

2019年度日本医学会分科会用語委員会

開催日時 2019年12月17日（火）14：00～16：00

開催場所 日本医師会大講堂

出席者（以下敬称略）

門田	守人	日本医学会会長
飯野	正光	日本医学会副会長
岸	玲子	日本医学会副会長
森	正樹	日本医学会副会長
脊山	洋右	特定非営利活動法人医学中央雑誌刊行会理事長 (医学用語管理委員会委員長)
大江	和彦	東京大学大学院医学系研究科教授・医療情報学 (医学用語管理委員会副委員長)
小野木	雄三	国際医療福祉大学三田病院教授・放射線診断センター
河原	和夫	東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科教授・政策科学
坂井	建雄	順天堂大学保健医療学部理学療法学科 特任教授
辻	省次	国際医療福祉大学大学院医療福祉学研究科教授 東京大学大学院医学系研究科寄附講座 分子神経学講座 特任教授
森内	浩幸	長崎大学大学院教授・小児科学
山口	俊晴	がん研究会有明病院 名誉院長

協力会社

田代 朋子 有限会社ティ辞書企画 代表取締役

渡 三佳 厚生労働省政策統括官付参事官付
国際分類情報管理室長

荻島 創一 東北大学東北メディカル・メガバンク機構教授

日本医学会分科会132学会中114学会出席，18学会欠席，オブザーバー6学会6名，全120名出席，厚生労働省1名（中山）

(次第, 会議資料1-1, 1-2, 1-3)

日本医学会長挨拶 門田会長

皆さん、こんにちは。定刻になりましたので、ただ今より日本医学会分科会医学用語委員会を開催します。私は会長を務めております門田でございます。どうぞよろしくお願いいたします。

この委員会は1年に1回開いていますが、あと2週間でお正月というタイミングで開催することになり、ほぼすべてと言ってもいいぐらいの分科会の委員の先生方にご出席いただき本当にありがとうございます。ぜひよろしくお願いいたします。

この委員会もいつも同じようなことをしているかもしれませんが、日本医学会では一番古い委員会です。私の歳よりももっと古いのです。1940年に、医学用語を編纂していくことの必要性が述べられ、要旨を1回は作ったらしいのですが、結果的には戦争でいろいろ困難なので、改めて1952年からスタートして現在に至っているわけです。古くて逆にすべてが生き物のようになっているのです。実際に世の中の変化に伴って変わらざるをえないものもあります。

この2年ほどの間に、たとえば遺伝のところ「優性遺伝、劣性遺伝」というようなことが、単に遺伝形式の「優性」、「劣性」ということよりも、人間に対しての優劣ということと誤解されることが時代と共に変わっています。それをどうしていくかということについて今回発表があります。

古い委員会ではございますが、本当に常に生き物のように変化していく。それに対応していくことの難しさもあります。

ぜひ皆様方と一緒に考え、これから先のことを含めてご検討いただきたいと思いますので、どうぞよろしくお願いいたします。

日本医学会医学用語管理委員会委員長 脊山洋右 (スライド1)

医学用語管理委員会の委員長を務めています脊山と申します。今、門田会長が言われましたように、私も医学用語の委員会に関わり30年ぐらいになるのではないかと思います。この医師会館がまだ御茶ノ水にあったころから医学用語に携わってきました。

10年ぐらい前までは、医学用語委員会でいろいろな医学用語を編集していく作業が行われていたのですが、まず冊子体がなくなってWEB版にしたことから始まりまして、英和も和英も1つのフォーマットの上で扱えるので、ずいぶん汎用性が高まったと思います。任務も各分科会の用語集の集約を行うこととこのように変わってきまして、特にこの数年はむしろ日本医学会以外の学会あるいは団体からの用語の提案を受けて、その扱いをめぐっていろいろな作業をすることになりました。

この1年を振り返ってみますと、主に2つのワーキンググループ（WG）が活動しました。1つは、門田先生も言われましたように、遺伝に関することで、遺伝学用語改訂に関するWGです。これは2年間にわたって作業してきて、後ほど辻委員から報告がありますが、本日医学用語管理委員会に最終報告をして、年明け1月、2月の段階で各分科会の意見を集約して、3月には最終的な報告をする段階に至っています。

もう1つのWGは、この11月に第1回のWGを開いたところで、これからの作業なのですが、「奇形」を含む医学用語置換えWGというのが森内委員の下で組織されました。これも後ほど報告がありますが、「奇形」という言葉をどうしようかというWGであります。これはまだ始まったばかりなのです。

第1のWGは、実は2年前に、医学会には属さない団体、学会が「優性遺伝、劣性遺伝」という言葉に対して、これは差別用語であるということから、「優性、劣性」を「顕性、潜性」に置換える提案をなされたことに端を発します。これがマスコミに流され、朝日と毎日新聞が取り上げ、世の中の人たちはもうそれで言葉が置き換わったのだというようなことになって、気の早い人は教科書を書き換えたことも起こってきました。それから2年間、こちらでWGを作って検討してきたということですが、後ほどご報告します。

また、ICD-10というのがもう30年以上にわたって使われてきたのですが、2018年からICD-11の英語版が世に出まして、2019年の5月には厚労省で日本語版を作る作業が始まっています。そのパブリックコメントに対して精神神経医学用語についての第6章なのですが、それを日本語に書き換える提案がなされました。

このようなことで、社会とのつながりというものが深くなってきたということではありますが、2番目のWGに際して申し上げたいことは、関連分科会、関連団体の間で協議するのは結構なのですが、マスコミだけには漏らしてほしくないということなのです。やはりマスコミが取り上げると、それが最終的にそうなったというように世間の人たちは受け取りますし、その先、いくら関連団体にアンケートをやってみても、バイアスがかかっていますから「それはもう決まったのでしょ」というようなことがあって、困ったというのが今回の反省点であります。

今まで日本医学会の医学用語管理委員会で用語を検討してきたと先ほど申しました。それは十数年前まではそうだったのですが、本日お集まりいただいた132分科会の中でいろいろな用語集があります。それから用語委員会も立ち上がって、改訂の作業をされています。10年ぐらい前からは日本医学会の医学用語管理委員会と各分科会の用語委員会との間の相互比較とか、いろいろな共同作業が進むようになりましたが、関連団体や医学会ではない団体からの用語に

については、先ほどの例のようなことがありましたから、これからは医学用語管理委員会を通して分科会の用語委員との交流を図っていこうと思っています。

学術分野における著作権は医学用語と直接関係するわけではありませんが、ここで話ししたいと思います。2019年1月1日に著作権法の一部改正が施行されました。公布は2018年ですが、個人利用の範囲を超えて商用目的に使う場合には著作権者の許諾が必要と明記されております。要するに、先生方は今まで教科書を書く、あるいはいろいろな学会で発表するときも、人様のデータを引用した場合に、教育目的だから良いということがあったかと思うのですが、原典を引用することと著作権をクリアすることは別問題であることがはっきりしてきました。

ところが先生方が教科書を書くときにいちいち作った人のところに許可をもらいにいくのは大変だということで、文化庁長官が指定する単一の団体、これはサートラスという組織で、具体的に今年の2月に発足しておりますが、そこにその教育機関が補償金を支払えば、その機関に属する人の著作権をクリアできるという改正が行われまして、公布されてから3年以内に実施するということですから、2021年6月までにはスタートしなくてはならないのですが、まだ支払う側と集金する側との協議が進行していませんので、おそらく2020年4月は無理、次の年の4月スタートも危ぶまれている段階です。

いずれにしても、言葉というもの、あるいはその著作権をめぐるいろいろな新しい問題も起こってきましたので、皆様方もこれを機会に著作権法にも関心を持っていただきたいと思っています。

本日は医学用語委員会ですので、これから議題にしたがって進めていきます。

では、私の委員長挨拶はそこまでにさせていただいて、第1番目の議題はICD-11概要についてです。厚生労働省からお出でいただきましたので、これから話しいただきたいと思います。どうぞよろしくお願いします。

議事

1. ICD-11概要について ([スライド2](#))

渡 三佳 (厚生労働省政策統括官付国際分類情報管理室長)

厚生労働省国際分類情報管理室の渡と申します。本日はICD-11の概要についてご説明させていただきます。よろしくお願いたします。

まず、ICD-11の作成についての御礼を申し上げたいと思います。

こちらのスライドですが、少し古い2016年10月のものなのですが、ICD-11の改訂につきましてはWHOの下にたくさんの会議体がありまして、日本の先生方、また日本の学会の先生方にはいろいろとご支援をいただきました。ありがとうございます。

おかげさまで2007年に東京でICD-11の改訂作業の開始、プレス発表をして

から長い年月が経ちましたが、2019年5月にWHOの世界保健総会にて採択されました。WHOでは2022年にICD-11を発効ということで計画をしています。

厚生労働省も、採択に合わせてプレスリリースを出させていただきました。また、ICD-11ができたということで、採択の前の公表の段階から和訳については各学会にご支援をいただきたいをお願いをしてご協力いただいております。また、ことにありがとうございます。

次に、WHOにおける分類の枠組みについてお話をさせていただきます。

まず、世界保健機関の憲章ですが、世界保健機関の憲章では第64条で「各加盟国は、保健総会が決定した方法によって、統計的及び疫学的報告を提出しなければならない」となっております。また、世界保健機関の分類規則では、第2条で「死亡及び疾病統計を作成する各加盟国は、世界保健総会がその都度採択する国際疾病、傷害及び死因統計分類の現行の改訂に基づいて、これを行うものとする」と定められています。また、第6条では「この規則に従って作成された統計及び憲章63条の規定により通報されない統計を各加盟国は提出しなければならない」と定められており、こういう規則の下でICDが使われています。

こちらがWHOの国際分類ファミリーの概念図になっています。左上に書いてありますのがICD-10のときに使われましたスライドですが、それと今回、ICD-11になると少しイメージが変わったというのを表しています。真ん中に大きくファウンデーションとありますが、このファウンデーションのところにいるいろいろな、疾病名だけではない、要素がたくさんありまして、それから真ん中にあります中心分類ということで、ICDですとか、ICFですとか、ICHIですとか、そういう分類になったものが導出されてくるというイメージで現在の分類は作成されています。また、それぞれに紐づいて関連分類とかいろいろな分野での用語の共有等もなされているというイメージで作業が進められています。

次にICD-11の話に進めさせていただきたいと思います。

まずICD-11の特徴。基本的にICD-10と比べてということになると思うのですが、ICD-11は、日進月歩の基礎医学、臨床医学、公衆衛生の分野における新しい知見を導入する。特に医学の専門家を中心とした検討というところにWHOは重きを置いて進めてきました。

また、複数の使用目的を想定して、柔軟なコーディングができるように、エクステンションコード等が作られています。

それから、新しいこととして伝統医学が導入されています。

また、電子環境での活用を前提としたシステムとなっています。

病名コードだけではなく、疾患概念等を含めた情報体系ということで、11という名前のなかにいろいろな情報を持っている状況になっています。

分類についてのコード数ですが、14,000ぐらいから18,000ぐらいということで、コード自体も増えています。

こちらがICD-11の構成です。訳はまだ仮訳ということで書かせていただいています。章がこちらのページにあります。こちらともう1枚、次のスライドとで見ていただければと思いますが、ICD-10が1章から22章までであったものについて、ICD-11が1章から26章と、そのほか、2つほどさらに章があります。

下線にあるものが、今回新設された章になっています。

まず章の新設のところからご紹介したいと思います。

免疫系の疾患が第4章に新設されています。ICD-10のところで3章とか11章、19章、20章といろいろあったものが、免疫系の疾患が4章にまとめられました。

次に睡眠・覚醒障害も第7章にまとめられています。こちらはICD-10において4章の内分泌、栄養及び代謝疾患、5章の精神及び行動の障害、6章の神経系の疾患と分かれていたものが、睡眠・覚醒障害でまとまっています。

次に性保健健康関連の病態で、こちらも第17章に1章立てられています。ICD-10では5章に主に関係するものがありましたが、17章に性保健健康関連の病態でまとまっています。

それから、ICD-11の特徴というところでも申し上げましたが、伝統医学の章についてコードができるように章が立てられました。

それから生活機能評価に関する補助セクションというものもあります。WHO-DAS等を踏まえ、ICFの項目が用いられて1章立てられました。これは単独で使う章ではなく、ほかと併せて使うのですが、こういう生活機能上の認知とか運動、移動、セルフケア等のことについてもコーディングができる作りになっています。

また、新設されたものとしてエクステンションコードがあります。疾病名だけでは表現できない重症度とか、時間軸、急性、慢性のようなものとか、あと病因、局所のものですとか、解剖学的な部位、外因の状況ですとか、情報として付加したほうがいいものについて、エクステンションコードでまとめられて、疾病のコードと併せて使えるようになっています。

それから分類自体が詳細化されているものもあります。こちらはパーキンソン病を例に出していますが、ご覧いただくとだいぶ細かくなっていると見ていただけたと思います。

次に分類軸の変更がなされたものもあります。赤字にありますように、ICD-10では気管支又は肺の悪性新生物というところで、上葉、中葉、下葉というように部位で分けられ、解剖学的な軸で分類を構成していたのですが、ICD-1

1では解剖学的な部位は先ほどご紹介したエクステンションコードに大体移っていて、こちらでは病理組織での軸による分類に変更されています。

それから、疾病について章が移動したものもあります。こちらでご紹介しているのは脳血管疾患の移動です。ICD-10では循環器系の疾患に位置づけられていましたが、神経系の章になっています。これは国際的な議論を経て現代の治療や患者さんの取り扱いというところで議論されて移されたと説明がなされています。

次にコードの体系ですが、下のほうにまず1桁目のコードについて書いていますが、今まで章の番号がICD-10では1桁目が必ずアルファベットで、Fコードとか、Aコードという形になっていたのですが、ICD-11ではアルファベットと数字が混ざる形となっています。右上に例としていくつかの疾病についてコードがありますが、このような形でのコードの使い方になっています。

それからURIの活用ということで、先ほど申し上げましたように、ICD-11につきましては分類コードだけでなく、いろいろな詳細な情報を使いやすくする目的で作られていますので、URIというものをを用いて詳細な情報管理を可能としています。分類コードだけではなく、下にぶらさがっている病名レベルの用語にも特定の個別のIDが付加されています。これによって大きな分類という観点だけではなく、個別の用語単位でデータを追いかけるとか、集計することが可能となっています。ここがICD-10と大きく変わったところです。

現状、WEB上でどのように公表されているかということですが、ICD-11の分類、そちらにお示ししましたように、青い版とオレンジ色の版がありまして、青いものについては固定版、オレンジ色のものは日々更新版となっていて、オレンジのものは本当に日々更新されている状況です。

それから、こちらはオレンジの版ですが、中身を見ていただくと、ご覧のように、分類とか、解説文とか、細かな情報がそれぞれの項目において見られるようになっていきます。

こちらはUpdateのCycleということで、分類等、項目等につきましてWHOがどのくらいの間隔での更新を考えているかの考え方を示しています。大きなものについては10年ぐらいと考えられています。

こちらが国際分類の維持管理の体制ですが、まず変更等につきましてはproposalがなされて、真ん中にあります各種委員会、会議等がありますので、こちらで検討されて採択され、決められるという流れです。細かいものは1年サイクルの改訂等もあります。

次に国内適用に向けてです。

こちらは歴史ですので、ご参考までにご覧ください。

目指すところは、まずは統計法の告示。ICD-11の分類を和訳して告示をす

ることですが、それまでにここに示しますようにいろいろとご議論いただく場があります。

ICD-11の日本への適用についてはいろいろ論点がありまして、まず用語が多い、分類もありますし、索引用語は全体で10万語ぐらいあることもありますし、付随する情報をどこまで訳すかの問題もあります。

また、分類の利用環境ですが、これまでICD-10では告示をして書籍を出していたのですが、今後、ICD-11になったときにどういう形態での公表をして使っていただくように環境を整えていくかが1つの課題となっています。

それから分類表というものがありまして、これは統計で使っている分類表は必ずしもICD-10の場合のコード一つ一つで表示をしているものではないので、この辺りは今まで使ってきたものをどうしていくかということも論点になります。

学会の先生方をお願いをした和訳なのですが、1回目の和訳をお願いしてまして、そのときにこの基本方針をお示しさせていただいていたかと思うのですが、定型的な用語とか、直訳がどうかとか、訳語が学会によって異なっていたらどうするかとか、いろいろな問題がありますので、今、学会の先生方からいただいている用語について、今後調整させていただかなければならないと思っています。

こちらのスライド、34枚目が9月に行われましたICDの専門委員会で報告した進捗状況ですが、先生方にご支援いただき39学会で回答があり、83,000用語程度の和訳案をご提出いただいています。

現在、当室で中身の確認、学会での齟齬とか定型訳との齟齬とか、そういうものを確認してまして、今後、完成版に近づけていきたいと思っています。引き続きご協力をお願いいたします。

こちらは作業ファイルの具体例をお示ししているのですが、最初の学会案①。上の行になりますが、学会案①というところでB学会、C学会とありますが、たとえばこのように用語が異なるものについて、事務局でほかの用語との整合性等を検討させていただき、再度ご質問させていただくという手順を年度末から来年度初めにかけてお願いすることになると思いますので、よろしく願いいたします。

こちらは1回目の和訳をお願いしたときにもご紹介しましたが、医学会の用語辞典ですとか、その他の各種関連情報についてご参照いただければと思います。

こちらですが、第22回の9月にございましたICDの専門委員会において、日本精神神経学会から1つ、ご提案、ご説明があったことについてご紹介させていただきたいと思います。

まず、第6章の精神関係の分野だけなのですが、disorderの訳語としてこれまで「障害」とあったものを「症」にするというご提案がありました。そのほか、こちらにありますように、いくつか訳をこれまでのICD-10のものから変更したいというご説明がありまして、専門委員会のなかでは特段の異論はなく、この章についてはこの方向で進めさせていただきたいと思います。

最後に国内導入に向けてですが、現在、和訳作業をしまして、そちらは各種調整があります。調整ができましたら専門委員会等でのご審議をお願いして、統計法告示を改正して、実際に統計分野においてもICD-11を適当なタイミングで使っていくことを目指して進めています。

簡単な説明ですが、ご清聴ありがとうございました。以上です。引き続きどうぞよろしく願いいたします。

○脊山委員長 ありがとうございました。ICD-10がもう30年来使われてきたので、ICD-11はその新しい版であるということにして、2年後でしょうか。2022年から使われます。第6章に関しては提案がありましたが、どうぞ厚労省に質問あるいはご提案いただきたいと思います。ありがとうございました。

それでは2番目の議事に移ります。「日本医学会医学用語辞典WEB版のメンテナンス報告」ということで、小野木雄三先生、お願いします。

2. 日本医学会医学用語辞典WEB版のメンテナンス報告（スライド3）

小野木雄三（国際医療福祉大学教授／日本医学会医学用語管理委員会委員）

毎年同じような話をしています。今回は昨年と全く同じタイトルでメンテナンス報告をします。

しかし、メンテナンス報告はごくわずかで、相変わらずWEB版の使用法、分科会の用語集との比較の方法についてお話しします。

まずメンテナンスです。この1年間で追加された語彙は、MeSHが一番大きな供給源です。実はこの4年間分のMeSHの更新をしていなかったのが、今回しました。4年間分で約1,000概念を追加しています。実際にMeSHは英語ですので、日本語にしないといけないわけですが、医学中央雑誌刊行会で日本語の文献のインデクシングをされまして、日本語のキーワードをMeSHと対応付けてくださり、その日本語を参考にさせていただいています。

あと、WEB版には用語の投稿欄がありまして、この1年間で投稿された用語が14個ありました。その14個のうちいくつかを修正の参考とさせていただいています。ここに挙げたものがそうですが、たとえば「pastoral care」。これはもともと「牧師ケア」と書いてあったのですが、「牧師ケア」ではあまり意味が分からないだろうと「パストラルケア」とカタカナにしました。

それから「喉頭蓋谷（コウトウガイヤ）」という読みであったものを「コウ

トウガイコク」に修正しています。

「colostomy」という言葉は「人工肛門」という意味であるだけでなく、「結腸瘻」という意味もあるというご指摘があり、同義語として「結腸瘻」という言葉を1つ追加しました。ただし、これについては学会から正式に要望をいただくのが筋ですので、その先生の所属される学会から要望を挙げていただくようお願いしてあります。

あとは簡単で、「morning sickness」。これは「早朝嘔吐」だったのですが、いわゆる「つわり」のことなのです。それを正しく、「つわり」という言葉を同義語として加えました。

それから「pinkeye」。これは登録見出し語には「急性カタル性結膜炎」とあったのですが、実際に使われている様子を見ると単なる結膜炎も含み、アレルギーみたいなものも含むということで、もっと柔らかく変えたほうがいいということで「結膜炎」という言葉を追加しています。

次が少しややこしくて、この「基質」という言葉の英語。実は「基質」というのはいろいろな場面で使われますので、いろいろな同義語がたくさん存在するのですが、その同義語の整理をしてはどうかという要望をいただきました。今、検討中です。

概念数の変遷です。概念数は大体6万個になります。今回の改訂で約1,000件増えました。概念の意味を説明しておきますと、今ここにバージャー病と閉塞性血栓性血管炎という言葉がありますが、これは同じものを意味しているが、言葉が違う。同義語と言っていますが、この同義語をまとめて「概念」というように申し上げています。ですからこの場合には日英対応としては2つずつ言葉があるわけですが、概念としては1つになります。

日本語の語彙数と英語の語彙数はおおよそ70,000件ずつあります。これもこの1年間で増加いたしました。

日英ペア数。これは約80,000件あります。これも増えています。

以上でメンテナンスの報告を終わります。

次がWEB版の使用方法ですね。これは皆さん、ご存じだと思いますが、いくつか癖がありますので、それについてお話をしたいと思います。

日本医学会のホームページからログインして使い始めるわけですが、最初にログインするための登録が必要です。メールアドレスとパスワードを使ってログインできるようにするために、この下の「ユーザー登録をする」というところを押していただくとその画面になります。

ともかくログインをすると、出てくるのはこの画面です。この画面は1つしかないのですが、一番左上のところが検索語を入力する場所になっています。右側がその調べたい言葉に対する詳細になっています。

検索窓の部分に入れる言葉は英語か日本語ですが、間にスペースを置いていくつでも書くことができ、それがand検索になります。引きたいものは日本語か英語の見出し語ですので、日本語と英語のand検索は当然できません。結果として出てくるものが日本語の見出し語か英語の見出し語になります。ですから英語なので、細かい英語のスペルの一部をたくさん組み合わせてand検索することは可能になっています。

日本語の場合には1つ問題がありまして、異字体、略字体が登録されたものとぴったり一致していないと検索できません。たとえば「ジintai」という字には右下に書いてあるように2つ（靱帯、靱帯）あります。刃の部分が高いのと短いとあるのですが、これはどちらかで検索すると全く出てこないのですね。ですからこの場合には読み仮名で検索していただくのが確実です。「ジintai」とひらがなでもカタカナでも構いません。それで検索していただくとヒットします。

英語は3文字以上、日本語は2文字以上入力しないと検索が始まらないようにしてあります。

ここは右側の説明ですが、一番上は日本語と英語の同義語の一覧です。それと同時に、ここにはないですが、星（★）印が代表語であるとか、いろいろ大事なことが全部ここに入るようになっています。

それから2段目が日本語と英語のペアの1対1対応を示す部分です。このどちらかをクリックしていただきますと、この下の欄、3段目のところで「日本語と英語の属性」と書いてありますが、その部分が変わります。

今の場合、オタネニンジン属というものを選んでいきますので、英語がPanaxであって、属性としてはMeSHのSubject Headings、代表語であるということが出ています。MeSHの場合にはMeSHカテゴリーの一番上のノードであるB01であるということも表示されています。

それから一番下は履歴または要望になっています。履歴というのは、この言葉が2011年に変更されて、2012年に削除された部分がある。生物1という属性が削除されているということを、ここで読み取ることができます。

要望というのがもう1つあるのですが、ここは押していただくといくらでも意見を出していただくことができるようになっています。ただし、改訂のたびに要望欄は消えてしまいますので、約1年に1回以上は改訂するようにはしておりますが、長い間ずっと残っているものではありません。

属性なのですが、属性はM+がMeSHのSubject Headingsであること、それからMがMeSHの代表語以外の同義語であることを示しています。それからUはUMLS。UMLSというのはMeSHを含むSNOMEDであるとかICD-10であるとか、全部いろいろな用語集があるわけですが、その統制用語集のどこかに入ってい

ることを意味しています。それから推奨語の「奨」。これはお奨めどころか、なるべくこの言葉を使うようにしているという印です。「旧」はもう今は古いのであまり使ってほしくないということを積極的に示す記号になっています。大体こんなところですよ。

次に分科会用語集との比較の話をしていきます。

分科会用語集と日本医学会の医学用語辞典とを比較する機能、そういうサービスをたしか2012年ぐらいから行っています。

その方法ですが、分科会用語集は出版されたものを含めていろいろな形態があると思いますが、比較のためには英語と日本語とが1対1に対応した表を作ってください。それを出していただきますと、こちら側でコンピューターを使って半自動的にチェックします。チェックシートとしてその結果をお返ししますので、その内容に応じて検討していただく、もしくは日本医学会側に修正してほしいという要望を提出していただきたいと思っています。

その最初の日本語と英語の1対1の表なのですが、このスライドの右側にお示ししました表です。英語が左側、日本語が右側。別にどちら側でも構わないのですが、大事なことは1対1に対応していることです。括弧がついていると、それは省略の括弧であったり、置換の括弧であったりしますが、人間が見るときには括弧を外した状態の冗長な記述では分かりにくくなってしまいますので、括弧で示すことでかえって分かりやすくなります。しかしコンピューターの場合にはそれをすべて展開して、全く曖昧性のない形にして提出していただく必要があります。そのほか、英語と数字について全角文字は受け付けないとか、いろいろと制約はありますが、ホームページにExcelのマクロがありますので、それでチェックしていただくことが可能です。

不適切な例をお示しします。略語の括弧です。それから参照の矢印。つまり、辞書であれば同義語に対しては代表語を指して「こちらを参照してください」というのがあったのですが、今はそういうものは使えません。それから上付き、下付きの印であるとか、ほかにも太字であるとかいろいろな記号がありますが、それも使えません。一番多いのは並列のカンマですね。有害反応または副作用（「有害反応、副作用」）、どちらかを指すみたいな意味ですが、このカンマは2つに分けて、2行にして「有害反応」という行と「副作用」という行を作ってください必要があります。次は「遺伝情報の」という、これは属性ですが、これは使えません。それから一番下に書いてあります「感（知）覚消失」。鍵括弧と丸括弧が先ほどお話しした括弧でして、これもコンピューターはどこで切ったらいいのかが分からないのです。「感覚消失」なのか「知覚消失」なのかと。これは一文字で分かりやすいのですが、これも人間がきちんと展開して2つに分けていただく必要があります。

これがその結果、チェックシートです。ちょっと字が小さく、しかもお手元の資料にはないスライドで申し訳ないのですが、実際にはこういう格好でお返しいたします。一番左側に「種別」というのがありまして、英語、日本語と並んでいます。この説明からいたします。

「英」というのは、英語は医学会用語辞典のなかに存在するが、それに対応する日本語は存在しないという意味です。「日」というのはその逆です。それから「無」というのは英語も日本語も、分科会側にはありますが、医学会側には存在しないという意味です。逆に「有」というのは両方とも完璧に一致して存在するということです。完璧というのは日本語と英語のペアで一致しているという意味です。「有1」というのは、両方とも存在するが、ペアとしては異なっている。たすき掛けの関係になっているという意味です。「有2」というのは、医学会側で別々の概念に属しているところにまたがって存在していると、日本語ではこちら側の概念、英語ではこちら側の概念でまたがっている。そのような細かい意味になります。

絵にしてみました。眺めていただければお分かりになると思います。

一例を示します。有1の場合です。「effect」と「効果」というのが医学会用語辞典では「effect」がなぜか「作用」。「効果」に対応する英語が「efficacy」になっている。これはおかしいのではないかと思うのですが、もしこういうのが見つかりましたらぜひ「effect」に対しては「効果」というのがよろしいのではないかという要望を出していただければ、こちらで検討することができますようになります。

まとめです。メンテナンス報告と使用方法の解説、それから分科会用語集との比較の仕方をお話ししました。以上です。

○脊山委員長 どうもありがとうございました。特に分科会との用語との比較方法ですか。これはぜひ参考にさせていただいて、それぞれの分科会で用語集の改訂を行うとか修正するときには、ご利用いただけたらと思います。医学用語管理委員会にお申し出いただければ、Excel形式で先ほどのようなコメントをつけてお返しできるということになっています。

どうもありがとうございました。

それでは、3番目の報告に移ります。「遺伝学用語改訂に関するワーキンググループからの報告」ということで、辻先生、お願いします。

3. 遺伝学用語改訂に関するワーキンググループからの報告（[スライド4](#)）

辻 省次（国際医療福祉大学大学院・医学部教授，ゲノム医学研究所長／日本医学会医学用語管理委員会委員，遺伝学用語改訂に関するワーキンググループ座長）

それでは、遺伝学用語改訂に関するワーキンググループからの報告をさせていただきます。

事の発端は、2年前になりますが、日本遺伝学会が遺伝学用語に関して「遺伝単」という言葉辞典を発行しました。用語の改訂を行ったわけですが、そこで「優性、劣性」を使わずに「顕性、潜性」がいいのではないかと提案されて、それが各メディアに取り上げられ、かなり社会の関心が高いということが分かって、ある意味で少し混乱が生じた経緯がありました。

そういう背景から、この遺伝学用語に関しては医学用語としては非常に重要な言葉でもありますし、また、高校など、生物の教育、あるいは社会でも関心が高いということで、適切な用語を検討する必要があるということで、門田会長からも、もし改訂するのであれば十分なプロセスを取ってコンセンサスを形成するよというということで、本ワーキンググループが組織されました。

そこでこれまでずっと検討を行ってきまして、あとで詳しく述べますが、ワーキンググループのなかで論点整理を行って、各分科会に第1回のアンケートをお願いしました。それを受けて、2018年12月11日に「適切な遺伝学用語のあり方」というテーマで公開シンポジウムを開催しました。それを受けて、さらに代替用語に関しても検討を行って、各分科会に対し第2回のアンケートを行いまして、その結果をいただいて合計9回の会議を行って、ワーキンググループとしては推奨用語に関する一定の結論を得て、医学用語管理委員会に答申書を出すという経緯になっています。

これがワーキンググループのメンバーでして、この遺伝単を発行した日本遺伝学会からも梶屋先生にご参加いただいて幅広く検討を行いました。

論点整理に関しては、かなり頑張って行い、歴史的なところから含めて語句および訳語が作成された経緯を全部レビューし、近年における「Dominant」、 「Recessive」の訳語改訂の動きについてもレビューしました。そのうえで訳語を改訂すべきかどうかについての議論を行うと同時に、新たな訳語に関してはどのような言葉がいいかもいろいろ検討を行いました。

改訂に関しては、特に言葉の正しさ、意味の想像しやすさ、普遍性、漢字の難しさ、音の弁別がいいことなどが重要であって、併記をするか、併記をしないかという点、学術界における「合意」の形成のあり方などについても議論しました。

第1回のアンケートを行う前に検討したことです。これは昨年も報告いたしましたが、「Dominant」に関しては「顕性」という言葉であまり異論はなかったのです。「Recessive」に関してはどういう言葉が適切かということに関してはかなり議論があって、なかなか一致しませんでした。たとえば「潜性」という言葉に関しましては、意味は合っている。しかし漢字が難しい、あるいは

発音が似ていて聴覚上の弁別がよくない，視覚的にも弁別がよくないという意見も出ました。「陰性」は中国で使われている言葉でして，意味としてはよろしい。ただ，「陰性」はネガティブという陰性を想像しやすいので，少しその印象がよくないのではないかということがありました。「伏性」という言葉も出まして，意味は合っている。それから漢字が易しい。視覚的，聴覚的な判別性もいいという点も多々挙げられましたが，DNA複製等，そういう「フクセイ」ということで同じ言葉が混乱しやすいのではないかという意見も出ました。

また，今の中国では簡体字ではこの「伏」という字と「優」という字が少し弁別しにくいということがあって，紛らわしいのではないかという意見も出されました。

そういうことで，昨年6月18日から7月31日にかけて分科会に対しまして，第1回のアンケートを行いました。

その結果ですが，「Dominant, Recessive」の訳語について，改訂の必要性があるかないかということをお聞きしましたら，かなり分科会と意見が割れました。1/3ぐらいが改訂の必要あり。1/3は改訂の必要がない。その他の意見として，学会のなかでもまとまりませんというコメントをいただいた分科会も少なからずありました。

多かった意見は，診療現場で「優性，劣性」が何か患者さんご家族にとって差別的な言葉として受け取られるとか，そういう困ることがあまりない。医療現場で困ることはないという意見はかなりの数聞かれたことです。高校教育などで教育界の方々が「優性，劣性」という言葉を使うときに，丁寧に説明しても，生徒さんは優劣ということで誤解しやすいということです。典型的な例が「優性形質」という言葉で使われた場合に何か誤解されるということで，どうも教育分野の方々の捉え方と，医学系の方々の捉え方がかなりずれていることが分かりました。教育分野の方々と医学系分野の方々の意見交流，話し合いの場があまりなく，それぞれが独立に動いていてなかなか話がされなかったということも反省点の1つかと思います。

分科会に対して出したアンケートのなかからは，言葉としては「顕性，潜性」という言葉が大多数ではあったのですが，それ以外にも実はさまざまな言葉が出されまして，多様な意見をいただいたということで，どうしようかということになりました。

2018年12月11日に公開シンポジウムを開催して，分科会からの演者だけでなく，関連する分科会の方々，それから教育，国語学，マスメディアの方々にもご参加いただいて，幅広い討議を行いました。必ずしも一定の結論に至ったわけではなかったのですが，かなり議論を深めることができました。

それを受けてワーキンググループではさらにこの用語に関して検討して，6

つの用語を代替用語の候補として選定し、分科会に第2回のアンケートを2019年7月23日から8月30日に行いました。第1回アンケートと同様、すべての分科会から回答をいただき、2回とも100%という回答率になりましたので、改めて分科会の先生方にはお礼を申し上げたいと思います。

言葉としては「顕性、潜性」、「顕性、伏性」、「顕性、陰性」、「顕式、伏式」、「ドミナント、リセッシブ」、それから「表出性、潜在性」を候補として挙げ、皆さんの意見をいただきました。結果としては、代替語に変更することに賛成する意見が2/3近くで、第1回より増えて、賛成しないという意見は少なく、ただ、その他という意見はかなりありました。

代替語として何がいいかという質問に対しては、大多数が「顕性、潜性」。2番目が「表出性、潜在性」という言葉が分かりやすく間違いのないのではないかという意見が出ました。それ以外にも「顕性、伏性」、「顕式、伏式」、「ドミナント、リセッシブ」が少数の意見がありました。

第1回のアンケートと第2回のアンケートの調査結果を比較しますと、これはアンケートですから質問の仕方によっても誘導するところがあるかもしれないのですが、改訂に賛成するという意見が第1回に比べれば第2回は増えて、2/3近くが賛成するという意見をいただいて、ある程度意見の集約ができたと考えます。

分科会から寄せられた意見ですが、いろいろあって、やはり「顕性、潜性」に関しては聴覚上の弁別性がよくない、視覚的にも弁別がよくないという懸念はずっと出されています。また、「優性、劣性」に特段の何か差別的なニュアンスを感じることはないということも根強く意見として出されました。ただ、一方で高校の生物でそういう語が決まって教育で使われるということもあると、全体としては1つの方向性でまとまったほうがいいのではないかという意見もありました。

併記に関してもいろいろあるのですが、これまで100年ぐらいの期間使われてきた言葉ですので、今の段階で差別用語であるという意味で否定するスタンスは取らないほうがいいのかというのは皆さんの意見だと思います。ただ、「優劣」という語感が強いために誤解を招きやすいということから、より適切な用語があればそちらに変更したほうがいいのかということが皆さんの意見であるように思います。

また、併記に関しては、一定期間は併記したほうがいいのですが、将来的には代替語に移行するスタンスがよろしいのではないかという意見が多かったように思います。

「表出性、潜在性」に関しては、サポートする意見も多かったのですが、一方で「表出性」という言葉をインターネットで検索すると発達障害に関連する

記事，ブログが出てくるということで，ネガティブな要素もあるかもしれないということです．また，「ドミナントネガティブ」という言葉がありますので，そういったところには適用できないのではないかとということで，なかなか全体を一本化するのには難しいことが分かってきました．

2019年7月に日本学術会議から「高等学校の生物教育における重要用語の選定について」という改訂版が出されまして，これが日本学術会議の報告として公表されました．そこでも，「顕性，潜性」が提案されて，「優性，劣性」は括弧付きで示すという形になります．ただ，この間の経緯に関しては，学術会議2部のなかで基礎生物の方々が中心になってまとめられたという経緯があって，臨床系あるいは臨床遺伝の方々があまり参加していないということで，そういうプロセスでよろしいのかということで，この用語によっては教育だけではなく医学，それから社会に広く影響する用語であるから，もっと幅広い分野の方々の意見を集約することが必要であるとの申し入れを行いました．

この申し入れを受けて，2019年10月1日に日本学術会議の基礎生物学委員会・統合生物学委員会合同生物科学分科会，それから生物科学分野教育用語検討小委員会のメンバーの方々にお越しいただいて，日本医師会館で日本医学会会長，副会長，ワーキンググループのメンバーで意見交換を行いました．それぞれこれまでの経緯を情報交換して，今後に関しては合同で意見を交換する場を設けて合意形成を目指すことが適切であるということで，今後，幅広く連携していくことで合意が得られました．また，用語の改訂に関しても，少し長期の視点で考えたほうが良いということで，日本医学会としてこの方向性を決めた時点でさらに情報交換を行っていく．それから日本学術会議においては2部のなかでもっと広い分野の方々の意見を集約するというプロセスを取ってほしいということなども含めて，一応連携を進めることで合意されました．

これが最後のスライドで，ワーキンググループとしての答申案です．第1点としては，推奨用語としては4文字で「顕性遺伝，潜性遺伝」という言葉を提案する．従来の表記は括弧付けで（優性遺伝，劣性遺伝）と表記する．4文字にした理由は，遺伝形式を表す言葉であるということで，この「遺伝」という言葉をつけた形の4文字で表現することを周知したほうが良いのではないかと．そうすると「優性形質」とか「劣性形質」という言葉は使われなくなるので，啓発する意味でも，遺伝形式を表す「顕性遺伝，潜性遺伝」という言葉を基本に提案するのが良いのではないかとということになりました．

このあとですが，医学用語管理委員会にこの案を提示して，パブリックコメントを取っていただいて，年度内に日本医学会としての最終的な結論を出す方向で現在検討が進んでいます．また，5年程度の期間を経たあとは推奨用語に移行することで良いのではないかとということで，その間の状況を評価したうえ

で決めるということで最終的な答申案となりました。日本医学会としての結論を年度内に出すというところまで、もう少し時間をいただければと思います。

以上です。

○脊山委員長 辻先生，ありがとうございます。2年間にわたって検討を加えていただきまして，年度内というのは年明けの3月末までには医学用語管理委員会としての決定をするということで，本日から1か月ぐらい，ご意見がありましたらお寄せいただきたいと思います。

それでは，これが3番目の報告事項で，今度は4番目，「『奇形』を含む医学用語の置換えに関するワーキンググループからの報告」ということで，森内先生，お願いします。

4. 「奇形」を含む医学用語の置換えに関するワーキンググループからの報告 (スライド5)

森内 浩幸（日本小児科学会理事／長崎大学大学院教授／日本医学会医学用語管理委員会委員）

冒頭で脊山委員長からこの「奇形」に関するワーキンググループ（WG）がよいよ開始したということでご報告いただきましたが，日本医学会でこの「奇形」を含む医学用語についての検討が始まったのはもう10年以上前になります。2009年にその当時の日本医学会の医学用語管理委員会副委員長で，日本心臓財団の杉本先生が，エプシュタイン奇形という先天性の心疾患がありますが，その保護者の方からの訴えを取り上げて，検討が始まったという経緯があります。当時はまだ「奇形」という言葉の置換えにはもうちょっと慎重に対応していけばということ，それ以上の議論は深まらなかったのですが，私の属しております日本小児科学会で，小児の病気でこの「奇形」という言葉のつくものがいくつもありまして，現場でトラブルといたしますか，やはり問題があるのではないかという指摘がありましたので，まず小児科学会のなかで検討を重ねたうえで，これを日本医学会で取り上げていただくようになった次第です。

2018年のこの分科会の委員会も含めて，これまで何回か資料も提出し，また，数年前にはすべての分科会にアンケート調査を行った報告なども行っていますので，今回はごく簡単に，キックオフとしてWGがスタートしたということの報告程度にさせていただきたいと思います。

最初のスライドですが，現在のWGのメンバーになります。見ていただいても分かりますように，日本医学会の分科会のなかでも特に「奇形」という言葉に深く関わりそうな分科会から委員を出していただいています。加えて，先ほどの「優性遺伝，劣性遺伝」の問題点もいろいろ取り沙汰されましたように，これは日本医学会だけでは終わらない問題だということ，生物科学連合学会

(生科連)で「奇形」に大きく関わると思われる学会からも代表の方に委員を出していただきました。ただ、おそらくこのメンバーだけでは済まないと思っています。

キックオフのミーティングでは今後の方向性について大雑把にフリーディスカッションをしながら定めたわけですが、まずは日本医学会の医学用語辞典のなかに含まれている「奇形」という言葉を含んだ用語をリストアップする。そこにはないが、分科会の用語集、使われている言葉のなかでまだ「奇形」という言葉があれば、それもできるだけ出していただいて、リストアップしていったなかでいくつかの階層に分けて、もともとのきっかけにもなりました病名についているもの、もしくは大きな疾患群というような形では先天性、たとえば「心奇形」のようにしているものについて、「先天性心疾患」に置換える。もしくはもともとの発端であった「エプシュタイン奇形」とか「アーノルド・キアリ奇形」のようなものをそれぞれ「エプシュタイン病」とか「アーノルド・キアリ症候群」のようなものに置換えるという点においては、数年前のこの分科会からのアンケート調査でもほとんど全員、すべての分科会から了解を得られたと思っていますので、そういったところから取り掛かって行って、最終的にどこまで「奇形」という言葉を含んだ用語の置換えをしていくべきかを、できるだけ1年ぐらいをめどにして対応していきたいと思っています。話し合いの過程で、個々に挙げていった用語のなかで、これについてはこの分科会の意見を詳しく聞かなければいけないということも出てくると思っていますので、その場合には新たにWGに加わっていただくことも検討したいと思っています。

また、ここでは日本医学会と生科連だけが書いてありますが、先ほどの「優性遺伝、劣性遺伝」でも出てきたように、日本学術会議との関わりも出てくると思います。また、日本医学会以外に歯学とか薬学でも当然使う言葉ですので、そういうところにも声をかけていくことがあると思います。したがって、先ほどのスライドで出したメンバーは決して固定しているものではなく、今後の議論を含めてもっとメンバーが加わっていきますし、また、ある程度の総括ができたところで、この分科会のすべての方にそれまでの経過を投げかけて、いろいろなことでのご意見をいただき、きちんとプロセスをお示ししながら進めていきたいと思っています。拙速な議論は避けたいと思いますが、非常に難しい議論をいつまでも引きずっても仕方ありませんので、進捗状況に応じて、その都度皆様方のご意見をいただきつつ、できるだけ早いうちにめどを立てていきたいと思っていますので、ぜひ今後とも指導のほど、よろしくお願ひします。以上です。

○青山委員長 ありがとうございます。先ほどの遺伝学用語の問題と絡んでまいります。g bが、2年間にわたって学習しましたので、こういう用語改訂

の場合はどういうところに注意したらいいかということを知りましたから、そのことを「奇形」のワーキンググループでは活かしていただきたいと思っています。どうもありがとうございました。

それでは、報告事項の今度は5番目になりますが、「ヒト疾患における異常な臨床表現型を記述する Human Phenotype Ontology」という、略してHPOというのですか。これについて東北大学の荻島先生、よろしくお願いします。

5. ヒト疾患における異常な臨床表現型を記述する Human Phenotype Ontology (スライド6)

荻島 創一 (東北大学東北メディカル・メガバンク機構医療情報ICT部門ゲノム医療情報学分野教授)

ご紹介ありがとうございます。東北大学の荻島と申します。本日はこういう機会をいただきありがとうございます。大江和彦先生、感謝いたします。

「ヒト疾患における異常な臨床表現型を記述する Human Phenotype Ontology」ということで、国際的にゲノム医療の研究に関して利用されているontologyを紹介させていただければと思います。

こちらが1枚目のスライドですが、臨床的な解剖学的な階層分類に基づいてヒト疾患における表現型を記述する統制語彙となりまして、大体今、13,000程度の用語がありまして、156,000のannotationsと書いてありますのは、たとえばMarfan Syndromeに関して臨床遺伝様式がどうであるとか、あるいは症状に関してどうであるとか。たとえばMarfan Syndromeに関して10とか20とかという形でannotationsがついている。そういったannotationsの数のことを15万という数でカウントしています。

こちらは、すみません。少し文字が小さくて、お手元の資料をご覧いただけたらと思いますが、こういった主な構造になっていまして、全体的なところ、clinical modifierということで臨床的な修飾、あるいは頻度、frequencyですね。やはり遺伝性の疾患を当初想定しているontologyですので、遺伝性のものを考えています。そして遺伝様式ということでmode of inheritanceがあり、あるいは死亡、加齢、そして表現型の異常ということで、phenotypic abnormalityのところが一番リッチな情報があります。この下に解剖学的な分類に基づいて症状が制御されて入っているということです。

たとえば具体的な例ですと、毛細血管拡張症といったものに関してはAbnormality of the cardiovascular systemの下にこういった形の階層分類のなかに入っているという形になっています。症状では、非常に一般的な言葉として、たとえば頭痛、headacheといったものであり、あるいは発作 (seizures) も入っている状況になります。もともとこちらのontologyはhuman phenotypeで異

常な表現型を記述するというのですが、特に身体に関する見えているような先天性の異常を表現するためのontologyとしてスタートしているのですが、必ずしもすべての表現型の異常を記述できるわけではないのですが、特に希少疾患、難病に関する臨床表現型を記述できるようなontologyとして開発がスタートしています。

そういうことで、表現型というものを共通にコンピューター側で理解できるようにするために、こういったontologyを作ることで始まってきています。

実際にどういう利用シーンで使われているかといいますと、診療テキストからのHPO. Human Phenotype Ontology, 略してHPOと呼びますが、表現型の抽出ということで、希少疾患あるいは未診断疾患のプロジェクトで、医師が診療テキストで症状を書いていくわけですが、たとえばこれは英語の例ですが、英語の所見の欄を見て自然言語処理といいますか、言葉をentity recognitionしまして抽出してきて、既存のHuman Phenotype Ontologyの用語に合うものはどれかを見て、HPOで記述するというところを行っている状況です。当然日本で使う場合には日本語になりますので、日本へのローカライゼーションということで日本語化も進めていて、それは後ほど出ささせていただければと思います。

冒頭で申し上げましたとおり、このHPOというontologyは臨床現場で臨床のために始まったという側面よりは、研究のために使おうと始まった側面が強いです。たとえば現状ですとGenomics England, 10万人の全ゲノムプロジェクトがすでに終わっているプロジェクトですが、ここは大体10万人のうち1/4が希少疾患で、3/4のがんなのですが、それに関して当然ゲノムで読むだけでは何もできないわけで、臨床表現型、臨床情報に関してはHPOを使って、いわゆるテンプレートと言われているような形の入力フォーマットを用意している。Genomics Englandで患者をリクルートするサイトでこの形式、HPOで症状を入力してもらうという形で臨床表現型を集めることが行われてきています。

また、Australian Genomics. オーストラリアも非常にこういった活動が盛んですが、この場合はREDCapというものを使って、HPOを入力して収集するということが行われている状況です。こちらもいわゆるテンプレートの入力です。

このHPOですが、当然これまでさまざまな語彙がありますので、そこでのマッピングも進んでいます。ざっと挙がっていますが、SNOMED-CTなどさまざまなontologyとのマッピングも進んでいる状況です。

Human Phenotype Ontologyの論文は2016年に出まして、大体こういったメンバーで行っています。プロジェクトリードはlast-authorになっているPeter Robinsonという人で、もともとこの方はベルリンの医科大学にいた方で、HPOの開発を始めた方です。first author, second authorの方々がリーダーシップを発揮して作りまして、この中核メンバーのなかでこういった用語を追加するかと

いうことを議論しながら、リクエストがあると追加する作業が行われている状況です。私も著者のなかに入れていただいています。

こちらはHPOですが、順次追加され拡大しています。やはり強いところはいわゆる先天性の異常の表現型です。そこが中心で、必ずしもすべての表現型を記述できるわけではないのですが、最近のこの論文ですとnervous systemのabnormalityに関する要望が追加されています。あと、National Cancer InstituteがNCI Thesaurusを作成していますが、そういったものの取り込みなどの連携を図ることも今進められています。

HPOは非常に幅広く利用されています。特に希少疾患の先天性の異常の部分の疾患に関してのクリニカルシーケンスとか、そういったものの部分でよく使われていまして、先ほどご紹介した10万人のGenome Project, Genomics Englandも使われています。NIHのUndiagnosed Diseases Networkという、未診断の方の診断ネットワークでより盛んに利用されている状況があると理解しています。

ツール、アプリケーションもたくさんあります。このあとまた紹介します。

実際に診療情報といいますか、このphenotypeを研究者の間で共有するためにPhenopacketsというような様式も作られていて、IDとかHuman Phenotype Ontologyに記述された症状、あるいは簡単なgenotype、遺伝的な要因に関して、しかも発症時期もHPOで記述して交換して研究利用が行われています。

あるいはこういったHuman Phenotype Ontologyで規格化して表現することで、患者の間の類似性を評価したり、まだ診断がついていない患者に関していろいろな症状を並べたときに診断が、たとえばdiseaseXというもので知られているような症状に近いかどうかを評価する形のアプリケーションが作られている状況です。研究に非常に寄っている形でスタートしているontologyになります。

こちらは国際的にさまざまところで使われてきていることもあり、現在、開発の場はGlobal Alliance for Genomics & Healthというところに移っています。ここは50か国以上の500超の機関が集まって、ゲノム医療、医学研究をいろいろと決めていく対話の場になっています。

特にこのGlobal Alliance for Genomics & Health、略してGA4GHと言いますが、サーバーとかデータベースを持っているわけではないのですが、各国のゲノムプロジェクトを行うときに、ハーモナイズをする場を形成しています。日本もAMEDがGEM Japanというプロジェクトで参画しています。

こういった形で、各国いろいろなプロジェクトがあります。たとえばGenomics Englandとか、日本にもいろいろなプロジェクトがあるのですが、それに対して技術要件としてはクラウドを使うとか、今ここに出ているClinical Phenotypic Data Captureといった共通の課題があるので、各国がHPOを使ってphen

otypeのcapturingをしましょうといった議論がなされている状況です。

日本でも先ほどAMEDがGEM Japanという枠組みでこのGA4GHに参加していると申し上げましたが、ちょうど2019年の3月に仙台でこのGA4GHのメンバーと日本のメンバーが100人ぐらい集まって、どのようにいろいろなことに取り組んでいくかを議論している状況です。これは仙台で私がオーガナイズさせていただいています。

このHPOですが、今こういった形で使われているかという実例ですが、1つはMatchMaker Exchangeというものがよく知られています。これは特に希少疾患においては症例数をN=1ではなくてN=2にして診断を確定していく、あるいは原因遺伝子を確定していくことが非常に重要なわけですが、臨床遺伝専門医の間で症例数をN=1からN=2にするために、同じ症状を持った患者がいるか、いないかということをお問い合わせるときに、HPOで記述されたフィーチャーを見てマッチングしていくことが行われています。

そのMatchMaker Exchangeを使ってその症状の類似性を評価することも行われています。なかなか難しいのですが、極力似たような患者を見つけてくると、あるいは今後は病院の患者のなかで似た患者をクラスタリングしていくといった研究も今進んできている状況です。

HPOというものが階層的な形で用語の整理がなされていますので、概念からの距離、研究されていればされているほど階層が深いということがありますが、こういった類似性の評価にも使われてきています。

その利用例として、1つ、N=2にするための患者を見つけるために使われると話しましたが、もう1つは診断支援でも使われています。ゲノム医療でクリニカルシーケンスを使った診断支援がされていますが、実際にはなかなかゲノムだけで決まらないところがたくさんあります。

そういったところに対応するために、HPOの表現型から罹患疾患の推測が行われています。これはかなりいろいろな研究がされていて、左側のHPOの症状のセットからその患者が持っているHPOを選んでその患者の症状のセットを作ると、罹患疾患を可能性のある順にランキングして推測することができます。すでにどの病気がどういう症状を持つかということが、ある程度知識として持っているため、このようなことが可能です。

こういったことで、わりと応用利用が先に走っていながら作られてきているontologyになっています。

疾患とHPOの表現型の関連性もいろいろなデータベースの整理が進んでいる状況です。

こういった形で希少疾患に強いHPOがありますが、日本で使っていくためには日本語へのローカライズが必要で、取り組んできました。AMEDの臨床ゲノ

ム情報統合データベース整備事業が始まり、小崎健次郎先生の班に私は所属していますが、そのなかでエキスパートの方、あるいは自然言語処理によるローカライズも実施して、95%程度完了している状況です。ただ、ICD-11の日本語化が進むということで、そういった日本語化のローカライズの部分と整合性がある形でどうやって進めていくかが、われわれにとって大きな課題になっています。今までのところはまずまず行ってきましたが、今後、皆様方、先生方にご相談すべきことが多々あると理解しています。実際には未診断疾患イニシアチブのIRUDであるとか、難病プラットフォームでHPOの採用が進んでいます。

あともう1つは、患者サイドで自分の症状を記述するためにPlain languageという形でlayperson terms、非専門家用語というものも整備が進められています。こちらは患者がセルフレポートで記載するためのphenotypeになります。

特に希少疾患、難病の場合はLayperson-HPO termというもので自分の症状を記述して主治医に伝えていくというツールとしての有用性がいろいろと研究されています。

こちらは最後から2枚目のスライドになりますが、このHPOに関してサマライズしていききたいと思います。基本的にはゲノム医療の研究開発に使うための症状を記述するためのontology、標準的なコントロールボキャブラリーとして開発されてきています。当然いろいろなゲノム医療の研究をするなかで、生の、ローデータの診療データを国際的に表示することはかなり難しいです。ですから、スライドにありますように、希少疾患であれば診療テキスト、あるいは多因子疾患であればさまざまな診療データがありますが、当然ICD-10、11のような病名分類、あるいはHPOのようにコントロールされた合意に基づいて記載されたいわゆる症状という形にマッピングをして、研究そのものが生の診療情報ではなくてICD-10で書かれた病名とか、あるいはHPOで記述された症状を使って関連する遺伝子を探索するとか、そういった研究開発に使おうというのが国際的な研究の1つの流れになっています。診療データそのものを国際的に表示するのはそんなに簡単な話ではなく、非常にハードルが高い話なのですが、HPOのような形に、もう少し抽象的なabstractのような形にすることで、より活用しようということで、こういったphenotypeのcapturingが非常に研究されています。各国の言葉でどう記述するか、当然その症状の部分はローカライズすることはきわめて重要であると認識されている状況かと思っています。

最近の動きですが、いわゆる電子カルテのシステム。今お話しした流れのなかで、電子カルテのなかの情報そのものを共有するのではなくて、たとえばこの場合は検査情報です。検査値、たとえばグルコースが高いとか低いとか、グルコースの値そのものを共有するのではなくて、ある基準値を決めることでグ

ルコースが高いというHPOの用語にマッピングをして、その言葉として患者の臨床情報を共有して研究に使おうということが進んでいます。HL7のFHIRを使って、ダイレクトにつなぐことで電子カルテから直接HPOにマッピングすることが研究される状況になっています。

HPOはもともとこのPeter Robinsonさんが始めて私は2012、2013年ぐらいからPeterと一緒にいろいろと行ってきていますが、いまは活動の輪が広がり、Monarch Initiative、そしてGA4GHというところで研究開発が進んでいる状況です。また、日本語化に関しては、大体95%終わっていると申し上げましたが、慶應義塾大学の小崎健次郎先生に多大なご支援をいただきまして、また、成富研二先生にもご支援いただいて、エキスパートとしては成富先生、小崎先生のご支援をいただきながら、自然言語処理に関しては山本泰智先生のご支援をいただいて進めてきている状況です。

以上です。どうもありがとうございました。

○脊山委員長 どうもありがとうございます。大変濃い内容を端的にお話しいただきました。

質疑応答

これが5番目の報告事項なのですが、本日は1番から5番目の報告をさせていただいて、質疑応答はこれからというスケジュールになっています。例年のように一つ一つについての質疑応答ではなく、これから5つの報告に対してご質問をいただき、あるいはご指摘いただいたことで議論していきたいと思っています。

本日は各分科会の用語と医学用語辞典にある用語との整合性、あるいは分科会相互間の調整について、小野木委員からExcelデータを使っての比較検討というプロセスを紹介していただきました。ですから、今後、それぞれの分科会で医学用語の辞典の改訂をする、あるいは修正をする、あるいは近隣の関係分野との調整を図るときには、ぜひ先ほど報告があったようなことで医学用語管理委員会にお申し出いただいて、こちらで比較検討したExcelデータの検討から開始するということから作業を始めていただければと思っています。最後のお話も、結局は医学用語をコンピューターのうえで、世界的なレベルで縦横無尽にリンクさせて、それで正しい診断、あるいは治療に結びつけていこうということですから、医学用語の広がりが基本になったのではないかと思います。

それでは、6番目は質疑応答となっていますので、今までは一方的にこちらからお話ししてきましたが、何かこれは聞きたい、あるいはこういうことをサジェスションしたいということがありましたら、どうぞご遠慮なく手を挙げていただきたいと思います。いかがでしょうか。どうぞ、どのテーマでも結構

ですので、質問をいただければと思います。

○渡邊 日本人類遺伝学会で用語委員をさせていただいています、金沢大学附属病院の渡邊と申します。辻先生、いろいろ検討していただきましてどうもありがとうございました。

遺伝用語の特に「顕性、潜性」に関しては、日本医学会から2018年1月に「遺伝用語について（お願い）」という文書で、用語変更を慎重に扱うようにとご提案いただいています。今回の用語改訂が今年度決まる際に、それを周知していただくためには日本医学会から文書を作成いただくことはとても大事ではないかと考えます。文書作成のご予定はいかがでしょうか。

○辻 医学用語管理委員会、または日本医学会から、各分科会に対して報告書といいますか、書面をお送りしたいと思いますが、それでよろしいでしょうか。

○渡邊 教科書を作るときに抛りどころになる文書がとても大事になってきますので、2018年に作っていただいたような文書と同じような形で、用語が変わるという内容をぜひ日本医学会から発出していただければと考えます。よろしくお願いたします。

○辻 そのように対応したいと思います。分科会におかれましては、それまではこれまでどおり慎重に対応いただきたい。もう少しの時間ですので、よろしくお願いたします。

○脊山委員長 ありがとうございます。そのほか、何かご質問いただけますでしょうか。

「優性遺伝、劣性遺伝」に関しては、先ほどお話ししたように、新聞に出るとそれが決定であるというようなことで、特に勉強家の先生方は2017年、2018年ぐらいから教科書に書かれているのです。そういうことがあると、結局そのあとでいくらアンケートを取ってその必要はないという学会が出てきても、結局はバイアスがかかっていました。今後、「奇形」の扱いについてはマスコミを使うということは禁じ手であるというようにご理解いただければと思っています。

そのほか、どの項目でも結構ですので、ご質問いただければと思いますが、いかがでしょうか。

ICD-11に関しては、パブコメということでいろいろなところに出ているわけですね。

○渡 各学会からご提出いただいたものを、今、事務局で整理しており、もう一度検討していただきたいところをコメントしてお返しする予定としていますので、再度ご確認をいただければと思います。よろしくお願いたします。

○脊山委員長 第6章に関しては関連学会から9月に報告があったというこ

とですが、そのほかの章について、どうぞ厚労省にご要望等をお寄せいただければと思います。

医学用語は歴史的にはドイツ語からの翻訳。もちろん江戸時代にはオランダ語からの翻訳から始まったのですが、明治から昭和の初めにかけてはドイツ語からの翻訳。それから太平洋戦争後は英語からの翻訳。いずれにしても外国語の翻訳が出発点になっています。それで整合性の取れないものもあるところがこの10年ぐらい、この医学用語管理委員会で整理してきたところであります。

どうぞ、そのほかのことについてもご質問いただければと思います。

○伊莉 日本循環器学会から来ております、東海大学の伊莉と申しますが、個別のことなのでここで言うことではないかもしれないのですが、従来、「X-linked recessive」というのは「伴性劣性」と翻訳してきたわけですが、これもそのまま当てはめて「伴性潜性」ということでよろしいのでしょうか。

○辻 性染色体はX, Yがありますので、「伴性」は使わないようになってきていると思いますので、「X連鎖性顕性遺伝性」あるいは「X連鎖性潜性遺伝性」という表現になるだろうと思います。

○脊山委員長 先ほど4文字熟語と言いましたが、要するに「優性」、「劣性」という2文字を「顕性」、「潜性」に置換えるということではなくて、4文字熟語としての病名であるとか、そういうものの置換えを提案して、これからは括弧付きで（優性遺伝）、（劣性遺伝）というものを付けるという報告書が出ることになっています。

○辻 追加でよろしいですか。先ほどのコメントに追加ですが、X連鎖性疾患の場合に、女性の保因者の場合でも軽度発症する方もいらっしゃいますので、むしろ「劣性遺伝」とか「優性遺伝」とかつけずに、「X連鎖性疾患」というように表現する場面も多くなってきていると感じます。

○脊山委員長 よろしいでしょうか。

それでは、たとえば2番目の医学用語辞典との整合性を取るというプロセスですね。Excelデータで検討した結果をお返しすると、それに基づいて新たにこのことを置換えてほしいとか、その他の要望を出していただくというプロセスを小野木委員から報告しました。要するに医学用語管理委員会として独自に医学用語の言葉を変えるということではありません。各分科会からご提案をいただいて、関連部会あるいは医学会以外との整合性が取れたということが分かった段階で、医学用語辞典の用語を改訂するというのが私どもの管理委員会での役割です。これは都合が悪いからこうしようということは、分科会の用語委員会からの提案ということにしたいと思うのです。私どもが比較検討して、それらを表すデータをお示しすると、先生方も利用しやすいと思いますので、そ

ういうプロセスを先ほど小野木委員からご報告しました。どうぞご利用いただきたいと思えます。

そのほか、どうでしょうか。

遺伝学用語については今、いろいろなご意見をいただきましたが、「奇形」についてはいかがでしょう。10年以上の検討があったというバックグラウンドを先ほどもお話しいただきましたが、医学用語管理委員会のワーキンググループとしては検討を始めたばかりであります。ただ、「優性遺伝、劣性遺伝」で2年かかっているという事例から学びまして、問題点をまず浮き彫りにして、それについて集中的に検討するという学習をしたところでもあります。

5番目のHPO. Human Phenotype Ontologyというご発表について、何かご質問はありますでしょうか。膨大なデータを短時間でお話しいただいたので、どうぞ持ち帰った資料で検討していただきたいと思えますが、この場において何かご質問がありましたらお受けしたいと思えます。

○大江副委員長 では、HPOについて1つ教えていただきたいのですが。この管理委員会でメンテナンスをしているこの医学用語辞典は、先ほど小野木先生からの報告では、約58,000近い概念が70,000語近い日本語、英語で表現されているというリソースになっている、同じ概念、同義語はまとめられているのですが、用語そのものはほぼフラットにリストになっているだけで、特に意味で階層的に上下関係がつけられている状況にはなっていないのですね。ただ、長年このような形で医学用語辞典ができてきましたが、これからAI時代に向けてこの医学用語管理委員会、医学会が作り上げてきた用語リソースをより有効に使うためには、意味の上下関係とかオントロジー的な構造を持ち込んでいったほうがいいと思うのですが、いきなり50,000概念にこの階層を作っていくのもなかなかしんどいと思えます。

ですから、1つの方法は、今、医学用語辞典にある語彙をHPOの先生方が行っている日本語に対応づけて、HPOのIDを振れば、そのなかではHPOの階層が利用できると。そこから芋づる式にすでにMeSHのIDも振られていますので、うまく複数を組み合わせることによってつけていけるかもしれないとふと思ったのです。今の医学会の用語リソースがこれからのコンピューター処理、AI時代に、より有意義なものに発展していくにはどうすればよいかについて、何かアドバイスをいただけたらと思えます。

○荻島 アドバイスと申しますか、先生が言われるとおりで。実はわれわれでHPOの日本語をつけるときに、先生方が作られている辞書も拝見させていただいたところがありますので、医学会辞書の部分からHPOのマッピングのテーブルということかと思えますが、それは今、十分可能で、若干少しだけやっている部分がありますので、ぜひそういう方向で進めていただければいいので

はないかと思えます。いろいろとご協力させていただければと思っています。

○**大江副委員長** その際にHPOに対してのIDを振ること自体に、著作権とか、どこかに許可を取らないといけないとか、そういうことはあるのですか。

○**荻島** たぶん大丈夫だと思います。一言言えればいいと思いますので、そういった面もぜひご協力させてください。

○**大江副委員長** 分かりました。ありがとうございました。

それからもう1ついいですか。ICD-11ですが、医学用語管理委員会でもこれまでに議論してきたなかに出てきたこととして、厚労省の指定難病の用語とか、あと小児慢性疾患の用語とかが、同じ疾患だと思われるのに、小児慢性疾患の指定と指定難病とで微妙に病名表現が違うというようなことがあって、さらにそれがまた医学会の用語とも違っていたりとかということがあって悩ましいことが多いのですが、ICD-11の翻訳語の場合、ICD-10よりもより普通の病名が出てくると思うのですが、そうしたときに厚労省内部でのオフィシャルな訳語といいますか、病名との整合性は何か取られる予定があるのかを教えてくださいたいのです。

○**渡** ICD-11の翻訳にあたりまして、省内でICDに関係しそうな部署と連絡会議を設けまして、連携をして、一つ一つ、先生がご指摘されたようなことについては見ていこうと考えています。まだこれからというところなのですが、そのような予定にしています。

○**脊山委員長** ありがとうございました。どうぞ。

○**新田** 日本心臓血管外科学会の新田と申します。現時点での対応についてお伺いします。私も含めて、多くの方が各学会で編集委員長をやったり、専門医試験の委員長をやっていると思います。そこで現在議論になっているのは、先ほどの「奇形」を「病」とすべきかどうかということです。試験問題は公表しないのでマスコミ等の目に触れることはないと思うのですが、雑誌はインターネットで見られますから、現時点でもう何々病、循環器病ですと先ほど出た「エプシュタイン病」などと変えたほうがよろしいのでしょうか。それから、雑誌等に対してマスコミからいろいろ指摘があったとき、どのように返答したらいいか、ご教示いただけますか。

○**森内** 現時点ではまだ協議中ですので、それぞれの学会で指定されている用語辞典があると思えます。たとえば日本小児科学会でも、専門医試験の問題を作っている最中ですが、現時点ではあくまでも私たちの学会の用語辞典にある用語で問題も出すし、学会誌に掲載するときの用語としてもそれを基にして作るということです。しかもそれは、日本医学会の用語辞典との齟齬がないということが大原則にはなると思えます。まだまだ今はそういう動きが、しかもおそらくそうなるであろうという非常に濃厚な見込みはありますが決まったわ

けではないので、これまでどおり使われるか、もしくは学会のなかでの対応として行う場合でも、最低でも併記をするという形です。

○**新田** 分かりました。そうしますと、各分野の用語辞典に基づいて「何々奇形」というのを使ってもいいと。指摘があった場合は協議中であるというように返答すればいいということですね。

○**森内** 現時点ではそれでよろしいかと思います。ただ、現場で使うときには、もうすでに多くの方々がされているようですが、患者さん、ご家族に説明するときはこの言葉は使いにくいというときに、あえて「奇形」とついている病名ではなくて、それを「病」という言葉に置換えるのは全く問題ないと思います。

○**新田** 最後にまたもう1点確認なのですが、マスコミ等から指摘があって、協議中というように返答する場合、この日本医学会分科会で協議中であると名前を出してよろしいでしょうか。

○**森内** それは構わないと思います。

○**脊山委員長** マスコミにとって大切なことは、記事になるかどうかということです。変えろということに対しては、ニュースバリューありとなるのです。変えないという意見が大勢であっても、それはニュースになりません。先ほどの「優性、劣性」のように「優性、劣性」を変えろということはニュースバリューがあるとして、検討するという視点ではなく、そのときの記者のフィーリングで記事になっています。その記事はすごく重くて、結局先ほど言ったように教科書にまで登場するということがありますので、十分注意していただきたいと思います。

それから、先ほどWEB版の報告がありましたが、10年前までは医学用語辞典も冊子体だったのです。WEB版になったので英和も和英の区別もなくなり、検索が効くということになりましたので、上位語、下位語、同義語とかそういうシソーラスさえしっかりしていれば、どんな言葉を入れても目的とするものが引っかかるというように改良されてきました。これを利用して、極端なことを言うと今話題になっているAI医療も、どんな表現が使われても、ある病気、ある症状を意味しているというリンク付と、シソーラスさえしっかりしていれば、コンピューターの得意とするところですから、だれに聞いても同じ診断名にたどり着く、あるいは治療法にたどり着くということだと思います。

これから先、いろいろな問題が起こってくると思いますが、この「優性、劣性」、それから「奇形」というものに対する議論を大いに参考にして、合理的な判断をしていきたいと思っています。

それでは、閉会にあたりまして飯野副会長からよろしくお願ひいたします。

閉会の言葉

日本医学会副会長 飯野 正光

副会長の飯野です。本日は医学会分科会用語委員会にお忙しいなかをお集まりいただきましてありがとうございます。ごく簡単に閉会の挨拶をさせていただきます。

本日は、医学用語委員会が医学会としては最も古い委員会であったという紹介がありました。医学用語は医学関係者、医療関係者の間の専門的な意思疎通を行うためには必須のツールであったということだと思います。それがまた最近では少しずつ、そのなかで閉じているわけにはいかなくなって、関連学会あるいは社会との関係ということで大きな問題が出てきたということもあります。さらに最近非常に注目されていますビッグデータであるとか、あるいはAIとか、そういったものとの関係で診療データをどのように使っていくとか、そのようなことからいわばコンピューターとの意思疎通をどのようにするかということでもこの用語というのは非常に重要なことになってきた状況にあると思います。

本日は、医学医療関係者のなかでの連携という意味で、特に国際連携という意味でICD-11の進捗状況について厚労省の方からご紹介いただきました。また、医学用語辞典のWEB版の使用法についても詳しくお話をいただきました。それから、関連学会あるいは社会との関係ということから、2つのワーキンググループが今立ち上がって検討していることが報告されました。遺伝学用語ワーキンググループではこれまで2年間の検討を行ってきまして、分科会のご意見も2回アンケートで取り入れて、慎重に検討されてきていて、年度内には最終報告が出るという状況になっていると思います。その経過として、学術会議との間で若干、意思疎通の不足のようなこともあったのですが、それを契機としまして、学術会議とも医学用語などに関連した連携を深めていくきっかけになったと思っています。

それから「奇形」を含む医学用語に関するワーキンググループについても、今立ち上がったというところですが、分科会および関連学会の意見を広く取り入れながらこれから慎重に検討されていくことと思います。

最後にコンピューターとの連携については、これはまさに、先ほど大江先生も言われましたが、用語委員会として今後どのように対応していくのかということが非常に大きなテーマになっていくのではないかと思います。1つの例としまして、本日はHuman Phenotype Ontologyということでお話をいただきました。これは非常に大きな国際連携のプロジェクトでありますし、今後日本語化という問題が出てきているように理解しています。

そういうことで、このような用語に関する課題等を本日は発表者の方々にお

話しいただきましたので、ぜひ皆様におかれましては、各分科会にフィードバックしていただき、さらに各分科会の会員の皆様からのフィードバックを私たちに折り返していただければと思っています。

本日は本当に長い間、お疲れ様でした。ありがとうございました。