

ICTを用いた複数医療機関によるオンライン遺伝診療ネットワークモデルの開発

代表研究者	浦川 優作	岡山大学大学院大学院医歯薬学総合研究科・臨床遺伝子医学学分野
共同研究者	植野 さやか	兵庫県立がんセンター・研究部
共同研究者	田村 和朗	近畿大学理工学部・客員教授

1 はじめに

2019年がん遺伝子パネル検査の保険収載、2020年全ゲノム解析等実行計画推進の閣議決定を受け、ゲノム医療が普及していく中で、がん医療と遺伝医療の連携がますます必要不可欠と考えられている。がんゲノム医療が臨床実装されてから、遺伝性腫瘍診療プロセスは大きく変化した。例えば、がん治療中の検査によって遺伝性腫瘍を診断されるケースが急増した点が挙げられる。検査の大部分は、標準的治療に抵抗性を示した後に施行される。このようなケースでは、がん治療が最優先であり、距離的・時間的・心理的ハードルから血縁者へのアプローチがしばしば困難である。先行研究においても、コンパニオン検査目的で遺伝学的検査を受けた家系では、遺伝を考慮して検査を受けた家系と比較して、血縁者の遺伝外来受診率は有意に低かった（浦川ら、2018 日本家族性腫瘍学会）。

がん未発症の遺伝性腫瘍症候群病的バリエーション（変異）保持者は、AYA世代を含む比較的若年期からがんを発症するリスクが高いにもかかわらず、AYA世代は通常のがん検診の対象外の年代である。一方で、適切なサーベイランス（個別プログラムの定期検査/処置）やリスク低減手術などの対策を講じることで、未発症バリエーション保持者のがん発症リスクを下げられる。遺伝性腫瘍症候群は家系全体の疾患として捉えるべきものであり、家系単位での診療が望まれる。一方で、現代では核家族化や都市化の進展に伴い家系員が遠隔地に居住している場合が少なくなく、単独の医療機関で家系単位の診療を行うには限界がある。そこで得られた遺伝学的情報を家系内で有効に活用し、遺伝性腫瘍によるがん死亡リスク最小化を実現するためのシステム構築とオンライン遺伝診療の検証を目的として、本研究を立案した。

本研究ではクラウドを活用し、診療記録や家系図・遺伝子検査の結果・サーベイランス方針を、家系員の受診する複数の医療機関で共有・協議する。これにより、同一の家系に属する家系員に対して、どの医療機関からも同じ診療を提供できる体制となる。COVID-19の流行を契機にオンライン診療は広く知られるようになったが、遺伝領域ではまだほぼ行われていない。遺伝診療は身体的接触を伴う診察行為が必須でなく、オンライン化しやすい。一方で、受診者が疾患についての情報を正しく理解した上で自律的に意思決定を行えるように支援し、家系全体に対して継続的に関わる必要がある。医療者・受診者間の十分な意思疎通を阻害するオンラインコミュニケーション特有の課題を抽出し、対策を確立することで、オンライン遺伝診療の普及と均てん化に貢献できると考えられる。

2 方法

2-1 試験的なオンライン遺伝診療の実施と問題点の抽出

まず初めに、研究代表者及び共同研究者にて試験的に5件のオンライン診療を実施した。オンライン診療に用いたツールは一般的なオンラインミーティングのシステム（Webex）を用いた。オンライン診療では、まず患者とオンラインミーティングのURLを共有、診療内容は当該の遺伝性腫瘍に関するがん発症リスク、医学的マネジメントに関する内容、遺伝形式、遺伝学的検査の方法と予想される検査結果についてプレゼンテーション資料を画面共有しながら情報提供と意思決定支援を行った。診療中は実際に診療にあたっている医療者だけでなく、患者同意のもとモニタリングと問題点の抽出を目的に診療に関わらない観察者が入った。オンライン遺伝診療後に、診療にあった医療者と観察者にて問題点を抽出した。

2-2 オンライン遺伝診療に対する意識調査

2-2-1 遺伝診療を受診するクライアントに対する意識調査

遺伝医療を受ける当事者から、オンライン診療に関する認識やハードルを抽出するために、アンケート調査を実施する。対象は500名、共同研究者が所属するそれぞれの医療機関において調査を開始した。調査項目は遺伝医療に求めること、インターネットリテラシー、オンラインで遺伝診療を受けることに対するイメージ、オンラインツールが血縁者の遺伝外来への同席率の上昇に利用できるか、調査当日に受けた遺伝診療がオンラインでも代替できるかどうかである。また、診療内容・診療時間・通院時間・年齢・性別・居住地域などのクライアント背景を同時に収集し、解析を行う予定である。

2-2-2 遺伝医療を提供に関わる医療者に対する意識調査

当初はオンライン診療を行うにあたって、医療者側の問題点は想定していなかった。しかし、試験的に行なったオンライン診療では、（1）URLの発行・共有が自力で行えない、（2）マイクやカメラの接続・設定が行えない、といったインターネットリテラシーによる医療者側ハードルが存在することが明らかになった。また、オンライン診療に対して、セキュリティ面での不安やコミュニケーションへの不安があることも明らかになった。そのため、クライアント側と医療者側の遺伝医療に対する認識や求めるものの違いにも焦点を当て、遺伝医療に関わる医療者に対してもアンケート調査を実施することとした。

調査項目は、当事者が遺伝診療に求めていると医療者が想像すること、インターネットリテラシー、オンライン遺伝診療の実施に関わる意向の有無である。調査対象は、医師だけでなく遺伝医療に携わる複数の職種を対象とした。現在、調査票の返送待ちである。

2-3 家系情報をメタデータとして取り扱うための標準フォーマットの定義とアプリケーションの作成

これまでは複数の医療機関で医療情報をやりとるする場合には、FAXや郵送にて紙データで

の情報共有が一般的であった。オンライン診療が普及するにつれ、クラウド等を用いて ICT を有効に活用した情報共有が必要になる。一方、遺伝性腫瘍の診療において最も重要な医療情報の一つに、家系図が挙げられる。家系図の記載方法は国際的に基準が決まっている (1)。現在、遺伝診療では国際基準に基づいた家系図を手書きで作成し、そのまま電子カルテに PDF ファイルで取り込むか、プレゼンテーションソフトを用いて図形を描画した上で PDF ファイルで取り込むことが一般的である。現状の問題点は以下が挙げられる。

- ・手書きのデータは視認性、解読性の面でデータとしてのばらつきが生じる。
- ・画像データしか保持していないため、メタデータとして利用できない。
- ・オンライン診療でも正確な情報共有に支障が生じる。

以上の問題点はオンライン遺伝診療における大きな障壁になりうるため、本研究では家系図の標準データフォーマットの定義と家系図作成の web アプリケーションを開発した。

標準データフォーマットについては xml ファイルの形式で定義した。

2-4 オンライン共同診察に用いる診察ツールの選定

2-1 で行った試験的なオンライン診療の経験をもとに問題点を抽出し、一般的な web 会議システムと比較した上でオンライン遺伝診療の環境構築について検討した。

3 結果

3-1 試験的なオンライン遺伝診療の実施と問題点の抽出

試験的に行った 5 件のオンライン診療の要点は以下の通りである。

■1 例目：MGPT の結果を開示（検出されず）した。勤務先の個室でネット環境は問題なかった。診療後、結果の原本はゆうパックで郵送した。

■2 例目：ゲノム外来（検査前説明）に家族が同席するために実施した。場所は自宅で行なった。特記すべき問題はなかった。

■3 例目：岡山大学にて行なった。発端者とその家族（今回の当事者本人）が対象となった。本人の血縁者診断の結果（検出されず）を開示した。本人は大学生であり、大学の 1 ブースから診療を受けた。受診者側のネットワーク環境の不具合があった。遺伝子検査結果の PDF の取り込みをオンライン診療用の PC に行なっていなかったため、結果報告書はカメラ越しに写す状態になった。発端者は岡山大学で対面だったため、発端者から血縁者に追加説明を行うことができた。遺伝子検査の結果は母である発端者に渡した。

■4 例目：岡山大学にて遺伝学的検査説明の外来を行なった。本人（10 歳の小児）と母は対面診療、父が沖縄から web で参加（勤務先から）した。ネットワーク環境は問題なかった。音声拾うのに難があった（医療者側）。

■5 例目：血縁者診断の結果説明（検出されず）を行なった。受診者は自宅にて診療を受けた。ネットワーク環境に不具合あり再接続もできず結局電話で追加説明を行うことになっ

た。遺伝子検査の結果は診療後にゆうパックで郵送した。

以上、5例の経験をもとに、以下の問題点を抽出した。

<問題点>

- (1) 特にクライアント自身が有するインターネット環境を用いた場合、接続が不安定となりがちである
- (2) 対面診療と同等レベルの診療を提供するためには、音声や画像に工夫が必要（画面の明るさ、音声の拾い方、複数人をカメラで写す時の方法など）
- (3) クライアント側の受診環境（周囲の騒音など）

3-2 オンライン共同診察に用いる診察ツールの選定

音声については、ストレスなく医療者側の声が聞こえることが大前提となる。遺伝カウンセリングで得られる情報を理解することや、複数の悩み、不安を抱えながらカウンセリングを受けるにあたって、声が少しでも聞き取り辛い状況は遺伝カウンセリングの大きな障壁となる。そのため、PC内蔵のマイク、あるいは複数名で会議をするための広域の音声を拾うマイクでは、対面診療と比較して十分な遺伝診療が行えないと判断できた。理想的にはピンマイク等を用いてはっきりと音声聞き取れる環境が必須である。

また、音声だけではなく、医療者側の表情が暗く写ってしまうという状況になった。PC内蔵カメラのみでは診療としてはせつかくの前向きな情報提供も、医療者側が暗い様子で映ることにより誤った捉え方をされかねない。オンライン遺伝診療では表情を正確に写すことのできるレベルのライトが必要であることが示唆された。

遺伝診療では、病気や遺伝子検査に関する説明を行う上で、資料を多用するという特徴がある。オンライン遺伝診療においてもパワーポイント等の資料をクライアントと共有することは必須であるが、それと同時に説明を受けている際の表情や、質問をしようとするタイミングを医療者側がはかることが重要である。そのため、少なくともデュアルディスプレイの環境を構築し、説明資料の共有とクライアントの表情が読み取れる大きさのディスプレイが必要であることが分かった。

オンライン診療の利点として、医療機関に来院せずとも自身の好きな環境で受診できるという点が挙げられるが、家族歴や病気、遺伝に関する情報を取り扱うため、ある程度静かで会話しやすい環境を整えてもらう必要がある。事前のインフォメーションでクライアントとその点を共有しておくことが不可欠である。

3-3 家系情報をメタデータとして取り扱うための標準フォーマットの定義とアプリケーションの作成

まずxml形式にて家系図のデータフォーマットを作成した(図1)。家族との関係性を同胞情報と世代情報にて記載し、個人の病歴や生年月日などの臨床情報と組み合わせることで、データ

解析にも耐えうるフォーマットとして作成した。

また、データフォーマットをもとに家系図が描画できるアプリケーションを開発した(図2)。直感的に家系図の記号を描画できるようにすることで、現場での家系図作成時に行っている作業をそのまま可能にし、描画された家系図をもとに xml データを構築できるアプリケーションである。アプリケーションは web アプリケーションとし、xml ファイルさえあればどの医療機関でも正確に家系図が復元できるように作成した(図3)。

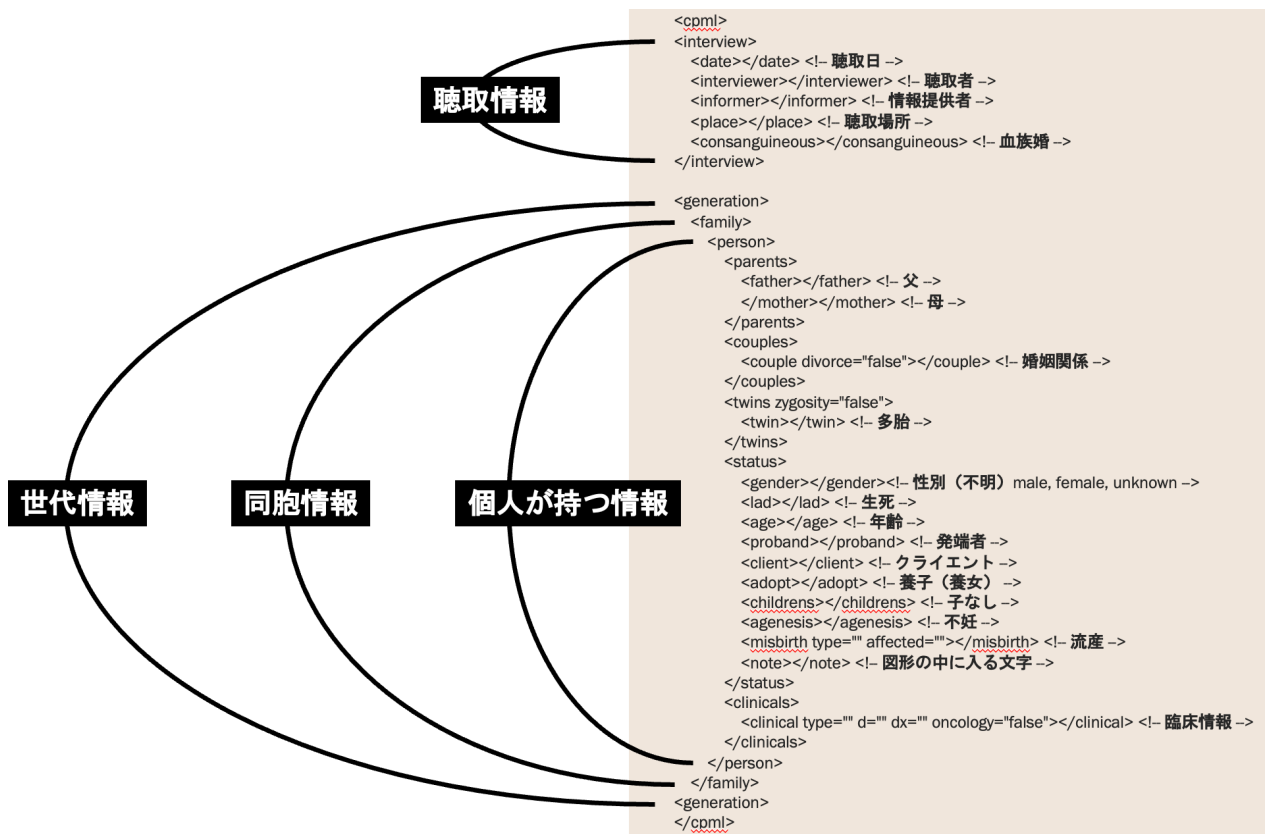


図1. 家系図のデータフォーマットの構成

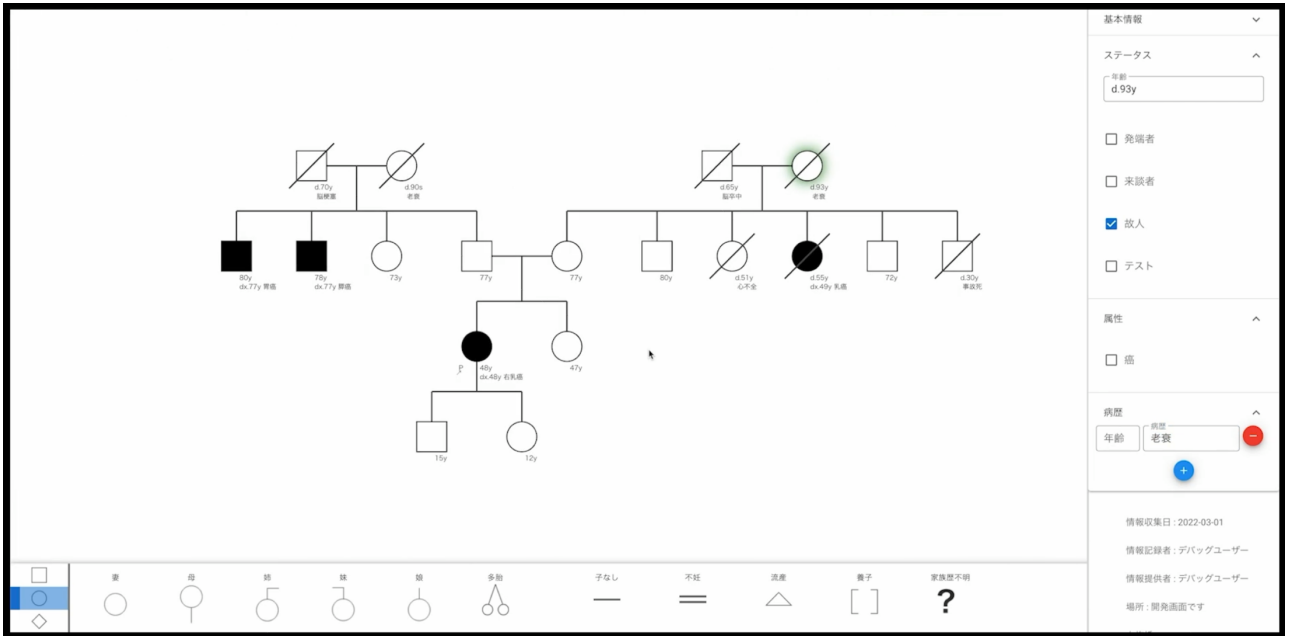
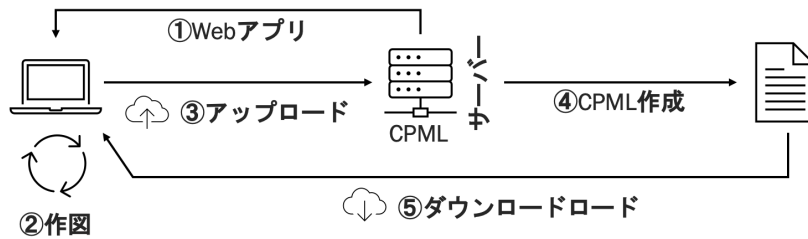


図2 家系図描画アプリケーションの画面例

新規作成



編集

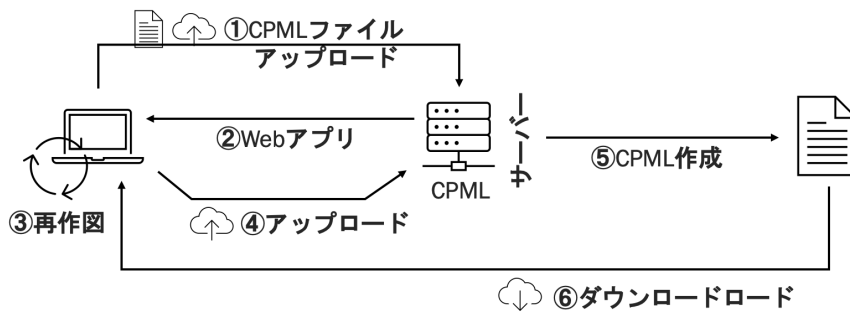


図3. Web アプリケーションの概略図

4 考察

本研究において、現在広く行われつつあるオンライン診療とオンライン遺伝診療の違いが明らかになった。一般的なオンライン診療では、医療者側と患者側双方の顔が確認でき、問診を行うことで診療を進めることができる。一方、オンライン遺伝診療では、患者（クライアント）の表情がよく見えること、遺伝に関する情報提供のための資料を提示できることを同時に達成することが不可欠である。また、音声の問題はさらに重要である。音声をクリアに聞き取ることができない環境では、対面診療と比較して大きく診療の質が落ちる可能性が考えられた。多くの医療機関が遺伝診療もオンラインで開始しようと検討されている現状はあるが、音声の環境を整えることの優先順位は高くその必要性がまだ認識されていない。また、音声だけではなく医療者側の表情が与える印象にも配慮が必要である。情報提供の内容と異なった暗い印象を与えることないように、web 会議用のライトを準備する必要があることが分かった。昨今 SNS 等では動画のライブ配信が多数行われているが、質の高いライブ配信同等の音声、画像、インターネット環境を整えることは重要であり、環境次第でより対面診療と比較して劣ることのない遺伝診療が実現できる可能性が示唆された。今後、医療者側及びクライアント側のアンケートの集計結果を解析し、より具体的な問題点を抽出していく予定である。

また、クライアント側にも解決すべき課題がある。インターネット環境については医療者側だけでは解決できない問題ではあるが、良好なコミュニケーションをとる上で重要な課題である。さらに、オンライン遺伝診療を受ける場所についても、医療者側が常識的であると感じている以上に、診療を受ける環境を重要視してないことが示唆された。診療を行う前に十分に説明し、周囲の環境に影響を受けない状況でのオンライン診療を行うことが大事である。

オンライン診療のシステムについては、診療時には一般的な web 会議システム（Zoom や Webex 等）で行うことは可能であることが分かった。一方、医療機関では通常受診者のメールアドレスを聴取することはない。そのため、診療時の web 会議のリンク先をどのように共有するかという点も診療前に解決すべき問題である。Web 会議システムだけではなく、オンライン診療に特化したシステムを用いることで予約の調整や web 会議のリンク共有をすることが可能である。一方、既存のオンライン診療システムでは、画面共有機能が不十分であることなど、オンライン遺伝診療に向いていない面もあることが分かった。

また本研究では遺伝診療を行う上で不可欠な家系情報の共有についてアプリケーションの開発を進めた。オンラインにて遺伝診療を行うために重要な課題として、医療者とクライアント側で正確な家系図を共有することの重要性は広く認識されており、いくつかの家系図描画アプリケーションが開発されている。今回開発したアプリケーションと既存のアプリケーションの違いは、単に家系図を描画できるだけではなく、web 上で正確な情報を復元できること、さらにメタデータとして情報解析を可能にした点である。本アプリケーションを用いることで、より適切なオンライン遺伝診療が可能になると考えられる。一方、web アプリケーションの課題も残っている。医療情報を web に上げることが個人情報保護の観点から問題がないかどうかという点である。Xml ファイルを解析して個人情報を復元することは不可能であり技術的に問題はないと考

えられるが、医療機関側の施設ポリシーとどう折り合いをつけていくかは今後の課題である。また、得られた家系情報を多く収集し、AI を用いて家系図から遺伝性腫瘍を診断するためのモデル構築を進める予定である。

本アプリケーションは現在β版まで作成を完了しており、本年度中に公開できる予定である。学会での発表した際にはすぐにでも利用したいといった声も複数聞かれたことから、医療機関で需要は大きいと考えられた。まずはライセンスフリーのアプリケーションとして限定した医療機関に公開し、改良を重ねていく。

昨今、オンライン会議が広く普及し、オンライン診療に対するハードルが下がってきた。本研究においても、オンライン遺伝診療は十分に行うことができるという感触を持つことができた。海外では以前より電話を用いたテレカウンセリングが普及しており、オンライン診療も対面診療に劣らないという報告がある²⁻⁴。本邦の遺伝診療においても、多くの医療機関ですでに実施されつつあるが、本邦においては対面診療と比べて非劣勢であるというエビデンスはまだない。今後、本研究で明らかになった課題点を抽出し、対面診療に劣らないオンライン遺伝診療のシステムについて明らかにしたいと考える。さらに前向き研究として、今回検討したオンライン診療のシステムを用いて、オンライン遺伝診療と対面での遺伝診療に差がないというエビデンスを構築したい。

〈発表資料〉

題名	掲載誌・学会名等	発表年月
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	情報処理学会 第84回全国大会	2022年3月
オンライン診療に対する意識調査（仮）	日本人類遺伝学会第67回大会	2022年12月（予定）

【参考文献】

1. Bennett RL, 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.
2. Zierhut HA, et al. Genetic Counselors' Experiences and Interest in Telegenetics and Remote Counseling. J Genet Couns. 2018 Apr;27(2):329-338.
3. Pestoff R, et al. Factors influencing use of telegenetic counseling: perceptions

of health care professionals in Sweden. J Community Genet. 2019 Jul;10(3):407-415.

4. Jeganathan S, et al. Adherence and acceptability of telehealth appointments for high-risk obstetrical patients during the coronavirus disease 2019 pandemic. Am J Obstet Gynecol MF. 2020 Nov;2(4):100233.