータル

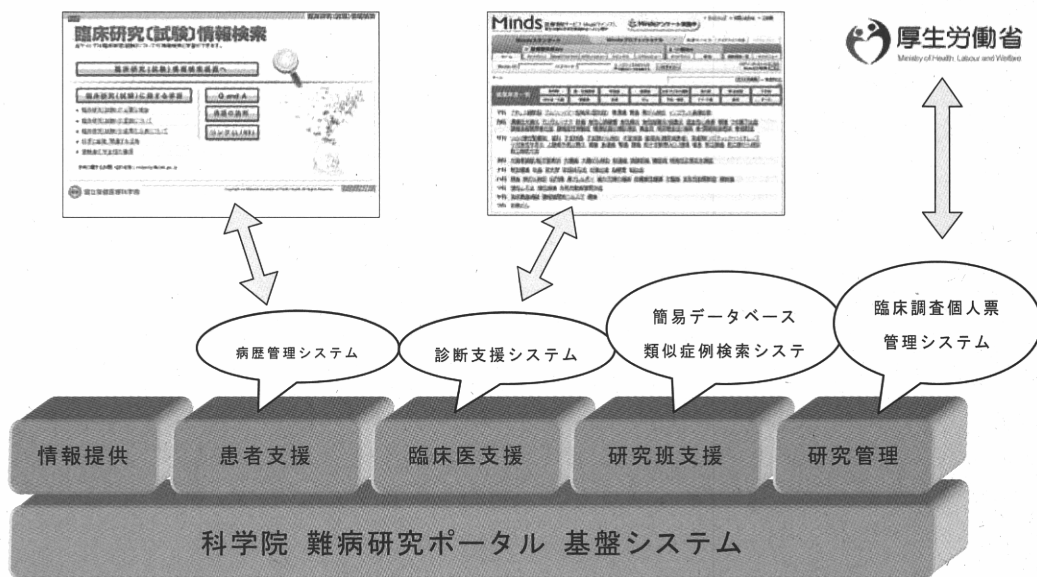


図5 難病ポータルシステム概念図

④ 診断結果画面の改良を試み、診断結果に表示される疾患粒度の変更機能や選択症状パネルの改善、表示設定機能の付加などを行った(図3)。

⑤ 診断支援システムが診断を行うためには、疾患に関する知識ベースの存在が不可欠である。この知識ベースとして登録されている疾患数が1500疾患前後と、5000～7000と言われている既知の疾患を網羅するうえで不十分であった。そこで、自然言語処理の研究者と既存の文献データベースから疾患に関する知見を自動抽出する自然言語処理技術について研究を進めた。これによって比較的頻度の高い疾患については手作業で編集したデータを用いつつ、頻度が極めて少ない疾患についてはウェブマイニングにより自動収集するという、ハイブリッド型の疾患知識ベースの作成を行った。

⑥ 診断支援システムの効果的な運用を図るために、難病研究に携わる諸研究班への情報提供と研究の効果的な支援を行うポータルサイトの研究開発を行い、科学院内にプロトタイプを構築した(図4)。

システムはユーザー種別毎にモジュール化されており、基盤システムの上に、情報提供モジュール、患者支援モジュール、臨床医支援モジュール、研究班支援モジュール、研究管理モジュールが稼動する構成とした(図5)。

⑦ 上記の点について昨年のシステムを改良・開発し、多くの臨床医の方々を対象に2日間に分けて検討会議を開催した。会議では、今年度の改良されたシステムについて、実際の事例を提示し(詳細は参考資料を参照)、システムを試用しながら、診断アルゴリズムやユーザーインターフェースに関するさらなる改善点等について検討した。

(倫理面への配慮)

大きく分けて3箇所でインフォームドコンセントを取得する計画を立てた。

まず、臨床医に対しては、オンラインでの利用者登録時に、研究協力医としての「利用規約」と「個人情報保護方針」への同意を求める。これにより、提供データの扱いや、臨床医側にも求められるパスワードの安全性確保策などに対する了承を得る。

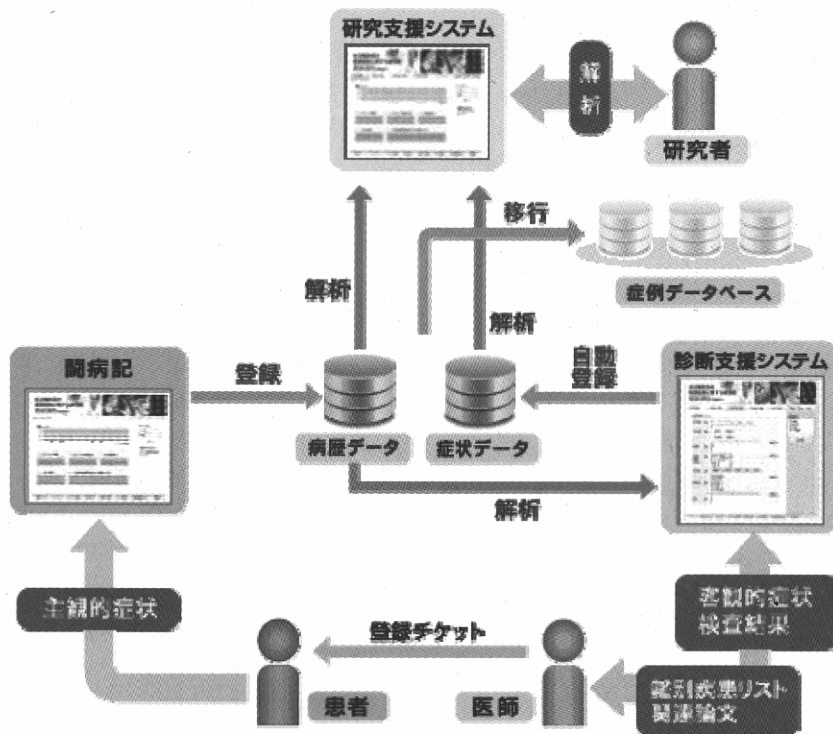


図 6 医師・患者支援による情報収集モデル

患者に対しては、臨床医が発行する登録チケットに、研究の趣旨と個人情報保護方針への同意が得られる場合にのみシステム利用を行うよう記載した。また、利用者登録時に「利用規約」と「個人情報保護方針」への同意を求める。これにより、患者からの直接の情報提供に対するインフォームドコンセントを取得する。

また、集められた情報の解析を行う協力研究者に対しても、利用者登録時に「利用規約」と「個人情報保護方針」への同意を求めことで、提供データの扱いや研究者側にも求められるパスワードの安全性確保策などに対する了承を得る。

今年度は、目的を試験的な利用に限定したアカウントの発行に留めた。そのため臨床医からの利用規約の同意は得たものの、実際の患者データの収集は行わなかった。

B-2. 退院時診断困難例入院患者の検討

研究デザインは後ろ向きコホート研究であった。対象は、聖路加国際病院を平成 20

年 11 月から平成 21 年 10 月までに退院した全患者とした。そのうち、緩和医療科を退院した患者を対象から除き、データは当院電子カルテから抽出した。抽出した変数は、年齢、性別、入院期間、入院目的、退院科、退院時診断、退院時の転帰、併存症、血液検査・画像検査・病理検査などの各種結果であった。

退院時診断困難例の定義は、退院時の ICD10 で R69(原因不明および詳細不明の疾患)または ICD9 で 799.8 と、ICD10 で R99 (診断名不明確および原因不明の死亡)または ICD9 で 799.9 の一部のコードがつけられている症例、また、主病名に疑いが含まれている症例とした。

1 年間での全退院患者のうち、退院時に診断困難例であった割合と 95%信頼区間を求めた。また、診断困難例を外来で 1 年間フォローし、確定診断例と不明例の割合をも分析した。外来フォロー中に診断のついた診断名、診断までの期間とその特徴について分析した。連続変数を比較する場合は、

t検定、名義変数・順序変数を比較する場合は χ^2 乗検定を用いた。全ての統計分析は、SPSS Ver18 (SPSS, Japan, Tokyo)を用いた。

B-3.

感染症における診断推論の一般的な流れの言語化・明瞭化

感染症を専門とする医師3人が中心となり

- ① 診断推論に関わる文献をレビューし、現代の診断推論モデルの提案を行った。
- ② 診断困難に陥りやすい症候（リンパ節腫大、不明熱）の事例を提示し、各事例が診断困難となった要因をカンファレンス形式で検討し、円滑な診断に必要なと思われる要因を抽出した。

C. 研究結果

C-1. 診断支援システムの改良・開発

今年度の研究において改良されて開発中の診断支援システムの検討会議に、臨床医を含む20余名の参加が得られた。臨床医の多くは研修医の指導を含めて、第一線で臨床に関わっている方々であった。

今年度改良された診断支援システムに対して、多くの臨床医からより有効なツールとなったと、高い評価が得られた。また、多くの質的なフィードバックを得ただけでなく、今後の改良点についても具体的な方向性が示された。なかには今回のような検討会議を東京以外でも複数回開催することや、医学界新聞など医療者が読むメディアへの紹介などの提案もあった。

疾患知識ベースについては、「疾患マスタ」、「症状・臨床検査項目マスタ」、「疾患参考文献」の3つの情報についての拡充が求められていた。今年度の共同研究により、それぞれの自動生成について検討が進

み、精度には限界があるが既にデータの生成が行った。

また、難病研究ポータルとして、患者、臨床医、研究者といったユーザー毎にさまざまなサービスを実際に提供出来るデモシステムを開発した。このシステムは、「試用版」としての位置づけではあるものの、新たなサービスを追加していける高い拡張性を持ち、科学院や他組織の運用する他システムとの連携が可能な柔軟性を備えている。現時点では試験的サービスではあるが、実際に難病に関する研究活動を支援するさまざまな機能を有しており、各種のサービスを一体運用することによるコスト面での効率性も見込まれる。

C-2. 退院時診断困難例入院患者の検討

1年間の全退院患者は15,923人であった。そのうち、緩和医療科で退院した患者数249人を除き、15,674人を対象とした。全患者の平均年齢は51歳（標準偏差:26歳）、男性47.1%であった。在院日数中央値は6日、退院時の死亡数は403人（2.6%）であった。

退院時に、ICD10でR69（原因不明および詳細不明の疾患）またはICD9で799.8と、ICD10でR99（診断名不明確および原因不明の死亡）またはICD9で799.9の一部のコードがつけられた患者は0であった。主病名に疑いがついていた症例は、177人

（1.1%：95%信頼区間：1.0 - 1.3%）であった。そのうち、1年間外来でフォローして診断が確定していた症例が133例

（75.1%：95%CI：68.1-81.3）であった。診断までの期間は中央値16日（範囲：1日から536日）。診断名は47種類と多く、内訳は、側頭動脈炎（5例、2.8%）、結核（3例、1.7%）、自己免疫性膵炎（3例、1.7%）などが多かった。不明例は44例

（24.9%：95%CI 18.7 - 31.9）であり、診断確定群と比較して年齢（ $p=0.4$ ）、性別

($p=0.2$)、予後 ($p=0.9$)は統計学的有意差を認めなかった。

C-3. 感染症における診断推論の一般的な流れの言語化・明瞭化

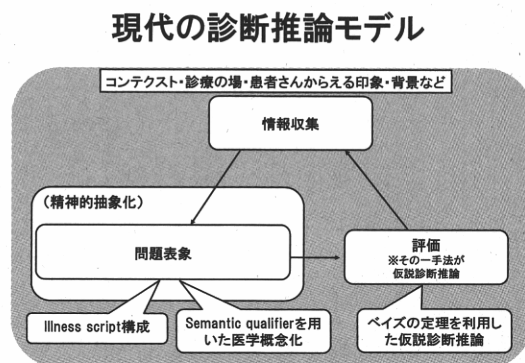
① 医師は、患者との対面後のごく早期の段階から、性別・年齢・所作・表情・訴え等の情報をもとに鑑別診断として特定の診断を想起している。この初期の段階で医師の頭のなかで行われている働きを mental abstraction (精神的抽象化) と言う。熟練した医師は、この早期の段階でパターン認識を元に診断に到達する場合がある。これを一般的な表現として Snap diagnosis (一発診断) と表現する場合がある。

医師は、診療早期の mental abstraction で想起した疾患を元に、それに該当する情報あるいは除外する情報を、病歴聴取・身体診察の形ですすめていく。

その後、収集した情報をもとに問題の定式化 (problem representation) を行う。この過程では、患者の言葉として語られる症状や背景情報、および診察や検査の形で表現される臨床情報を診断に適した形の医学的な情報に置換して、医学的な問題として表現していく。この表現手段として用いられるのが、意味限定詞 (Semantic qualifier) である。意味限定詞は、患者情報の抽象化による問題の絞り込みに有用である。この結果、患者の医学的問題点が Problem list の形式で表現される。

Problem list には、診断対象となっている疾患、除外対象となっている疾患が含まれる。これらの鑑別の中には、それぞれの鑑別疾患をその共通点・相違点が明確に認識できる形で、各疾患の情報を整理しておく必要がある。この場合に用いられる疾患情報の集合体が、Illness script である。上記を踏まえ、現時点での診断推論の流れを以下のようにモデル化した (図7)。

図7 診断推論の過程のモデル (案)



② 上記のモデルを参照し、以下の具体的な事例を示して、診断の困難さについて検討した (詳細は参考資料を参照) :

1) リンパ節腫大例

症例1: リンパ節腫脹症 59歳, 男性

症例2: リンパ節腫脹症 75歳, 女性

2) 不明熱例

症例1: 不明熱症例 78歳, 男性

症例2: 不明熱症例 68歳, 男性

D. 考察

D-1. 診断支援システムの改良・開発

本研究分担では、昨年度に行われた未分類疾患の情報集約の研究において提言した情報収集・集約・分析・提供に向けた情報集約モデル(図6)の具体化について検討し、プロトタイプの開発を行った。情報システムの開発においては、事前設計だけで良い品質のものが出来上がることは稀であり、動作可能なシステムを運用し、フィードバックを集めることで、継続的に改善していくことが重要である。そのため今後もプロトタイプの運用を続け、改良を重ねていくことが、難病対策における情報システムとしての貢献に繋がると思われる。

また今年度の研究において、難病研究ポータルのようなシステムを1研究分担とし

て運用することの限界も明らかとなった。たとえば、運用データを蓄積するためには、学会等での広告を行うなどしてユーザー数を大幅に増やし、大規模に展開していく必要がある。一方、ユーザー数を増大させることにより、ユーザーが予期しない利用を行う可能性も高まるために、運用上のリスクが高まる。とりわけ、情報セキュリティにどれだけ配慮しても、情報漏洩や運用上の事故を0にすることは困難である。また、国立保健医療科学院のドメイン (niph.go.jp) で運用する際には、科学院側にも責任が生じ得る。今回のシステムでは、匿名化されているとは言え、不特定多数から患者情報を集めることになるために、情報セキュリティへのリスクが高まることも想定される。

したがって今後、システムやサービスの完成度を高めるうえでは、ユーザーを増やすことによりより多くのフィードバックを集め、サービスを改善していく必要がるが、増大するユーザーを支援するためのユーザーサポート要員と、今後も継続してサービスを提供していくことに関する展望が必須である。また、匿名化されてはいるが患者データを扱うため、それらの情報について適切に管理できる運用体制を構築していかなければならない。

D-2. 退院時診断困難例入院患者の検討

我々が知る限りでは、退院時に診断不可能であった症例の頻度については今まで報告がない。これらの症例の中から診断のプロセスやアルゴリズムの検討に資する情報、希な疾患または未分類疾患が含まれている可能性があり、未分類疾患の情報源として検討すべき集団と思われた。

National Institute of Health (NIH) は、2008年より Undiagnosed Disease Program を開始し、診断困難例を集め希な疾患や一般の疾患の希な症状を収集し、その確定診

断と研究を行っている。また、情報を世界から収集するために世界のネットワーク作りが重要であり、日本も今後この様な研究が必要であると思われる。

しかし、いくつかの限界もある。退院患者の中で、主病名に疑いが含まれている集団の中には、退院後に診断が比較的早く明確になる群、誤診の群などが含まれている可能性がある。過去のデータを利用してため診断の再検討のために必要なデータの欠損やデータの正確性が問題となる。本研究の結果をもとに、今後は前向きにデータを収集する必要性もあると思われる。

D-3. 感染症における診断推論の一般的な流れの言語化・明瞭化

診断推論の流れはこれまでの医学教育史の歴史の中でその過程が明らかにされ、概念化されている。しかし概念化された内容は抽象度が高く、初学者が自身の実践の指針とすることは現実的には難しいと考えられる。

この概念化した内容を実地医家の診断推論能力の向上につなげていくためには、各概念を臨床的事実を元に解説しながら理解しつつ、その存在を意識しながら日々の診療の中で修練を重ねていく必要がある。その際に、本研究で開発中のシステムが診断支援ツールとして効果的に活用されることが望まれる。

今回検討した事例ではリンパ節腫大・不明熱の症例において、診断遅延の原因となったエラーに着目した。提示されたエラーは日常診療上で遭遇する頻度が高いものである。このように診断上起こしやすい典型的なエラーというものが存在することが知られている。今回の事例検討のみで各症候の診断過程におけるエラーを網羅できるわけではないが、更に事例の検討を重ねることで診断上の他のエラーも抽出することが可能と思われる。そしてそれらのエラーを

回避するための方策を提示し、本研究の診断支援ツールの一部として、診療の流れを概念化して提示すれば（例：アルゴリズム）、さらに診療上有用であると思われる。

E. 結論

今回の研究において、退院時に診断困難例の割合は1%であり、そのうち約4分の1の患者が退院1年後も診断が不明であることが示された。これらの群の再検討は、診断支援ツール開発・希少または未分類疾患の情報収集源となる可能性が示唆された。

本研究では、これらの診断困難症例の情報収集・集約・分析・提供システムのプロトタイプを開発し、実験的な運用を行った。システムの核となる診断支援システムについては、臨床医の方々からも高い評価を得たと同時に、より実用的なシステムとしていくための課題も明らかとなった。

また診断困難な事例の多い感染症の分野において、診断プロセスのモデルが検討され、診断支援ツールのさらなる改善に資する知見も得られた。

今後は、これらの知見を反映すると同時に、ユーザー数を増やしながら多くのフィードバックを集め、それをシステムの改良へと繋げていくことが重要である。そして、そのためには、システムを継続的に運用していく体制の構築が欠かせない。

今後の難病対策のあり方を考える際、情報技術の有効利用が必須である。とりわけ、民間での情報技術の利用が極めて活発化しているなかで、行政における情報技術の有効活用は多くの場合、後追いの状況にある。今後の難病対策においても発展の余地が大きい部門であると言える。

また今後の難病対策においては、臨床医、患者、研究者の支援の他に、臨床調査個人票の有効利用といった課題もある。情報システムにおいては、システムの集約化や連

携化により、利便が上がるとともに費用対効果も向上することが一般的である。今後は、難病対策における情報技術の有効利用について、隣接的な課題も合わせた俯瞰的な観点からの検討が望まれる。

F. 研究発表

1. 論文発表

奥村 貴史, “臨床研究における症例登録と診断支援システム—臨床医と患者の支援を通じた症例登録の自動化に関する試論”, 保健医療科学, 59(3): 2010.

緒方裕光, 奥村貴史, “未分類疾患の発見プロセスに関する確率論的考察”, 保健医療科学, 2010, Vol.59, No.3, pp.236–240.

2. 学会発表

M. Masaki, K. Suzaki, and T. Okumura, "Security considered harmful – A case study of tradeoff between security and usability", IEEE Consumer Communications and Networking Conference (CCNC 2011), Jan 2011.

T. Okumura, K. Taneda, and H. Ogata, "Bridging the gap between consumer eHealth and public health through a diagnostic decision support system", IARIA, Third International Conference on eHealth, Telemedicine, and Social Medicine (eTELEMED 2011), Feb 2011.

野中真生, 奥村貴史, 建石由佳, 谷田和章, 辻井潤一, “疾患プロファイル作成のための症状名抽出”, 言語処理学会第17回年次大会(NLP2011), Mar 2011.

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし

St Luke's International Hospital
Division of Respiratory Medicine

参考資料 1

診断支援システム
検討会議

検討事例

1

St Luke's International Hospital
Session of Allergy & Rheumatology
Division of Respiratory Medicine

症例 1

2

St Luke's International Hospital
Division of Respiratory Medicine

主訴:意識消失発作

- 特に既往のないADL自立した47歳男性。商社に勤務し、毎年の検診でも特に異常値の指摘はない。出張でイタリアに向かった。現地に到着した当日の晩は、レセプションパーティーが開かれた。翌朝、ゴルフ場に向かい、クラブハウスでライ麦パンとピザを食べてゴルフのラウンドを開始したところ、4ホール目の途中で呼吸苦を覚え、そのまま意識を失った。
- 現地の救命センターに搬送された時の意識レベルはJCS-2、バイタルサインは、36.6度、144/72mmHg,80bpm,SpO2 94%,R.R.12回/minだった。明らかな四肢麻痺は認めなかった。

3

St Luke's International Hospital
Division of Respiratory Medicine

現地の救命センターにて心電図、採血、頭部CTを試行するも優位な所見は得られなかった。

診断は何でしょう

4

St Luke's International Hospital
Division of Respiratory Medicine

食物依存性運動誘発アナフィラキシー

【診断方法】

- ライ麦摂取後の運動にて誘発試験を行うことで、アレルギー発作を認めた。

【診断のポイント】

- 日本で普段たべないライ麦を食べた直後の運動にて誘発されたアナフィラキシー発作。
- 長時間のフライトで睡眠不足があったこともアレルギーの閾値を下げている。

5

St Luke's International Hospital
Division of Respiratory Medicine

症例2

6

St Luke's
Division of Respiratory Medicine

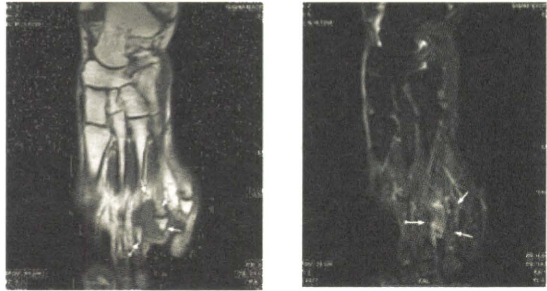
主訴:足趾の変形、疼痛

- 生来健康な42歳女性。
- 来院3カ月前より右足趾の第4指が尺側偏位し、第3指、4指が離れていた。整形外科を受診したところ、抗CCP抗体が100以上であったことから、紹介受診となった。
- <ROS>
- 家族で乾癬の既往：なし
- 朝のこわばり：あり
 - 両手のDIP関節、1時間弱
- レイノー現象：なし

7



St Luke's
Division of Respiratory Medicine



左第3趾と第4趾間の軟部組織に21×6×26mm大の軟部腫瘍を認める。
T1WIで低信号。STIRで中心部に低信号があり、周囲を中心に高信号が混在する

St Luke's
Division of Respiratory Medicine

最終診断

Morton病

10

St Luke's
Division of Respiratory Medicine

症例 3

St Luke's
Division of Respiratory Medicine

主訴:貧血

83歳女性

【既往歴】
1993年 胃癌にて胃切除(胆摘、ビルロートⅡ法再建術)

【現病歴】
2006年8月17日、嘔気・嘔吐を主訴に近医に入院。精査にて明らかな異常なし。しかし、徐々に認知症、摂食不良が進行し、8月18日より皮下埋没型中心静脈ポートからの中心静脈栄養管理となり、自宅退院。2007年10月12日、貧血を指摘され、再び近医に入院。上部消化管内視鏡で異常なく輸血にて対応し、同年12月16日に有料老人ホームへ退院。エンシュアリキット®等を試みるも摂食不良が続いていた。
2008年1月16日、進行性の貧血に加えて白血球減少症も伴った。貧血は急激な進行で、輸血を頻回に繰り返し、精査・加療目的に当院紹介受診となった。

入院時現症

- 意識清明
 - 体温36.2°C、血圧118/62mmHg、脈拍102/分、
 - 呼吸 18/分、酸素飽和度(大気下) 96%

【身体所見】

頭頸部: 毛髪ちぢれなし、眼瞼結膜は貧血あり

胸部: 肺野 清

心臓: 胸骨右縁第2肋間に汎収縮期雑音あり

腹部: 心窩部～臍に手術痕あり

皮膚: 点状出血なし

神経: 特記すべき神経症状なし

検査所見

Peripheral blood:	Chemistry:	Immunology Study:
WBC 4,400 /l	TP 5.1 g/dl	HBs-Ag (-)
Sg 78%	Alb 2.6	HCV-Ab (-)
Eo 9.0	BUN 15.6 mg/dl	
Ba 1.0	Cr 0.18	Coagulation test:
Ly 10.0	T-bil 0.3	PT-INR 0.96
MO 8.0	LDH 155 IU/L	aPTT 24.2 sec
RBC 274x10 ⁴ /μl	AST 63	PT 12.2sec
Hb 9.1 g/dl	ALT 81	
Ht 27.5%	Na 136 mEq/L	
Ret 2.93%	K 4.8	
MCV 100.6 fl	Glu 123 mg/dl	Vit B 12 1,500 pg/mL
Plt 23.0 x 10 ⁴ /l	CRP 13.00 mg/dL	葉酸 20 ng/mL

14

追加すべき検査は？

15

検査所見

- Copper (serum) 5 μg/dL (70-132)
- Ceruloplasmin 6.0 mg/dL(21-37)
- Zinc 75 μg/dL (64-111)

16

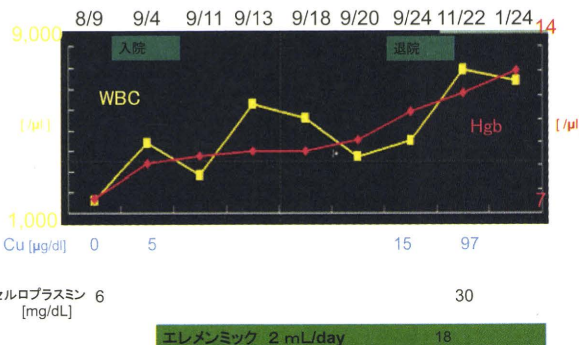
治療: エレメンミック

- 1管 (2mL) 中
 - 塩化第二鉄: 9.460mg
 - 塩化マンガン: 0.1979mg
 - 硫酸亜鉛水和物: 17.25mg
 - 硫酸銅: 1.248mg
 - ヨウ化カリウム: 0.1660mg



17

臨床経過



WBC (μl) 0 5 15 97

Hgb (μl) 6 30

Cu (μg/dl) 0 5 15 97

セルロプラスミン [mg/dL] 6 30

エレメンミック 2 mL/day 18

St Luke's
Hospital
University of Toronto

最終診断

銅欠乏性貧血

St Luke's
Hospital
University of Toronto
Division of Respiratory Medicine

銅欠乏性貧血の世界初の報告

Dunlap *et al*, Annals of Internal Medicine.80,470 - 476,1974

- 腸切除後の長期間の完全中心静脈栄養管理により銅欠乏をきたし、貧血、好中球減少症を認めた2例。
- 骨髄で環状鉄芽球、骨髄幼若細胞の細胞質内空胞形成を認めた。
- 血球減少症と骨髄異形成が銅の補充により改善した。

20

St Luke's
Hospital
University of Toronto
Division of Respiratory Medicine

銅欠乏の一般的な症状

Mayo Clin Proc 2006 Oct;81(10):1371

- 貧血
- 精神発達遅延
- 皮膚角化異常とちぢれ毛
- 低体温
- 大動脈の弾性線維の変性
- 壊血病に類似した、筋骨格の変化
- 神経症(痙性歩行や運動失調)

21

St Luke's
Hospital
University of Toronto
Division of Respiratory Medicine

銅の欠乏をきたす危険因子

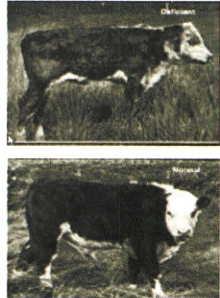
- 胃切除術、小腸切除術の既往
- 慢性的な栄養不良
- 長期間の完全静脈栄養
- 偏食
- 亜鉛過剰

22

St Luke's
Hospital
University of Toronto
Division of Respiratory Medicine

銅欠乏性貧血の症状

- 貧血
- 精神発達遅延
- 皮膚角化異常とちぢれ毛
- 低体温
- 大動脈の弾性線維の変性
- 壊血病に類似した、筋骨格の変化
- 神経症(痙性歩行や運動失調)



Mayo Clin Proc 2006 Oct;81(10):1371

23

St Luke's
Hospital
University of Toronto
Division of Respiratory Medicine

症例 4