

(別紙1)

総括研究報告書

課題番号	2023B-20	
研究開発課題名	希少疾患の診断における AI による補助診断のアルゴリズムの確立	
分類※	<input type="checkbox"/> ① <input checked="" type="checkbox"/> ② <input type="checkbox"/> ③ <input type="checkbox"/> ④ <input type="checkbox"/> ⑤ <input type="checkbox"/> ⑥ <input type="checkbox"/> ⑦	
区分	<input type="checkbox"/> A <input checked="" type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/> C <input type="checkbox"/> E <input type="checkbox"/> S	
主任研究者	所属	遺伝診療センター遺伝診療科
	役職	診療部長
	氏名	小須賀基通
実施期間	2023年 4月 1日 ~ 2024年 3月 31日	

※分類は下記①～⑦より選択

- ① 日本の成育分野の疾患の研究の基盤となる研究
- ② 診断、治療及び予防法の開発に関する研究
- ③ 発症機序や病態の解明等を行う研究
- ④ 診断や治療のための基準の開発等に関する研究
- ⑤ 患児・者の QOL 向上に結びつく研究
- ⑥ 研究的視点や技術をもつ医療従事者を育てるための研究
(プロトコル作成のフェージビリティ研究)
- ⑦ 政策提言に結びつく研究

成果の概要

初年度は、プロトタイプとして作成したファブリー病の診断支援 AI をもとに、他の分担研究者による検体収集と共同して AI モデルの性能評価を行い、より効果的な AI モデルの開発を行うことを目標として立てた。AI モデルの実証的な検証として尿沈渣画像を用いてファブリー病に特有なマルベリー小体を検出するための多層ニューラルネットワークで構築された深層学習モデルを検討した。その結果、すでに作成した物体検出アルゴリズムでは、検出能力・精度が不十分で実証的検証が困難であることが考えられ、アルゴリズムの見直しを行った。新たに、Microsoft/VoTT (Visual Object Tagging Tool) を使用し、物体検出アルゴリズムとして YOLO (You only Look Once) v8 を使用し、分画像領域内の特定領域の矩形を取り、それにより検出された尿沈渣中の物質を ①Mulberry ②Like Mulberry ③RBC ④WBC ⑤Others ⑥Crystal ⑦Bacteria ⑧Sperm ⑨SEC (扁平上皮細胞) の 9 つに検出・分類するように設定した。12 種類の検出モデルを構築し、既存の尿沈渣画像から合計 1695 の物質の検出・分類を行った。その結果、Confidence 0.75 までの Recall 値 (感度)、PR 曲線 (適合度-感度)、F1 値 (感度と適合度の調和平均) などの評価より Model_5aws1 が、最も精度が高いと判断した。これにより、当初の診断支援 AI よりも迅速で多検体に対応可能で、より正確な物体検出アルゴリズムが作成された。さらに本法は静止画像だけでなく、動画からの識別・検出も可能とな

り、さらに実用性を兼ねているものが完成した。今年度予定していた、ファブリー病患者の尿沈渣検体あるいは正常対照群の尿沈渣画像解析を実証やライソゾーム病の補助診断のためのAIモデルとして想定した血液スメアの物体検出アルゴリズムの作成は次年度以降に実施予定とした。