

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）

総括・分担研究報告書

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の算定には、解析により得られた遺伝子のシーケ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。共通規格に基づく情報連携システムは、情報登録の負担軽減に資することが期待される。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とともに、HL7 FHIR（Fast Healthcare Interoperability Resource）の適用性等に関する検討を行い、HL7 FHIR 標準規格仕様案と電子カルテからの自動収集システムの実現に向けた検討を行った。

研究分担者

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・情報利活用戦略室長）

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・情報利活用戦略室ユニット長）

大垣内 多徳（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・システム管理室副室長）

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ケ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、2022年4月現在、全国233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1000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。

本研究では、医療機関の負担軽減のために、電子カルテ格納済の情報を自動入力するシステムの構築に向けて、HL7 FHIR (Fast Healthcare Interoperability Resource) 準拠の標準規格に関する検討を行い、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策定し、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向けた検討を進める。

## 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する。

### (1) 情報連携規格の現状調査

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う。

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、現状の整理を行う。(担当：玉井、大垣内、鈴木)

### (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う。がんゲノム医療中核拠点病院等や電子カルテベンダーに対するアンケート調査を行い、がんゲノム医療等で利用可能なデータ記述方法の標準案を策定する。(担当：大熊、須藤、河野、福田、大垣内、玉井、白石、加藤、高阪、柴田、大江、土井、鈴木)

### (3) HL7 FHIR の標準規格仕様案の策定

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 の適用性を検討する。

R4 年度前半目途に、HL7 FHIR 標準規格仕様案をとりまとめ、R4 年度内を目途に、がんゲノム医療中核拠点病院等である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う。

(担当：土井、玉井、大垣内、大江、山下、河野、福田、須藤、白石、加藤、高阪、大熊、柴田、鈴木)

## C. 研究結果

### (1) 情報連携規格の現状調査

HL7 ver.2、HL7 ver.3、HL7 CDA、HL7 FHIR、CDISC 標準、ISO13606、SS-MIX2、DICOM を調査対象とした。

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) データ記述方法の標準化

がんゲノム医療に携わる医療機関 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。

## (3) HL7 FHIR の標準規格仕様書の策定

今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。

## D. 考察

がんゲノム医療に携わる医療機関と C-CAT 間の情報連携には課題が認められた。課題解決に向けて、HL7 FHIR によるシステム連携に関する検討が進むことが求められる。

## E. 結論

がんゲノム医療に携わる医療機関と C-CAT 間の情報連携の改善に向けて、情報連携規格の現状、データ記述方法の標準化、HL7 FHIR の標準規格

仕様書の策定に関して検討を行った。

がんゲノム医療の普及に伴う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、HL7 FHIR 標準規格システムのがんゲノム医療中核拠点病院等での実装に向けた検討が必要と考えられた。

## 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.

### 2. 学会発表

なし

## 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