

2024年10月18日作成 Ver.2.0

《情報公開文書》

顔貌画像の連合学習による
先天性形態異常症候群診断支援システムの開発

研究の概要

【背景】

先天性の染色体や遺伝子上の背景により、なんらかの体の形態上の特徴をもつ多数の疾患を総称して、先天性形態異常症候群とよびます。これらの疾患の確定診断は、治療計画の策定・リハビリテーション計画の策定・公的支援の申請などに繋がり、患者とその家族および医療チームにとって極めて重要です。この確定診断において、従来の染色体検査などで診断にいたらなかった場合、さらにゲノム全体を調べたゲノム上の変化の特定が行われるようになってきました。しかし、この方法を用いても現状での診断率は対象症例の5割程度に留まるのが実情です。診断のためのもうひとつの重要な手がかりは、顔貌の特徴です。しかし顔貌の特徴の評価は全国でも人数の限られた経験のある臨床遺伝専門医による総合的判断が必要です。

コンピューターによる顔貌情報をつかった診断支援は、この状況を改善できるかもしれません。実際に、米国のFDNA社によるFace2Gene（フェイス・トゥー・ジーン）システムがこれを可能にしました。このシステムは医師・医療従事者向けに、患者さんの顔貌画像から候補となりうる症候群をアドバイス（診断支援）することができます。しかし、Face2Geneにも弱点があり、超希少疾患と呼ばれる極めて症例数の少ない症候群に対する診断支援の能力が不足しています。また、このシステムでは過去の白人症例をつかった学習を行っているため、日本人での性能が不足している可能性もあります。

GestaltMatcher（ゲシュタルト・マッチャー）は、ドイツ・ボン大学病院のKrawitz博士らの研究グループにより開発されている、顔貌情報による新たな診断支援システムです。Face2Geneと異なり、GestaltMacherは、いわゆる人工知能システムの設計（脳に例えると「脳神経のつながり」）を公開しています。またこのグループは独自に白人症例を中心に顔貌画像を学習させ、得られた約1,300万の数字の組み合わせで表現される学習パラメーター（脳に例えると「脳神経のつながりの強さと感度」）も公開しています。この学習パラメーターでは学習対象のすべて患者さんの特徴情報が一体となっており、顔貌画像も個人特定可能な情報も含まれていません。

これらの特徴からGestaltMatcherでは、それぞれの医療機関・研究機関が、独自に顔貌情報をつかった学習を追加することができるようになりました。また、他のGestaltMatcherを使っているグループと、顔貌画像も個人情報も含まれない学習パラメーターをお互いに交換して、お互いのシステムの性能を高めることも可能になりました。

【目的】

本研究の目的は、「日本および国外の複数の施設のあいだで GestaltMatcher での連合学習を行うことは、その診断支援の性能を良くできるかどうか」を明らかにすることです。

【意義】

これらの目的の達成は、GestaltMatcher が日本国内で本当に能力を発揮できるかを明らかにし、その臨床応用につながります。また、および個人情報保護と多様な症例での学習を両立できる連合学習の臨床応用につながります。最終的には、より多くの先天性形態異常症候群をもつ患者さんが、より早く確定診断を受け、その後の発達の予測、リハビリテーション、および治療につながることを目指します。

【方法】

GestaltMatcher での機械学習は、長崎大学 原爆後障害医療研究所 ゲノム機能解析部門 人類遺伝学研究分野において、すでにいただいた顔貌画像と確定診断名およびその根拠（診断の手がかりとなる症状や特徴、診断に用いた遺伝子・ゲノム解析などの手法）を用いて行います。学習によって得た顔貌画像も個人情報も含まない「学習パラメーター」を国内外の共同研究施設と共有します。

対象となる患者さん

以下の研究に参加された患者さん：

① 研究課題名：

過去症例における先天性外表異常における顔貌特徴を含む表現型情報の蓄積

- 長崎大学臨床研究倫理委員会
承認番号 18061807
- 研究期間 2018年6月19日～2023年3月1日
- 研究責任者 三嶋 博之

② 研究課題名：

新規症例における先天性外表異常における顔貌特徴を含む表現型情報の蓄積

- 長崎大学臨床研究倫理委員会
承認番号 18061808
- 研究期間 2018年6月19日～2023年3月1日
- 研究責任者 三嶋 博之

③ 研究課題名：

先天異常症候群に対する顔貌画像を用いた診断補助システム（Face2gene）の有用性に関する研究

- 長崎大学病院臨床研究倫理委員会
承認番号 21111501
- 研究期間 2021年11月22日～2026年12月28日
- 研究責任者 伊達木 澄人

④ 研究課題名：

3次元顔貌情報を用いた先天性形態異常症候群診断技術の開発

- ・ 長崎大学病院臨床研究倫理委員会
承認番号 23091108
- ・ 研究期間 2023年9月19日～2028年3月31日
- ・ 研究責任者 檉山 和也

研究に用いる情報

●研究に用いる情報

下記の情報を診療録より収集します。

- ・ 顔貌画像
- ・ 確定診断名および
その根拠（診断の手がかりとなる症状や特徴、診断に用いた遺伝子・ゲノム解析などの手法）
- ・ 年齢
- ・ 性別

●本研究で利用する情報等について詳しい内容をお知りになりたい方は下記の「お問い合わせ先」までご連絡ください。

外部への情報の提供について

本研究に用いる情報は代表機関へ解析のために集められます。

提供先：長崎大学 原爆後障害医療研究所 ゲノム機能解析部門 人類遺伝学研究分野

提供方法：記憶装置の輸送もしくは暗号化通信

情報の利用開始予定日

本研究は研究機関長の許可日より「研究に用いる情報」を利用する予定です。

あなたの情報をこの研究に使われたくない方は下記の「問い合わせ先」までご連絡頂ければ対象者から外します。その場合もあなたの治療等に不利益になることはありません。

ご連絡のタイミングによっては対象者から外せない場合もあります。

あらかじめご了承ください。

研究実施期間

研究機関長の許可日～2028年3月31日

研究実施体制	
研究代表者	所属：長崎大学 原爆後障害医療研究所 ゲノム機能解析部門人類遺伝学研究分野 氏名：三嶋 博之 住所：長崎県 長崎市 坂本1-12-4 電話：095（819）7120
共同研究機関／研究責任者	この研究は長崎大学を中心に国内外の3機関で実施します。 詳しい研究機関についてお知りになりたい方は下記の「お問い合わせ先」までご連絡ください。
長崎大学における 情報の管理責任者	長崎大学病院 病院長
お問い合わせ先	
【研究の内容、情報等の利用停止／他機関への提供停止の申し出について】 長崎大学 原爆後障害医療研究所ゲノム機能解析部門人類遺伝学研究分野 三嶋博之（研究責任者） 〒852-8523 長崎市坂本1丁目12番4号 電話：095（819）7120 FAX 095（849）7121	
【ご意見、苦情に関する相談窓口】（臨床研究・診療内容に関するものは除く） 苦情相談窓口：医療相談室 095（819）7200 受付時間：月～金 8：30～17：00（祝・祭日を除く）	