

厚生労働科学研究費補助金

地域医療基盤開発推進研究事業

がんゲノム医療の発展に資する情報連携基盤の構築に向けた
標準規格の開発研究

令和3年度～令和4年度 総合研究報告書

研究代表者 鈴木 達也

令和5（2023）年 5月

目 次

I. 総括研究報告書

がんゲノム医療の発展に資する情報連携基盤の構築に向けた標準規格の開発研究 ----- 1

鈴木達也

II. 研究成果の刊行に関する一覧表 ----- 5

厚生労働科学研究費補助金（地域医療基盤開発推進研究事業）
総合研究報告書

がんゲノム医療の発展に資する情報連携基盤の構築に向けた標準規格の開発研究

研究代表者 鈴木 達也

国立研究開発法人国立がん研究センター・がんゲノム情報管理センター・センター長補佐

研究要旨

保険診療におけるがんゲノムプロファイリング検査では、解析により得られた遺伝子のシークエンスデータ及び臨床情報等を、患者の同意に基づき、医療機関等から国立がん研究センターがんゲノム情報管理センター（以下、「C-CAT」）に提出することとされている。本研究は、情報連携規格の現状調査、各病院におけるデータ記述方法に関する調査を踏まえて、がんゲノム医療に携わる医療機関と C-CAT の情報連携における HL7 FHIR（Fast Healthcare Interoperability Resource）の適用性等に関する検討を行い、がんゲノム臨床情報収集項目 FHIR 記述仕様案を策定した。東京大学医学部附属病院と福井大学医学部附属病院の協力を得て、運用シミュレーションを行い、FHIR ドキュメント形式のデータの送受信と C-CAT におけるデータ登録とデータ参照を確認し、FHIR データによる情報連携が有用である可能性が示された。

河野 隆志（国立がん研究センター・がんゲノム情報管理センター・情報活用戦略室長）

福田 博政（国立がん研究センター・がんゲノム情報管理センター・情報活用戦略室ユニット長）

玉井 郁夫（国立がん研究センター・がんゲノム情報管理センターネットワーク・システム管理室室長）

須藤 智久（国立がん研究センター・がんゲノム情報管理センター・情報管理室長）

白石 友一（国立がん研究センター・研究所ゲノム解析基盤開発分野分野長）

加藤 護（国立がん研究センター・研究所生物情報学分野分野長）

高阪 真路（国立がん研究センター・研究所細胞情報学分野ユニット長）

大熊 裕介（国立がん研究センター・がんゲノム情報管理センター中核拠点病院等連携室/中央病院呼吸器内科・室員/医員）

柴田 大朗（国立がん研究センター・がんゲノム情報管理センター情報統合室/研究支援センター生

物統計部・室員/部長）

大江 和彦（東京大学・医学部附属病院・教授）

土井 俊佑（東京大学・医学部附属病院・助教）

山下 芳範（福井大学・医療情報部・准教授）

A. 研究目的

2019年6月、遺伝子パネル検査を用いたがんゲノムプロファイリング（以下、「CGP」）検査が保険収載され、我が国における「がんゲノム医療」が開始となった。保険診療における CGP 検査の算定においては、解析により得られた遺伝子のシークエンスデータ及び臨床情報等を、患者の同意に基づき、医療機関等から国立がん研究センターがんゲノム情報管理センター（以下、「C-CAT」）に提出することとされており、2023年3月時点で、全国243施設のがんゲノム医療中核拠点病院、拠点病院、連携病院（以下、「がんゲノム医療中核拠点病院等」）から、月あたり約1700件の情報が C-CAT へ登録されている。

がんゲノム医療の普及に伴い、検査件数の増加が見込まれる中、情報登録を行う医療機関の負担軽減は喫緊の課題である。

本研究は、医療機関の負担軽減のために、がんゲノム医療に携わる病院（以下、「がんゲノム医療中核拠点病院等」）と C-CAT 間の情報連携における HL7 FHIR（Fast Healthcare Interoperability Resource）準拠の標準規格の有用性を検討する。

初年度を中心に、HL7 FHIR（Fast Healthcare Interoperability Resource）準拠の標準規格に関する検討を行い、2 年次には東京大学医学部附属病院と福井大学医学部附属病院の協力を得て、FHIR 形式によるデータ連携の運用シミュレーションを行い、がんゲノム医療中核拠点病院等と C-CAT 間の情報連携の標準規格仕様案をとりまとめ、全国のがんゲノム医療中核拠点病院等におけるシステム実装に資することを目的とする。

B. 研究方法

本研究は、（1）情報連携規格の現状、（2）各病院におけるデータ記述方法に関する調査、（3）HL7 FHIR の標準規格仕様案の策定からなる、3 つの課題について検討した。

（1）情報連携規格の現状調査

初年度に、医療機関間の情報連携規格に関する現状調査として、HL7 ver.2、HL7 ver.3、HL7 CDA、HL7 FHIR、CDISC 標準、ISO13606、SS-MIX2、DICOM 等について調査を行った。

また、がん種の分類について、国際疾病分類第 10 版（ICD-10）や国際疾病分類腫瘍学第 3 版（ICD-O-3）、研究機関によって提唱された OncoTree 等に関して、現状の整理を行った。

2 年次は、初年度に得られた調査結果を、医療情報を専門としない医療従事者向けの資料の作成を行った。

（2）データ記述方法の標準化

初年度に、がんゲノム医療中核拠点病院等や電子カルテベンダーを対象に、がんゲノム医療中核

拠点病院等の電子カルテでのデータ記述方式や病院での運用実態等について調査を行った。

2 年次は、調査結果を分析し、がんゲノム医療中核拠点病院等におけるデータ記述方法の標準化に関する検討を行った。

（3）HL7 FHIR の標準規格仕様案の策定

初年度には、上記の調査結果を踏まえて、保険診療で実施される CGP 検査において、がんゲノム医療中核拠点病院等と C-CAT 間の情報連携における HL7 FHIR の適用性を検討した。

2 年次には HL7 FHIR 標準規格仕様案を策定し、東京大学医学部附属病院及び福井大学医学部附属病院の協力を得て、運用シミュレーションを行った。シミュレーション結果を踏まえ、システム実装に向けた課題の検討をおこなった。

C. 研究結果

（1）情報連携規格の現状調査

初年度には、HL7 ver.2、HL7 ver.3、HL7 CDA、HL7 FHIR、CDISC 標準、ISO13606、SS-MIX2、DICOM を対象とした調査を行った。

各規格の特徴や課題を総括すると、調査対象とした規格のいずれにも課題があった。しかし、情報分類ごとの規格の統一化は進んでおり、情報連携の観点では柔軟かつ容易に実装可能な HL7 FHIR が適していた。ただし、HL7 FHIR を適用する上では、医療機関におけるデータ保管形式や、電子カルテ項目の入力方式の統一に向けた対応が必要である。

がん種分類については、ICD-10、ICD-O-3、OncoTree について調査を行った。世界保健機関（WHO）によって策定された ICD-10 や ICD-O-3 は、国内でも診療報酬明細書や DPC 等で広く使用されている標準的な病名コードであり、ICD-O-3 は、局在コードと形態コードの組み合わせによる、悪性腫瘍の分類であり、がん登録で使用されている。OncoTree は、腫瘍分類における課題を解決するために設計された階層的な分類であり、現

在、C-CAT のがん種分類に採用されている。原発部位と組織学の分類をサポートし、第一階層で組織部位を表し、第二階層以下で組織学的及びゲノム情報に基づくサブタイプが表現される。また、表示・検索のための Application Programming Interface (API) が公開されており、ユーザーインターフェース等のプログラミング開発が可能となっている。

2 年次には、情報連携規格に関する医療従事者向けの資料を作成した。情報連携規格を整理した資料は技術的な内容が多く、情報技術職以外の医療従事者にとっては理解が困難な内容となっている。医療従事者向けとするため、医療現場における活用方法を主に記載し、技術論は簡潔に表現することで、医療情報技術を専門としない医療従事者にとっても、理解しやすい内容とした。

(2) データ記述方法の標準化

がんゲノム医療中核拠点病院等 185 施設（回答率 79.4%）から回答を得た。電子カルテデータを SS-MIX2 などの標準規格で出力するシステムは、44%（82 施設）で採用されていた。電子カルテからの入力補助システム（テンプレート機能など）は 13.5%（25 施設）で採用されていた。

電子カルテベンダー5 社から回答があった。3 社については C-CAT へのデータ入力に際し、医療機関より入力補助システム対応の要望があったと回答した。また、電子カルテのベンダーや仕様が変わった場合でもデータの継続を維持するために過去のデータの相互性を確保して欲しいという要望やレジメン情報や入力に関するテンプレートの改修等の要望があった。

2 年次には、がんゲノム医療中核拠点病院等および電子カルテベンダーに対して行ったアンケート調査の結果を分析した。分析結果は、関連学会において報告し、医療情報技術に関する研究者、実務者や臨床腫瘍学に携わる医療従事者等に向けた情報発信を行った。

(3) HL7 FHIR の標準規格仕様書の策定

初年度は臨床情報収集項目の全項目を FHIR 形式で記述するためのマッピングに関する仕様と FHIR 形式でデータを送受信するためのデータ作成方法を策定した。「臨床情報収集項目（2021 年 9 月 9 日版）」の全 164 項目を格納するための FHIR リソース・エレメントへのマッピングに関する仕様と FHIR において送受信等を行う際のデータ単位である Bundle リソースの作成方法を決定した。

2 年次には、マッピングに関する仕様等を利用して、がんゲノム臨床情報収集項目が収録されている ODM データを FHIR 形式に変換し送信する運用シミュレーションを行った。C-CAT 側に用意した FHIR サーバに対して、REST API を用いて FHIR ドキュメント形式のデータを送信し、C-CAT でのデータの登録と参照が可能であることを確認した。本研究の範囲では、FHIR リソースの分解登録ができない等の課題も確認されたが、がんゲノム臨床情報収集項目の情報連携に FHIR データが有用である可能性が示された。

D. 考察

本研究において、がんゲノム臨床情報収集項目 FHIR 記述仕様案による情報連携において、HL7 FHIR 形式のデータ連携システムが有用であることが示された。今後、がんゲノム領域において、HL7 FHIR の利用が進めば、システム間の相互運用の促進や診療支援に資する人工知能の開発等の二次活用に貢献することも期待される。

一方で、実際の運用に向けては、FHIR リソースの分解登録ができない、電子カルテ上のデータ抽出に用いるテンプレートデータの管理等の課題も示された。課題解決のためには、実運用に向けたさらなる検討が進むことが求められる。

E. 結論

がんゲノム医療は全国で普及しつつあり、医療機関の負担軽減とともに、C-CAT に登録された情報の利活用推進に資するよう、情報連携システムの開発が求められる。

本研究において、HL7 FHIR 標準規格システムが有用である可能性が示されたことから、今後、がんゲノム医療中核拠点病院等での実装に向けたさらなる検討が必要である。

F. 健康危険情報
なし

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Ma X, Imai T, Shinohara E, Kasai S, Kato K, Kagawa R, et al. EHR2CCAS: A framework for mapping EHR to disease knowledge presenting causal chain of disorders - chronic kidney disease example. J Biomed Inform. 2021;115:103692.
- 2) Seki T, Kawazoe Y, Ohe K. Machine learning-based prediction of in-hospital mortality using admission laboratory data: A retrospective, single-site study using electronic health record data. PLoS One. 2021;16(2):e0246640.
- 3) 福田 博政,河野 隆志: 始まる！がん遺伝子パネル検査データの研究・開発への利活用. 実験医学 Vol.40 No.6:909-915, 2022
- 4) 土井俊祐, 岡本潤, 玉井郁夫, 他12名: がんゲノム臨床情報収集項目のHL7 FHIR記述仕様の策定に関する研究. 医療情報学 42(Suppl): 757-760, 2022

2. 学会発表

- 1) 玉井郁夫, 大熊裕介, 須藤智久, 土井俊祐, 岡本潤, 大江和彦, 田中勝弥, 田辺真彩,大垣内多徳, 高阪真路, 河野隆志, 福田博政, 白石友一, 加藤護, 柴田大朗, 山下芳範, 鈴木達也.HL7 FHIR による情報連携の実用化に向けた現状調査. 第 42 回医療情報学連合大会, 北海道札幌市, 2022.11.19
- 2) 大熊裕介,玉井郁夫,須藤智久, 土井俊祐, 岡本潤, 大江和彦, 田中勝弥, 田辺真彩,大垣内多徳, 高阪真路, 河野隆志, 福田博政, 白石友一, 加藤護, 柴田大朗, 山下芳範, 鈴木達也 : 「Surveillance on implementation of genomic and clinical data sharing using HL7 FHIR」日本臨床腫瘍学会学術集会, 福岡県福岡市, 2023.3.16
- 3) 土井俊祐, 岡本潤, 玉井郁夫, 他 12 名. がんゲノム臨床情報収集項目の HL7 FHIR 記述仕様の策定に関する研究. 医療情報学, 2022;42(Suppl): pp.757-760. 第 42 回医療情報学連合大会, 北海道札幌市, 2022.11.19
- 4) 山下芳範、玉井郁夫、土井俊祐ら. がんゲノム情報における情報連携での FHIR 適用の試行. 第 42 回医療情報学連合大会, 北海道札幌市, 2022.11.19

H. 知的財産権の出願・登録状況
(予定を含む。)

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

研究成果の刊行に関する一覧表

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Ma X, Imai T, Shinohara E, Kasai S, Kato K, Kagawa R, Ohe K	EHR2CCAS: A framework for mapping EHR to disease knowledge presenting causal chain of disorders - chronic kidney disease example	Journal of Biomedical Informatics.	115	10369	2021
Seki T, Kawazoe Y, Ohe K	Machine learning-based prediction of in-hospital mortality using admission laboratory data: A retrospective, single-site study using electronic health record data	PLoS ONE	16(2)	e0246640	2021
福田 博政, 河野 隆志	始まる！がん遺伝子パネル検査データの研究・開発への利活用.	実験医学	Vol.40 No.6	909-915	2022
土井俊祐, 岡本潤, 玉井郁夫, 他.	がんゲノム臨床情報収集項目のHL7 FHIR記述仕様の策定に関する研究.	医療情報学	42(Suppl)	pp.757-760.	2022