

# 遺伝性腫瘍家系図のデータ標準化に向けたデータ定義およびツールの研究・開発

山下 範之<sup>\*1</sup>, 浦川 優作<sup>\*2</sup>, 加藤 芙美乃<sup>\*3</sup>, 河内 麻里子<sup>\*3</sup>, 平沢 晃<sup>\*1</sup>  
 岡山大学<sup>\*1</sup>, 神戸市立医療センター中央市民病院<sup>\*2</sup>, 岡山大学病院<sup>\*3</sup>

## 1. はじめに

ゲノム医療、特にがんゲノム医療の一般化により、患者が抱える疾患のみならず、遺伝医療が拡充している。

患者の血縁者情報を取得する方法として、家族歴の聴取があり、それを表現する方法として家系図がある。家族歴の聴取は、患者および血縁者の疾患リスクを評価するための基本であるが、近年のゲノム医療実用化により、診療における家族歴聴取に伴う家系図の作成量は飛躍的に増加した。例えば、岡山大学病院において家系図作図数は図1の通り飛躍的に増え続けている。

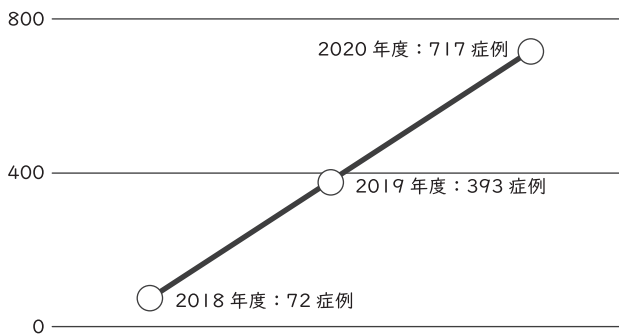


図1. 家系図作図数推移

～岡山大学病院 臨床遺伝子診療科 (実績)～

また、わが国ではがん遺伝子パネル検査が2019年から保険収載されたが、がんの約一割は遺伝性であると報告されている。がんゲノム医療において既往歴や家系図から遺伝性を疑う症例も約10%ある。しかしながらわが国の多くの病院では家系図は手書きして、それをスキャンしたPDFデータを電子カルテへ取り込んでいる現状である。

## 2. 課題

手書き家系図は視認性ならびに解読性にばらつきを与える原因ともなり、より良い遺伝医療の提供と言う面では改善すべき事象である。

家系図を綺麗に作図するツールはあるものの、画像データを作成するためのものであり、家系図が持つべきメタデータは保持できない。

この状況である理由は、家系図に用いる記号や書き方には国際ルール<sup>1)</sup>(米国遺伝カウンセラー学会: National Society of Genetic Counselors が提唱)があるにもかかわらず、それをセマンティックなデータとして扱う標準データフォーマットがないからである。そのため、図2のようなエコシステムが実現できない。

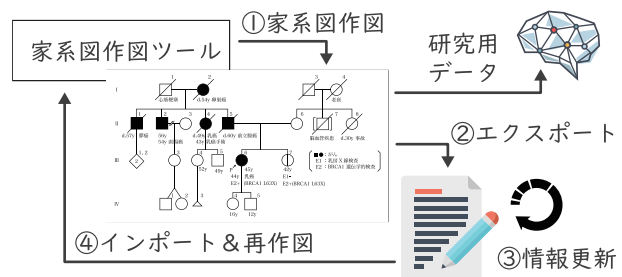


図2. 家系図を用いた臨床と研究のエコシステム

## 3. 方法

我々はこの課題に対し、「どうすれば家系図にメタデータを保持したまま扱うことができるのか」を問いとして研究を進め、下記2つの視点からアプローチしている。

- ①家系図の標準データフォーマット定義
- ②家系図作図および①を操作できるツールの開発

### 4-1. 標準データフォーマット定義

標準データフォーマット定義は、XML形式で下記2点の定義に分けて考え進めている。

定義1: 血縁関係用構造定義

定義2: 遺伝性腫瘍情報用構造定義

定義1は、血縁関係を保持するための定義である。一人が持つ血縁関係情報は、父と母の情報のみであり、その他は個人が持つ情報、例えば性別や生年月日などである。再帰的に人をパースすることで、兄弟姉妹関係や叔父、叔母、姪、甥などの血縁関係を構築することができる。定義1のXML Schema (抜粋)例を図3に示す。

定義2は、近年のがんゲノム医療拡大を受け、遺伝性腫瘍に関する注目度が高いと考え、遺伝性腫瘍での構造定義を扱うこととした。データ定義にXML形式を採用した理由は、namespaceの利用により、重複項目名であっても扱いやすいデータフォーマットのためである。

Research and development of data definitions and tools

for data standardization of hereditary tumor family trees

Noriyuki Yamashita<sup>\*1</sup>, Akira Hirasawa<sup>\*1</sup>, Yusaku Urakawa<sup>\*2</sup>, Mariko Kochi<sup>\*3</sup>, Fumino Kato<sup>\*3</sup>

\*1. Okayama University, \*2. Kobe City Medical Center General Hospital, \*3. Okayama University Hospital

つまり、今後の対象領域の拡大を考える際、遺伝性腫瘍や難病、小児などをサブセット化して定義する可能性があり、項目名重複が発生する可能性があるためである。

```
<xsd:element name="basic" maxOccurs="1" />
<xsd:complexType>
<xsd:element name="father"
  type="xsd:unsignedLong" />
<xsd:element name="mother"
  type="xsd:unsignedLong" />
<xsd:element name="sex" type="xsd:string" />
<xsd:element name="birth" type="xsd:gYear" />
<xsd:element name="death" type="xsd:gYear" />
</xsd:complexType>
</xsd:element>
```

図 3. 定義 1 の XML Schema (抜粋) 例

#### 4-2. ツール開発

標準データフォーマット定義と並行してそれを扱える家系図作図ツールの開発も行なっている。ツールは Web アプリケーション型とした。つまり、Web ブラウザがあれば利用可能である。スタンドアローン (インストール) 型の場合、横展開を検討した際、インストールする端末や OS、ミドルウェアのバージョンに大きく影響を受けるため、研究成果をひろく普及させることを阻害すると考えている。特に医療系端末での利用を考えると、端末にインストールするツールは各医療機関で制限が厳しい現状がある。

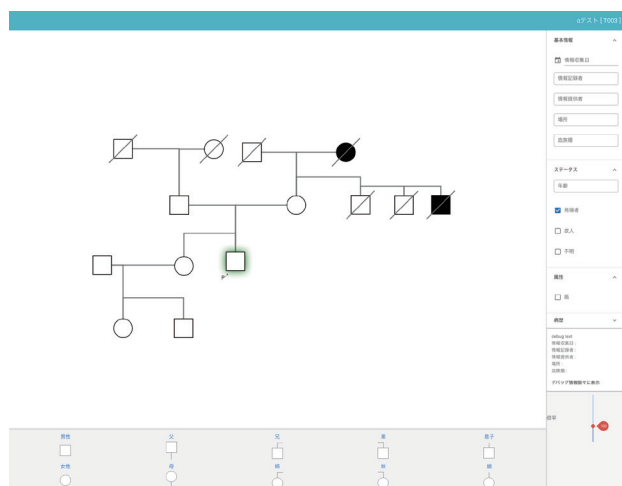


図 4. 家系図作図ツール (α版)

作図および付帯情報は、フロントエンドで処理する。作図後、サーバーに JSON (JavaScript Object Notation) 形式で POST し、標準データフォーマットへの変換を行う。データインポート時は、標準データフォーマットをサーバーへ POST し、JSON 形式に変換後、フロントエンドで再描画・作図を行う。

フロントエンド開発では、JavaScript フレームワークとして、Vue.js を採用し、Vue.js に対応したマテリアルデザインフレームワークとして、Vuetify を用いている。また、2D JavaScript フレームワークライブラリは、Konva.js を利用している。

#### 5. 現状報告

標準データフォーマット定義の定義 1、つまり血縁関係用構造定義は必要項目ならびに定義からの家系図構築の再現を確認したため、現段階の定義を草案 (Draft) とした。続いて定義 2、つまり遺伝性腫瘍情報用定義は、既存研究「遺伝子医療部門の来談者情報から考える DX (デジタルトランスフォーメーション) プラン策定に向けたニーズアセスメント」の中で、電子カルテから医療情報を後方視的に情報収集を開始した段階である。この情報収集段階終了後、遺伝性腫瘍を医療現場で扱う医療従事者、特に医師ならびに認定遺伝カウンセラーへのアンケート調査を実施し、草案 (Draft) の作成の準備を進めている。

ツール開発は、図 4 で示している通り α 版の状態まで開発は進んでいる。現在、医療現場において家系図の作図を中心的に行なっている認定遺伝カウンセラーに作図時の操作性を確認してもらっており、随時改善案の提示と共に開発 (プログラミング) を行なっている。既存ツールとして、「f-tree2)」や「GenieDraw3)」などがあり、操作性などはこれらツールも参考に進めている。

#### 6. おわりに

遺伝性腫瘍家系図のデータ標準化およびツールの研究・開発を開始した段階であり、リリースまで時間は必要であるが、本研究は先制医療の足掛かりとなるものと捉えており、引き続き本研究を CPML (Clinical Pedigree Markup Language) と称し進めて行く。

#### 7. 謝辞

本研究のツール開発において、技術支援ならびに開発支援に多大なるご尽力をいただいている株式会社 FLC design の中里真一様に心から深謝いたします。

#### 8. 参考文献

- 1) Bennett RL, French KS, Resta RG, et al. Standardized human pedigree nomenclature: update and assessment of the recommendations of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns. 2008; 17(5): 424-33. [PMID: 18792771]
- 2) 医療用遺伝家系図 自動作成ソフトウェア f-tree <https://holonic-systems.com/f-tree/>
- 3) プラクス株式会社 GenieDraw <https://pracs.co.jp>