

Back Number

本論文は

世界経済評論 2022年1/2月号

(2022年1月発行)

掲載の記事です



世界経済評論

定期購読のご案内

年間購読料

1,320円×6冊=7,920円

6,600円

税込

17%

送料無料

OFF

富士山マガジンサービス限定特典

※通巻682号以降

定期購読
期間中

デジタル版バックナンバー読み放題!!



世界経済評論 定期購読



☎0120-223-223

[24時間・年中無休]

お支払い方法

Webでお申込みの場合はクレジットカード・銀行振込・コンビニ払いからお選びいただけます。
お電話でお申込みの場合は銀行振込・コンビニ払いのみとなります。

Fujisan.co.jp
雑誌のオンライン書店

がんゲノム医療に学ぶ 医療と情報技術の関係



西村 邦裕

株式会社テンクー 代表取締役社長

にしむら くにひろ 2001年東京大学工学部卒、2006年東京大学大学院工学系研究科修了、博士(工学)。東京大学での研究員、助教を経て、2011年株式会社テンクーを創業、代表取締役社長に就任。文部科学省「ナイスステップな研究者2018」に選定。大学発ベンチャー表彰2019 文部科学大臣賞受賞。

医療の現場にもデジタル化、DXの波が大きくなってきた。電子カルテ、PHR(パーソナル・ヘルス・レコード)、オンライン診療など様々な取り組みが行われてきている。2030年には、全ての人々がゲノムを読む社会、プレジジョン・メディシンの社会が到来すると予想されている。その流れの一つがゲノム医療である。国内では2019年より、がんのゲノム医療が保険診療として始まった。ゲノムはデータ量が多く、複雑で、専門的な分野であるため、ゲノム医療の裏側では情報技術が大いに活用されている。筆者らは、がんのゲノム医療を情報技術で支えるサービスを提供している。具体的にはゲノム医療の現場で、データの解析、医師の判断支援、患者の理解支援のためのシステムを開発し、臨床の現場に提供している。このゲノム医療を、未来の医療を考える上での先端的な事例として取りあげ、医療における情報技術の役割の重要性を論じる。

はじめに

2020年からCOVID-19(新型コロナウイルス感染症)の流行もあり、突如、世の中がデジタル化の波に襲われた。我が国でも緊急事態宣言¹⁾が発令され、リモートワーク、オンライン会議を始め、現地で紙で行っていた作業が、必要最低限となった。できる限り、遠隔でデジタルを利用して、コンピュータとネットワークを活かして仕事をするように変わった。経済産業省からもデジタルトランスフォーメーション(DX)に関するレポートが2018年に発表²⁾さ

れ、現状の課題による「2025年の崖」を、DXが実現できないと乗り越えられないと警鐘が鳴らされていた。その中で、COVID-19が、さらにDXを加速する契機となった。リモートワークが主流となり、オンライン会議が日常的になり、対面での名刺交換が減った世界が突如として産まれてきた。善し悪しはあるものの、リモートワークを取り入れた働き方は今後も続いて行くのではと感じる。

医療も例外でなく、COVID-19の影響を大きく受けている。COVID-19の治療や感染症予防といった医療としての対策のみならず、医療活動を行う様々な面で情報技術を活用するス

ピードが速くなった。以前は対面のミーティングが主であったものが、非接触のオンライン会議が主に変化したことを始め、医療現場にも情報技術がさらに浸透するようになった。筆者は、最新の情報技術を活用して、ゲノム医療の現場を活かす活動を行っている。本稿ではこの中で、医療現場のデジタルによる変化、特にゲノム医療のような最先端の臨床現場で起こりつつある未来を見据え、情報技術が医療従事者・当事者にどう貢献していくのか、を考え、今後の Society 5.0 の社会を考える医療とデジタル化の視点を論じたい。

I 医療とデジタル化の状況

1. デジタル化・DX

DX という、下記の3段階に分けられる。

1. Digitalization デジタル化をすること
2. Digitalization デジタル化したことで、新しい価値や行動変化などをもたらすこと
3. Digital Transformation デジタル化により、組織やプロセスも変化し、競争優位をもたらすこと

一般的な社会では、ある意味、3段階目の Digital Transformation が到来してきていると言えよう。スマートフォン、スマートウォッチなど電子デバイスを用いることで、24時間インターネットに接続可能となり、クラウドに情報を保存し、必要なときに必要な情報にアクセス可能な世界が実現している。常にオンラインでコミュニケーションをとり、空間の制約を超えて会議が可能となり、必要な情報を検索し、評価して、判断する、ということが可能になっている。生活スタイルがこの10年、20年で大きく変化している。

筆者も様々なことがオンラインになった恩恵を受けている。自宅からオンライン会議にできることはもちろん、移動しながらオンラインのセミナーを聞くことなど、場所にとらわれずに、モバイルデバイスを活用することで、隙間時間を有効に活用することができるようになった。さらに出張の頻度が減ったため、時間をかけて移動せずとも様々なイベントに参加することも可能となった。もちろん、リアルに対面で会ったときのような高揚感や他愛のない会話、雑談ができなくなったという面もある。また、街で偶然会う、ということも減ってしまった。いずれにしても行動変化は起きており、競争優位まで持っているかはまだわからないところであるが、情報技術の恩恵を十分に受けている。

2. 医療におけるデジタル化の現状

医療のデジタル化を考えて見よう。歴史的には、1999年に厚生省（現：厚生労働省）から「診療録等の電子媒体による保存について」の通達³⁾が出て、その結果、電子カルテが実現し、医療のデジタル化が本格的に始まった。診療報酬の請求を行うレセプトコンピュータのシステムや、様々な検査オーダーのシステムなどを含めてデジタル化が行われ、広い意味で「電子カルテ」として、病院や診療所に導入されるようになった。一般的に電子カルテは、病院にサーバを設置・導入し、病院内システムとして実現するオンプレミス型での運用が主となっている。さらに個人情報を扱うため、インターネットからは切り離され閉じた院内ネットワークの中でのみ電子カルテは利用されている。

閉鎖系のネットワークはセキュリティの面では有効に働いているものの、情報の利活用、コミュニケーションや情報のやりとりという面で

はマイナスに働いてもいる。外部の最新の情報を取り入れるのにも手間が必要となり、他の病院間で患者さんの診療情報を閲覧しようとした際にも、診療情報提供書を用いて、CD-Rといったメディアを使って情報のやりとりをする必要がある。検査結果を患者さんに渡すのも、保険点数の算定もあり基本は紙である。医療情報の機微さの性質もあり、クラウドへの抵抗感もまだ大きい。

電子カルテも全文検索などもないこともあるという。同じ疾患の複数の人を可視化して比較し、どの治療が効果的か、を見ることも厳しい。他の病院の電子カルテから情報を得ることもできないという。医療の現場を見聞きする限り、上記1のDigitalizationをした段階と言え、情報の活用も十分にできていない状態に見える。社会のDX化が叫ばれる状況を鑑みると、医療現場にも変化の流れがもちろん来ている。

3. 医療におけるデジタル化

電子カルテが始まって20年となる2021年、厚労省の「医療情報システムの安全管理に関するガイドライン」⁴⁾ではクラウドや二要素認証などの対応について記載されるようになった。Digitalization, Digital Transformationに向けて、医療も動き出してきている。

電子カルテは各社フォーマットが異なっている。そのため、医療機関をまたがって電子カルテの情報を共有しきれない、という状況が存在している。そこで、電子カルテからの出力を標準化することで、データの共有をしやすくする取り組みが始まり、SS-MIX⁵⁾というフォーマットで共有することが行われるようになった。さらに厚生労働省では、医療情報交換のフォーマットとして、Web技術を用いたより

モダンな国際規格であるHL7 FHIR⁶⁾を用いる方向で進められている。JSONやXMLフォーマットでデータを記述し、コンピュータ同士が会話できるAPI(Application Programming Interface)を用いる規格である。このような標準規格の普及により、データの共有が容易な社会が実現できる。

電子カルテだけでなく、身近な生活でも様々な変化が起きている。厚生労働省、総務省、2021年に設置されたデジタル庁が旗振り役となり、マイナンバーカードを健康保険証として利用⁷⁾できるようになり、マイナポータルから特定検診情報や薬剤情報、医療費を見ることが可能となった。自分の健康情報・医療情報を自分で閲覧、管理できるようにすることは、パーソナルヘルスレコード(PHR, Personal Health Record)と呼ばれている。本人の同意の下で、医療・介護・健康データを様々なサービスに活用し、恩恵を受けられるようにして行く仕組みである。個人がスマートフォンやPCなどのデバイスを利用し、民間事業者のサービスに登録し、自らのデータを用いて、健康予防、医療相談、介護予防など、個人に合わせたサービスを受けられるようになる。

2018年よりオンライン診療⁸⁾も始まった。これまで遠隔地での医療を受けるのには電話で受けるのみで、電話等再診という保険点数の仕組みが用いられていた。電話ではなく、スマートフォンやPCなどのデバイスを用いて、ビデオ通話をしながら医療を受けるのが、オンライン診療である。COVID-19の流行により規制緩和もあり、少しずつ広まってきている。もちろん、規制だけでなく、触診や検査ができないこと、ビデオ通話のみでできる診療は限られていることもあり、普及には時間がかかりそうで

ある。血圧計、体重計、その他のIoTデバイスを有効に活用することや、現地は看護師のみで医師が遠隔、など様々なパターンが検討でき、医療の選択肢としては増えて行くことが予想される。

このように医療の現場で、情報技術をより活用するようになり、皆さんの身近で使われるようになってきた。

II 2030年のゲノム社会

さらにもう少し先の未来を考えてみよう。2030年に、プレジジョン・メディシン（精密医療）が普及して、健康・医療を大きく変革していくという予測が、米国国立衛生研究所（NIH）所長のフランシス・コリンズ博士らの論文⁹⁾で発表されている。2030年のプレジジョン・メディシンの世界を見ると、7つのことを予想している。

1. 巨大経年的なコホート研究がなされていること
 2. ダイバシティ&インクルージョンが進むこと
 3. ビッグデータや人工知能が大きく活用されること
 4. 予防・診断・治療にゲノムを読んで医療が行われていくこと
 5. 表現型（ゲノミクス）や遺伝（ゲノミクス）関係の研究に電子カルテが活用されていくこと
 6. 臨床研究により精度の高い表現型（フェノミクス）や生活環境のデータが活用されていくこと
 7. プライバシーや信頼性について議論され各人がその価値を享受できていくこと
- この中で、私が専門とするのが、4のゲノム

医療である。2030年には誰もがゲノムを読み、それを医療の現場で活かして行く社会が到来することが予想されている。疾患とゲノムの関係が明らかにされ、対象者のゲノム情報を活用することで、その人にあった予防・診断・治療を提供する。その他、薬の効き方としてファーマコゲノミクスや遺伝性疾患についても候補に入っている。

2003年にヒトゲノム計画が終了し、ヒトゲノムの塩基配列が解読された¹⁰⁾。人の生命の設計図と言われる30億文字のヒトゲノムがわかったわけだ。そこからゲノム研究は進み、2015年、アメリカ・オバマ大統領がPrecision Medicine Initiative¹¹⁾を発表し、プレジジョン・メディシン（精密医療）を国を挙げて進めていくことを宣言した。そこから急速にゲノム医療が社会実装されてきた。イギリスではGenomics England¹²⁾という国家プロジェクトで、2018年に10万人のヒトゲノムを読み終わったことが発表された。その後、2023年までに500万人のヒトゲノムを読む計画が発表されている。その他、各国でゲノムを読む研究が始まり、その研究の知見から臨床の現場にゲノム情報が入り混み、ゲノム医療が実現してきた。

ゲノム医療で現在、進んでいるのが、がんと希少疾患である。希少疾患は遺伝性の疾患も多いため、ゲノムを読むことで何の疾患かを見極め、確定診断を行うために利用されている。がんの場合は、後天的に遺伝子に傷がつくため、その遺伝子の傷（遺伝子バリエント）を調べ、その遺伝子バリエントを元に、診断、予後予測、治療に結びつけていく。治療の場合は、遺伝子バリエントをターゲットにした薬剤があるか、を探し、そのがん組織にあった治療薬を見つけていく。

1. がんのゲノム医療

ここで、がんのゲノム医療について、深掘りしてみよう。

がんのゲノム医療で、主に現在進められているのは、肺がん、大腸がん、胃がん、乳がんといった固形がん全般である。患者さんのがん組織を、手術や生検で取り、そのゲノム情報を読む。そのゲノム情報を解析し、がんによって書きかわっている遺伝子バリエーションを見つけ出す。その遺伝子バリエーションが、がんに関係しているのか、がんの進行に強く関わっているのか、薬のターゲットになっているのか、などの情報を探してくる。もし、薬のターゲットであれば、日本で承認されている薬があるのか、あるいは、臨床試験（治験）があるのか、を見つけてくる。この情報を元に、治療方針を決めて、患者さんの医療を進めていく。

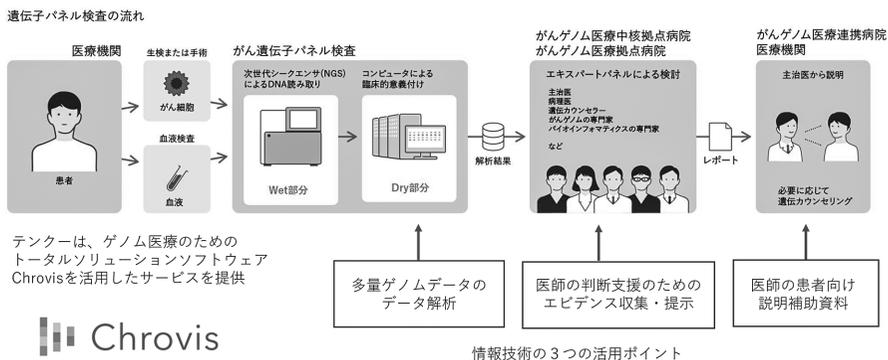
このがんのゲノム医療であるが、国内では2019年6月より「がん遺伝子パネル検査」として保険診療が行われている。100-300個程度の遺伝子を一度に調査し、がんによって書きかわっている遺伝子を見て行く検査である。このがんゲノム医療において、情報技術が様々な場所で役に立つため（図1）、情報技術の活用が

先行した事例として位置づけると、未来の医療を考える上での参考になるだろう。

がん遺伝子パネル検査の場合、1人あたり10-20GB程度のデータが生データとして出てくる。このデータを解析するのに、情報技術が必須であり、スーパーコンピュータやクラウドを使って、数時間から半日程度かけて、データ解析をし、がんにおける遺伝子バリエーションを検出することが行われている。データ量が多いため、高速かつ並列に解析できるアルゴリズムの実装が好ましい。研究用に利用されているソフトウェアが多い世界であるため、より安定的な品質が担保された商用ソフトウェアが必要となって来ている。ただ、ゲノム医療用ソフトウェアとなると、最先端の分野でもあり、かつ、難しい分野でもあるため、商用ソフトウェアの数が少ないのが現状である。

また、ゲノムの場合、データサイズが大きいのが特徴である。2015年のNatureの記事¹³⁾において、2025年までには100万人から2億人のヒトゲノムが読まれて、2-40エクサバイトのストレージが必要になると予測されている。比較として、YouTubeの動画ストレージが、2025年で1-2エクサバイトと言われている

図1 がんゲノム医療の全体像と情報技術の3つの活用ポイント



る。世の中の動画よりも数倍から数十倍のゲノムのデータ量が世界中で生まれると予測されているわけだ。ちなみに、ギガバイトの1000倍がペタバイト、ペタバイトの1000倍がエクサバイトである。巨人なサイズのため、このデータ解析のプラットフォームとして、クラウドが検討されている。厚生労働省の「全ゲノム解析等実行計画ロードマップ2021」¹⁴⁾には、全ゲノム解析・データセンターのシステム構築はクラウド技術をベースに開発することが記載されている。このため、クラウドが今後、標準的に利用されていくだろう。

2. がんのゲノム医療での臨床的意義付け

がんゲノム医療の保険診療で導入された仕組みにエキスパートパネルがある。これは、遺伝医学、病理学、バイオインフォマティクスといったがんゲノム医療の各分野に専門的な知識を持つ専門家や医師が、各患者のがん遺伝子パネル検査の結果について議論する会合である。がん遺伝子パネル検査の検査全体に対する品質や、検出された遺伝子バリエーション（がんにより書きかわった部分）について、生物学的位置付け、臨床的意義付けを行うことが求められている。具体的には、検出された遺伝子バリエーションが、がんに寄与しているのか、それに合わせた治療薬はあるのか、さらに患者基本情報（年齢・性別・がん種）などを考慮した上で、具体的な候補薬やエビデンス、診断や予後の検討、優先的な治療案、遺伝性の遺伝子バリエーションがあるか、などを議論する¹⁵⁾。がん遺伝子パネル検査の結果に、これまでの自然歴、治療歴、病理やCT画像、放射線画像などの結果を踏まえ、総合的に判断して、より精密な個別化された医療を提供するための仕組みである。

このゲノムレベルでがんを理解し個別化された医療を提供するためには、その根拠となる情報、エビデンスを適切に集めてきて、判断の材料とすることが必須となる。この中で、情報技術が判断支援として大きく役に立つ。世界中に、遺伝子バリエーション自体、遺伝子バリエーションと疾患、遺伝子バリエーションとがん、薬剤、臨床試験、といった様々な公共データベースが存在し、公表されている。また、各疾患や遺伝子に関連したガイドラインも存在する。エキスパートパネルの事前準備としては、各患者の遺伝子バリエーションを、様々なデータベースで検索し、根拠となるエビデンス、ターゲットとする薬剤などを調べ、それをまとめておく必要がある。疾患に関連する背景情報、遺伝子に関連する研究知見、医学的な情報、生物学的な情報を網羅的に調べてまとめるのは、情報技術が得意とする世界である。

筆者らは、そのために、様々な公共データベースを整理し、お互いに接続できるように整え、データを統合する技術を用いて、それを横断的に検索可能にする知識データベースを構築している。この知識データベースを活用することで、一回で関連する情報を探してこることが可能となる。また、薬剤情報、臨床試験の情報、論文の情報など基本的にはテキストで記載されているため、自然言語処理技術も多く活用している。専門的な分野であるため、言い回しの違いや略語、表記揺れなどがとても多い。そのために、それらがどのようなパターンで組み合わせられて記載されているかを検索可能にする「パラフレーズ検索」¹⁶⁾を開発した。このパラフレーズ検索を用いることで、患者に合った臨床試験などが網羅的に検索が可能となり、漏れの無い候補をエキスパートパネルに提示するこ

とができるようになった。

筆者らは開発した仕組みをゲノム医療のためのトータルソリューションソフトウェア Chrovis¹⁷⁾ としてまとめ、Chrovis を利用したサービスを医療機関に提供している。医療機関からゲノムデータを受け取り、そのゲノムデータについて、上記の知識データベースを活用し、生物学的、臨床的な意義付けの根拠となる情報をまとめ、判断補助資料(レポート)としてエキスパートパネルに提供することを行っている。言わば、エキスパートパネルの事前検討を、システムを活用して代行し、医師の負担を軽減すると共に、必要な情報を網羅的に集め、判断の際の付加価値があがるような仕組みを提供している。

これは情報技術を活用、すなわち、裏でコンピュータやシステムが動くことで、医師の判断のための情報支援が可能となってきた事例と言える。医師が医療として本来すべき仕事である総合的な判断、方針決めに集中することができるようなサポートを、情報技術で行うわけである。この流れは、今後、がんゲノム医療から他の診療科にも広まっていき、医師の負担軽減と

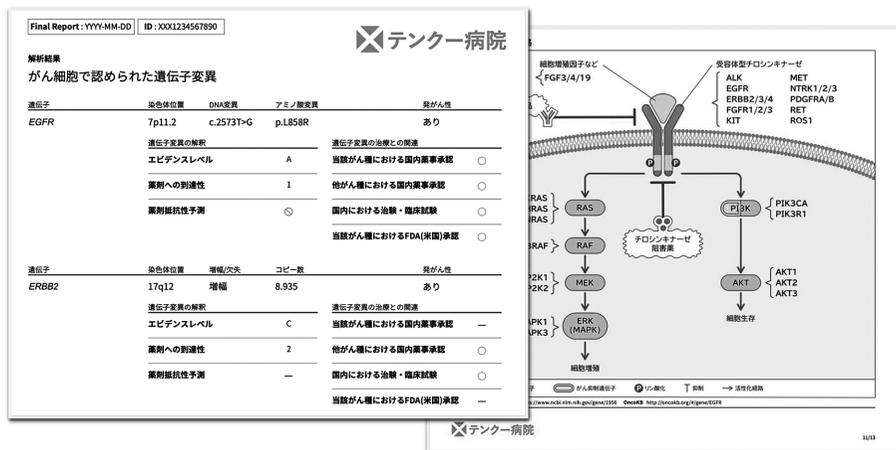
付加価値向上をもたらしていくだろう。

3. 患者向け資料

がんゲノム医療の現場で、筆者らが提供しているサービスで特徴的なものは患者向けの説明補助資料(レポート)を作成している点であり、紹介しよう(図2)。皆さんが血液検査・尿検査などを受けた後、文字列と数値の並んだ検査結果を受け取った経験はあるのではないだろうか。基本的には検査結果を適切に伝えるために検査報告書が存在する。もちろん、ゲノム医療でも同じである。ただ、ゲノム医療の場合、遺伝子バリエーションが記載される。「EGFR p.L858R」「BRAF p.V600E」「PIK3CA p.H1047R」といった記載が並ぶことになる。ゲノムを知っている人であれば、遺伝子名とアミノ酸変異であること、有名ながん関連遺伝子であることはわかるものの、一般的には全くわからない文字列である。

そのために筆者らは、がんと遺伝子の関係、がん遺伝子パネル検査自体、薬剤について、遺伝子の働き方(Pathway)などをイラスト入りで説明を作成し、その患者に合った説明補助資

図2 がんゲノム医療における当事者向け説明補助資料の例



料を自動で作成するようにしている。このようにすることで、検査結果報告書に加えて、そのイラスト入り解説資料をその患者にわたすことが可能となる。また、医師にとってみても、患者向けの説明がしやすくなる、という効果もある。

医療の主体は、医療従事者だけでなく、当事者自身も含まれる。当事者である患者、またそのご家族が、当事者の受ける診断・治療について、より理解をし、医師の助けを借りながらも治療選択をして行くことになるだろう。その際に、その患者に合った身体の状態を説明し、理解の手助けとなる仕組みはさらに重要になってくるだろう。

Ⅲ 未来に向けて

本稿では、前半にて、医療とデジタル化の現状を紹介し、後半で、筆者らの取り組むがんゲノム医療を題材に、情報技術の活用場面を紹介した。データ量が多く、複雑かつ専門的なゲノム医療の現場で、情報技術の貢献が大きくなってきている。具体的には3点、1) データ解析やクラウドの利用、2) 医師の判断支援のための仕組み、3) 患者の理解のための仕組み、が現時点でも有効であることを紹介した。未来の医療を考えると、さらに様々な医療の場所で情報技術の活躍の場が増えて行くだろう。医療のデジタル化、PHRの発展にともない、個人で健康・医療・介護情報を持ち、管理し、理解して行く。それらの情報をもとに自らの医療を選択し、医師とともに歩んでいく世界が近づいてきている。進展の速い情報技術を適切に取り込み、未来を見据えてシステム化し、社会実装していくことで、明るい未来の医療像が描ける

のではないか。ゲノムを読む社会の到来を考えると、一人一人の考えが重要となり、いかに社会と共生していくのか、様々なステークホルダー間での議論が必要となってきているのではないかと感じる。筆者も、情報技術の専門家として、ゲノム医療を始め、医療分野、ひいては社会に貢献をさらにしていきたい。

[注]

- 1) 内閣官房 新型コロナウイルス感染症対策, <https://corona.go.jp/emergency/>
- 2) 経済産業省「DXレポート～ITシステム「2025年の崖」の克服とDXの本格的な展開～」https://www.meti.go.jp/policy/it_policy/dx/dx.html
- 3) 厚生労働省 健政発第517号「診療録等の電子媒体による保存について」1999年4月22日 https://www.mhlw.go.jp/www1/houdou/1104/h0423-1_10.html
- 4) 厚労省 医療情報システムの安全管理に関するガイドライン第5.1版（令和3年1月）<https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/0000516275.html>
- 5) 日本医療情報学会 SS-MIX2 <http://www.jami.jp/jamistd/ssmix2.php>
- 6) HL7 FHIR <https://www.hl7.org/fhir/>
- 7) マイナポータル https://myna.go.jp/html/hokenshoriyou_top.html
- 8) 厚生労働省 オンライン診療の適切な実施に関する指針、2018年3月 <https://www.mhlw.go.jp/content/000534254.pdf>
- 9) Denny JC, Collins FS. Precision medicine in 2030—seven ways to transform healthcare. *Cell*. 2021;184 (6):1415-1419. doi:10.1016/j.cell.2021.01.015
- 10) NIH, Human Genome Project
- 11) The WHITE HOUSE, The Precision Medicine Initiative, <https://obamawhitehouse.archives.gov/precision-medicine>
- 12) Genomics England, <https://www.genomicsengland.co.uk/>
- 13) Check Hayden, E. Genome researchers raise alarm over big data. *Nature* (2015). <https://doi.org/10.1038/nature.2015.17912>
- 14) 厚生労働省 全ゲノム解析等実行計画 ロードマップ 2021, 2021/6/9 https://www.niph.go.jp/h-crisis/wp-content/uploads/2021/07/20210706105252_content_10901000_000801563.pdf
- 15) 厚生労働省 エキスパートパネル標準化案 <https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/000486814.pdf>
- 16) Akabe K, Takeuchi T, Aoki T, Nishimura K. Information retrieval on oncology knowledge base using recursive paraphrase lattice. *J Biomed Inform*. 2021;116:103705. doi:10.1016/j.jbi.2021.103705
- 17) Chrovis, <https://chrov.is>