

# 疾患連鎖記述正式フォーマット 仕様書

平成 24 年 2 月 1 4 日

株式会社 エネゲート  
ソリューション事業開発室

## 目次

0. 疾患連鎖記述正式フォーマットについて（本書について） .....	1
1. 疾患オントロジー記述の概要 .....	2
1-1. 異常状態の定義 .....	2
1-1-1. 異常状態の定義と汎化特化関係の記述 .....	3
1-1-2. 異常状態の上位オントロジーにおける位置づけ（異常状態の is-a 階層） .....	7
1-2. 疾患の定義 .....	9
1-2-1. 疾患の概念定義 .....	10
1-2-2. 疾患の上位オントロジーにおける位置づけ .....	11
1-2-3. 疾患の定義連鎖の記述（疾患連鎖モデルについて） .....	12
1-2-4. 汎用連鎖と汎用連鎖中の異常状態の記述 .....	22
2. 疾患連鎖と、法造フォーマットオントロジーデータとの対応関係 .....	23
2. 疾患連鎖と、法造フォーマットオントロジーデータとの対応関係 .....	24
2-1. 異常状態・疾患の定義の基本 .....	24
2-1-1. 異常状態の定義の基本 .....	24
2-1-2. 疾患定義の基本 .....	28
2-2. 上位疾患の状態連鎖の特殊化 .....	40
2-2-1. 疾患定義連鎖の上流への範囲拡張による疾患定義 .....	40
2-2-2. 疾患定義連鎖の下流への範囲拡張による疾患定義 .....	41
2-1-3. 疾患定義連鎖の範囲拡張による疾患定義での情報取得 .....	45
2-1-4. 疾患定義連鎖の範囲拡張による is-a（連鎖範囲を拡大） .....	48
2-1-5. 疾患定義連鎖の異常状態の特殊化を伴う疾患定義 .....	50
2-1-6. 疾患定義連鎖内で特殊化を伴う疾患定義での情報取得 .....	52
2-3. 対象とする疾患で初めて定義された「汎用連鎖」 .....	55
2-4. 上位疾患からの、特殊化を伴う／伴わない「汎用連鎖」の継承 .....	56
2-4-1. 上位疾患からの、特殊化を伴う「汎用連鎖」の継承 .....	56
2-4-2. 上位疾患からの、特殊化を伴わない「汎用連鎖」の継承 .....	57
2-5. 複数の疾患から参照される同一汎用連鎖（異常状態） .....	59
2-5-1. 複数の疾患から参照される異常状態の例 .....	59
2-5-2. 汎用異常状態から疾患概念を取得する方法 .....	61
2-6. 連鎖系列ノードを用いた疾患連鎖記述 .....	66
2-6-1. 連鎖系列とは .....	66
2-6-2. 連鎖系列の定義の基本 .....	66
2-6-3. 連鎖系列ノードの特殊化 .....	70
2-6-4. 系列構成ノードの特殊化 .....	72

2-6-5. 連鎖系列ノードの階層化（入れ子構造） .....	74
2-6-6. 連鎖系列ノードの特別な使い方（1つしかない系列構成ノード） .....	76
2-7. その他、描画用の座標位置など、疾患連鎖記述に固有な属性 .....	77
2-7-1. 描画用の座標位置 .....	77
2-7-2. 診断基準 .....	77
2-7-3. ターゲット薬剤 .....	77
2-7-4. その他のコメント記述 .....	77
3. 疾患連鎖編集上の技術的制約条件 .....	78
3-1. 疾患連鎖編集における制約条件の概要 .....	78
3-1-1. 異常状態ノードの追加・削除 .....	79
3-1-2. 異常状態間のリンクの追加・削除 .....	81
3-1-3. 異常状態名の変更 .....	83
3-1-4. 疾患定義連鎖の範囲の拡大，縮小 .....	87
3-1-5. 疾患定義連鎖の特殊化 .....	90
3-1-6. 連鎖系列の編集 .....	95
3-2. 疾患連鎖編集時のオントロジーの整合性 .....	102
3-2-1. 異常状態ノードの追加、編集、削除時の整合性チェック内容 .....	103
3-2-2. リンクの追加，変更，削除時の整合性チェック内容 .....	110
3-2-3. 疾患定義連鎖の範囲の拡大，縮小時の整合性チェック内容 .....	113
3-2-4. 特殊化時の整合性チェック内容 .....	116
3-2-5. 連鎖系列ノードの追加、編集、削除時の整合性チェック内容 .....	121

## 0. 疾患連鎖記述正式フォーマットについて（本書について）

現在、厚生労働省「医療情報システムのための医療知識基盤データベース研究開発事業」において開発している臨床医学領域の疾患オントロジーの記述は、平成 23 年度までの研究開発の結果を元に定められた記述形式（以下「疾患連鎖記述正式フォーマット」）に基づいて行われている。今後疾患オントロジーを利活用するためには、その疾患連鎖記述正式フォーマットの概念的な理解と技術的詳細仕様の理解が必要不可欠である。そこで、本書は、疾患オントロジーを利活用ために、疾患連鎖記述正式フォーマットに関する技術仕様についてまとめるものである。第 1 章では、平成 23 年度までの研究開発内容に基づき定められた疾患連鎖記述正式フォーマットについて、そこにおける疾患オントロジー記述の考え方についての解説する。

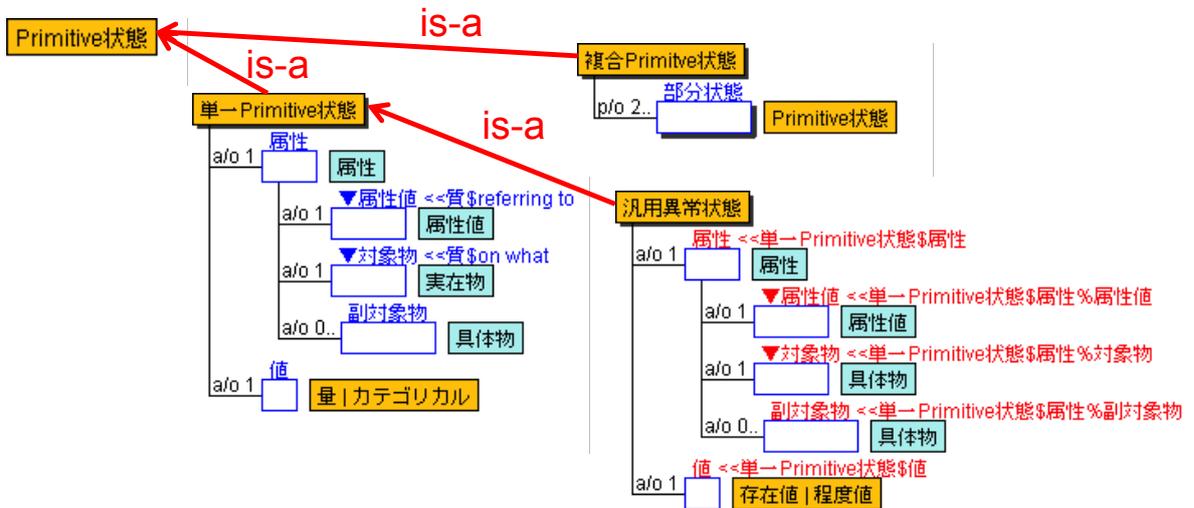
平成 23 年 3 月までに医学知識を持った専門家が疾患概念の詳細な定義や疾患概念に関連づけられた異常状態を編集するツール（以下「疾患連鎖編集ツール」と呼ぶ）を開発し、現在そのツールと自動変換を用い疾患連鎖記述正式フォーマットに基づいた疾患オントロジーデータを作成している。しかし作成されたデータは、より汎用的な形式である「法造フォーマット」にて保存されているため、今後作成された疾患オントロジーデータの利活用のためには「法造フォーマット」の上でどのように「疾患連鎖記述正式フォーマット」の情報構造が表現されているかの理解が必要である。そこで第 2 章では、「疾患連鎖正式フォーマットと、対応する法造フォーマットのデータ表現の関係」の解説する。

今後、継続的に疾患オントロジーを維持メンテナンスしていくためには、オントロジーとしての整合性担保の観点から見た「編集上の制約事項」を明示しておくことが必要である。そこで、第 3 章では、疾患連鎖正式フォーマットデータを編集する際の「一般的な技術的制約条件」、並びにこれまでに開発してきた「疾患連鎖編集ツール」における、編集の際の不整合チェック内容についての解説する。

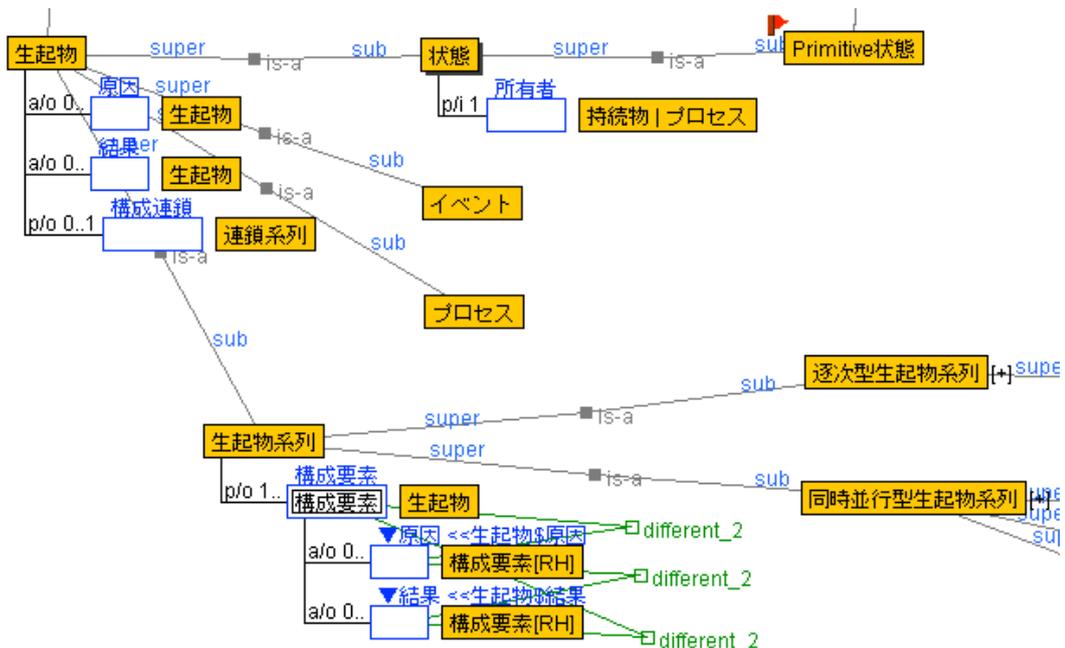
## 1. 疾患オントロジー記述の概要

### 1-1. 異常状態の定義

疾患オントロジーにおける状態記述では、正常状態は扱わず、異常状態を用いることを原則としており、異常状態は対象とする疾患に固有の状態としてではなく、できるだけ汎用性を持たせるために「汎用異常状態」と言える状態を導入して、それをクラス制約として、人体コンテキストとするロールホルダーとして対象固有の異常状態を定義する。疾患オントロジーにおいて、疾患を構成する異常状態は「primitive 状態」概念で定義される。その下位概念として「汎用異常状態」概念が定義されている。



異常状態の変化を表す連鎖は、「primitive 状態」の上位概念である「生起物」に定義されている「原因」および「結果」スロットを用いて記述される。また、1つの状態を複数の異常状態の変化の系列として詳細に分解して記述できるように、連鎖系列をその部品（「構成連鎖」スロット）として定義できるようにしている。



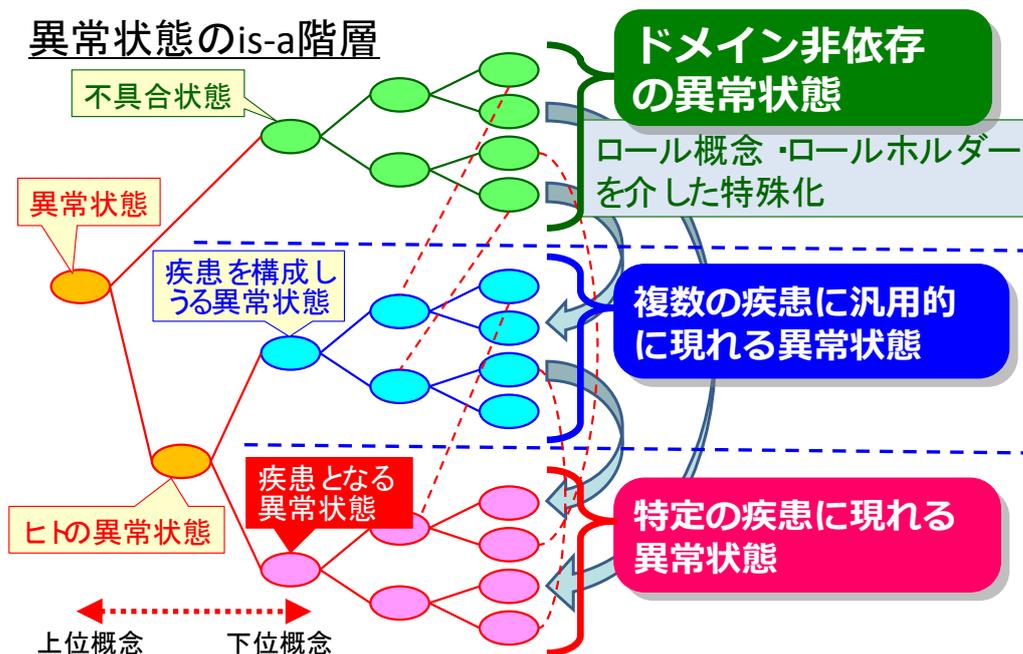
### 1-1-1. 異常状態の定義と汎化特化関係の記述

異常状態は、コンテキスト依存度により、3つのレベルで定義される [3].

- レベル1：汎用的な異常状態（対象物非依存の異常状態）
- レベル2：対象物に応じて共通に現れうる異常状態
- レベル3：特定コンテキスト（疾患）に現れる異常状態

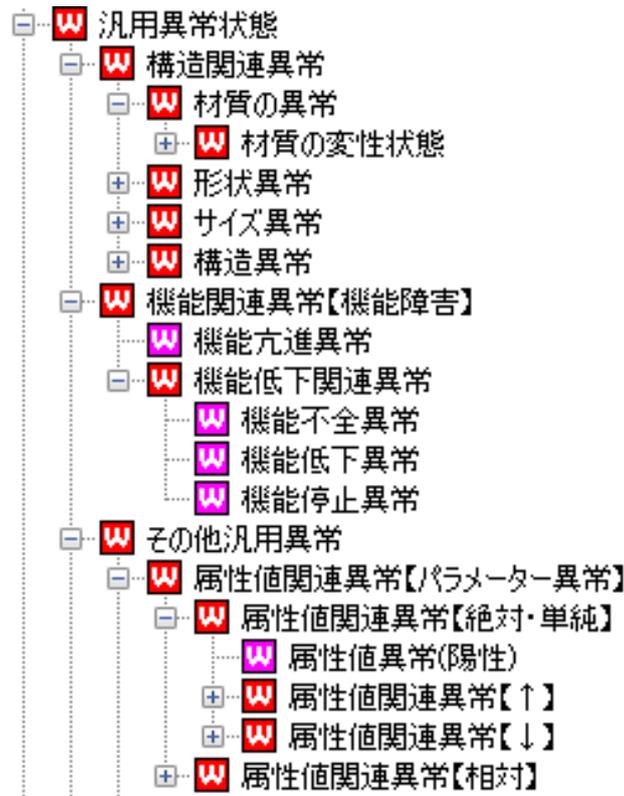
以下、異常状態の各レベルについて述べる.

## 異常状態の3階層構造



#### レベル1：対象物非依存の異常状態（ドメイン非依存の異常状態）

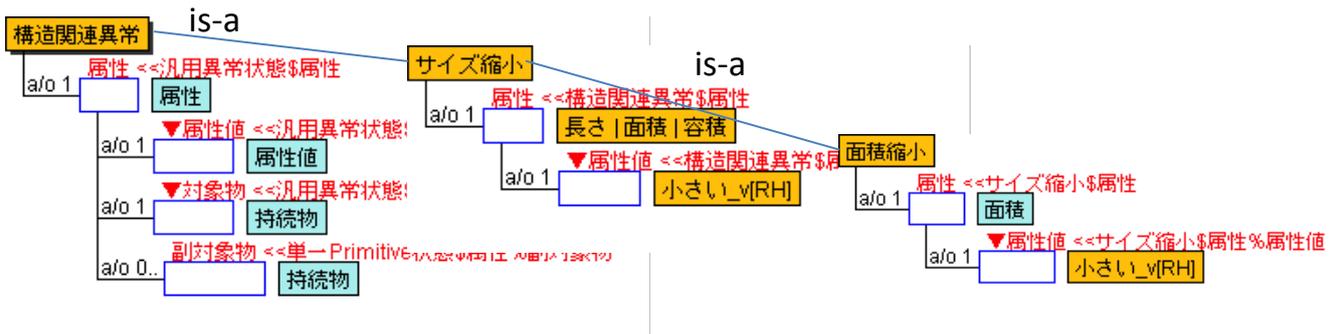
最上位（レベル1）の異常状態は、複数の対象物（ドメイン）に汎用的に見られる共通の異常状態（汎用異常状態）として捉えられる。例えば、亀裂や変形、変色、機能低下等は構造物を特定せずに定義することができる（対象物非依存）、プリミティブな異常状態であるといえる。このように、極めて一般性の高い概念として、異常状態を捉えることで、機械、材料、航空、医療など複数のドメインで共通に用いることが可能である。一般的な異常状態を考えた場合、構造に関する異常、および、発揮する機能が何らかの異常を示した状態の2種類が、代表的な異常状態の種類として考えられる。そこで、疾患オントロジーでは、異常状態を、構造関連異常、機能関連異常、その他の異常に分類することとした (図3)。構造関連異常は構造に関する異常状態で、下位概念には、変形など構造全体の形状異常、硬化など材質の異常、逆位等位置（トポロジー）異常や構造欠損/過剰など構造のアイデンティティを保ちながらもその構成が変わる構造異常を含む。これらは具体的な対象物の種類を特定せずに、対象物（ドメイン）非依存で汎用的に定義することができる。



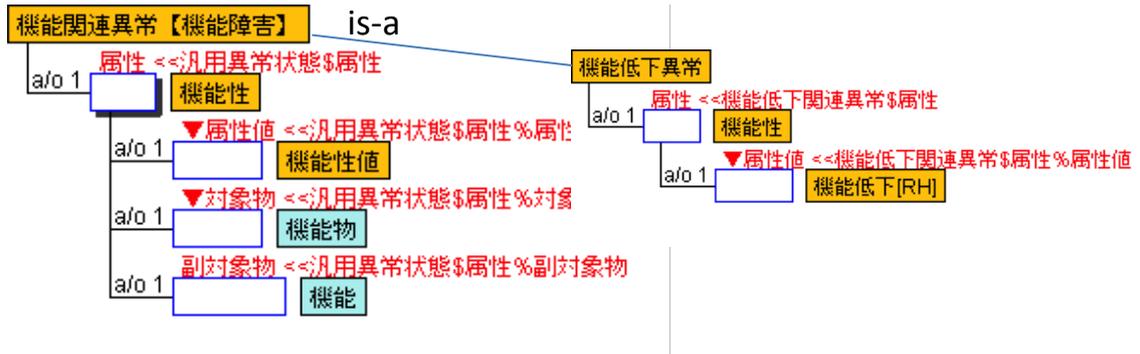
構造関連異常は、構造に関する異常状態から参照される汎用的な異常状態であり、構造物の材質、形状、サイズ、構造に関する異常が含まれている。

- 材質異常：材質の物理的／化学的性質の異常。硬化，酸化，凝固など。
- 形状異常：構造物の全体形状の異常。変形，曲げ変形など。
- サイズ異常：構造物全体のサイズがしきい値を超えた状態。膨張／収縮，面積拡大／縮小，過長／短い
- 構造異常：構造物の部材の構成，トポロジーの異常等。構造過剰／欠損，逆位，閉鎖など。

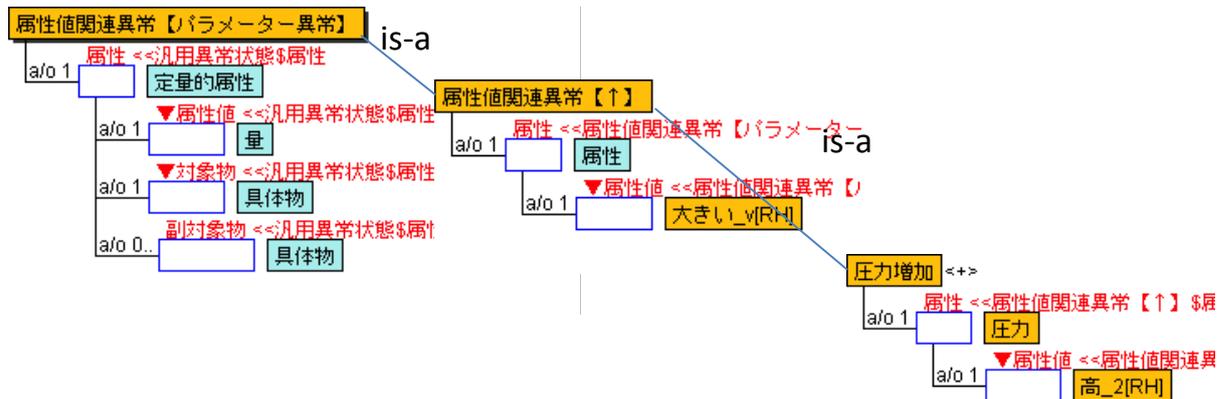
また、構造関連異常の法造記述は、構造に関する異常状態を特性 P 記述により表現し、特性を更に<属性 A+定性値 V>に分解される。例えば、サイズ異常の下位概念である「サイズ縮小」では、ある対象物がもつ「長さ」、「面積」や「容積」といった属性に対して、その属性値が「小さい」となる状態を表しており、対象物に共通な異常状態として定義されていることがわかる。



機能関連異常は、機能に関する異常状態から参照される汎用的な異常状態である、機能亢進、機能低下、機能不全、機能停止の異常で構成されている。機能関連異常の法造記述は、機能に関する異常状態を特性<属性 A+定性値 V>で記述し、その対象物は「機能物」となる。例えば、「機能低下異常」では、機能物がもつ「機能性」の属性の属性値が「機能低下」となる状態を表している。



その他汎用異常は、上述の構造、機能以外に関する汎用的な異常状態が含まれており、属性関連異常（パラメータ異常）、行為や動作に関する異常、時間変化に関する異常などで構成されている。属性関連異常（パラメータ異常）では、パラメータで観測しうる異常状態を特性<属性+属性値>記述により表現している。属性関連異常の属性は、濃度、速度、圧力など SI 単位系や計量法で規定される一般的なもので構成され、その属性値はそれぞれのパラメーターがとりうる値の定性値（多い／少ない等）が入力される。例えば、「圧力増加」では、属性「圧力」に対して、属性値が高い（「高\_2」）状態を表している。



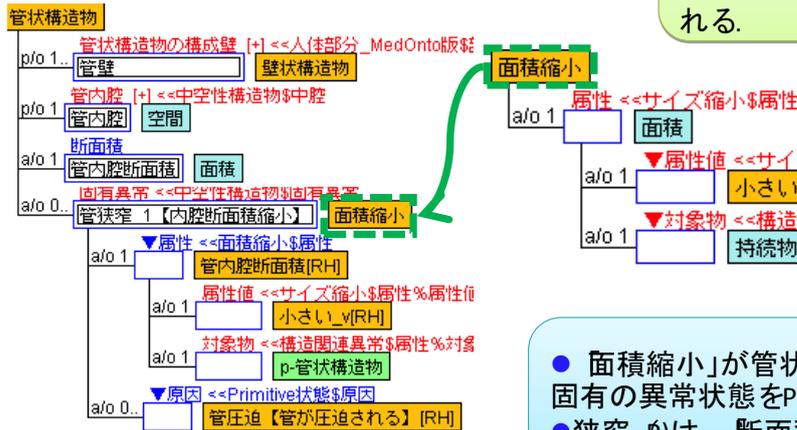
レベル 2：対象物に応じて共通に現れうる異常状態

レベル 2 では、対象となるオブジェクト（対象物）に固有の異常状態が定義される。レベル 2 の最上位では、複数ドメインに共通する形態的全体物を対象とした異常状態が定義される。形態的全体物とは、形態そのものにアイデンティティをもつオブジェクトであり、例えば、中空性構造物、袋状構造物などをいう。レベル 1 で定義された汎用的な異常状態を異常対象に沿って特殊化することで、レベル 2 の異常状態の is-a 階層が定義される。例

例えば、水道管，給油管，消化管等は，内腔と壁をもつ汎用的な構造概念「管状構造物」として捉えることができる．レベル1の「面積縮小」は，管状構造物を異常対象とした場合，管の内腔断面積が縮小した「管狭窄」という管固有の異常状態に特殊化される．

異常状態は、P 特性)+V 特性値)のセットで表現.

- 面積縮小状態は，汎用的にあらわれる異常状態であり，コンテキスト非依存．
- 「面積縮小」(P)+「小さい」(V)で捉えられる．



面積縮小」は  
<面積 A)+小さい V)>  
のセット

- 「面積縮小」が管状構造物コンテキスト下で固有の異常状態をPLAYすると「狭窄」となる．
- 「狭窄」(P)は，「断面積」(A)+「狭い」(V)」のセット

1

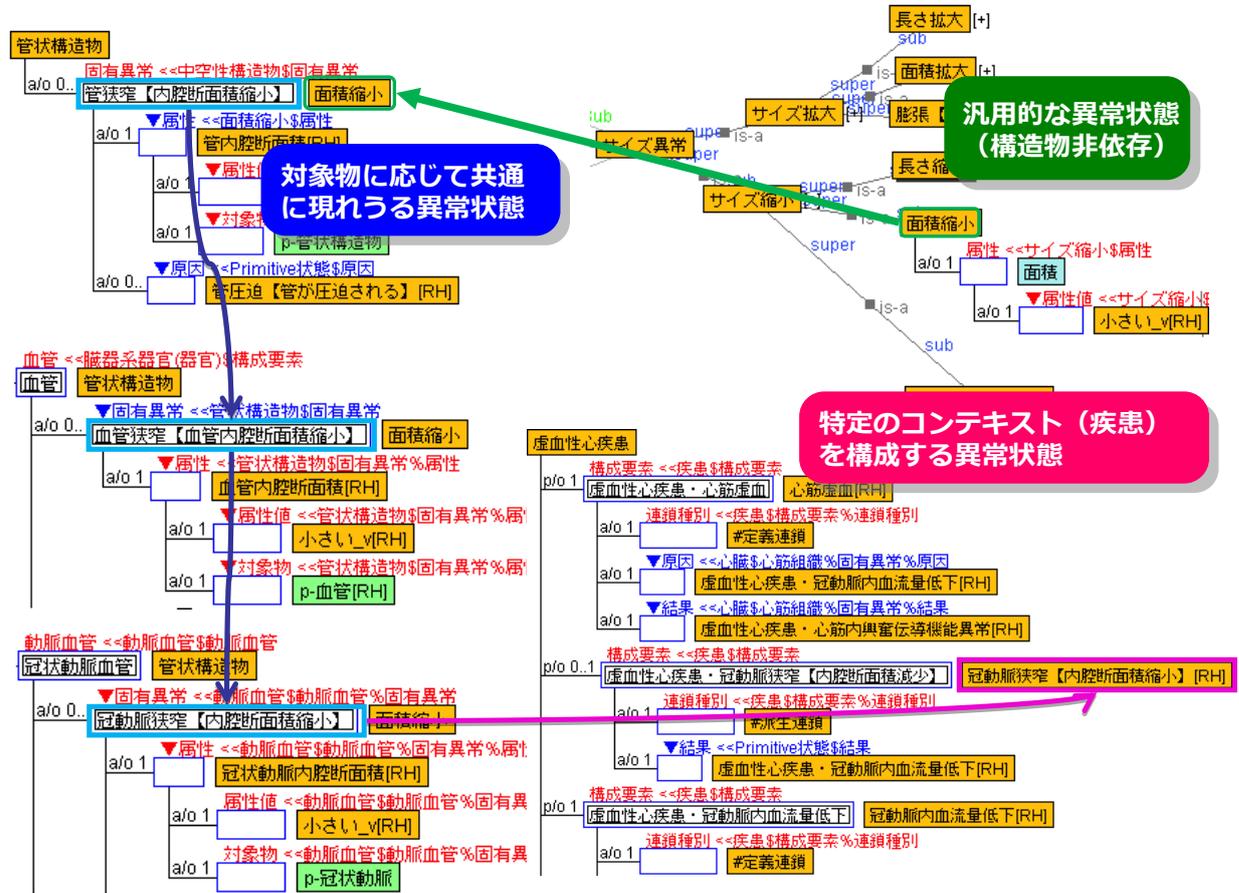
レベル2の更に下位に行くにつれて，対象となるドメインのオブジェクト（対象物）下で現れる共通の異常状態を担う概念が定義されていく．医療ドメインを例に説明すると，レベル2最上位の管状構造物は，人体固有の「人体管状構造物」コンテキストで先の「管狭窄」を特殊化した「人体管狭窄」となって定義される．さらに，それが血管で現れると「血管狭窄」となり，冠状動脈では「冠状動脈狭窄」となる．このようにレベル1で定義された異常状態が複数の疾患に汎用的に現れる（ドメインで必要とされる）粒度まで階層記述を行う．

レベル3：特定のコンテキスト（疾患）を構成する異常状態

レベル3はレベル2で定義した異常状態が，ある疾患や故障という特定コンテキスト下で，それを構成する異常状態となっているものと捉えられる．例えば，冠状動脈で起こりうる異常状態「冠動脈狭窄」は疾患「虚血性心疾患」を構成する異常として現れる (図○)．また異常状態「冠動脈狭窄」は，心筋虚血を引き起こす原因となり，心筋梗塞では原因，糖尿病においては結果として現れることが知られている．

このように異常状態の is-a 階層構築により，上位の抽象化レベルがあがるほど，分野を超えて共有できる知識となる．また，下位レベルでは各ドメインの専門家の細分化された知識を記述することで，固有の概念をも必要十分に表現できるという点において実用的である．このように，汎用的な異常状態から特殊化された異常状態までいずれのレベルも計

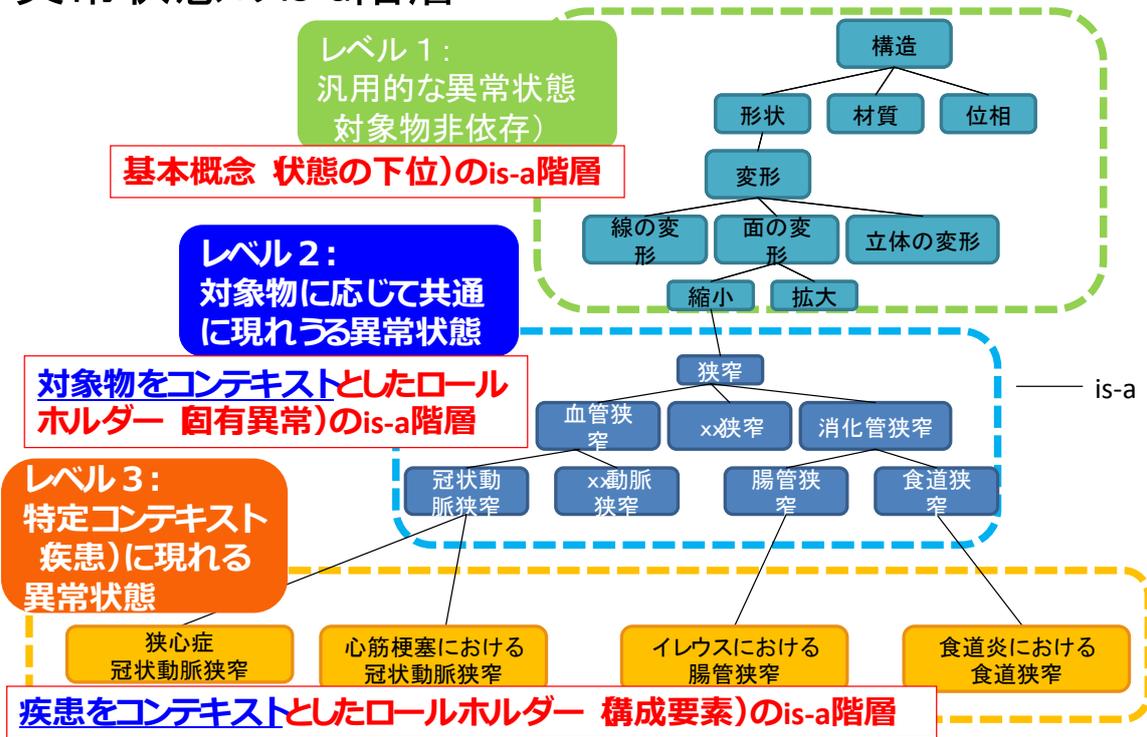
算機で扱うことができることが（疾患オントロジーの）利点である。



### 1-1-2. 異常状態の上位オントロジーにおける位置づけ (異常状態の is-a 階層)

1-1-1 項でも述べたようにレベル1のドメイン非依存の汎用的な異常状態は、「汎用異常状態」の下位概念として基本概念で定義され、そのレベル1の異常状態の is-a 階層は「汎用異常状態」の下位に形成される。また、レベル2の対象物に応じて共通に現れうる異常状態は、対象物である人体コンテキストの固有異常としてロールホルダーで定義され、そのレベル2の異常状態の is-a 階層は、対象物をコンテキストとしたロールホルダーの is-a 階層として形成される。その is-a 階層は固有異常スロット（ロールホルダー）間の継承関係を辿ることによって得られる。レベル1とレベル2との間の異常状態の継承関係は、対象物の固有異常を定義しているスロットのクラス制約参照として得られる。また、レベル3の特定のコンテキストを構成する異常状態は、疾患コンテキストにおいて疾患の構成要素（スロット）として定義され、レベル2で定義した人体コンテキスト共通の固有異常をクラス制約参照して定義している。また、レベル3の異常状態の is-a 階層もまた、疾患コンテキストにおける構成要素スロットの特殊化されたスロット間の継承関係を辿ることによって得られる。

## 異常状態のis-a階層



## 1-2. 疾患の定義

疾患概念の捉え方は臨床医学オントロジーの構築において本質的に重要である。様々な角度からの検討の結果、本オントロジーでは疾患を「その原因と途中経過を含めた一連の状態変化の連鎖と、それにより引き起こされている結果状態との総体」として捉えることとしている[1]。すなわち、疾患の原因からその結果として起こる異常状態に至る因果連鎖（本書では疾患連鎖と呼ぶ）が疾患概念の中心となる。

疾患定義の基本方針としては、各疾患のインスタンス（となる疾患連鎖）からボトムアップに定義されるという考えに方に基づき、「疾患定義連鎖」は“ある疾患連鎖のインスタンスがその疾患であると認定される（クラス所属性判定）ための必要十分条件”を与えるものとして定義する。すなわち、“ある疾患連鎖のインスタンスが、疾患定義連鎖で示された範囲の連鎖を部分連鎖として含むとき、その疾患のインスタンスであると認定される”。

疾患概念を定義するにあたり、我々は疾患連鎖のインスタンスを「その因果連鎖の系列を部分系列として含む状態のインスタンス系列」として捉え、以下の5種類の疾患連鎖を導入している[2]。

**一般派生連鎖**：人体で起こりうると思われる全連鎖。すべての疾患から共通して参照される。

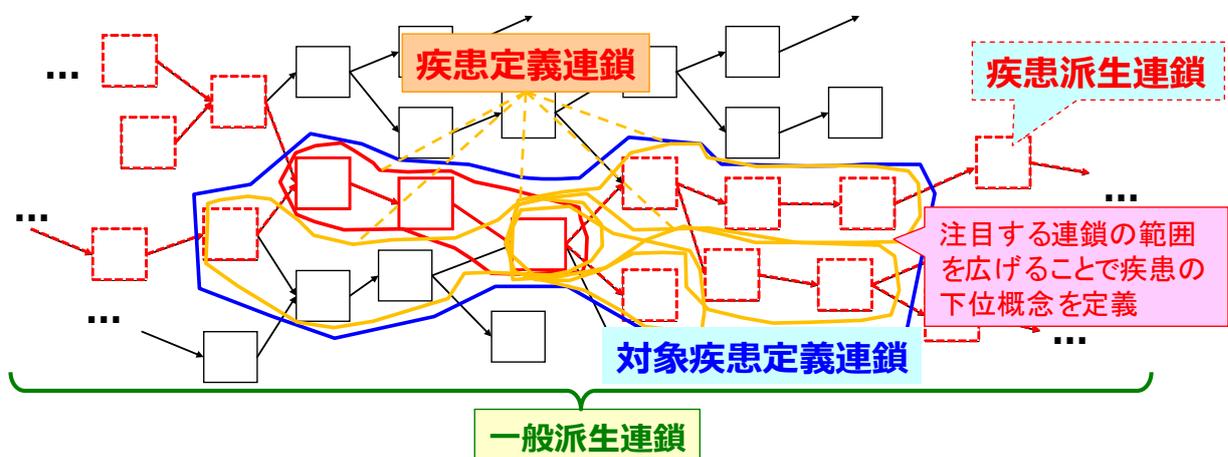
**疾患定義連鎖**：疾患定義に必要な連鎖。その疾患を発症した患者には共通して見られる。

**疾患派生連鎖**：ある疾患定義連鎖から上流/下流方向に一般派生連鎖を辿って得られる連鎖のうち、疾患定義に含まれるべき連鎖。疾患定義連鎖を含み、その上流に疾患の原因と考えられる原因状態の系列、あるいはその下流に疾患を発症した患者に起こりうる結果状態の系列を付け加えた連鎖。与えられた疾患定義連鎖に対して、一般派生連鎖を参照して定義される。

**対象疾患定義連鎖**：下位となる全疾患概念の疾患定義連鎖の総和。

**対象疾患派生連鎖**：下位となる全疾患概念の疾患派生連鎖の総和。

図○中の疾患連鎖モデルにおいて、四角は異常状態、ノード間の矢印として示されるリン

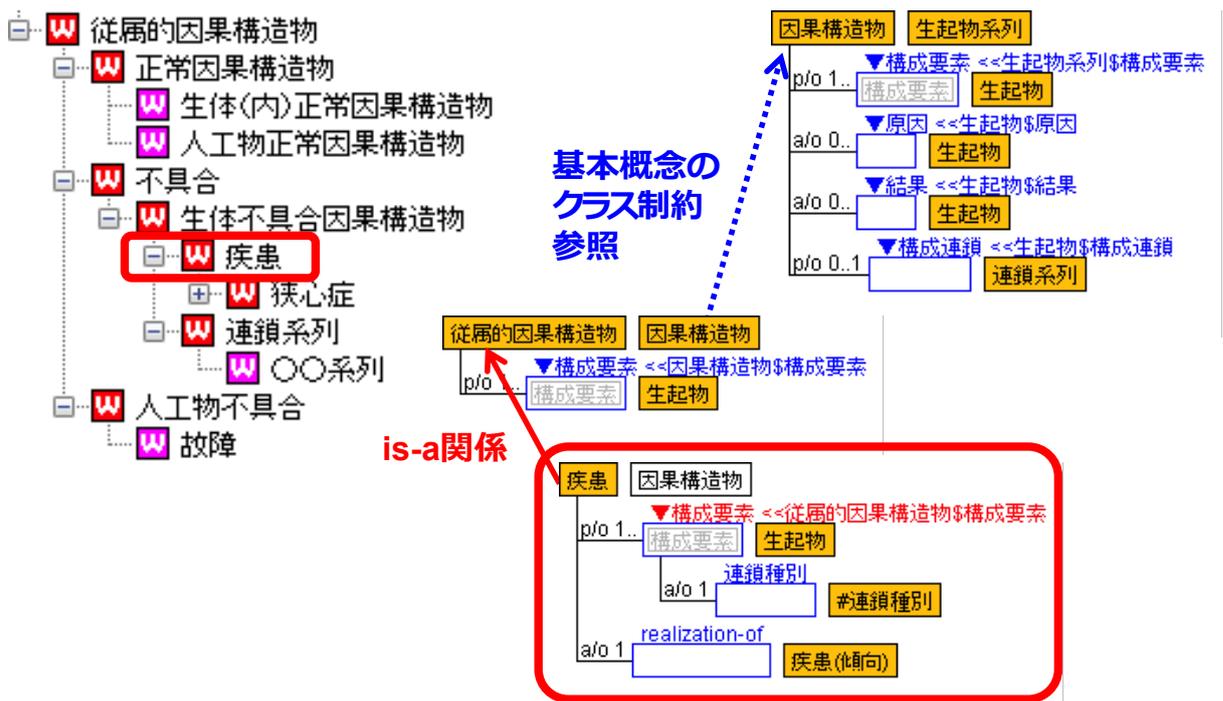


クは異常状態間の因果関係を表す。赤色と黄色で囲まれた連鎖は全て疾患定義連鎖であり、その総和が青枠で囲まれた対象疾患定義連鎖である。赤色の点線で示された連鎖は、赤で囲まれた疾患定義連鎖に対する「疾患派生連鎖」を示す。疾患概念は、その疾患を発症した患者に共通して見られる「疾患定義連鎖」によって定義される。その際に、疾患定義連鎖に含まれる各異常状態および異常状態間の因果関係を、疾患に依存しない汎用連鎖として定義しておくことで、「一般派生連鎖」を自動的に生成することができる。この疾患派生連鎖により、その疾患の原因となり得る異常状態や、その疾患にかかった患者に結果として起こりうる異常状態の系列が表される。

以降の節では、疾患概念を構成する「疾患連鎖」および「異常状態」の（法造上での）概念定義について述べた後、「疾患」の概念定義について述べる。

### 1-2-1. 疾患の概念定義

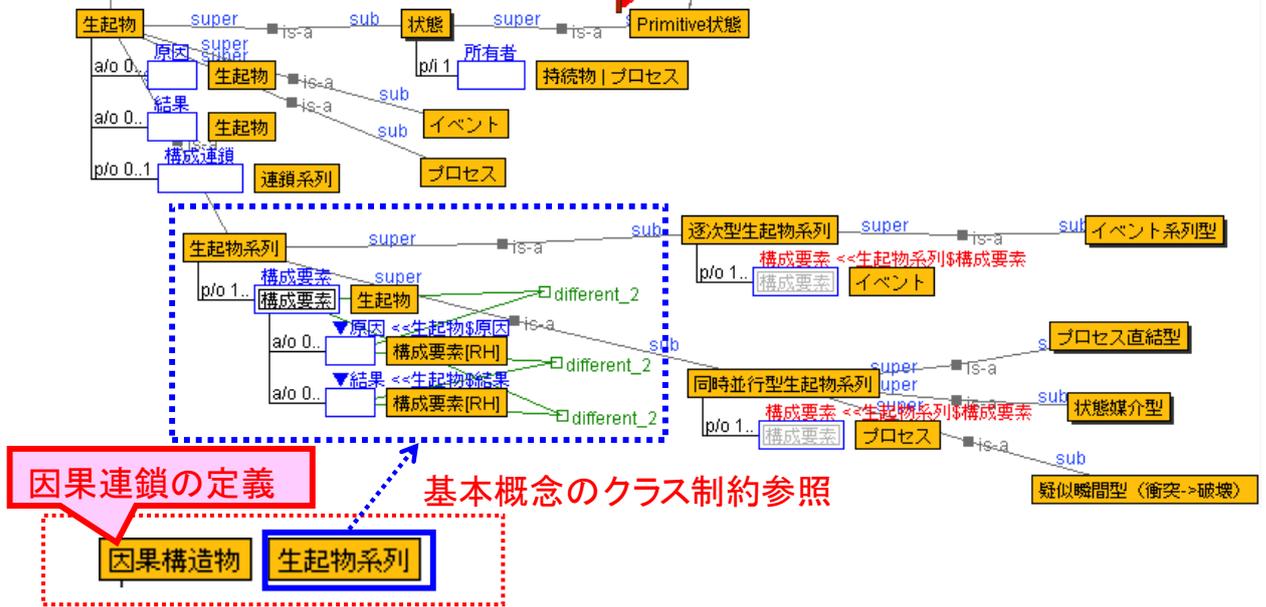
疾患オントロジーにおいて、「疾患」は「従属的因果構造物」の下位概念として定義される。「従属的因果構造物」は「因果構造物」の性質を継承した概念であり、基本概念のクラス制約参照により規定される。



「因果構造物」は「生起物系列」の性質を継承した概念であり、1つ以上の生起物（異常状態）と、それらの間の因果関係（リンク）から構成される。因果連鎖内における因果関係は「構成要素」間の因果関係（原因／結果スロット）として定義される。その原因／結果スロットは、相互参照となるように定義され、原因スロットと結果スロット間の Different 関係は、原因/結果が「その構成要素“以外”の状態」であることの制約を示している。

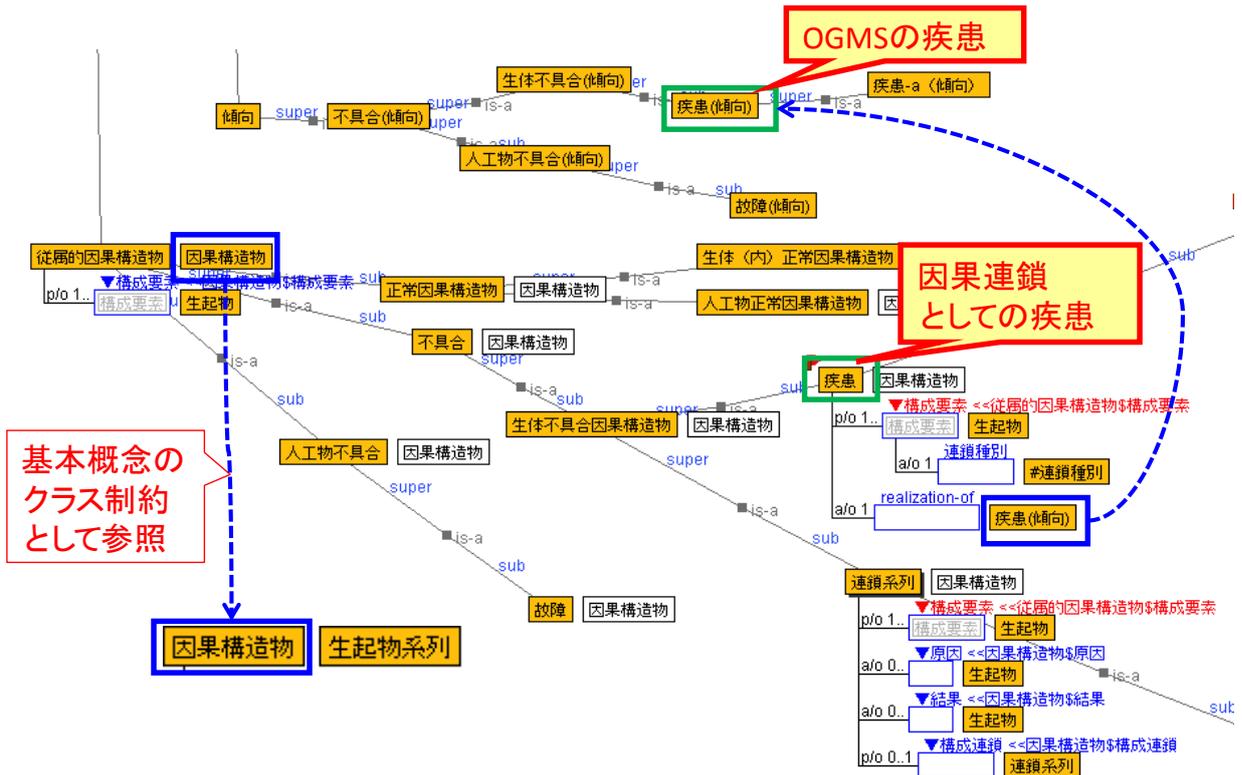
この疾患連鎖の定義は、任意のグラフ構造を表す最もプリミティブなもの（部分グラフ間

のリンクが無く島状になっている場合も許す) である。そのため、連鎖が 1 本か複数本に分かれるかを問わず、同じ記述法で扱えるようになっている。



### 1-2-2. 疾患の上位オントロジーにおける位置づけ

現在、最も信頼性の高い疾患定義は、Barry Smith らによる OGMS (Ontology for General Medical Science) にみることが出来る [2]. OGMS では疾患を disposition (傾向) として捉えており、人体、あるいはその部分である器官がもつ性質の一種と理解される。そこで疾患オントロジーでは、OGMS における疾患定義との対応関係を示す属性「realization-of」が定義されており、OGMS との相互変換も可能な形となっている。

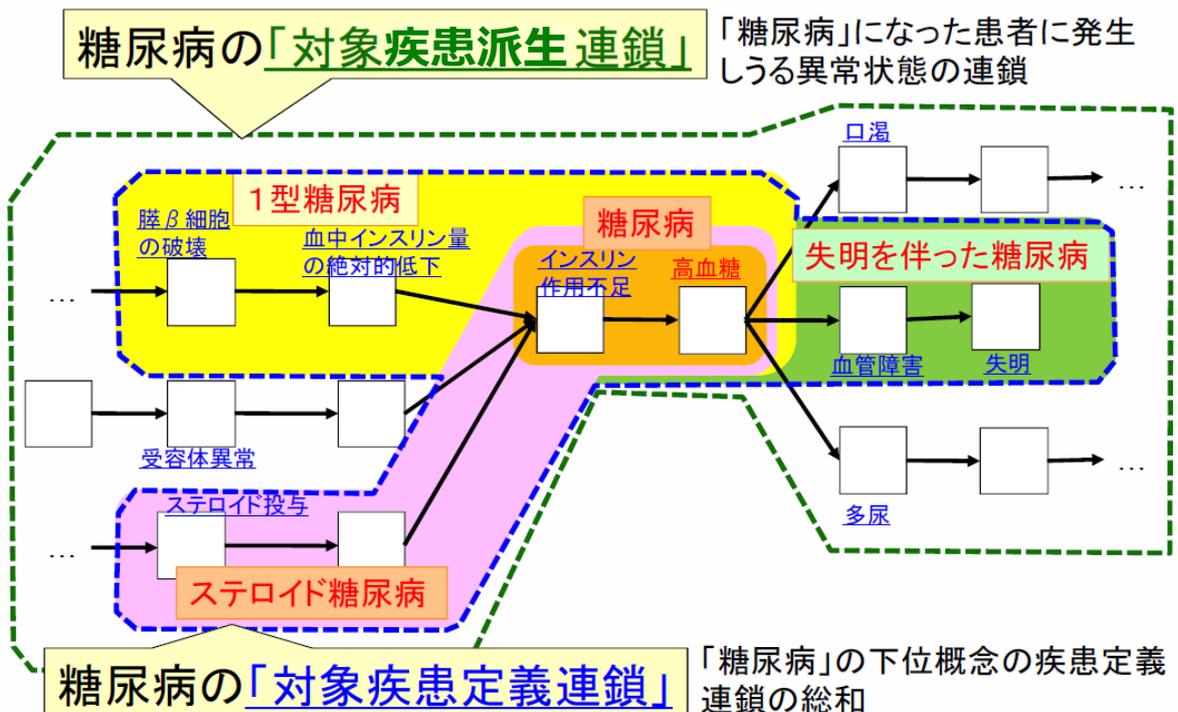


1-2-3. 疾患の定義連鎖の記述（疾患連鎖モデルについて）

(1) 疾患概念の定義例（疾患連鎖モデルの具体例）

疾患連鎖の具体例について、糖尿病における典型的な下位概念として、図に示した 1 型糖尿病とステロイド糖尿病、そして失明を伴う糖尿病を対象にして述べる。背景が、黄色、ピンク、そして緑の連鎖は全て「注目疾患連鎖」であり、それぞれ、1 型糖尿病とステロイド糖尿病、そして失明を伴う糖尿病に対応する。また、3つの全てが含む連鎖として、「インスリン作用不足」によって引き起こされた「高血糖状態」という最小の連鎖が、上位疾患である糖尿病の疾患定義連鎖であることが明示されている[? 臨床医学オントロジー一における疾患連鎖モデルの考察]。

それに対し、1 型糖尿病では、常時インスリン作用不足の結果、高血糖状態が持続するが、この原因を特殊化し、「膵β細胞の破壊」によっておこされる「血中インスリン量の絶対的低下」という 2つの異常状態を追加した形で疾患定義連鎖が構成される。すなわち、糖尿病の疾患定義連鎖の原因系（上流）の範囲を広げた形で疾患連鎖が記述することによって、1 型糖尿病が糖尿病の下位概念であることが定義される。同様にステロイド糖尿病も、原因系を広げた疾患定義連鎖を持つ糖尿病の下位概念として定義されている。また、失明を伴う糖尿病では、高血糖が引き起こす「血管障害」から生じる「失明」が記述されており、糖尿病の疾患定義連鎖の結果系（下流）の範囲を広げて、糖尿病の下位概念として定義される。

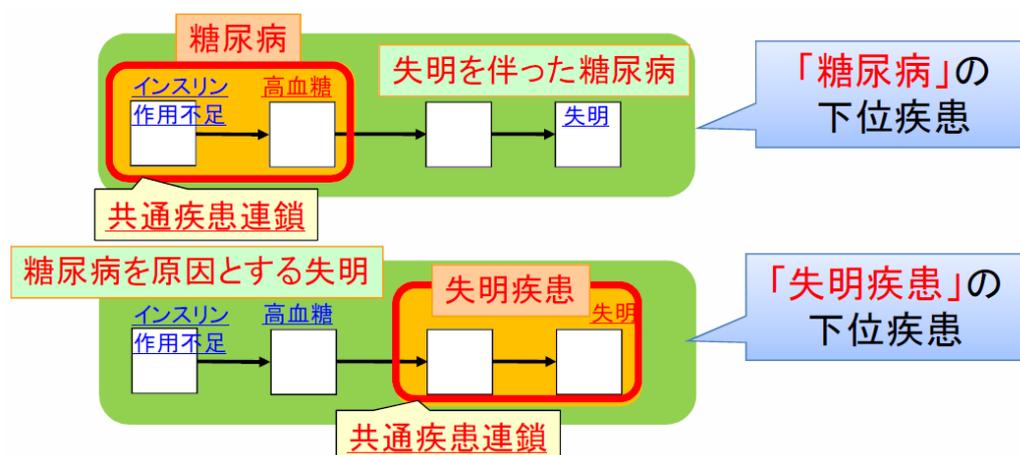


今、これらの4つが全て疾患定義連鎖であるとする、「対象疾患定義連鎖」は青の点線で囲んだ連鎖として求められる。更に、患者によっては発生しうる疾患連鎖を加えたものとして、「派生対象疾患連鎖」が緑の波線で囲んだ連鎖として求めることが出来る。派生対象疾患連鎖は、糖尿病の定義には必ずしも必要ではないが、多尿などの典型的な症状や、血管障害、神経障害など糖尿病で起こる様々な臨床症状を捉えることが可能であり、その疾患に関する知識の網羅性を確保するために用いられる。

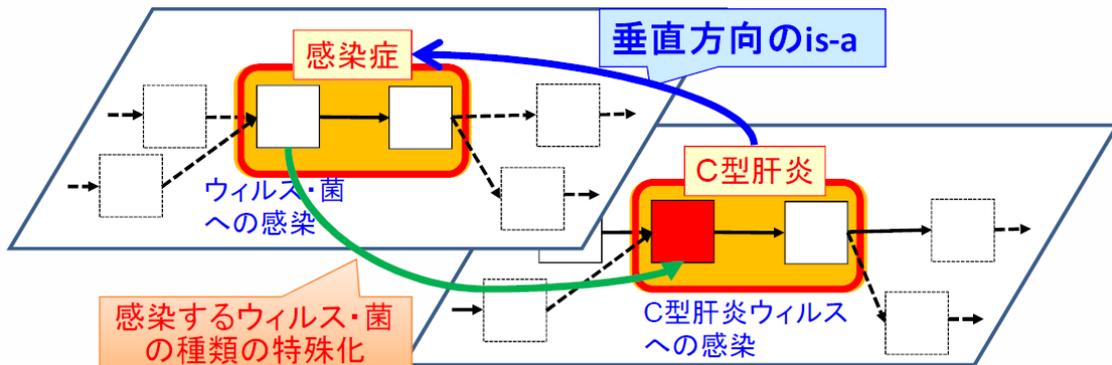
## (2) 疾患の汎化特化関係の記述

ある疾患群を捉えるときに、その疾患群のすべてに共通する異常状態や疾患連鎖をどう捉えるかは、その疾患群の is-a 階層において最上位となる疾患の疾患定義連鎖（共通疾患連鎖と呼ぶ）として表される。すなわち、共通疾患連鎖は、その疾患群に共通する性質を表す。

ここで、どの疾患を最上位とするかについては、オントロジーの構築者（臨床医を想定）の恣意性に委ねられる。これは、臨床現場においては診療科や立場の違いによって疾患の捉え方に多様性があることを許容するためである。これにより、例えば図〇に示すように、同じ疾患連鎖から構成される疾患であっても、どの部分連鎖に注目するかによって、上位となる疾患が異なることを表すことができる。

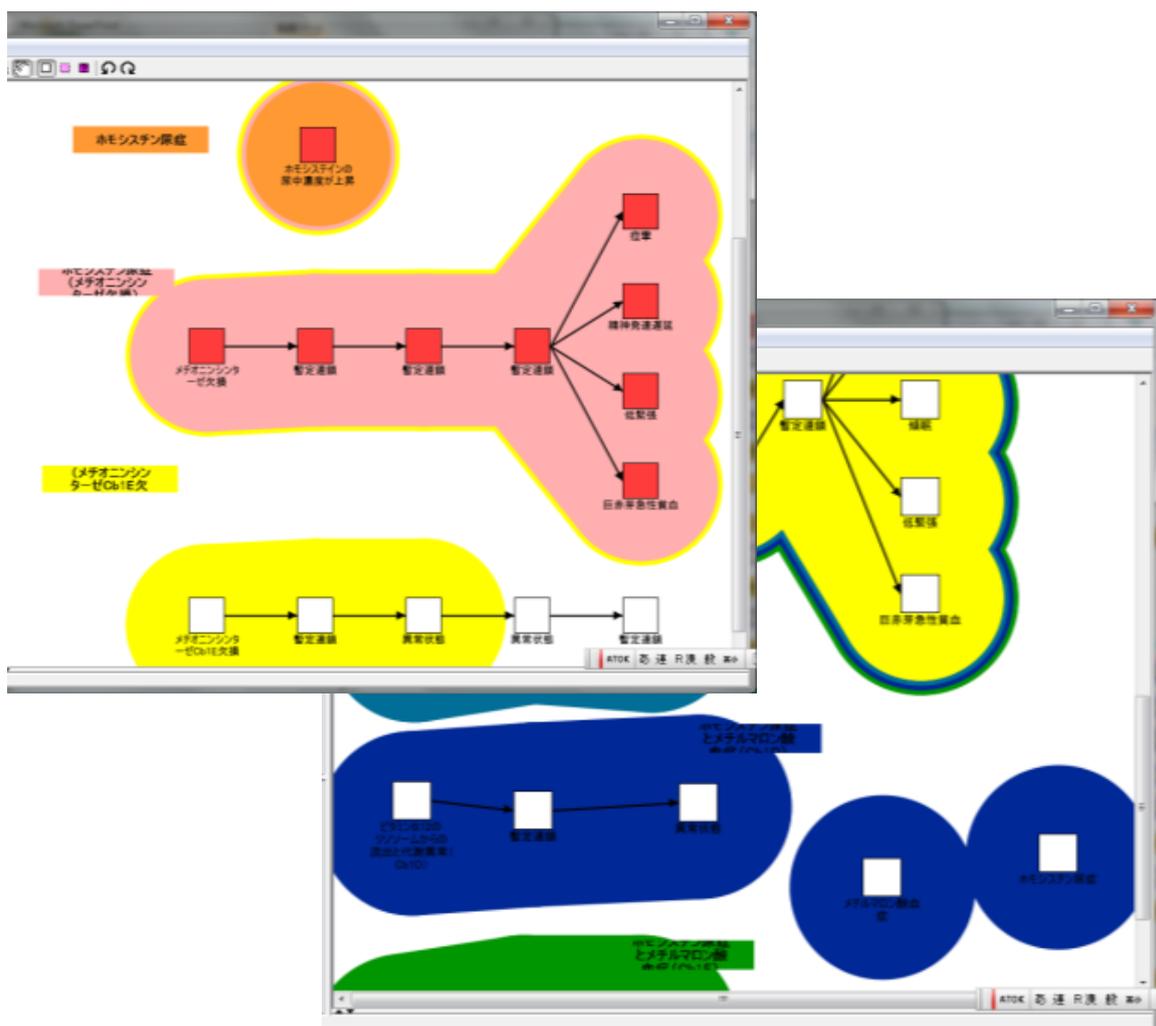


疾患の is-a 階層は、原則として疾患定義連鎖の範囲の包含関係によって表される。しかし、疾患の種類によっては、疾患連鎖の範囲は同じであっても、その連鎖に含まれる異常状態やその一部の定義をより詳細なものに特殊化することにより、疾患の is-a 関係が定義される場合がある。このような is-a 関係を垂直方向の is-a 関係と呼び、疾患連鎖の範囲拡大による is-a 関係と区別している。例えば、図〇に示すように、感染症の疾患定義連鎖では感染するウイルスや菌の種類を限定していないが、ウイルスや菌を「C型肝炎ウイルス」に特定することで、C型肝炎を感染症の下位概念となる疾患として定義している。



疾患定義連鎖編集ツールでは、

- ・疾患の「疾患定義連鎖」＝黄色
- ・上位疾患で定義された「疾患定義連鎖」は暖色系（最上位はオレンジ，それ以下はピンク）で表示される
- ・下位疾患で定義された「疾患定義連鎖」＝寒色系（青，緑，紫など）で表示される（下位疾患が多いと表示が見づらいので，デフォルトは非表示）



## (3) 特殊なノードを用いた記述

NOT, 詳細不明といった特殊なノード表現を用いた疾患定義例と解説

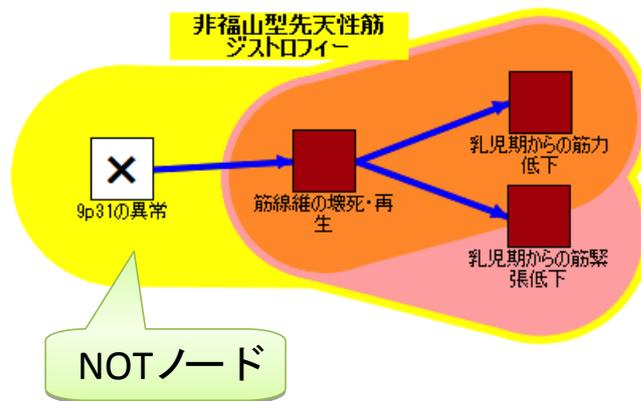
異常状態を表すノードの種類は、以下の7種類ある。それぞれの説明を表○に示す。

No	ノードの種類と名称	説明
1	 通常ノード	通常の異常状態を表し、疾患定義連鎖内外を問わず、白色のノードで表現される
2	 特殊化されたノード	特殊化された異常状態を表す。疾患定義連鎖内で特殊化されたノードは赤色、同一疾患定義内で特殊化されたノードは紫色で表現される
3	 詳細省略ノード	因果連鎖の途中の記述を省略したことを表す。点線で囲われたピンク色のノードで表現される
4	 不明ノード	原因が不明であることを表す。濃いピンク色に「？」マークが記載されたノードで表現される。
5	 NOTノード	ある疾患定義では、その異常状態が起こっていないことを表す（疾患定義連鎖内のみ使用可）。「×」マークが記載されたノードで表現される。
6	 ORノード	因果連鎖の分岐を表す特殊ノードを表す。OR ノードにつながっている複数の原因（または結果）の「いずれかが起こる」ということを表す。「OR」マークが記載された黄緑色のノードで表現される。

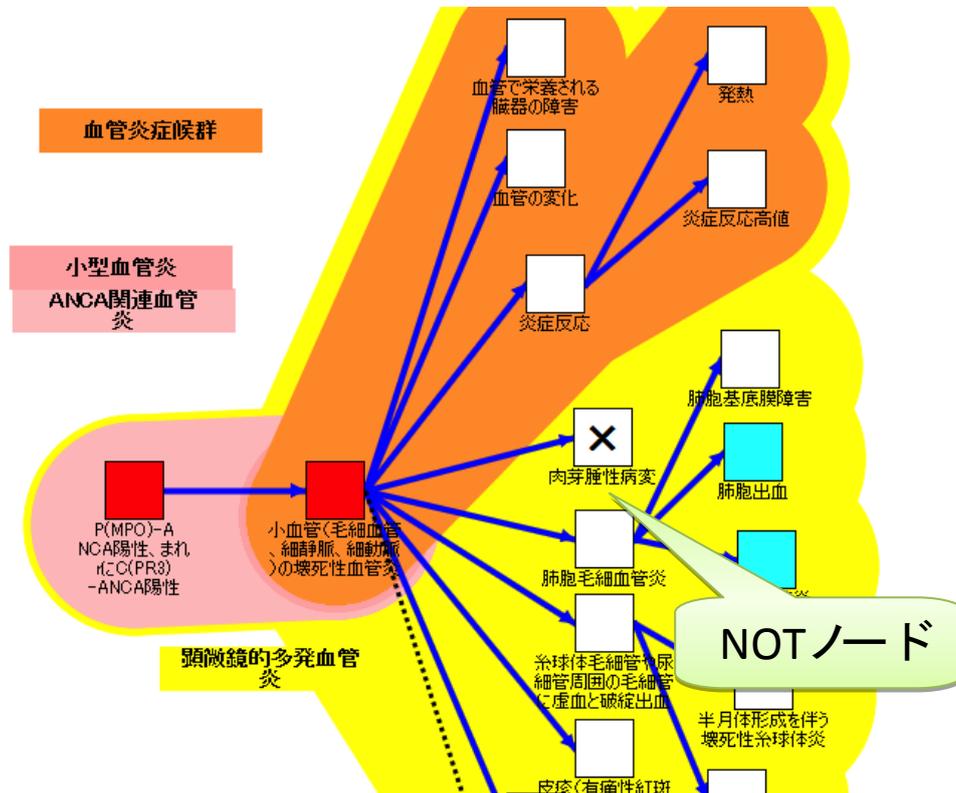
※注 1) NOT ノードの使い方

NOT ノードを“今は、そのノードの状態が起っていない”と解釈し、異常状態を NOT ノードに変更した場合には、A と B に因果があるが、「今は A が起っていないのに B が起っている. (他の原因で B が起っている)」あるいは、「今は A が起っているのに、B が起っていない. (ほかのもの、例えば A が C を起こしてしまっている.)」の2つのケースがある.

例えば疾患「非福山型先天性筋ジストロフィー」では、“今は 9q31 異常は起っていないのに、筋線維の壊死・再生が起っている”という意味合いで NOT ノードを使用している.

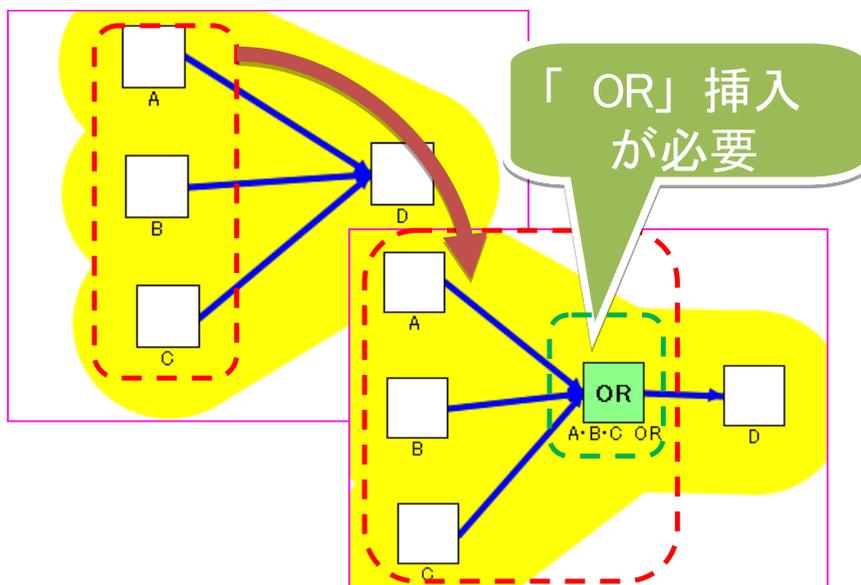


また、疾患「顕微鏡的多発血管炎」では、“症血管の壊死性血管炎がおこっているのに、肉芽腫病変は起っていない”という意味合いで NOT ノードを使用している.

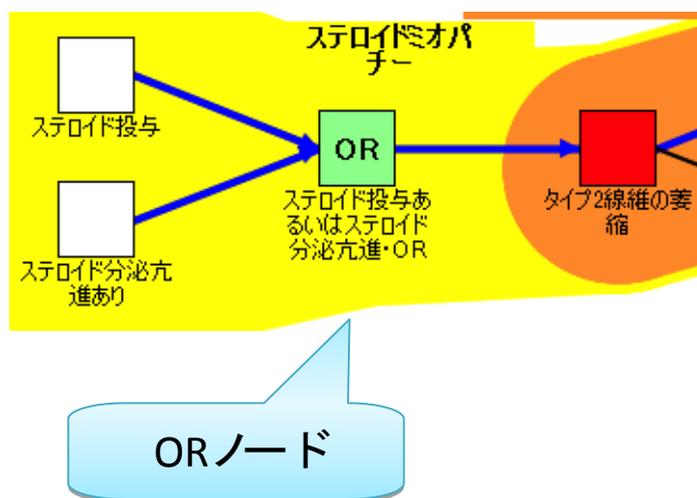


※注2) OR ノードの使い方

OR ノードにつながっている複数の原因 (または結果) の「いずれかが起こる」ということを表す。

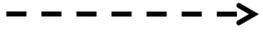


例えば、疾患「ステロイドミオパチー」では、“ステロイド投与またはステロイド分泌亢進によって繊維の萎縮がおこる”という意味合いで OR ノードを使用している。



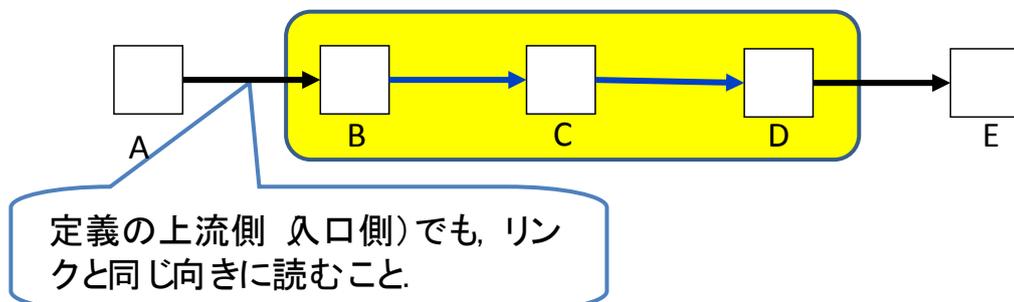
(4) 特殊なリンクを用いた記述

通常、高推移、定義、NOT といった特殊なリンク表現を用いた疾患定義例と解説

No	リンクの種類と名称	説明
1	 通常（可能性）リンク	起こる可能性があるリンクを表し、「A と B に因果があり得る」という意味で使用される。黒色の点線で表現され、一般派生連鎖内のみ使用できる。 例) 高血糖--->白内障
2	 高推移リンク	かなりの確率で次の異常状態へ推移するリンクを表す。黒色の実線で表現され、一般派生連鎖内のみ使用できる。原因から結果をみたとき、その結果が高推移でおこる場合に使用する。
3	 定義リンク	疾患定義連鎖内の各異常状態をつなぐリンクを表し、「A と B に因果がある（ことがその疾患の定義）」という意味で使用される。青色の太線で表現され、疾患定義連鎖内のみ使用できる。
4	 NOT リンク	連鎖がおこっていないリンクを表し、「今は、その因果関係が成り立っていない」という意味を表す。黒色の点線の中央に赤字の×で表現され、疾患定義連鎖内のみ使用できる。

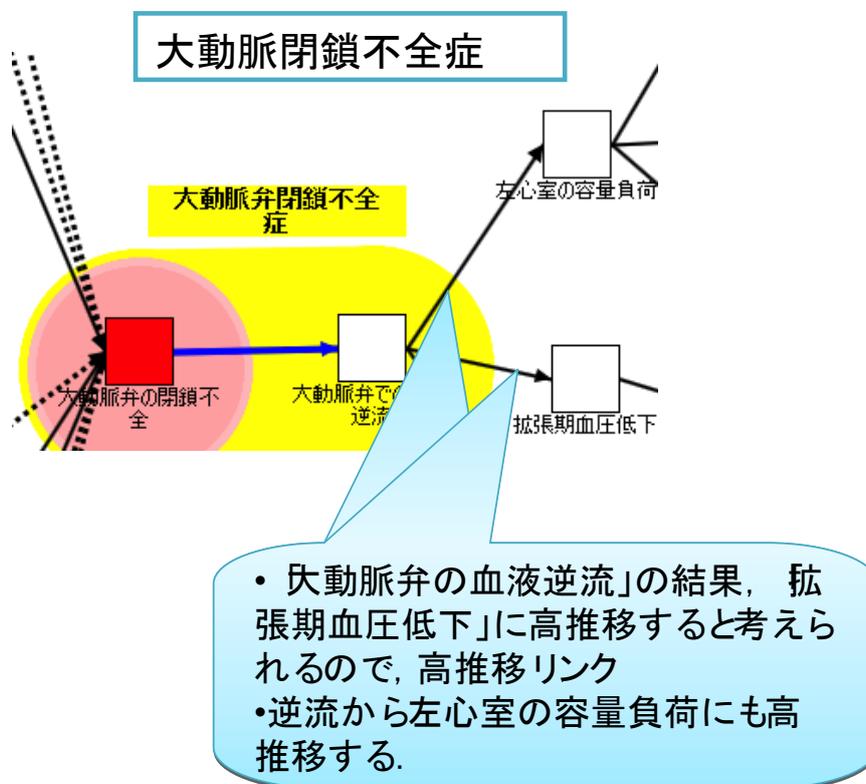
※ 注3) 高推移リンクの使い方

原因から結果をみたとき、その結果が高推移でおこる場合に使用する。逆に原因系をたどる向きは使わない（リンクと逆向きには読まない。A→BのAがよく起こる、Bがめったに起こらない場合、原因系をたどると高推移となるが、逆は高推移とならない。）



結果の異常状態へ推移する程度が高推移の場合は、リンクの種類を高推移リンクとする。例えば、疾患「大動脈閉鎖不全症」において「大動脈弁の血液逆流」の結果が「拡張期血

「圧低下」や「左心室の容量負荷」に高推移すると考えられるので高推移リンクを使用している。



#### ※ 注4) NOTリンクの注意点

「A-NOT→B」とNOTリンクを使った場合も、“通常はA→B (AとBに因果あり)”が前提であり、“通常はAとBに因果ある”が、“今は、AとBに因果がない”という意味になる。疾患定義においては、「今は」=「その疾患(定義)においては」の意味となる。

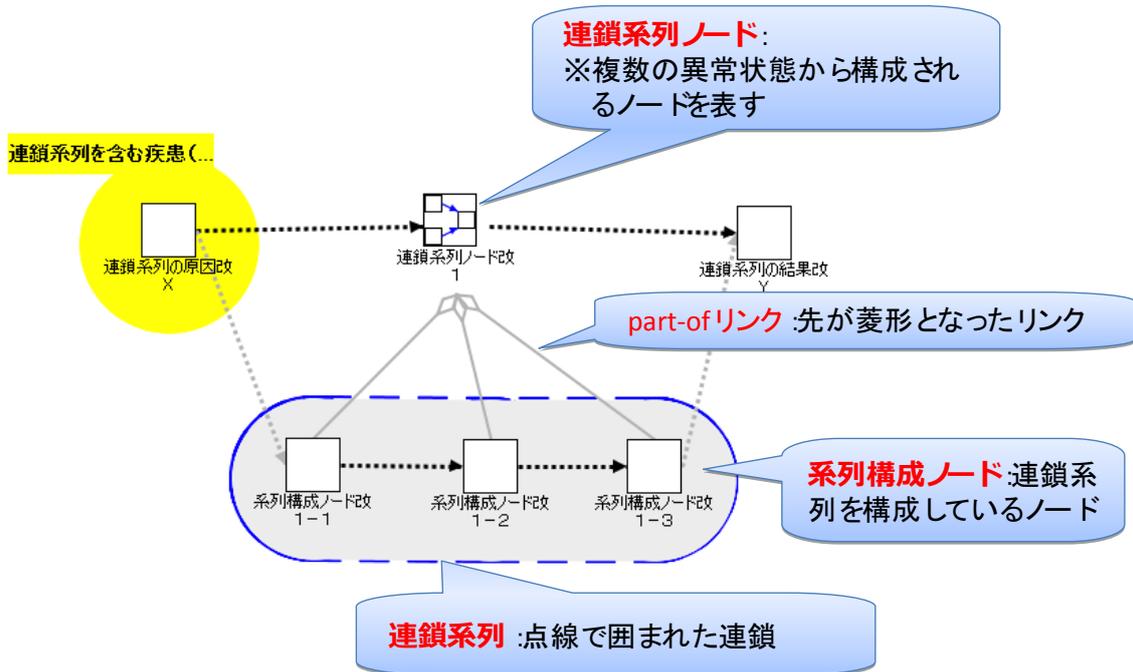
※NOTリンクは、通常(高推移)リンクが前提になるので

### (5) 特殊な疾患定義連鎖の記述

連鎖系列、ループを用いた疾患定義記述例と解説

#### 5-a) 連鎖系列ノード

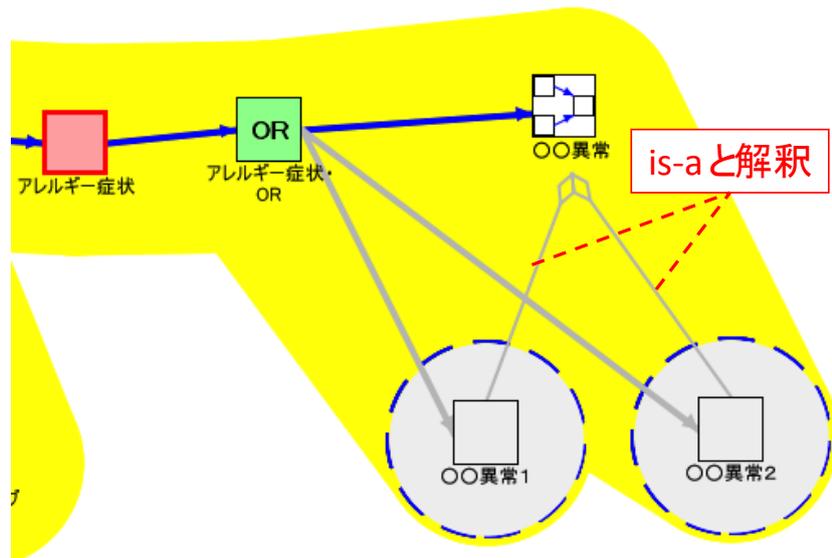
上位疾患で定義した異常状態を、下位疾患で「複数の異常状態から構成される系列に分解」したい場合、連鎖系列ノードを使用すると表すことができる。既存の異常状態を下位疾患にて系列に分解した場合は、連鎖系列ノードを追加して、上位疾患のノードと特殊化すれば記述することができる。



また、連鎖系列ノードの特別な使い方として、同一の疾患内で（特殊化を用いずに）「異常状態の is-a」を表したい場合がある。上位異常を連鎖系列ノードとし、下位異常を（他の系列構成ノードと繋がっていない）系列構成ノードとして表現する。「青点線内に1つしか系列構成ノードがない」場合、part-ofリンクを「is-a 関係」と解釈する。例では、

- ・「〇〇異常 1 is-a 〇〇異常」
- ・「〇〇異常 2 is-a 〇〇異常」

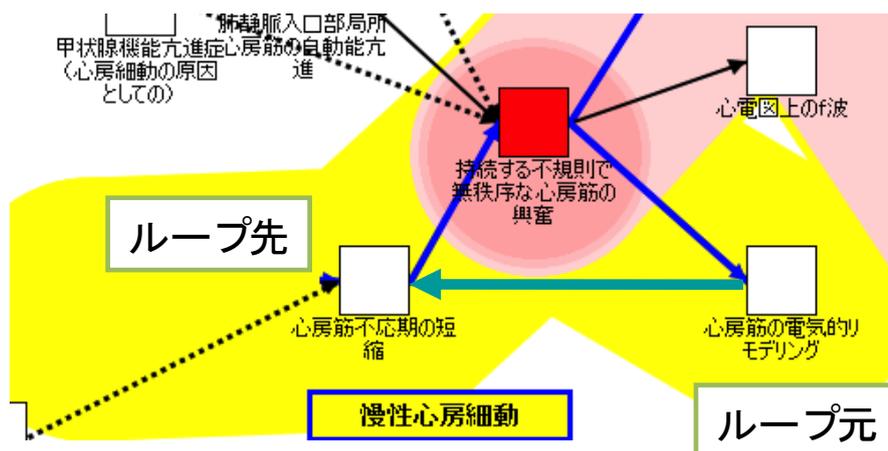
と解釈し、アレルギー症状の結果として、「〇〇異常 1」または「〇〇異常 2」が起こり、それらは共に「〇〇異常の一種（下位概念）である」ことを表す。



5-b) 疾患連鎖のループ

異常状態の連鎖が循環する場合 (A → B → C → A → …), 疾患連鎖をループさせることで表すことができる。

例えば, 疾患「慢性心房細動」において, 「心房筋の電气的リモデリング」と「心房筋不応期の短縮」間の疾患連鎖が循環する場合, リンクを引くだけで表すことができる。



(6) その他の特殊な付加情報の記述

疾患・異常状態の別名の記述

疾患・異常状態に対するコメント欄を用いた付加情報の記述

(診断基準、ターゲット薬剤など)

6-a) 疾患・異常状態の別名

6-b) 診断基準

6-c) ターゲット薬剤

6-d) その他のコメント記述

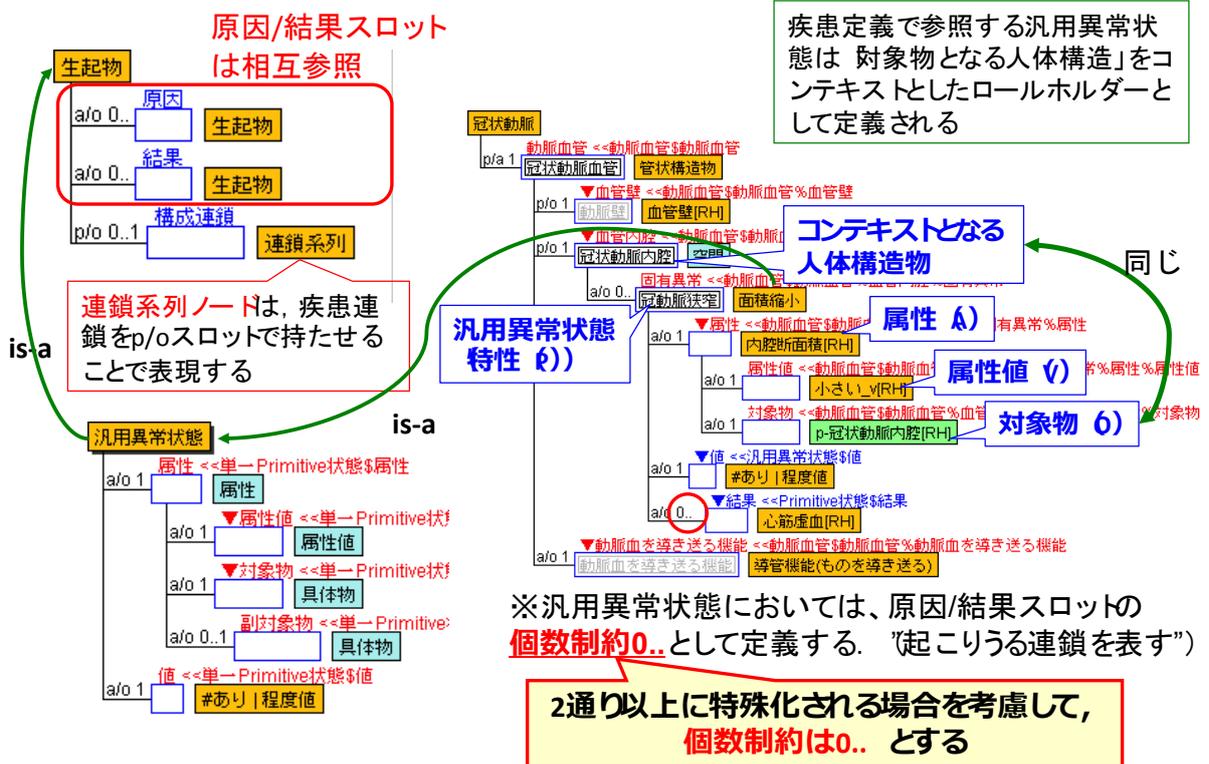
1-2-4. 汎用連鎖と汎用連鎖中の異常状態の記述

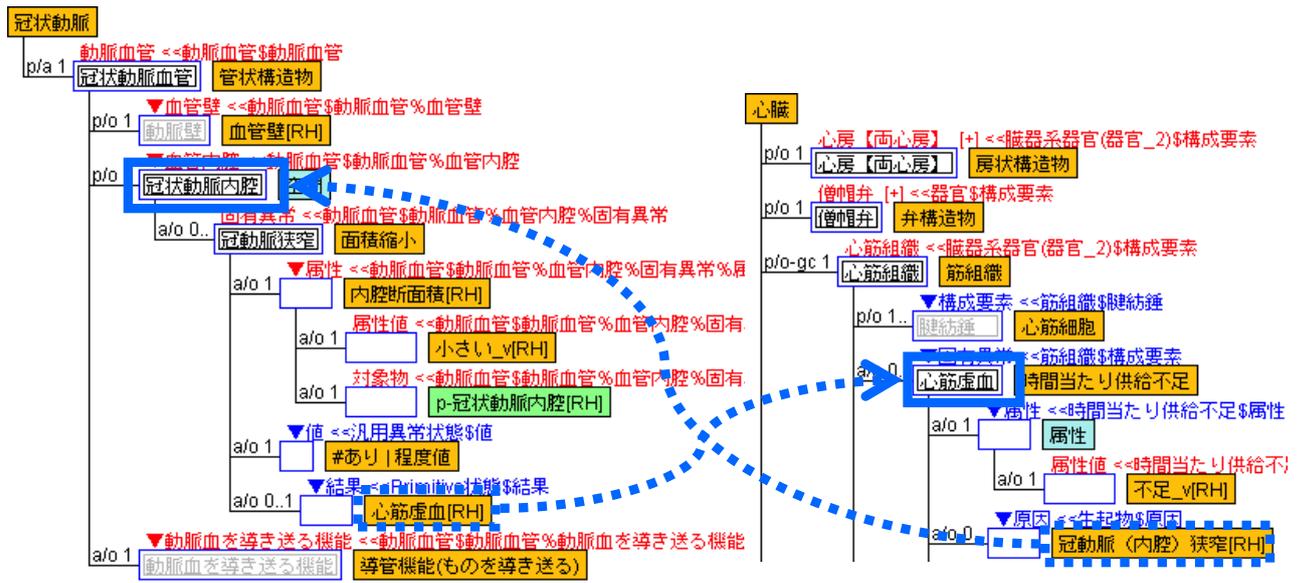
1-1節でも述べたように、異常状態の変化を表す疾患連鎖は「原因」および「結果」スロットを使用して記述される。コンテキストの依存度により、以下の3つのレベルで定義されている。

- レベル1：汎用異常状態（対象物非依存の異常状態）
- レベル2：対象物に応じて共通に現れうる異常状態
- レベル3：特定のコンテキスト（疾患）を構成する異常状態

疾患定義で参照する「汎用異常状態」は「対象物となる人体構造」をコンテキストとしたロールホルダーとして定義される（レベル2）。異常状態の連鎖は定義元のスロットの配下に原因／結果スロットで定義される。また、その原因／結果スロットは相互参照するように定義され、それぞれの原因／結果スロットの個数制約は、疾患コンテキストにおいて2通り以上に特殊化される場合も考慮して、「0..」としている（意味的には一般派生連鎖として「起こりうる連鎖」を表している）。

汎用異常状態の定義例として「冠動脈狭窄」の例を示す。人体構造物「冠動脈血管」のコンテキストにおいて、その一部である「冠動脈内腔」での固有異常として、汎用異常状態「面積縮小」をクラス制約として参照して「冠動脈狭窄」を定義している。また、「冠動脈狭窄」の一般派生連鎖の結果状態として、「心筋虚血」が定義されており、その個数制約は「0..」と定義されている。また、心臓の心筋組織の固有異常として定義されている「心筋虚血」の定義元スロットにおいても原因状態として「冠動脈狭窄」を定義しており、原因／結果スロットがそれぞれ相互参照される形で定義されている。





原因／結果スロットは相互参照して記述される

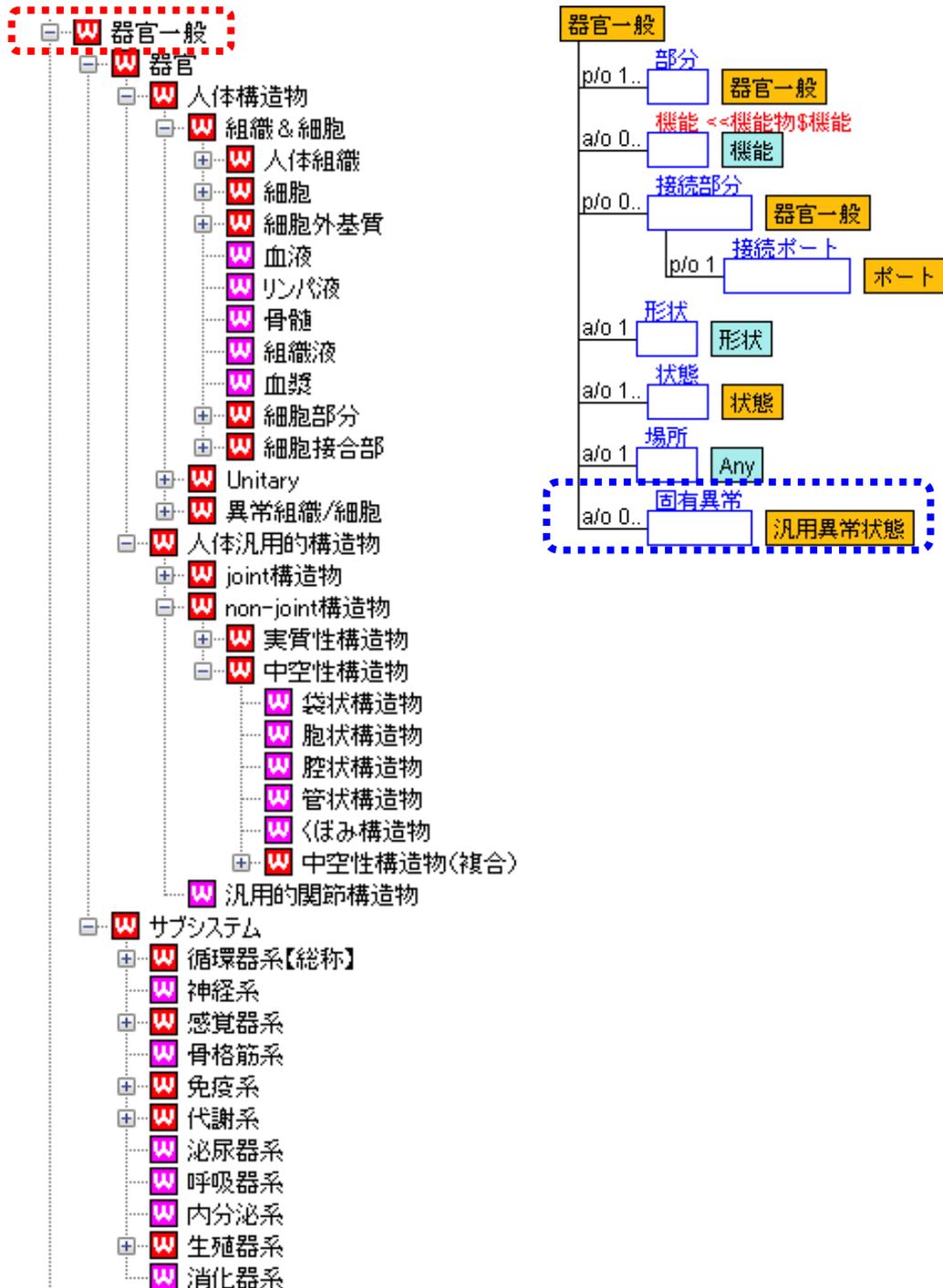
## 2. 疾患連鎖と、法造フォーマットオントロジーデータとの対応関係

### 2-1. 異常状態・疾患の定義の基本

(特殊なノード・リンク・付加情報の表現を含む。詳細は(ア)参照のこと)

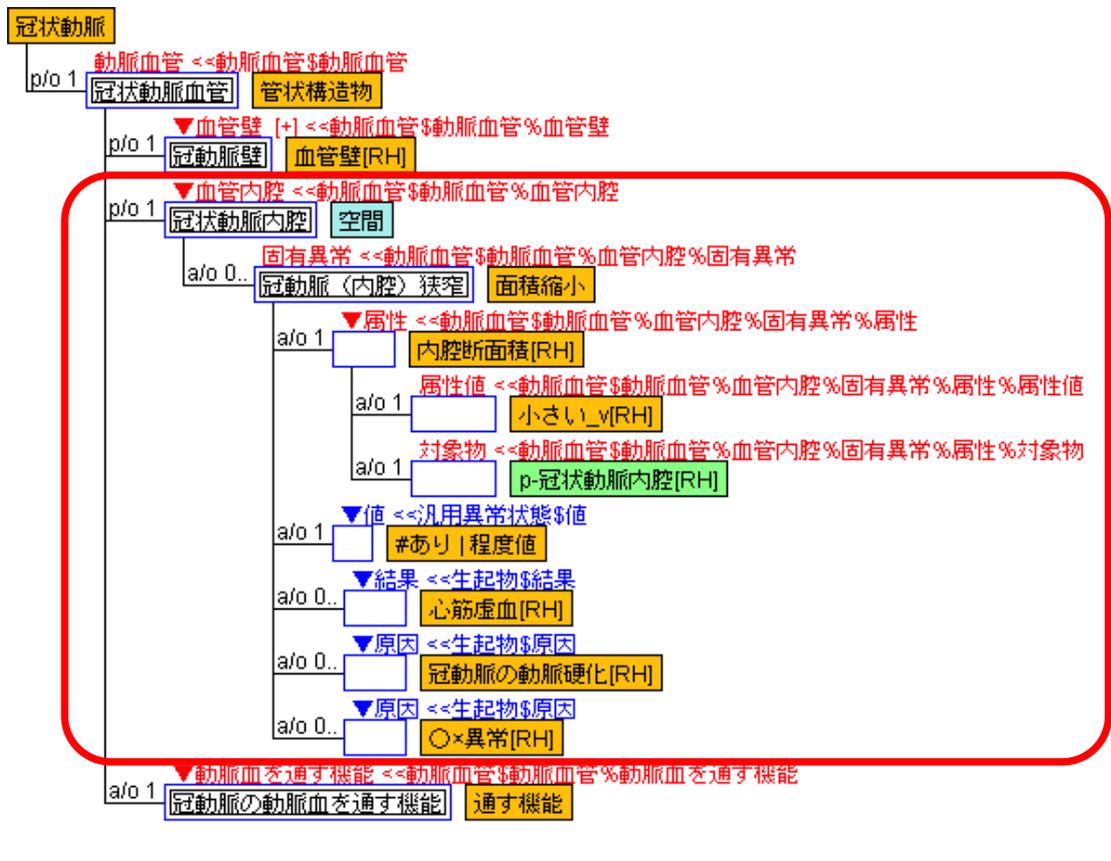
#### 2-1-1. 異常状態の定義の基本

人体コンテキストに共通に現れうる異常状態は、汎用異常状態を人体の構造物固有の異常状態として定義される。人体の構造物は「器官一般」以下の概念で定義される。



人体構造の上位構造は、「汎用的構造物」という概念を導入し、人工物における汎用部品を用いた部分合成的視点で人体構造を捉えようとするものである。その人体構造物の異常は、解剖学的構造物の最上位である「器官一般」の「固有状態」属性で記述される。この「固有状態」属性を特殊化することで人体の構造物固有の異常状態として定義する。

例えば、狭心症の症状である冠動脈の血管が細くなる異常状態「冠動脈（内腔）狭窄」は、「冠動脈内腔」での固有異常として定義され、汎用異常状態「面積縮小」をクラス制約として指定される。更に属性表現の対象物として「冠動脈内腔」の一部（部分概念）をクラス制約として特殊化している。



異常状態を構成しているスロットの一覧をまとめると、表〇のとおりである。

	種別	個数制約	ロール名	クラス制約	スロット継承 (上位概念)	説明
①	a/o	0..	固有異常	汎用異常状態	—	人体構造コンテキスト依存の固有異常を表す。レベル 1の汎用異常状態をクラス制約として指定。 人体構造コンテキスト依存の異常状態として<異常状態名>がロールホルダーとして定義される。
②	a/o	1	属性	属性	クラス制約から継承	異常状態の属性を指定する。コンテキストの汎用異常状態の「属性」スロットを特殊化してクラス制約を指定する。
③	a/o	1	属性値	属性値	クラス制約から継承	属性の属性値を指定する。特性値の場合は省略される。
④	a/o	1	対象物	具体物	クラス制約から継承	属性の対象物を指定する。主に人体構造物あるいは、その部分概念が指定される。部分概念を指定する場合は、pオペレータが使用される。
⑤	a/o	1	副対象物	具体物	クラス制約から継承	属性の副対象物を指定する。主に人体構造物あるいは、その部分概念が指定される。部分概念を指定する場合は、pオペレータが使用される。
⑥	a/o	1	値	存在値 ある／なし) or 程度値	上位概念 汎用異常状態)から継承	属性の特性値を表し、クラス制約として存在値あるいは程度値を指定する。
⑦	a/o	0..	原因／結果	固有異常 汎用異常状態)	クラス制約 生起物)からの継承	① 固有異常」の配下に位置し、レベル 2の異常状態間の因果関係 (汎用連鎖)を表す。
⑧	a/o	1	発生確率	発生確率	—	⑥ 原因／結果」スロットの配下に付与し、汎用連鎖 リンクの状態遷移の発生確率を表す。 通常」通常リンク。 高い」高確率リンク。 通常   高い」通常 or 高確率リンク。
⑨	a/o	0..	NOT属性	存在値 あり)	—	⑥ 原因／結果」スロットの配下に付与され、NOTリンクを表す。その際、⑦ 原因／結果」スロットの個数制約は「0」となる。
⑩	a/o	0..	診断基準	文字列 (string)	—	汎用異常状態の直下、すなわち① 固有異常」スロットの直下に付与され、異常状態の診断基準を文字列で記述する (複数定義可能)。 ただし、疾患コンテキスト非依存で、その異常状態全般に定義できる場合のみ記述する。
⑪	a/o	0..	ターゲット薬剤	文字列 (string)	—	汎用異常状態の直下、すなわち① 固有異常」スロットの直下に付与され、異常状態に対するターゲット薬剤に関する内容を文字列で記述する (複数定義可能)。 ただし、疾患コンテキスト非依存で、その異常状態全般に定義できる場合のみ記述する。



注) 疾患定義連鎖内 (定義連鎖) で NOT ノードを定義する場合には, 連鎖 (原因/結果) スロットの配下に「NOT 属性」を追加して, 連鎖スロットの個数制約を「0」とする.

## 2-1-2. 疾患定義の基本

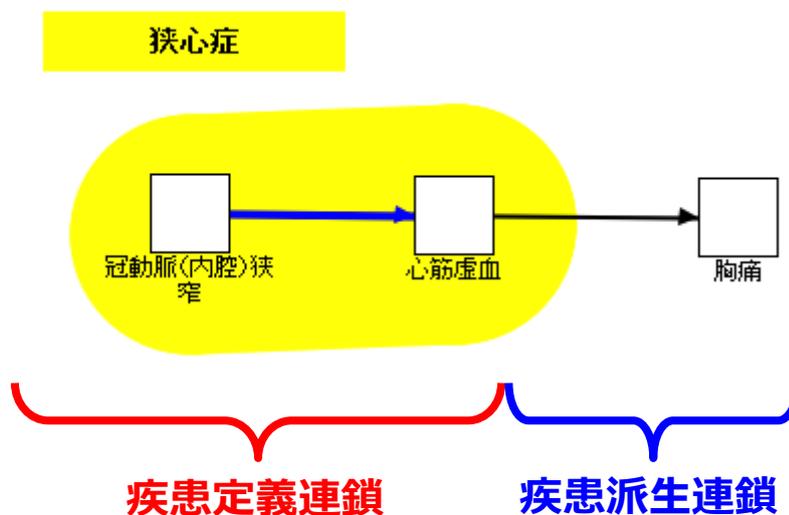
### (1) 疾患定義の定義例

本項では、疾患定義について、具体的な定義例を示しながら解説する。

「狭心症」の自然言語の定義は、以下のとおり。

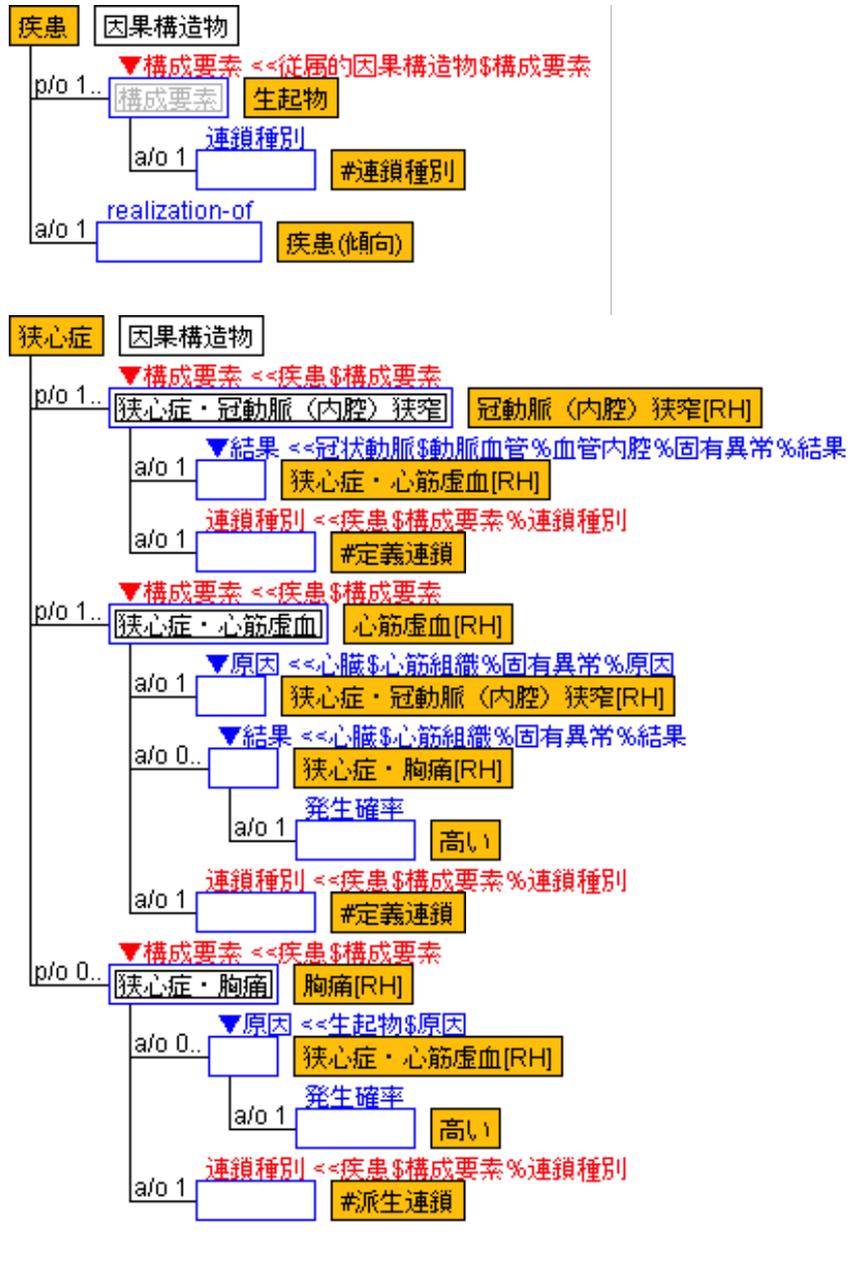
「狭心症とは心臓の筋肉（心筋）に酸素を供給している冠動脈の異常（動脈硬化、攣縮など）による一過性の心筋の虚血のための胸痛・胸部圧迫感などの主症状である。虚血性心疾患の一つである。完全に冠動脈が閉塞、または著しい狭窄が起こり、心筋が壊死してしまった場合には心筋梗塞という。」（Wikipedia より）

上述の狭心症の定義を、疾患連鎖モデルの異常状態ノードと因果関係（連鎖）のリンクで表わすと、以下のようなになる（図?）。



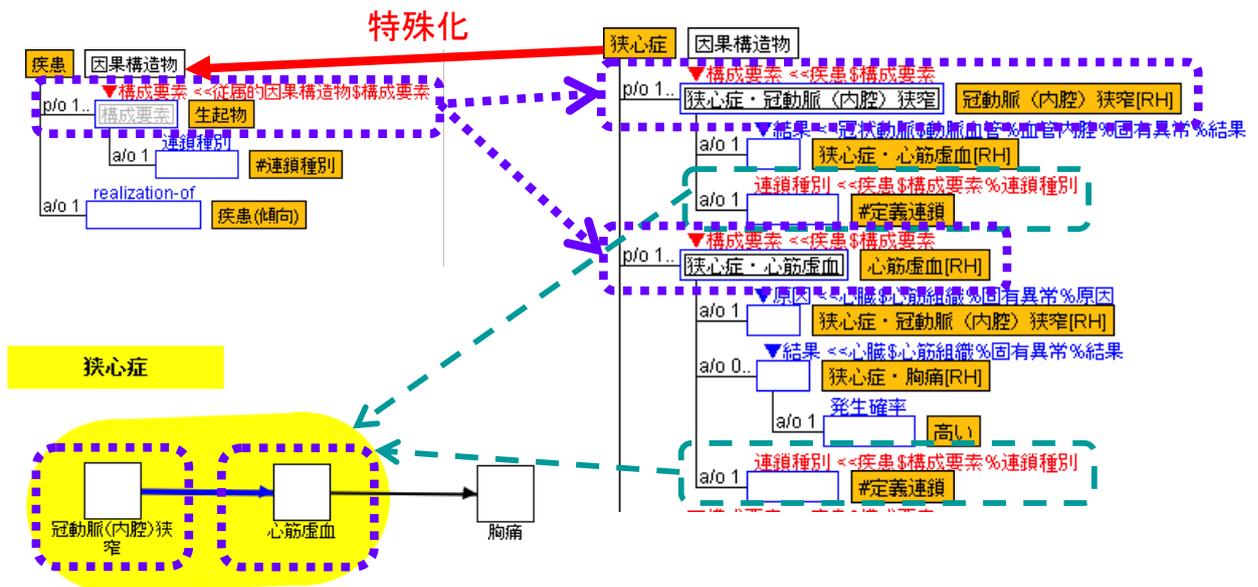
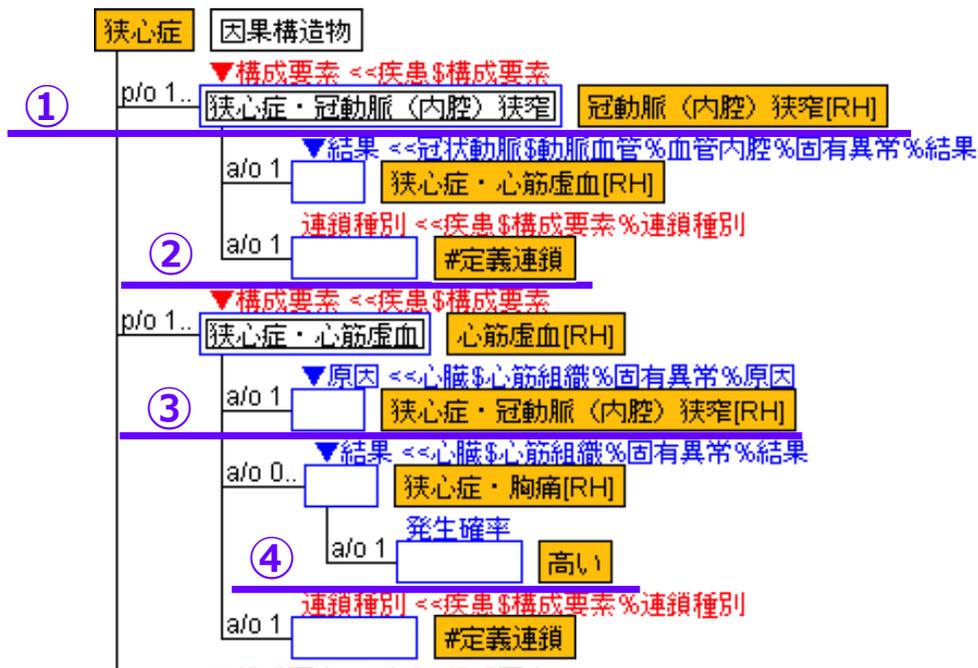
上記の疾患連鎖モデルにおいて、疾患定義に必要な連鎖である「疾患定義連鎖」は、黄色の島に囲まれた、「冠動脈(内腔)狭窄」と「心筋虚血」と、そのリンクを含む部分である。それ以外の「胸痛」を含む疾患連鎖は、狭心症における「疾患派生連鎖」となる。

続いて、疾患の上位概念定義である「疾患」概念と、その具体的な疾患定義「狭心症」の法造での概念定義を図〇に示す。



疾患定義を構成しているスロットの一覧をまとめると、表〇のとおりである。

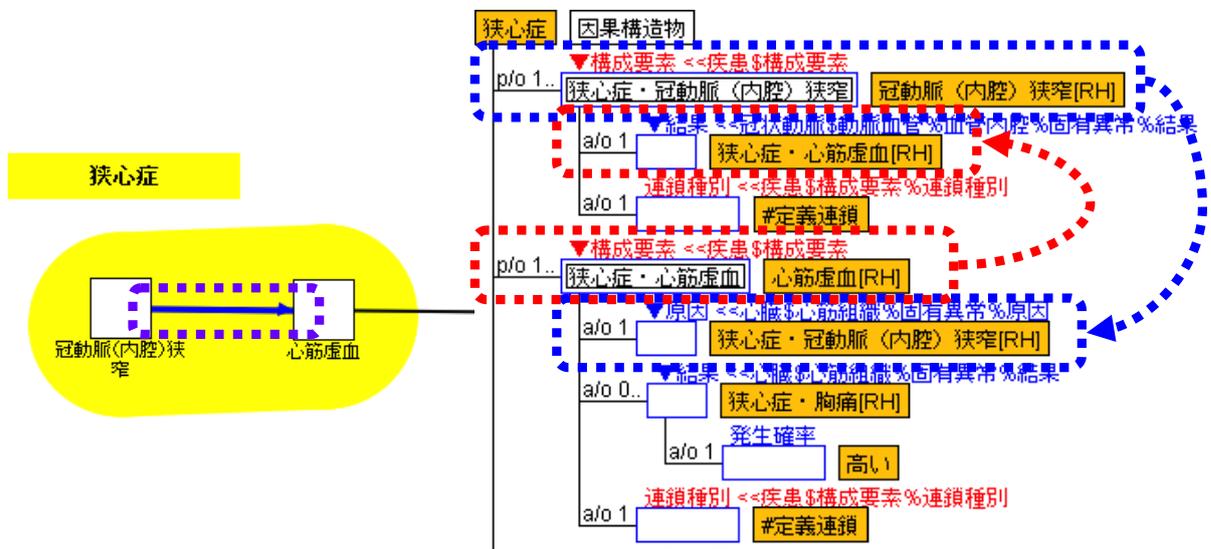
	種別	個数制約	ロール名	クラス制約	スロット継承 (上位概念)	説明
①	p/o	1..0..)	構成要素	固有異常[RH] 汎用異常状態)	クラス制約から継承 疾患連鎖)	人体構造コンテキスト依存の汎用異常状態 (ロールホルダー) をクラス制約として指定。 疾患コンテキスト依存の異常状態として <疾患名 異常状態名> というロールホルダー名が付けられる。 また、クラス制約の構成状態が疾患定義連鎖の範囲外であれば個数制約が 0..) となる。
②	a/o	1	連鎖種別	#連鎖種別	—	疾患定義連鎖の範囲内であれば、定義連鎖の種別 #定義連鎖) を指定する。 疾患定義連鎖の範囲外であれば、疾患派生連鎖の種別 #派生連鎖) を指定する
③	a/o	1..0..)	原因/結果	構成要素[RH]	クラス制約から継承 構成状態[RH]の定義元のロールホルダー)	同じ疾患概念内の① 構成要素) のロールホルダーをクラス制約で参照することで、疾患定義連鎖内の因果関係を定義する。 また、クラス制約の構成状態が疾患定義連鎖の範囲外であれば個数制約が 0..) となる。
④	a/o	1	発生確率	発生確率	クラス制約から継承	③ 原因/結果) スロットの配下に付与し、リンクの状態遷移の発生確率を表す。通常リンクは省略可。 通常) 通常リンク。 高い) 高確率リンク。
⑤	a/o	0..	NOT属性	存在値 あり)	—	① 構成要素) スロットの配下に付与される場合は、NOTノードを表す。その際は① 構成要素) スロットの個数制約は 0) となる。 ③ 原因/結果) スロットの配下に付与される場合は、NOTリンクを表す。その際、③ 原因/結果) スロットの個数制約は 0) となる。
⑥	a/0	0..	realization-of	疾患(傾向)	—	OGMSにおける疾患定義との対応関係を示す属性。
⑦	a/o	0..	診断基準	文字列 \$string)	—	疾患に対する診断基準の場合には、疾患概念の直下に付与され、疾患の診断基準を記述する。 疾患固有の異常状態の診断基準の場合には、構成要素スロットの直下に付与され、疾患コンテキストの異常状態の診断基準を記述する。
⑧	a/o	0..	ターゲット薬剤	文字列 \$string)	—	構成要素スロットの直下に付与され、疾患コンテキストの異常状態のターゲット薬剤に関する内容を記述する。
⑨	a/o	0..	ノード状態	ノード状態	—	ノードの位置情報など、疾患定義には直接関連のない付帯情報が記述される。疾患概念の直下に付与される。

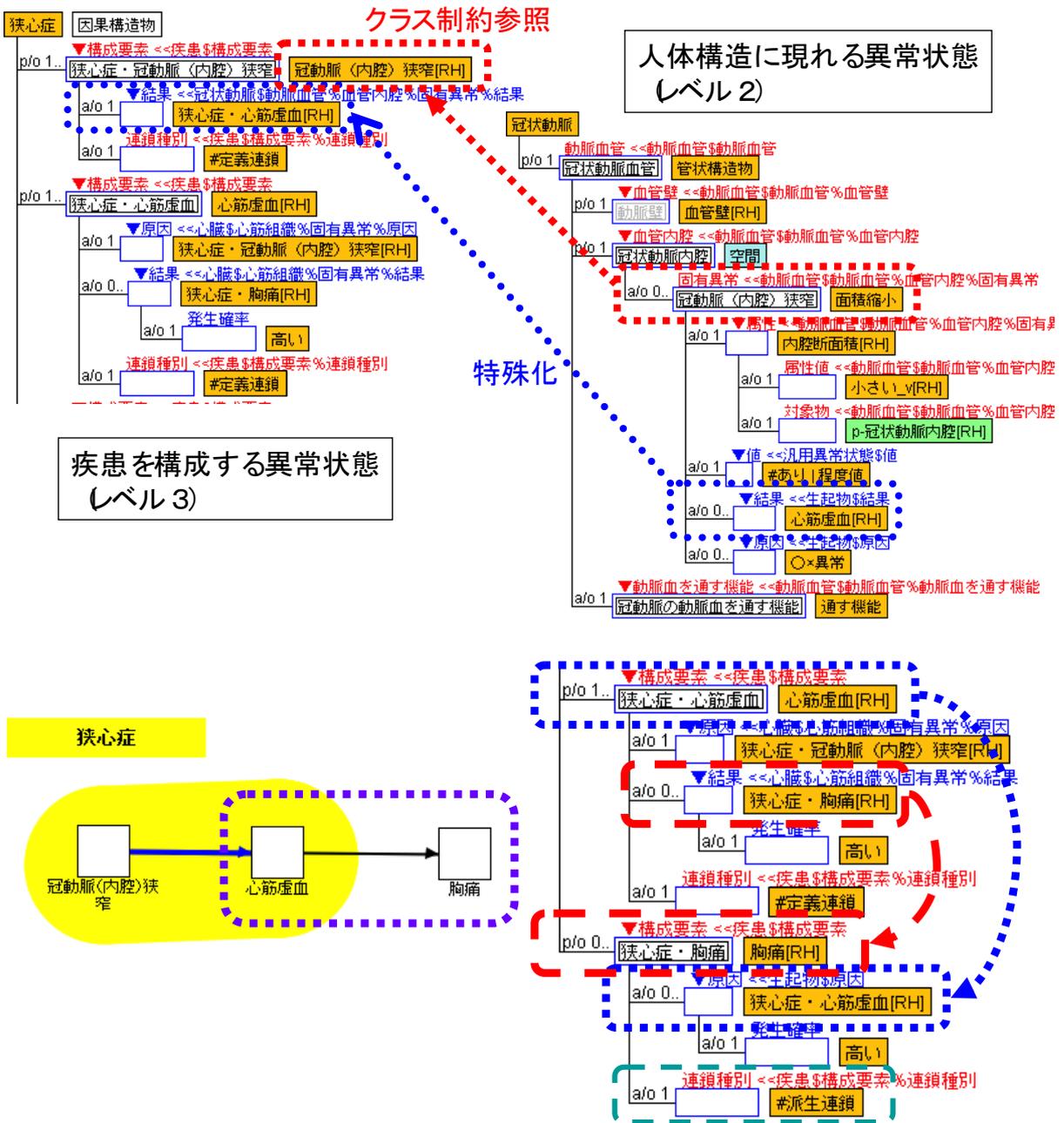


疾患概念「狭心症」は、「疾患」の下位概念として定義される。疾患内の疾患定義連鎖は、疾患を構成する異常状態は、概念「疾患」から継承された「構成要素」スロットで定義され（クラス制約からの継承スロットとして定義）、「冠動脈（内腔）狭窄」と「心筋虚血」といった異常状態をクラス制約として指定している。その際、疾患をコンテキストとした固有の異常状態として<疾患名・異常状態名>というロールホルダー名が付けられる。例えば、「狭心症」を構成する異常状態「冠動脈（内腔）狭窄」は、概念定義「狭心症」の疾患定義連鎖の構成要素として、ロールホルダー名として「狭心症・冠動脈（内腔）狭窄」と定義している。構成要素スロットの個数制約は「1..」とする。

疾患を構成する異常状態が疾患定義連鎖の範囲内であるか（＝疾患連鎖モデル上で黄色の島の中の異常状態であるか）の記述は、構成要素スロットの「連鎖種別」スロットによって属性記述される。疾患定義連鎖の範囲内であれば、「連鎖種別」連鎖種別スロットのクラス制約として「#定義連鎖」を指定する。

また、1-2-1 項でも述べたように、疾患定義連鎖内における「構成要素」間の因果関係は、構成要素の配下の原因／結果スロットとして定義され、その原因／結果スロットは相互参照となるように定義する。原因／結果スロットでは、疾患定義連鎖の構成要素のロールホルダーをクラス制約として参照することで、その疾患定義をコンテキストとした構成要素への参照を表す。原因／結果スロットは、汎用異常状態の原因／結果スロットを特殊化しており、個数制約は「0..」から「1」と変更されている（※理由：疾患定義連鎖の因果関係は必ず起こるという意味を表すため）。例えば、「狭心症」の疾患定義連鎖内の構成要素「冠動脈（内腔）狭窄」のスロットでは、「結果」スロットとして、「心筋虚血」の疾患コンテキスト依存の異常状態「狭心症・心筋虚血」をクラス制約として参照している。一方、「狭心症」の疾患定義連鎖内の構成要素「心筋虚血」のスロットでは、「原因」スロットとして、「冠動脈（内腔）狭窄」の疾患コンテキスト依存の異常状態「狭心症・冠動脈（内腔）狭窄」をクラス制約として参照しており、構成要素スロットの配下に原因／結果スロットを定義し、それぞれ相手のロールホルダーをクラス制約として指定することで、相互参照している。





一般派生連鎖のうち、その疾患でよく見られる連鎖 (=臨床医が、その疾患を定義する際に記述した派生連鎖) についても疾患定義連鎖と同様に疾患概念内に定義する。ただし、疾患連鎖と区別するために、構成要素スロットに「#派生連鎖」属性を付与する。また、個数制約はコア連鎖の場合(「1..」)とは異なり「0..」となる。それ以外の一般派生連鎖は、汎用異常状態から推論することで導出する (※)

(※注釈) 一般派生連鎖は、人体構造物のコンテキストに応じて定義される汎用異常状態 (レベル2) の定義と、その定義元のスロットの配下の原因/結果スロットで記述される因果関係 (連鎖) を辿っていくことで導出できる。

(2) 疾患定義の情報を取得する方法（方針）

疾患定義の情報を取得するには、法造で記述されたオントロジーの概念定義から必要とする情報を取得する必要がある。法造で記述されたオントロジーから情報を取得する方法の一つとして、法造コア（HozoCore）という専用のAPIがあり、それを使用するとアプリケーションから利用が可能となる。法造コアは法造のサポートサイト [?] から無償で提供されている。法造コアの詳細な説明は割愛するが、本節では疾患概念から必要な情報を取り出す方法（方針）について説明する。

ある疾患定義の情報を取得する際には、以下のような要求項目が考えられる。

- 1) 疾患定義を構成する異常状態を取得する
- 2) 疾患を構成する異常状態間の因果関係を取得する（疾患定義連鎖を辿る）
- 3) 疾患に定義されていない疾患連鎖を取得する（疾患派生連鎖を辿る）

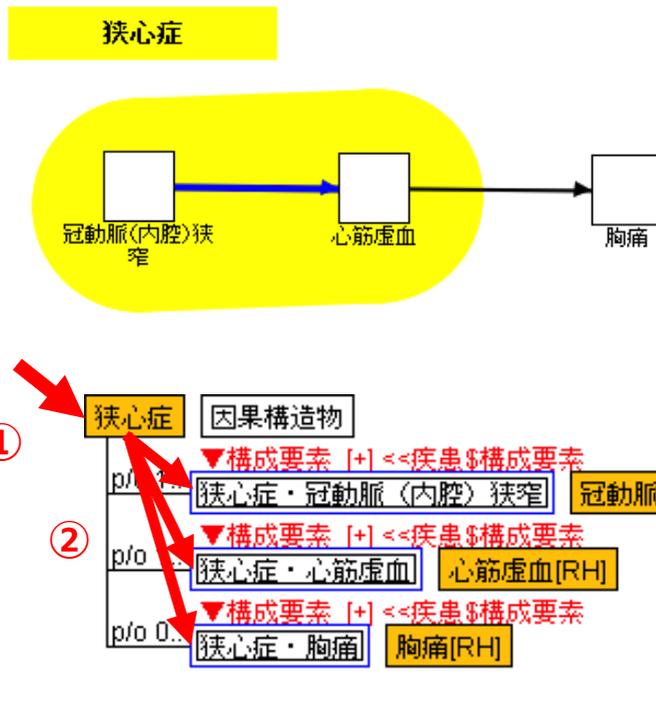
上記の要求項目に対する操作手順の概略について、以下の表○に示す。

	要求事項	操作手順	補足説明
1	疾患定義を構成している異常状態を取得する	① 疾患概念を取得する ② 疾患連鎖を構成する異常状態を取得する	①で使用する法造コアの処理： Ontology.findWholeConceptByLabel() ②で使用する法造コアの処理： Slot.findSlotsByRoleName() Slot.getConstraintConcept()
2	疾患を構成している異常状態間の因果関係を取得する 疾患定義連鎖を辿る	③ 疾患連鎖を構成している異常状態の因果関係を辿る ④ 因果関係の原因／結果状態を取得する ⑤ 更に疾患連鎖の因果関係を辿る	③で使用する法造コアの処理： Slot.getSlotList() ④で使用する法造コアの処理： RoloHolder.getDependentSlot() ⑤での注意点 因果関係は相互参照である為、逆向きに辿らないようにする工夫が必要
3	疾患定義連鎖の範囲外の疾患連鎖を取得する 一般派生連鎖を辿る	⑥ 疾患定義連鎖から汎用異常状態を取得する ⑦ 汎用異常状態の原因／結果状態を取得する ⑧ 更に汎用異常状態の疾患連鎖の因果関係を辿る	⑥で使用する法造コアの処理： RoloHolder.getDependentSlot() ⑦で使用する法造コアの処理： Slot.getSlotList() ⑧での注意点 疾患派生連鎖を辿る際には、取得した人体コンテキストで定義された汎用異常状態に対して、それを疾患定義内で特殊化しているものが出現するので、意味的に重複しないように注意を払う必要がある

次に要求項目に対する操作手順を、サンプルデータを用いて詳細に説明する。

要求項目 1：疾患を構成している異常状態を取得する

★疾患「狭心症」を構成する異常状態「冠動脈（内腔）狭窄」「心筋虚血」「胸痛」を取得する。



① 疾患概念を取得する：

オントロジーから疾患概念「狭心症」を取得する。

⇒得られる概念：「狭心症」

※参考：法造コアでは、オントロジークラスの「`Ontology.findWholeConceptByLabel("狭心症")`」メソッドにより、概念（Concept）オブジェクトが得られる

② 疾患連鎖を構成する異常状態を取得する：

「疾患定義連鎖（コア連鎖）」スロットの配下の「構成要素」スロットを取得し、そのスロットが参照しているクラス制約を取得すると、疾患定義を構成している汎用異常状態が得られる。

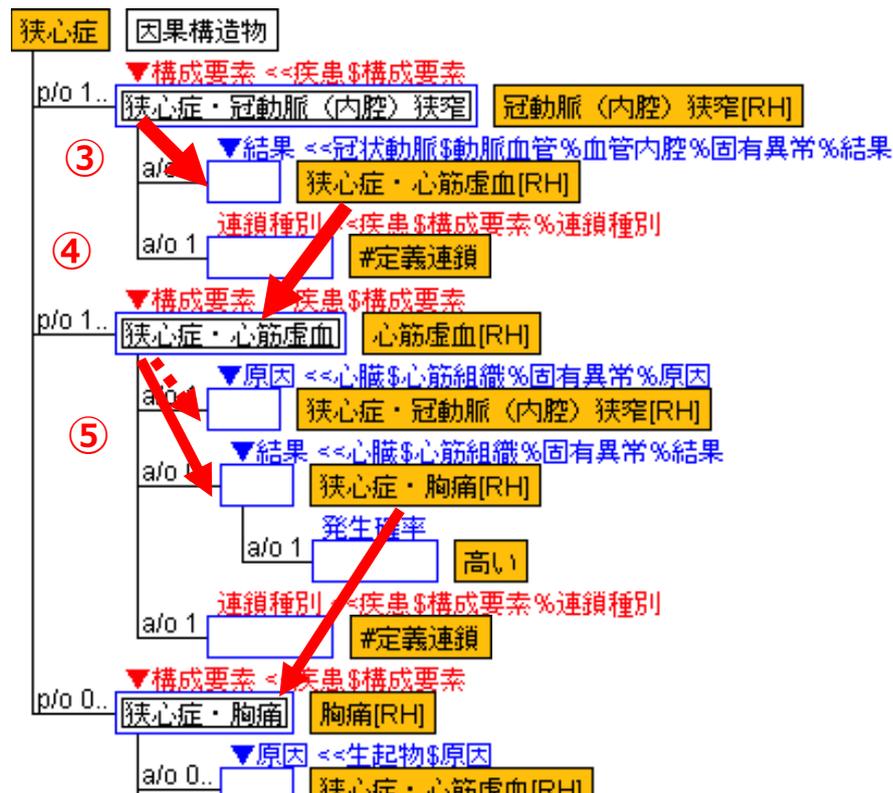
⇒得られる概念：「冠動脈（内腔）狭窄[RH]」、「心筋虚血[RH]」、「胸痛[RH]」

※参考：法造コアでは、スロットクラスの「`Slot.findSlotsByRoleName("構成要素")`」メソッドにより、ロール名が「構成要素」のスロットを取得する。スロットのクラス制約は「`Slot.getConstraintConcept()`」により取得できる。

疾患定義連鎖の範囲（黄色の島の中）かどうかは、得られたスロットの個数制約（`Slot.getSlotCardinality()`）を調べればよい（1 or 1..であれば疾患定義連鎖、0..であれば疾患派生連鎖）。疾患定義連鎖内の判別は、構成要素スロットの「連鎖種別」属性のクラス制約でも識別することができる。

要求項目 2：疾患を構成している異常状態間の因果関係を取得する（疾患定義連鎖を辿る）

★疾患「狭心症」を構成する異常状態「冠動脈（内腔）狭窄」「心筋虚血」「胸痛[RH]」のなかで、各異常状態間の因果関係（原因／結果）を取得する。



③ 疾患連鎖を構成している異常状態の因果関係を辿る：

疾患定義連鎖の「構成要素」スロットの配下の因果関係を表す「原因」あるいは「結果」スロットを取得し、そのスロットのクラス制約から原因あるいは結果の異常状態を取得する。

⇒得られる概念：「冠動脈（内腔）狭窄」の構成要素スロットからは、「狭心症・心筋虚血[RH]」

※参考：法造コアでは、スロットクラスの「Slot.getSlotList()」メソッドにより配下のスロットを取得し、ロール名が「原因」あるいは「結果」のスロットのみを判別するとよい。

④ 因果関係の原因／結果状態を取得する：

③で得られた異常状態（ロールホルダー）の定義元のスロットを取得して、疾患定義内の構成要素を取得する。

⇒得られるスロット：「心筋虚血」の構成要素スロット：ロールホルダー名「狭心症・心筋虚血」

※参考：法造コアでは、ロールホルダークラスの「RoloHolder.getDependentSlot()」メソッドにより、ロールホルダーの定義元のスロットが取得できる。

⑤ 更に疾患連鎖の因果関係を辿る：

③の操作を繰り返すことで、構成要素間の因果関係を辿ることができる

⇒得られるスロット：結果状態「狭心症・胸痛[RH]」、原因状態「狭心症・冠動脈(内腔)狭窄」

**脈（内腔）狭窄[RH]（※）**

※注意：因果関係は相互参照である為、構成要素スロット間には一対の原因／結果スロットも存在する。そのため因果関係を連続で探索する際には、逆向きの因果関係スロットを辿らないように注意を払う必要がある（無限に探索処理を繰り返してしまうので、重複して探索処理しないような工夫が必要）。

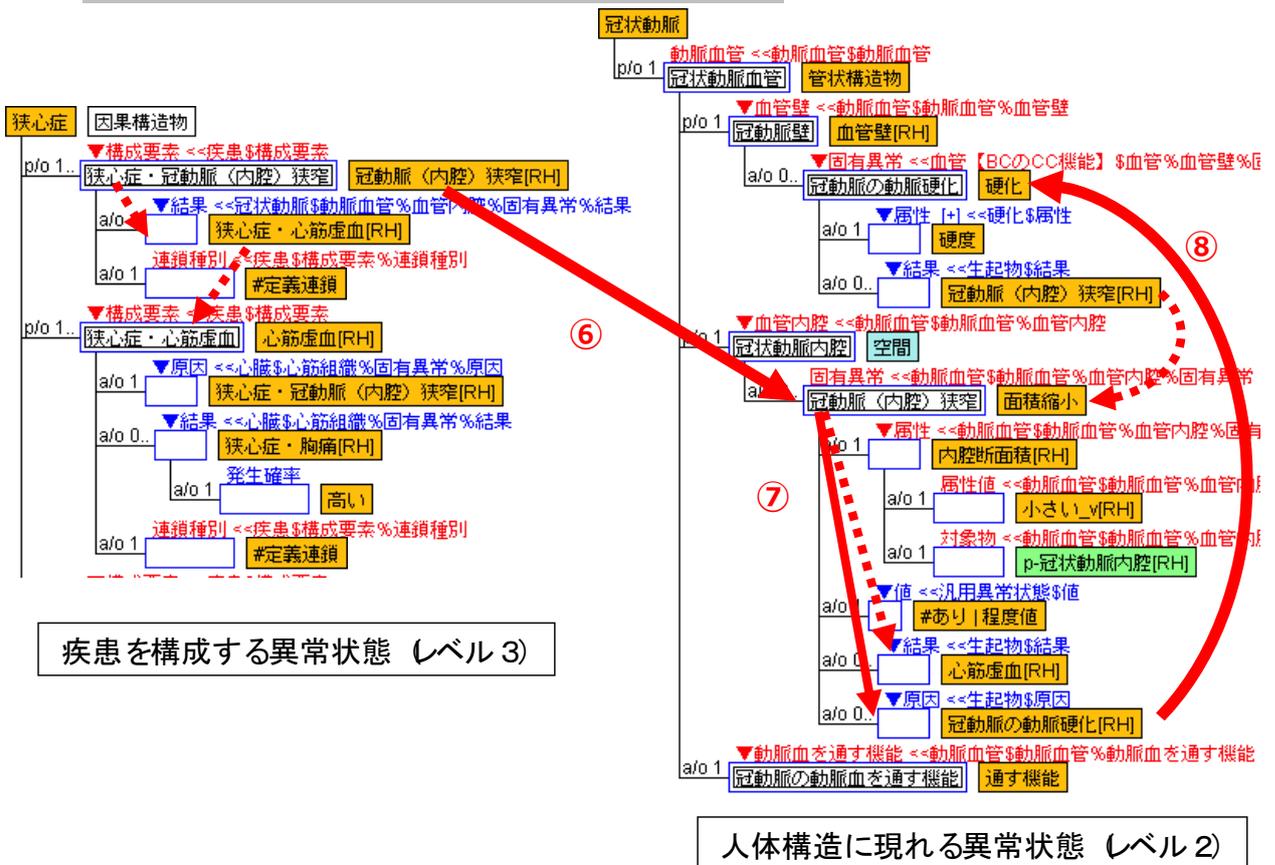
要求項目 3：疾患定義連鎖の範囲外の疾患連鎖を取得する（一般派生連鎖を辿る）

★疾患「狭心症」を構成する異常状態の一般派生連鎖を辿って、疾患に定義されていない因果関係（原因／結果）により「冠状動脈狭窄」との因果関係を取得する。

⑥ 疾患定義連鎖から汎用異常状態を取得する：

④と同様に、疾患定義連鎖の「構成要素」スロットのクラス制約の異常状態の定義元のスロットを取得して、人体構造コンテキストに定義された汎用異常状態の定義元のスロットを取得する。

⇒得られるスロット：「冠状動脈内腔」（空間）の固有異常として定義されたスロット：ロールホルダー名「冠状動脈（内腔）狭窄」



⑦ 汎用異常状態の原因／結果状態を取得する：

⑥で得られた人体コンテキストでの汎用異常状態の定義元のスロットの配下の因果関係

を表す「原因」あるいは「結果」スロットを取得する。

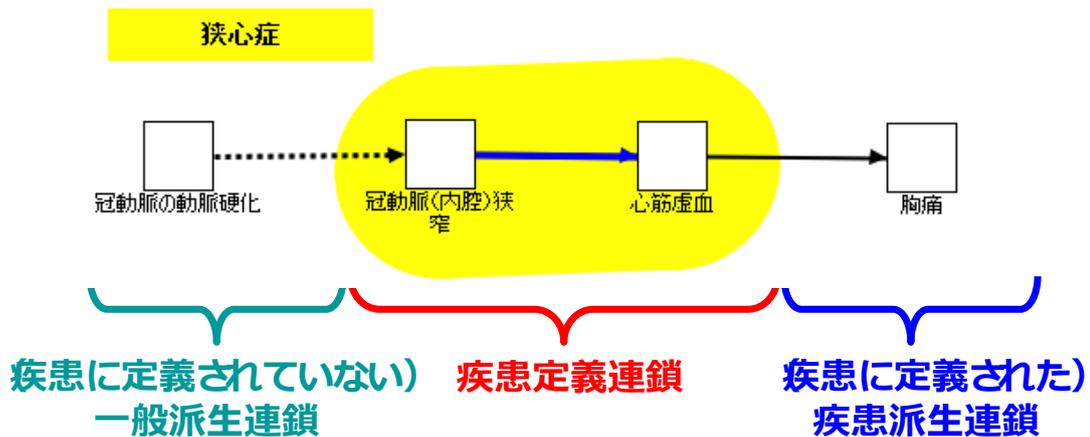
⇒得られるスロット：結果状態「心筋虚血[RH]」、原因状態「冠動脈の動脈硬化[RH]」

⑧ 更に汎用異常状態の疾患連鎖の因果関係を辿る：

⑦で得られた因果関係のスロットのクラス制約から汎用異常状態の定義元のスロットのスロットを取得し、⑧を繰り返すことで、疾患定義連鎖の範囲外の疾患派生連鎖の異常状態を辿ることができる。

⇒得られるスロット：「冠動脈壁」(血管壁)の固有異常として定義されたスロット：ロールホルダー名「冠動脈の動脈硬化」

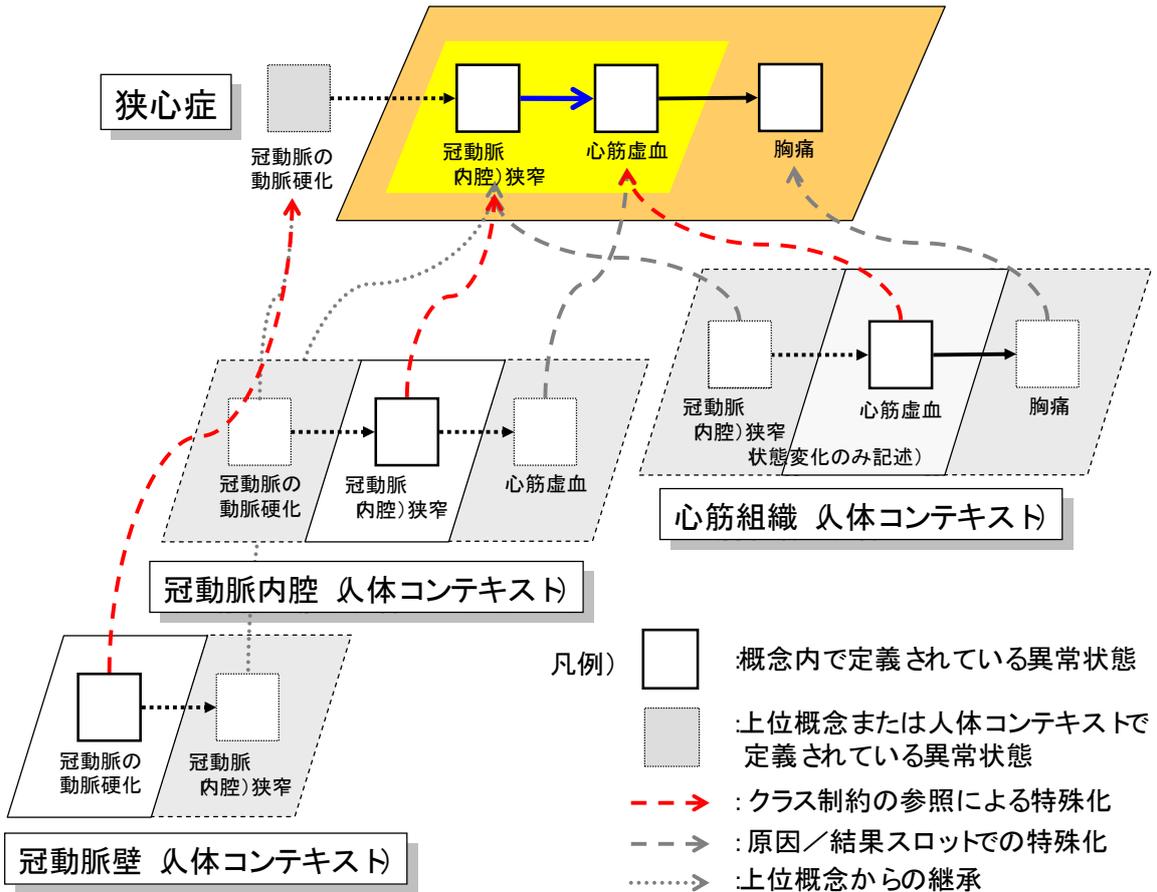
※参考：疾患に定義されていない疾患派生連鎖の部分を疾患連鎖モデルで表すと、以下のようになる。



※注意：人体構造コンテキストで定義された汎用異常状態は、疾患定義連鎖内で特殊化されている異常状態も含まれるので（上記の例では汎用異常状態「心筋虚血」が疾患「狭心症」で特殊化されている）、疾患連鎖の探索の際には、意味的に重複しないように注意を払う必要がある。

※注意：また、人体コンテキストで定義される一般派生連鎖の因果関係のスロットもまた相互参照である為、人体コンテキストでの固有異常スロット間には一対の原因／結果スロットも存在する。そのため因果関係を連続で探索する際には、逆向きの因果関係スロットを辿らないように注意を払う必要がある。

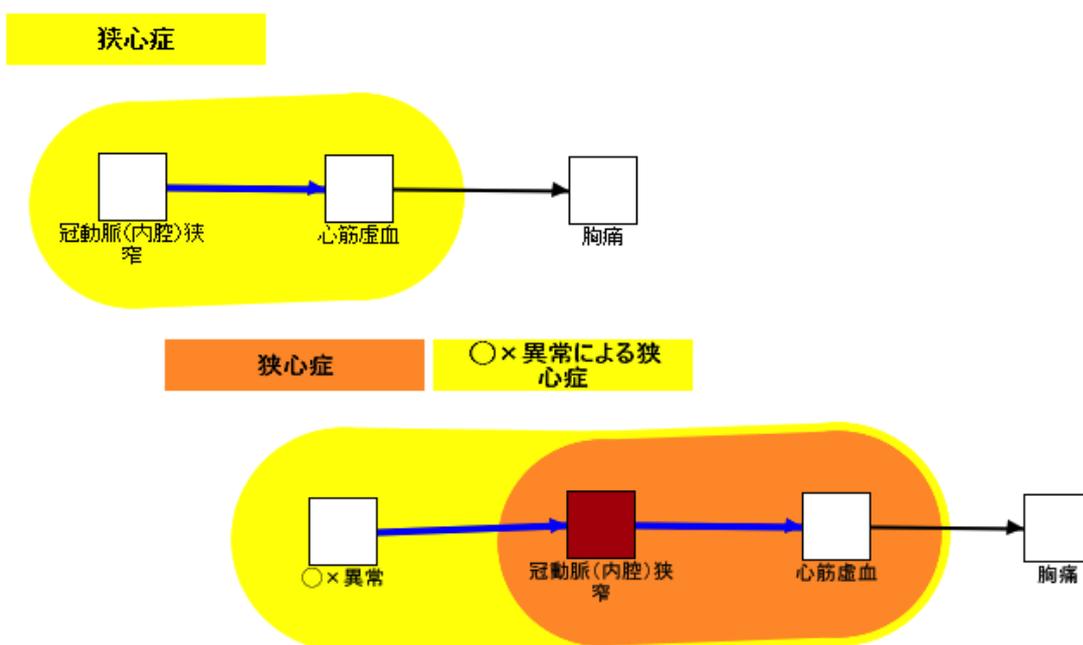
疾患外で定義されている疾患連鎖と、各人体コンテキストで定義されている汎用異常状態（一般派生連鎖）との関係性を、疾患連鎖モデルで表すと図10のとおりになる。疾患連鎖の異常状態ノードとノード間のリンクを囲む実線（点線）の外枠は疾患および人体コンテキストの概念定義内であることを表し、疾患定義内の黄色の領域が、「コア連鎖」に相当する部分となる。



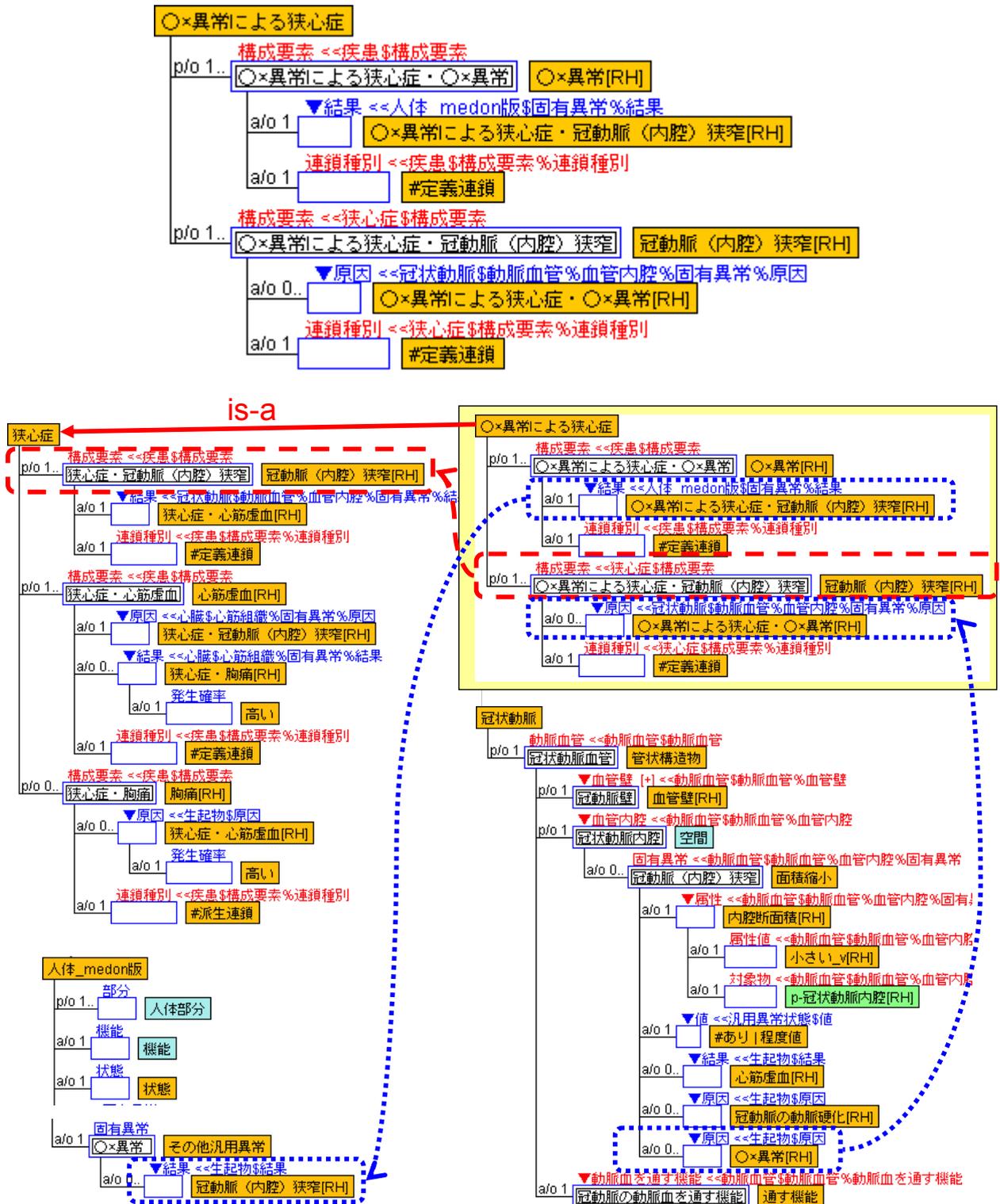
## 2-2. 上位疾患の状態連鎖の特殊化

## 2-2-1. 疾患定義連鎖の上流への範囲拡張による疾患定義

「〇×異常による狭心症」では、上位疾患「狭心症」の冠動脈狭窄の原因状態に「〇×異常」を追加した形で疾患定義連鎖が構成されている（図〇）。この「〇×異常による狭心症」では原因系（上流）の範囲を広げた形で疾患連鎖が記述することによって、「狭心症」の下位概念であることが定義されている。



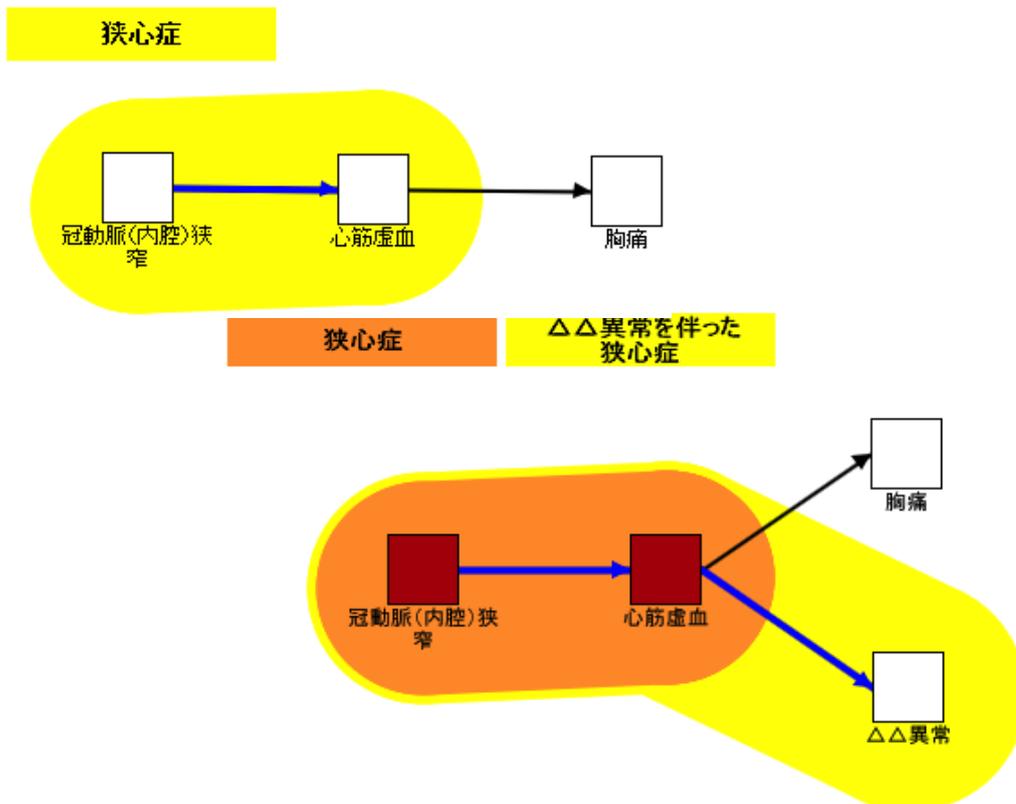
次に「〇×異常による狭心症」の概念定義を図〇に示す。この概念定義では、疾患定義連鎖の範囲拡張部分のみが特殊化される。上位概念「狭心症」から継承された疾患定義連鎖スロットには、「冠動脈狭窄」の構成状態スロットが特殊化して追加され、更に原因系の範囲拡張である「〇×異常」が構成状態スロットとして追加される。この構成要素スロットの個数制約は「1」であり、疾患定義連鎖範囲を表す「コア連鎖」の連鎖種別属性が追加される。また、それぞれの構成要素間の因果関係は、上位疾患の定義および人体コンテキストの汎用異常状態定義の原因／結果スロットを特殊化して定義される。その際に原因／結果スロットの個数制約は「0..」から「1」に変更される。



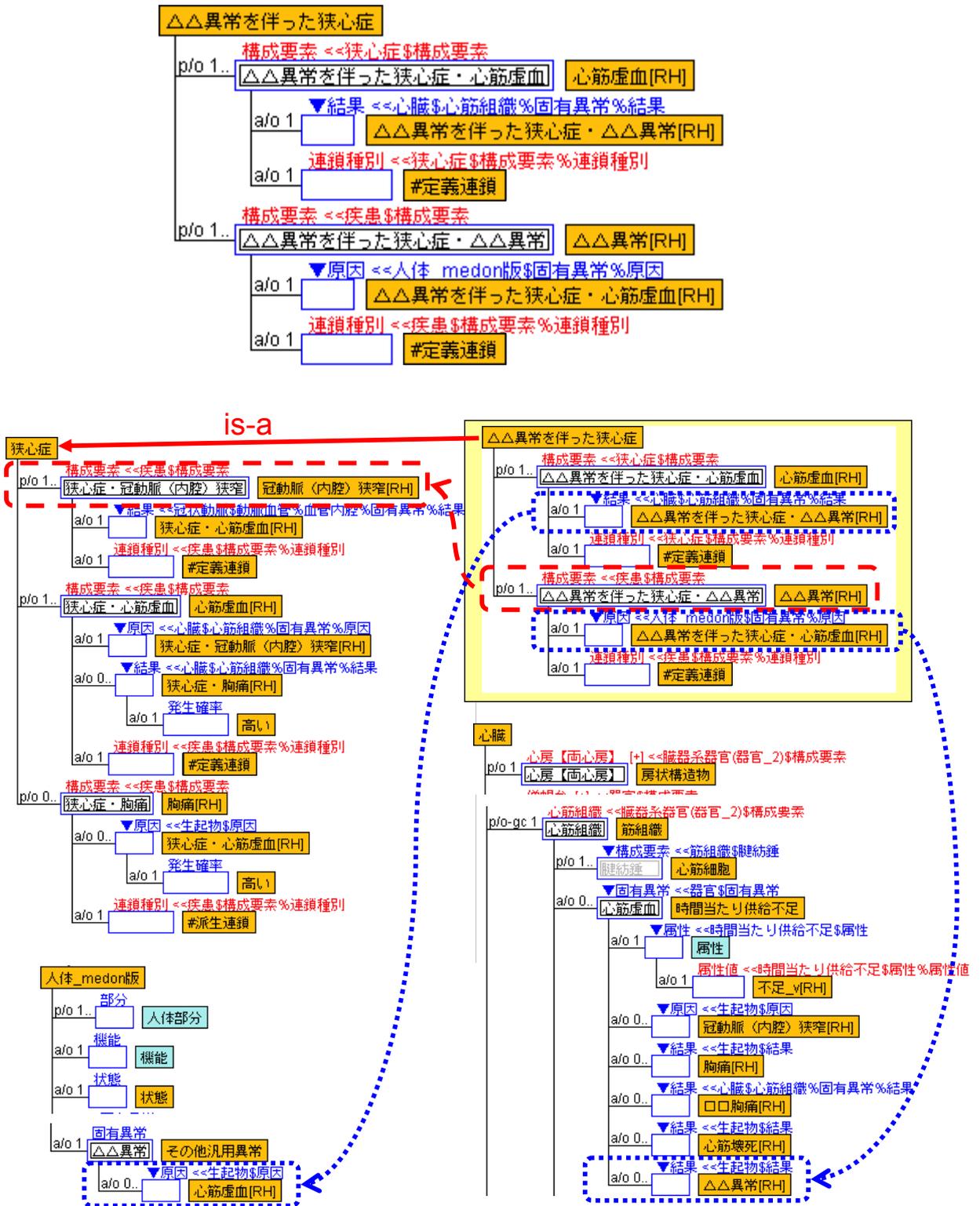
2-2-2. 疾患定義連鎖の下流への範囲拡張による疾患定義

「△△異常を伴った狭心症」では、上位疾患「狭心症」の心筋虚血の結果状態に「△△

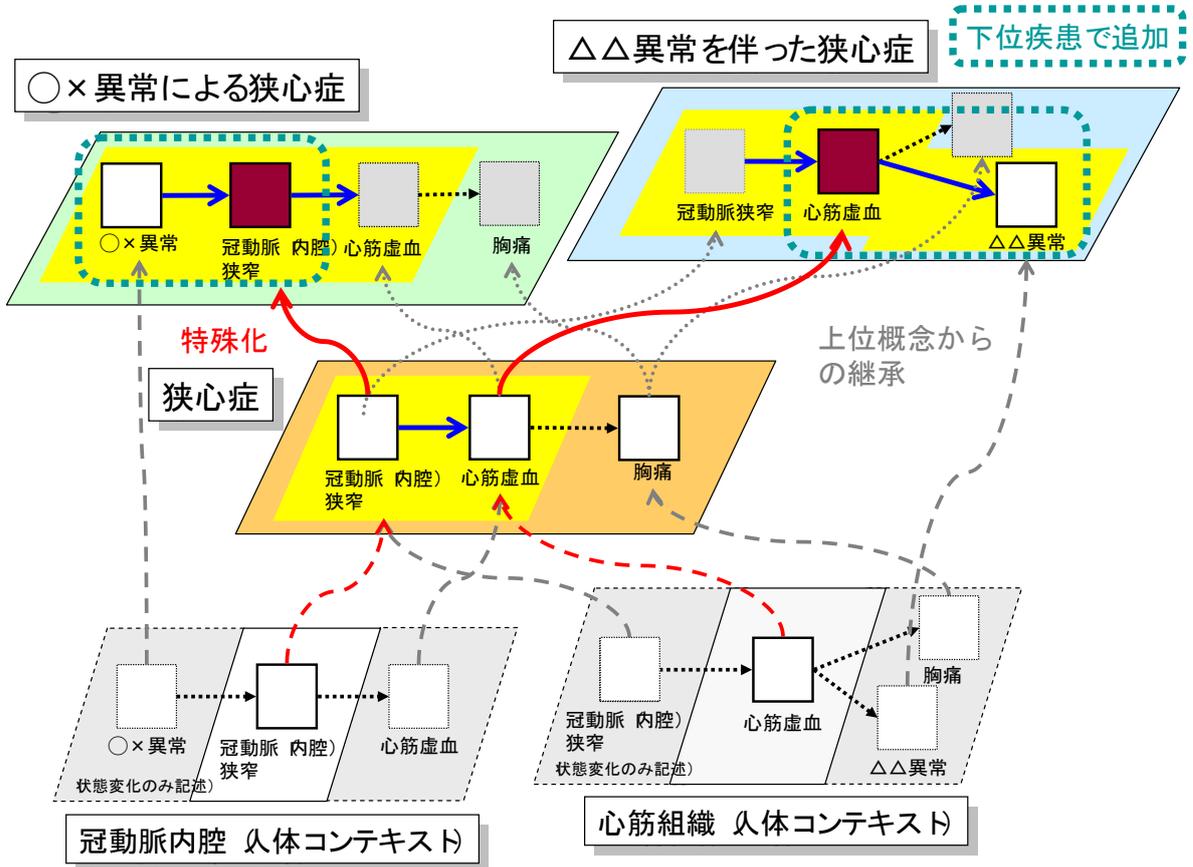
異常」を追加した形で疾患定義連鎖が構成されている (図10)。この「△△異常を伴った狭心症」の結果系（下流）の範囲を広げた形で疾患連鎖が記述することによって、「狭心症」の下位概念であることが定義されている。



次に「△△異常を伴った狭心症」の概念定義を(図11)に示す。この概念定義では、疾患定義連鎖の範囲拡張部分のみが特殊化される。上位概念「狭心症」から継承された疾患定義連鎖スロットである「心筋虚血」の構成要素スロットが特殊化され、更に結果系の範囲拡張である「△△異常」が構成要素スロットとして追加される。この追加された構成状態スロットの個数制約は「1」であり、疾患定義連鎖範囲を表す「コア連鎖」の連鎖種別属性が追加される。また、それぞれの構成要素間の因果関係は、上位疾患の定義および人体コンテキストの汎用異常状態定義の原因／結果スロットを特殊化して定義される。その際に原因／結果スロットの個数制約は「0..」から「1」に変更される。



2-2-1 項と 2-2-2 項で示した疾患定義連鎖の疾患連鎖の追加による範囲拡張の疾患定義と、各人体コンテキストで定義されている汎用異常状態（一般派生連鎖）との関係性を、疾患連鎖モデルで表すと  のとおりになる。

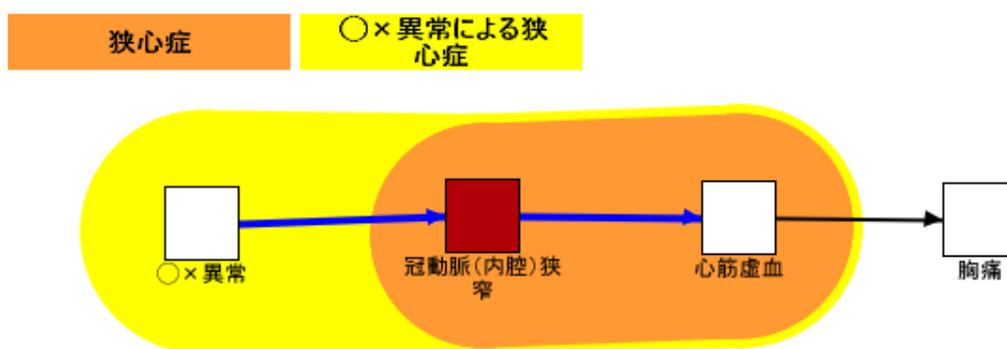


## 2-1-3. 疾患定義連鎖の範囲拡張による疾患定義での情報取得

2-1-1 項と 2-1-2 項について基本的な情報取得方法は同じなので、本節では「2-1-1. 疾患定義連鎖の上流への範囲拡張による疾患定義」の情報取得方法を中心に解説を加える。

## (1) 疾患を構成している異常状態を取得する

★疾患「○×異常による狭心症」を構成する異常状態「○×異常」「冠動脈狭窄」「心筋虚血」「○○異常1」を取得する。



## ① 疾患概念を取得する：

オントロジーから疾患概念と、その上位疾患の概念を取得する。

⇒得られる概念：「○×異常による狭心症」及び、その上位疾患「狭心症」

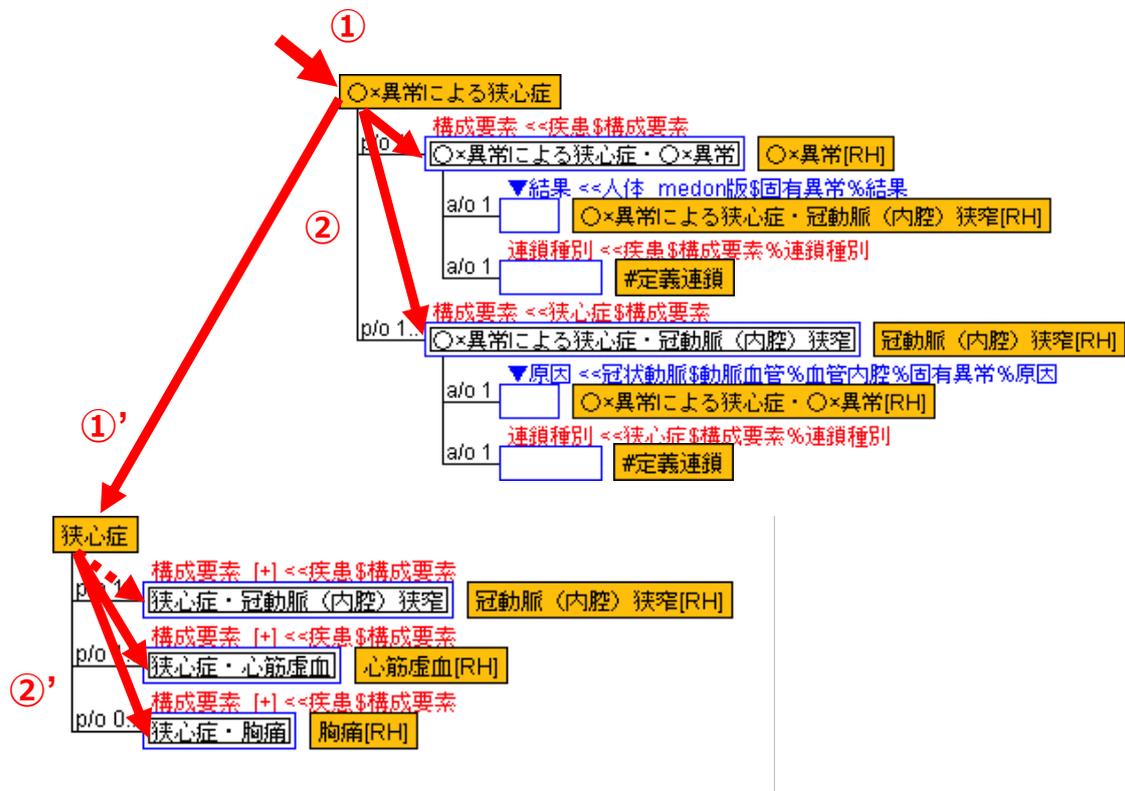
※参考：法造コアでは、オントロジークラスの「`Ontology.findWholeConceptByLabel()`」メソッドにより、概念（Concept）オブジェクトが得られる

※参考：法造コアでは、概念クラスの「`Concept.getUpperConcept()`」（直上の上位概念）または「`Concept.getAncestorConceptList()`」（すべての上位概念）メソッドにより、上位概念（Concept）のオブジェクトが得られる

## ② 疾患連鎖を構成する異常状態を取得する：

疾患概念の配下の「構成要素」スロットを取得する。ただし、上位疾患との「構成要素」スロットのうち、下位疾患で特殊化されているものは除外する。各「構成要素」スロットのクラス制約を取得すると、疾患定義を構成している汎用異常状態が得られる。

⇒得られる概念：「○×異常[RH]」、「冠動脈狭窄 [RH]」、「心筋虚血[RH]」、「胸痛」



(2) 疾患を構成しているする異常状態間の因果関係を取得する（疾患定義連鎖を辿る）

★疾患「○×異常による狭心症」を構成する異常状態「○×異常」「冠動脈狭窄」「心筋虚血」「胸痛」のなかで、各異常状態間の因果関係（原因／結果）を取得する。

③ 疾患連鎖を構成している異常状態の因果関係を辿る：

疾患定義連鎖の「構成要素」スロットの配下の因果関係を表す「原因」あるいは「結果」スロットを取得し、そのスロットのクラス制約から原因あるいは結果の異常状態を取得する。

⇒得られる概念：「○×異常[RH]」の構成要素スロットからは、「○×異常による狭心症・冠動脈（内腔）狭窄[RH]」

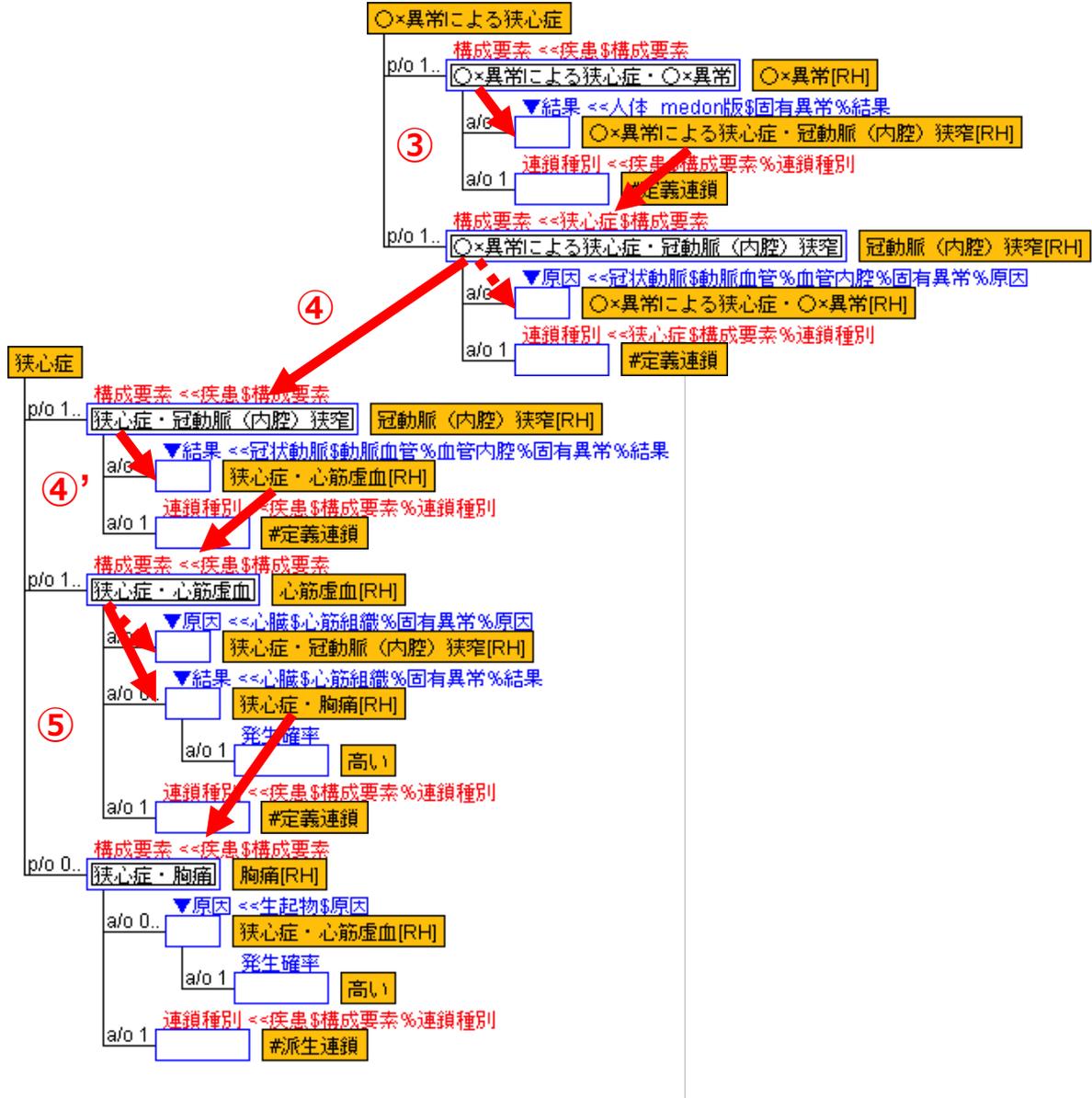
④ 因果関係の原因／結果状態を取得する：

③で得られた異常状態（ロールホルダー）の定義元のスロットを取得して、疾患定義内の構成要素を取得する。

⇒得られるスロット：「冠動脈（内腔）狭窄」の構成状態スロット：ロールホルダー名「○×異常による狭心症・冠動脈（内腔）狭窄[RH]」

ここで「構成要素」スロットが上位疾患からの継承スロットであれば、上位疾患の因果関係も取得する。

具体的には、継承されているスロットかを判別し、上位スロットを取得する。



※参考：法造コアでは、スロットクラスの「Slot.getInheritedSlot()」により、上位スロット（Slot）のオブジェクトが得られる。また、上位概念からの継承スロットかどうかの判別はスロット・ユーティリティクラス「SlotUtility.isInheritedFromUpperSlot()」を使用するとよい。

⇒得られるスロット：上位疾患「狭心症」の構成要素スロット：ロールホルダー名「狭心症・冠動脈（内腔）狭窄[RH]」

⑤ 更に疾患連鎖の因果関係を辿る：

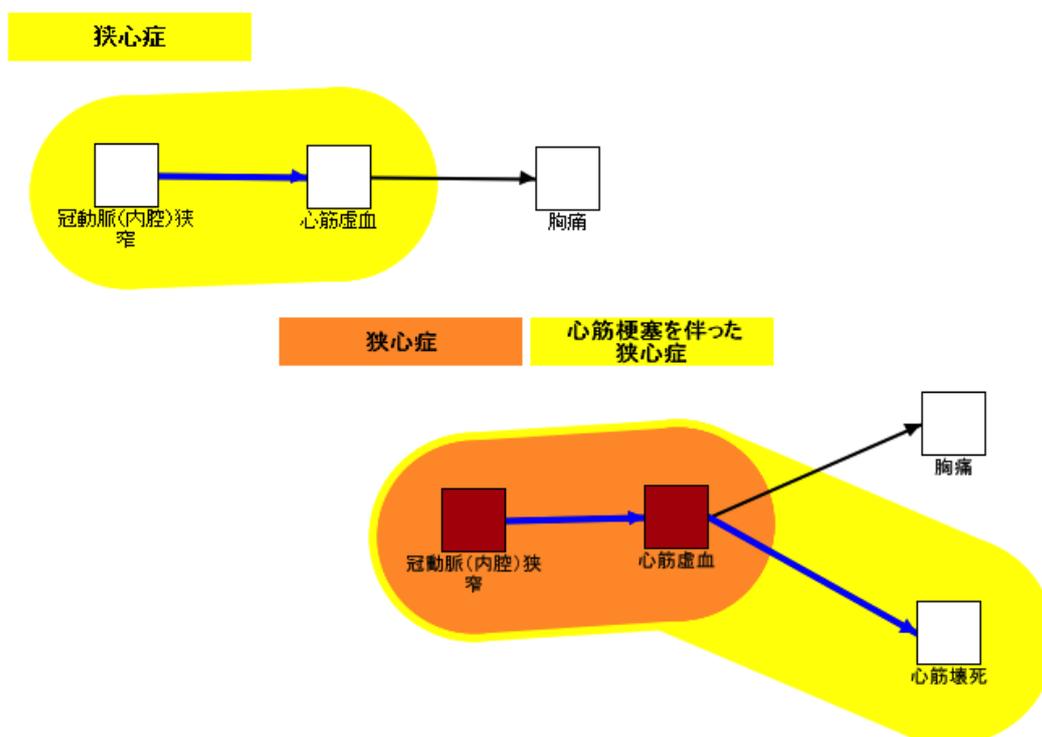
③の操作を繰り返すことで、構成要素間の因果関係を辿ることができる

⇒得られるスロット：結果状態「狭心症・心筋虚血[RH]」、結果状態「狭心症・胸痛[RH]」（※）

※注意：異常状態の因果関係を辿って、疾患を構成するすべての汎用異常状態を取得する（対象疾患派生連鎖を取得する）際に、上位疾患で定義された汎用異常状態は、下位疾患で特殊化されている異常状態も含まれるので（上記の例では汎用異常状態「冠動脈（内腔）狭窄」が「○×異常による狭心症」で特殊化されている）、疾患連鎖の探索の際には、意味的に重複しないように注意を払う必要がある。

#### 2-1-4. 疾患定義連鎖の範囲拡張による is-a（連鎖範囲を拡大）

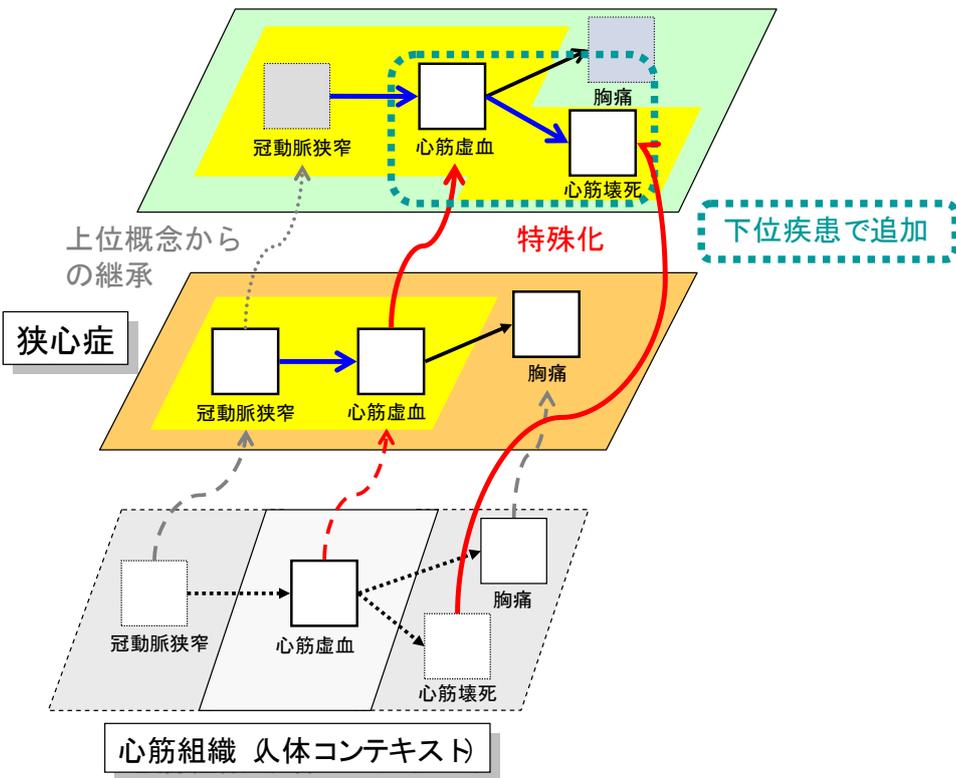
「心筋梗塞を伴った狭心症」では、上位疾患「狭心症」で疾患派生連鎖として「心筋壊死」を疾患定義連鎖内に追加した形で疾患定義連鎖が構成されている（図10）。「心筋梗塞を伴った狭心症」では原因系（上流）の範囲を広げた形で疾患連鎖が記述することによって、「狭心症」の下位概念であることが定義されている。



次に「心筋梗塞を伴った狭心症」の概念定義を図10に示す。この概念定義では、疾患定義連鎖の範囲拡張部分のみが特殊化される。上位概念「狭心症」から継承された疾患定義連鎖スロットには、「心筋虚血」と「心臓」コンテキストに定義された汎用異常状態「心筋壊死」の構成要素スロットが特殊化して追加される。この構成状態スロットの個数制約が「0..」から「1」に変更され、疾患定義連鎖範囲を表す「#定義連鎖」の連鎖種別属性が追加されている。また、それぞれの構成要素間の原因／結果スロットも特殊化され、個数制約が「0..」から「1」に変更される。



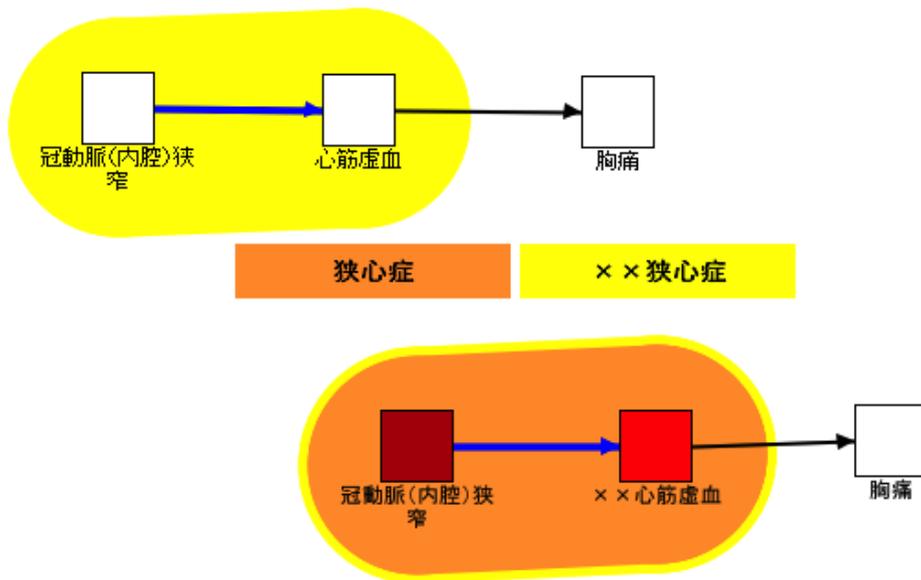
心筋梗塞を伴った狭心症



2-1-5. 疾患定義連鎖の異常状態の特殊化を伴う疾患定義

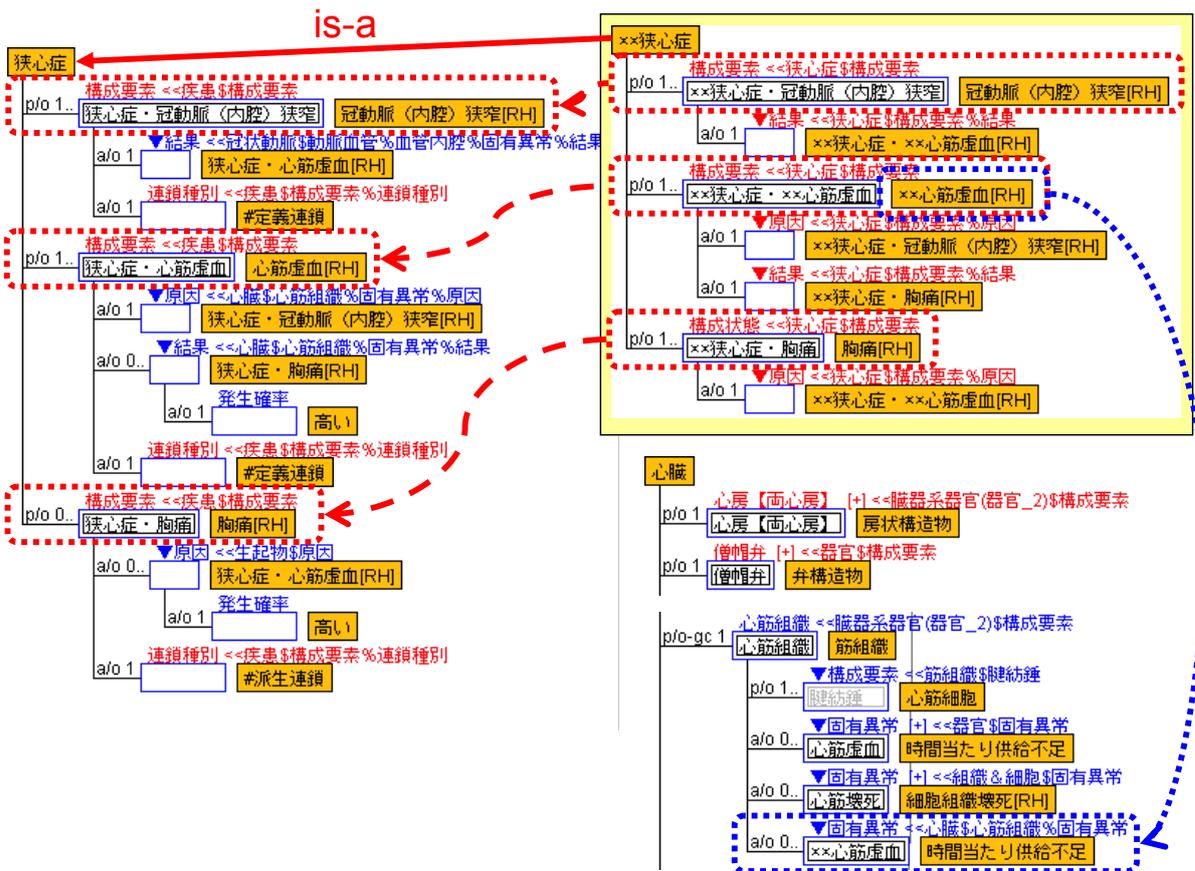
「××狭心症」では、上位疾患「狭心症」で「心筋虚血」の構成要素を、その下位状態「××心筋虚血」で置き換えた形で疾患定義連鎖が構成されている (図10)。

狭心症

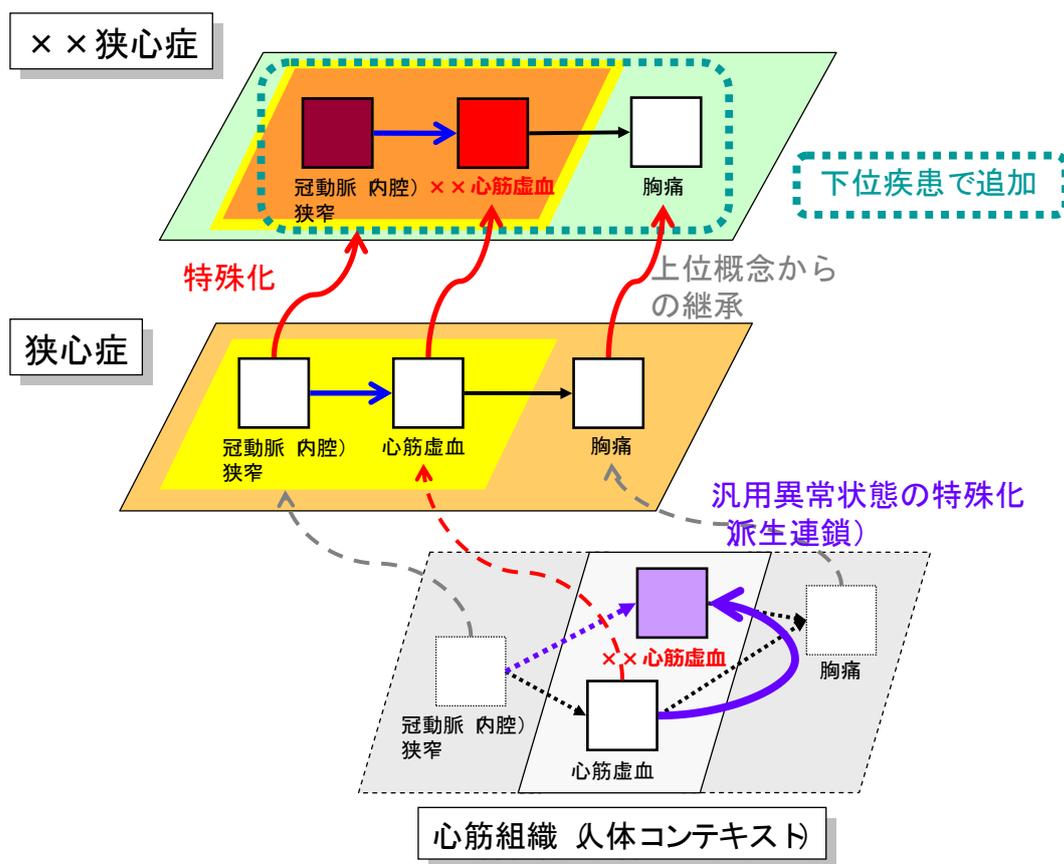


「××狭心症」では異常状態を特殊化した形で疾患連鎖が記述することによって、「狭心症」の下位概念であることが定義されている。

次に「××狭心症」の概念定義を図10に示す。上位概念「狭心症」から継承された疾患定義連鎖スロットには、「冠動脈（内腔）狭窄」「心筋虚血」「胸痛」の構成要素スロットが特殊化して追加される。そのうち「心筋虚血」の構成状態スロットのクラス制約が「××心筋虚血」に変更されている。また、それぞれの構成状態間の原因／結果スロットも特殊化される。



この疾患定義連鎖の連鎖範囲の拡大による範囲拡張の疾患定義と、上位疾患との関係性を疾患連鎖モデルで表すと図10のとおりになる。



### 2-1-6. 疾患定義連鎖内で特殊化を伴う疾患定義での情報取得

本節では「2-1-5. 疾患定義連鎖の異常状態の特殊化を伴う疾患定義」の情報取得方法を中心に解説を加える。

#### (1) 疾患を構成している異常状態を取得する

★疾患「××狭心症」を構成する異常状態「冠動脈（内腔）狭窄」「××心筋虚血」「胸痛」を取得します。

#### ① 疾患概念を取得する：

オントロジーから疾患概念と、その上位疾患を取得する。

⇒得られる概念：「××狭心症」及び、その上位疾患「狭心症」

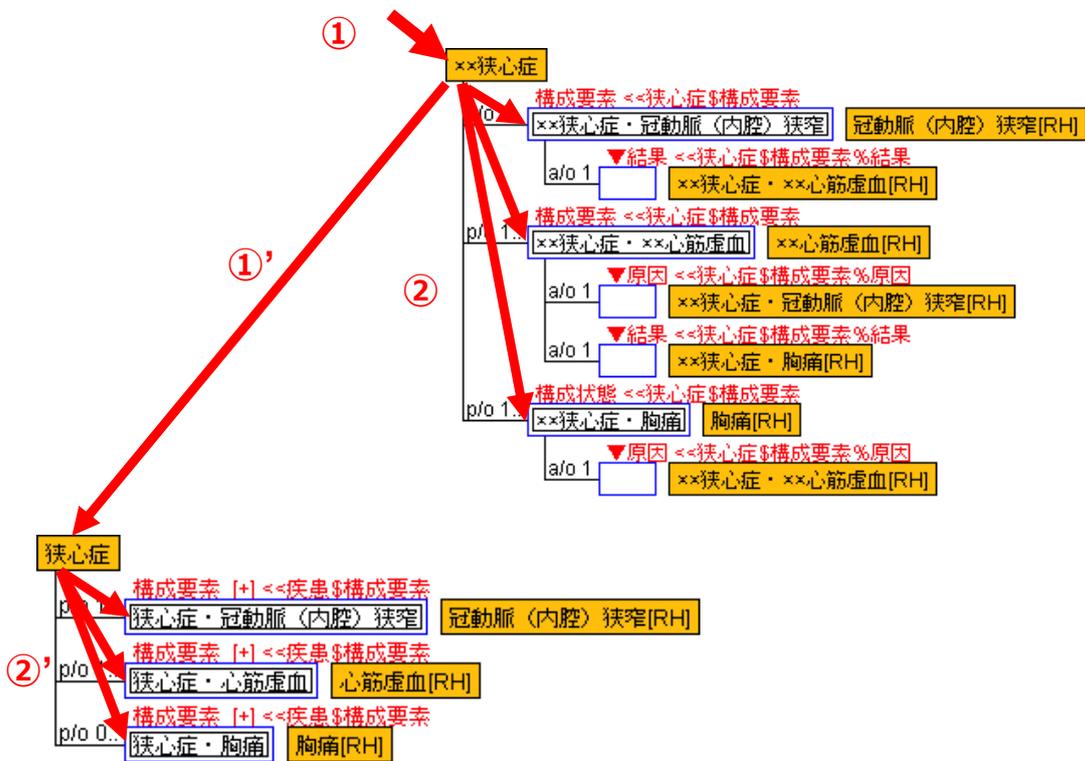
※参考：法造コアでは、オントロジークラスの「`Ontology.findWholeConceptByLabel()`」メソッドにより、概念（`Concept`）オブジェクトが得られる

※参考：法造コアでは、概念クラスの「`Concept.getUpperConcept()`」（直上の上位概念）または「`Concept.getAncestorConceptList()`」（すべての上位概念）メソッドにより、上位概念（`Concept`）のオブジェクトが得られる

② 疾患連鎖を構成する異常状態を取得する：

疾患概念の配下の「構成要素」スロットを取得する。各「構成要素」スロットのクラス制約を取得すると、疾患定義を構成している汎用異常状態が得られる。ここで、上位疾患との「構成要素」スロットのうち、下位疾患で特殊化されているものも含める。例えば、「狭心症」の構成要素スロットのうち「心筋虚血」をクラス制約として参照しているスロットは、下位疾患「××狭心症」で特殊化されており、更にクラス制約が「××心筋虚血」に特殊化されている。

⇒得られる概念：「冠動脈（内腔）狭窄 [RH]」、「××心筋虚血[RH]」、「胸痛[RH]」



② 疾患を構成しているする異常状態間の因果関係を取得する（疾患定義連鎖を辿る）

★疾患「××狭心症」を構成する異常状態「冠動脈狭窄」「××心筋虚血」「胸痛」のなかで、各異常状態間の因果関係（原因／結果）を取得する。

③ 疾患連鎖を構成している異常状態の因果関係を辿る：

疾患定義連鎖の「構成状態」スロットの配下の因果関係を表す「原因」あるいは「結果」スロットを取得し、そのスロットのクラス制約から原因あるいは結果の異常状態を取得する。

⇒得られる概念：「心筋虚血[RH]」の構成状態スロットからは、「××狭心症・冠動脈（内腔）狭窄胸痛[RH]」、「××狭心症・胸痛[RH]」

④ 因果関係の原因／結果状態を取得する：

③で得られた異常状態（ロールホルダー）の定義元のスロットを取得して、疾患定義内の構成状態を取得する。

⇒得られるスロット：「胸痛」の構成要素スロット：ロールホルダー名「××狭心症・胸痛[RH]」

ここで「構成要素」スロットが上位疾患からの継承スロットであれば、上位疾患の因果関係も取得する。

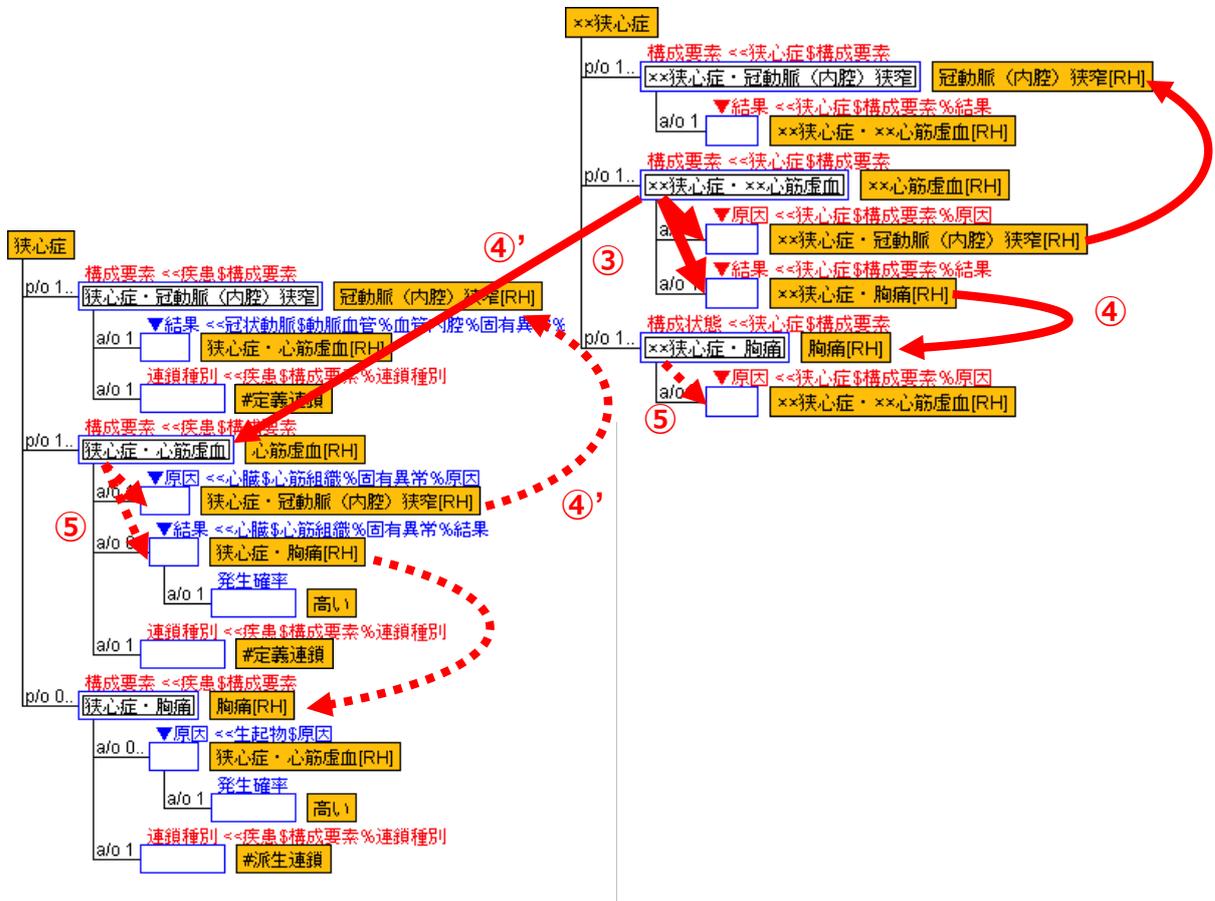
具体的には、継承されているスロットかを判別し、上位スロットを取得する。

※参考：法造コアでは、スロットクラスの「Slot.getInheritedSlot()」により、上位スロット（Slot）のオブジェクトが得られる。また、上位概念からの継承スロットかどうかの判別はスロット・ユーティリティクラス「SlotUtility.isInheritedFromUpperSlot()」を使用するとよい。

⇒得られるスロット：上位疾患「狭心症」の構成要素スロット：「狭心症・心筋虚血[RH]」

⑤ 更に疾患連鎖の因果関係を辿る：

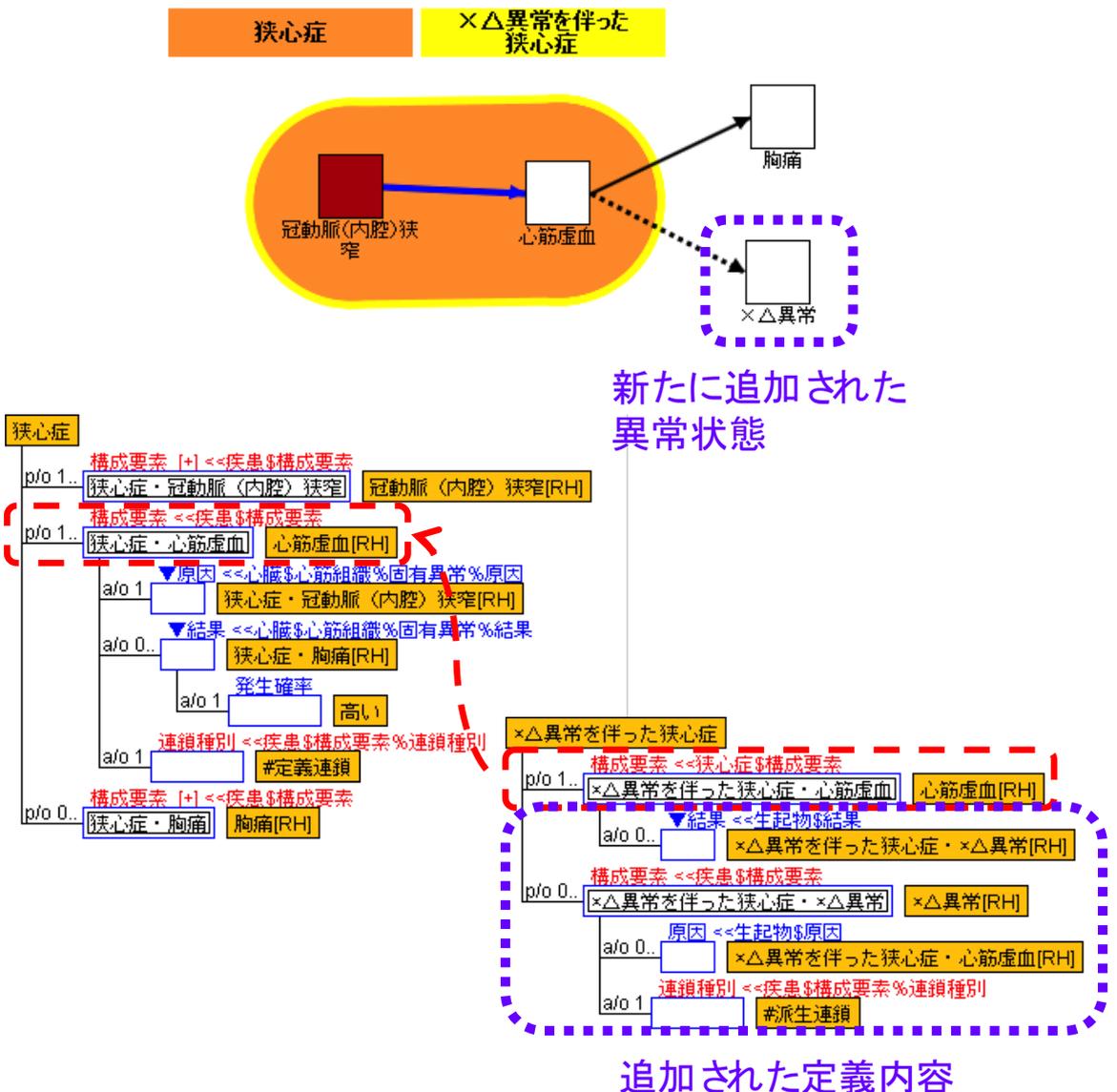
③の操作を繰り返すことで、構成要素間の因果関係を辿ることができる



※注意：異常状態の因果関係を辿って、疾患を構成するすべての汎用異常状態を取得する（対象疾患派生連鎖を取得する）際に、異常状態の因果関係を辿って、疾患を構成するすべての汎用異常状態を取得する（対象疾患派生連鎖を所得する）際に、上位疾患で定義された汎用異常状態は、下位疾患で特殊化されている異常状態も含まれるので（上記の例では汎用異常状態「冠動脈（内腔）狭窄」が「××狭心症」特殊化されている）、疾患連鎖の探索の際には、意味的に重複しないように注意を払う必要がある。

### 2-3. 対象とする疾患で初めて定義された「汎用連鎖」

対象とする疾患で初めて定義された汎用連鎖は疾患定義に新たに追加される。上位疾患で定義された異常状態と連鎖関係にある場合には、疾患定義内で特殊化した上で連鎖スロット（原因／結果スロット）が追加される。

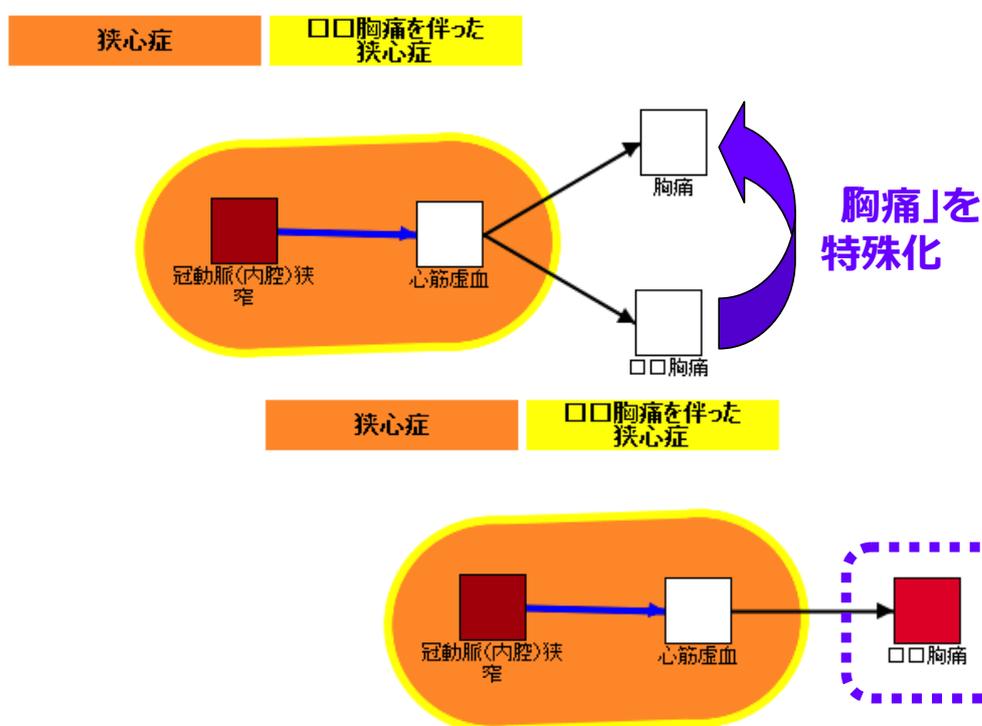


## 2-4. 上位疾患からの、特殊化を伴う／伴わない「汎用連鎖」の継承

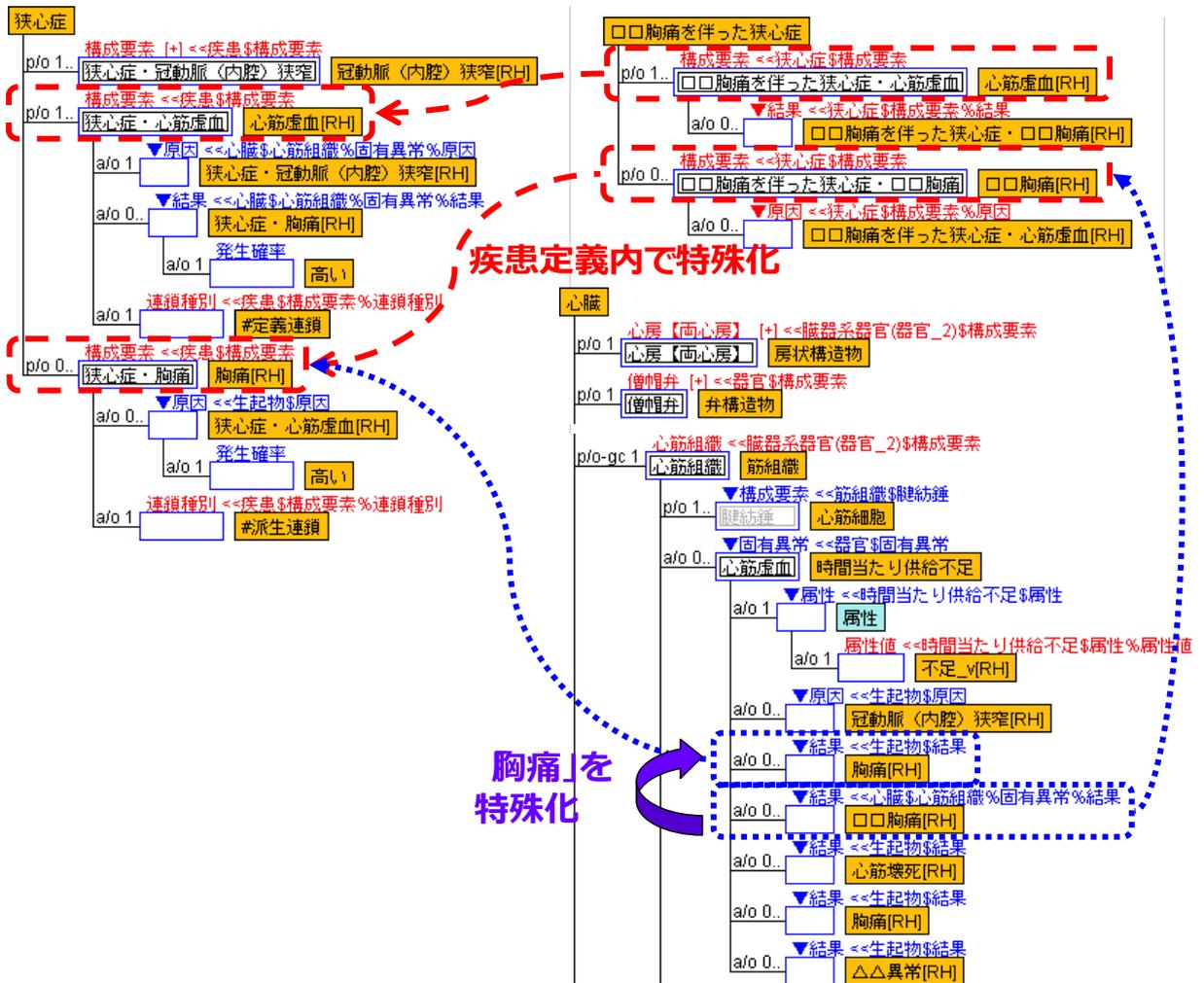
疾患定義連鎖における特殊化と同様に、一般派生連鎖でも特殊化できる。ただし、その特殊化のパターンは、上位疾患で定義した異常状態を特殊化して下位疾患を定義する場合と、汎用異常状態を疾患連鎖に追加して下位疾患を定義する（特殊化を伴わない）場合の2つのケースがある。

### 2-4-1. 上位疾患からの、特殊化を伴う「汎用連鎖」の継承

上位疾患で定義した異常状態を特殊化する事例として、狭心症の下位疾患（概念）に派生連鎖の異常状態「胸痛」を特殊化して「□□胸痛を伴った狭心症」を定義したとすると、その疾患連鎖モデルは以下ようになる。

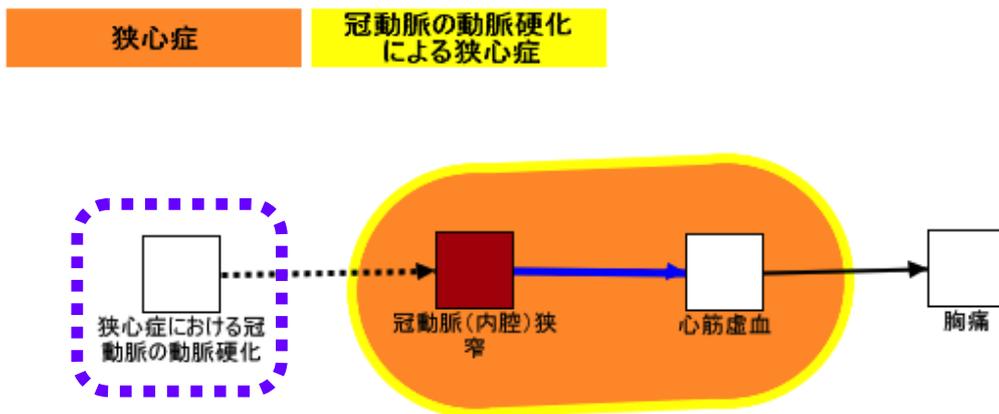


このケースで疾患概念の定義は、2-1-5 項で述べた疾患定義連鎖の異常状態の特殊化と同様に、構成要素スロット及び原因／結果スロットの特殊化が行われる。また更に心筋組織（人体コンテキスト）でも特殊化（汎用連鎖の特殊化）が行われる。

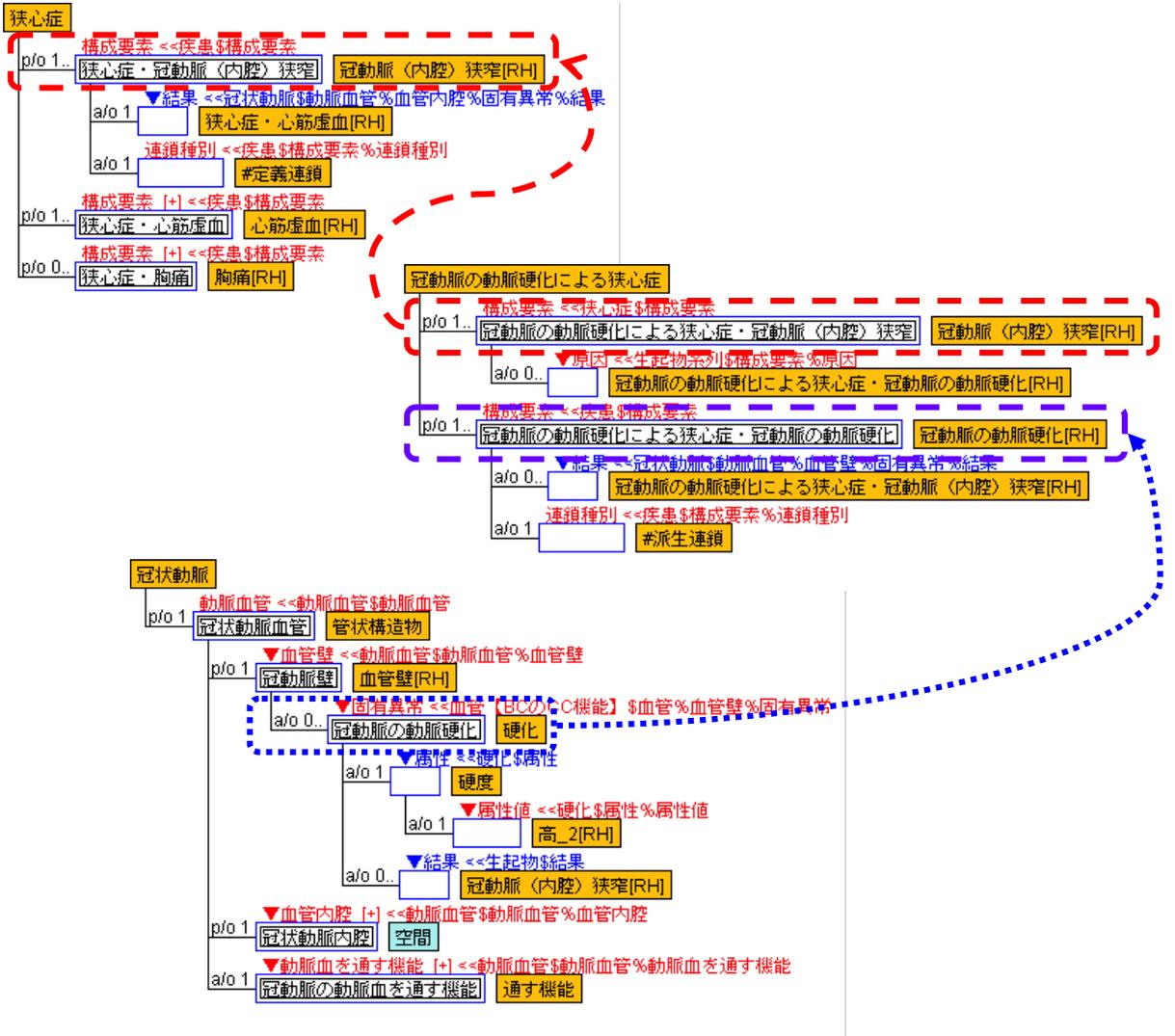


2-4-2. 上位疾患からの、特殊化を伴わない「汎用連鎖」の継承

他の疾患で定義された異常状態を疾患個別に特殊化する事例として、狭心症の下位疾患（概念）に、冠動脈壁のコンテキストで定義した異常状態「冠動脈の動脈硬化」を追加して疾患定義連鎖の原因系に追加して定義したとすると、その疾患連鎖モデルは以下のようになる。



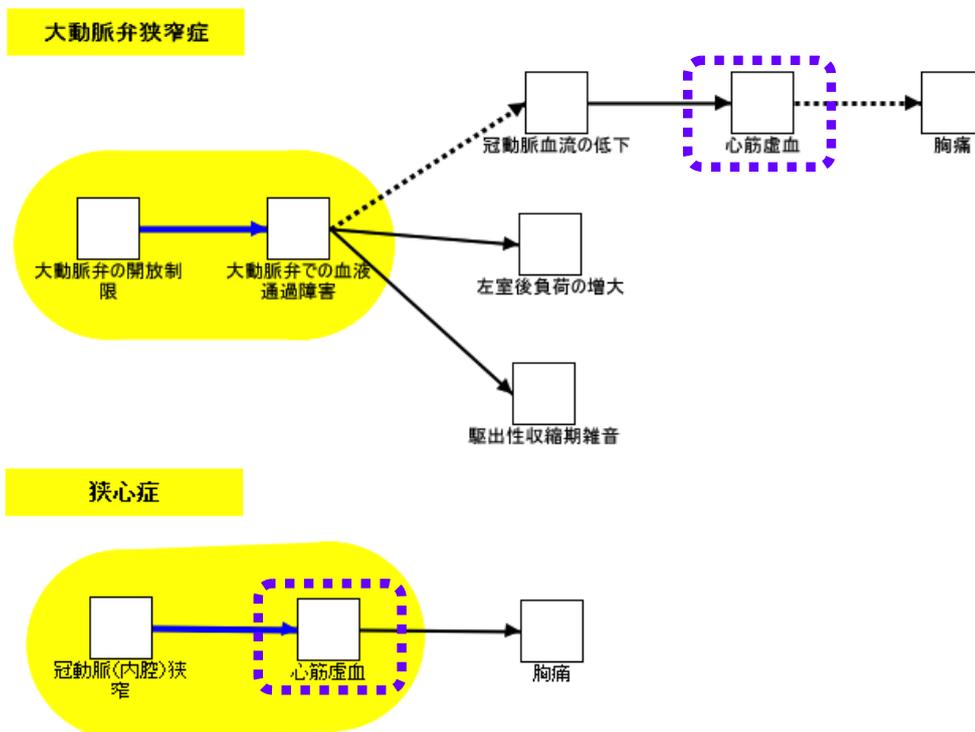
このケースで疾患概念の定義は、2-1-5 項で述べた疾患定義連鎖の異常状態の特殊化とは異なり、人体コンテキスト「冠動脈壁」で定義された「冠動脈の動脈硬化」をクラス制約にもつ構成要素スロットが疾患派生連鎖として追加されるのみで。



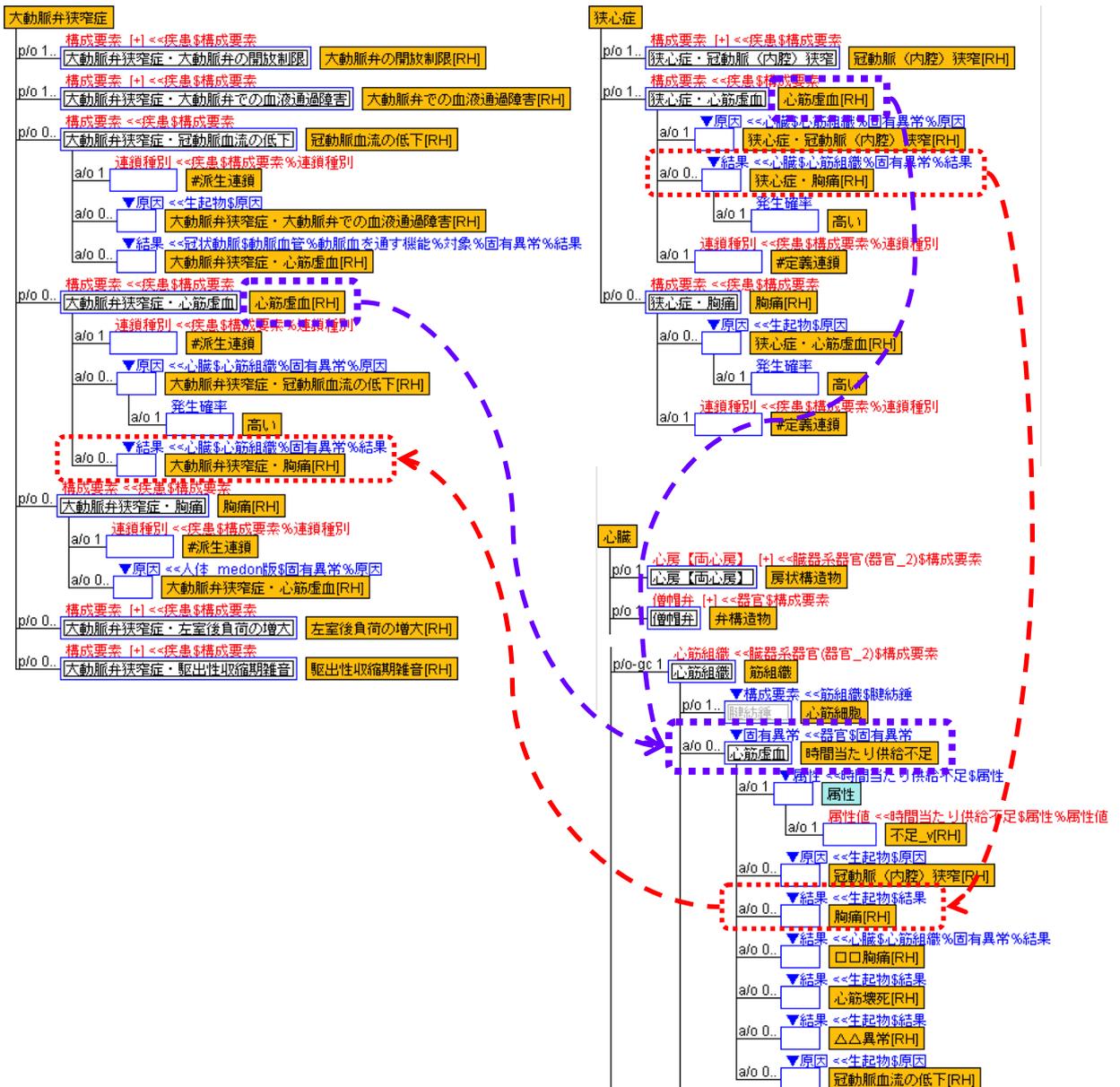
## 2-5. 複数の疾患から参照される同一汎用連鎖（異常状態）

### 2-5-1. 複数の疾患から参照される異常状態の例

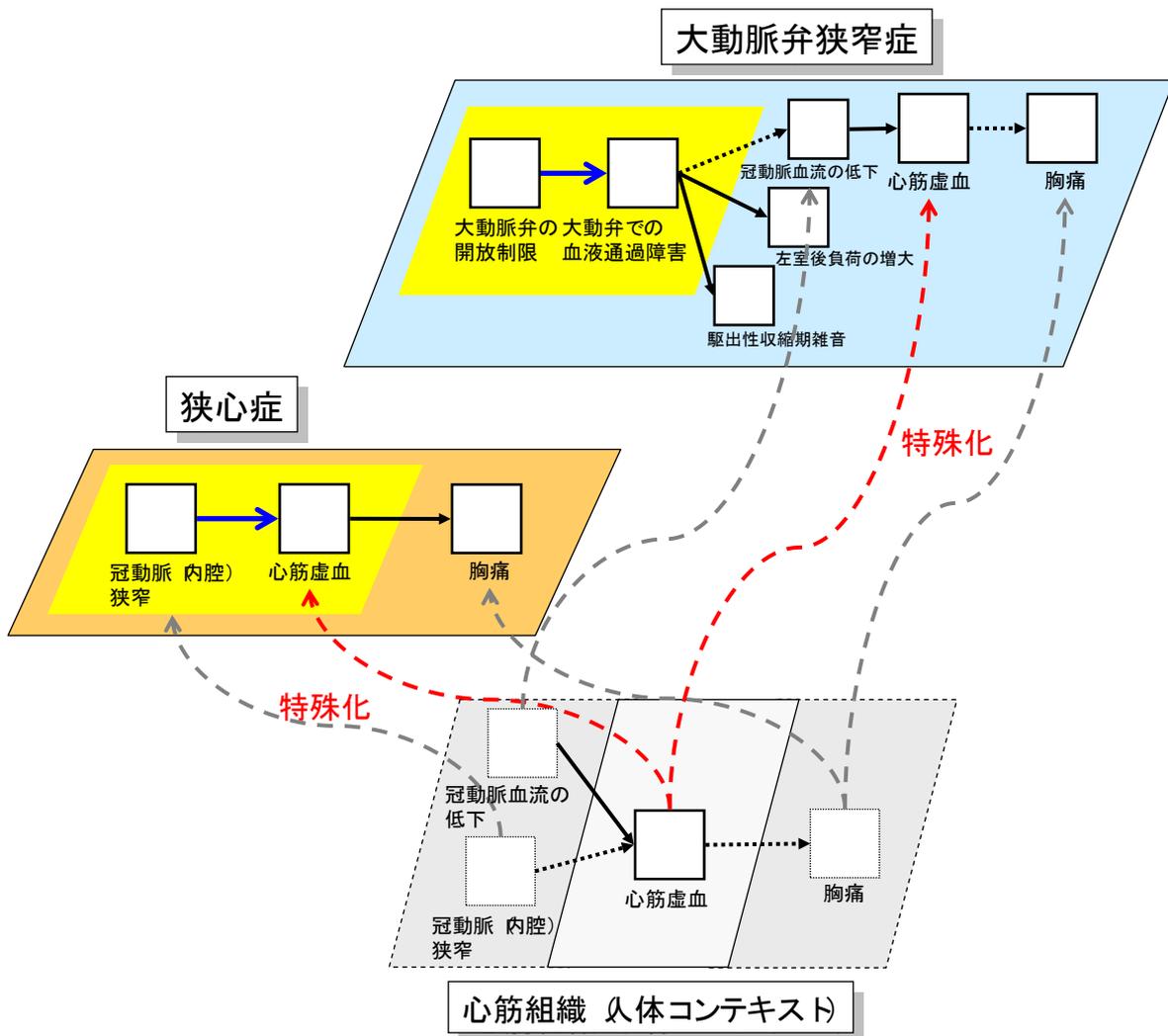
汎用連鎖は、複数の疾患から参照されることがある。例えば、「大動脈弁狭窄症」では、「大動脈弁での血液通過障害」を原因として「冠動脈血液の低下」から「心筋虚血」を引き起こしている。また、2.1.2 項の例で示した「狭心症」では「冠動脈（内腔）狭窄」を原因として「心筋虚血」を引き起こしている。それぞれ原因は異なるが、異常状態「心筋虚血」及びそれに付随する「胸痛」への状態変化（疾患連鎖）は共通している。



上記の各疾患の概念定義は 図 のとおりである。複数の疾患から参照される「心筋虚血」は、各疾患の構成要素としてクラス制約参照される。また、「心筋虚血」から「胸痛」に至る疾患派生連鎖もそれぞれの疾患で汎用異常状態の結果スロットを特殊化して定義され、そのクラス制約は各疾患の構成要素のロールホルダーが指定される。ここで各疾患で定義されるスロットの上位スロットはすべて心筋組織（人体コンテキスト）で定義されるレベル2の汎用異常状態の定義スロットであることがわかる。



複数の疾患から参照される疾患連鎖に関して、各疾患定義での疾患連鎖と人体コンテキストで定義されている汎用異常状態（一般派生連鎖）との関係性を、疾患連鎖モデルで表すと図○のとおりになる。



## 2-5-2. 汎用異常状態から疾患概念を取得する方法

複数の疾患から参照される汎用異常状態の定義（レベル2）から疾患概念を取得するには、以下の手順で操作を行う。

- 1) 汎用異常状態の定義元を取得する
- 2) 汎用異常状態をクラス制約参照している疾患定義連鎖のスロットを取得する
- 3) 疾患定義連鎖のスロットから疾患を取得する

次に要求項目に対する操作手順を、サンプルデータを用いて詳細に説明する。

### 要求項目 1：汎用異常状態の定義元を取得する

★汎用異常状態「心筋虚血」の定義元のロールホルダー「心筋虚血[RH]」を取得する。

- ① 汎用異常状態のロールホルダーを取得する：

オントロジーからロールホルダー「心筋虚血[RH]」を取得する。

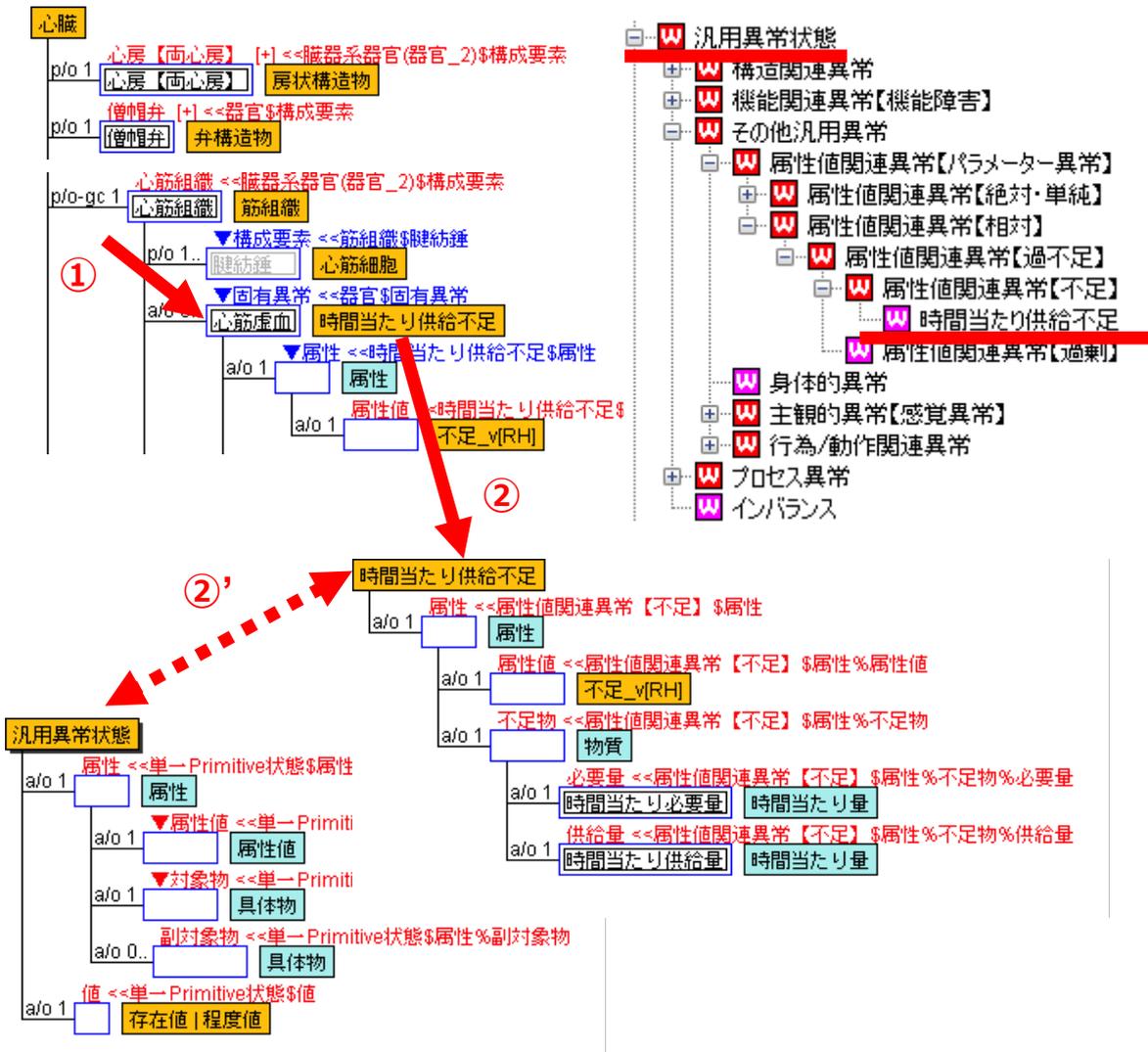
⇒得られる概念：「心筋虚血[RH]」

※参考：法造コアでは、オントロジークラスの「`Ontology.findConceptByLabel("心筋虚血", RoleHolder.CONCEPT_TYPE)`」メソッドにより、ロールホルダー (RoleHolder) オブジェクトが得られる。

② ①で取得したロールホルダーが汎用異常状態かを確認する：

ロールホルダーの定義元スロットを取得して、そのクラス制約が汎用異常状態の下位概念かどうかをチェックする。

※参考：ロールホルダーの定義元スロットを取得するには、法造コアのロールホルダークラスの「`RoleHolder.getDependentSlot()`」メソッドにより、ロールホルダーの定義元のスロット(Slot) オブジェクトが得られる。また上位概念の判別は概念クラスの「`Concept.isAncestorConcept(Concept superConcept)`」メソッドにより判別できる。



要求項目 2：汎用異常状態をクラス制約参照している疾患定義連鎖のスロットを取得する

③ ①のロールホルダーをクラス制約参照しているスロットを取得する：

①で取得した汎用異常状態のロールホルダーをクラス制約として指定しているスロットを取得する。

※参考：法造コアでは、オントロジークラスの「`Ontology.getDependentSlotList()`」メソッドにより、人体コンテキストで特殊化した概念（ロールホルダー）から疾患連鎖スロット（候補）をする。

⇒得られるスロット：「狭心症・心筋虚血[RH]」「大動脈弁虚血症・心筋虚血[RH]」

④ ③で取得したスロットが疾患の「構成要素」スロットとして指定されているかどうかを判別する

※参考：法造コアでは、スロットクラスの「`Slot.getRoleName()`」メソッドによりロール名を取得し、「構成要素」かどうかを判別をする。



要求項目 3：疾患定義連鎖のスロットから疾患を取得する

⑤ ④で取得した「構成要素」スロットの所属元の問題を取得し、その得られた概念の所属元の問題が、「疾患」概念の下位概念かどうかを判別する

※参考：法造コアでは、スロットクラスの「`Slot.getOwnerConcept()`」メソッドにより、所属元の問題を取得します。そこで取得した概念が疾患概念の下位概念であることを判別する。上位概念かどうかの判別は、概念クラスの「`Concept.isAncestorConcept(Concept superConcept)`」メソッドにより判別可能である。

⇒得られる概念：「狭心症」「大動脈弁虚血症」

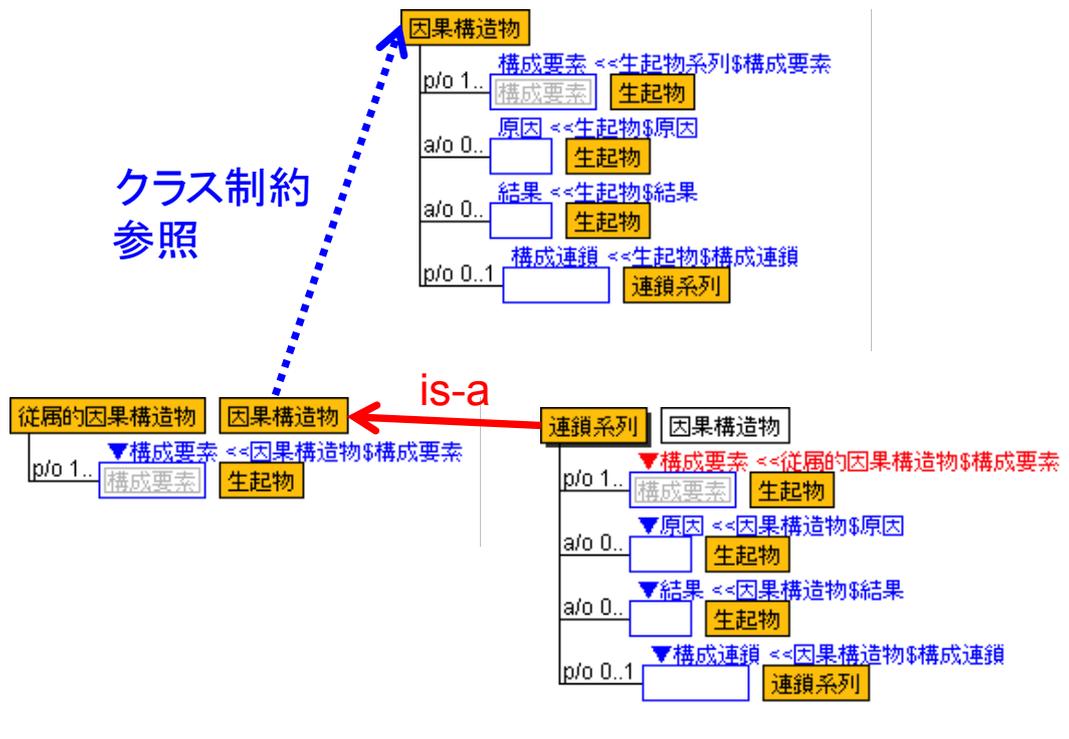


## 2-6. 連鎖系列ノードを用いた疾患連鎖記述

(連鎖系列ノードの入れ子構造、系列構成ノードの特殊化を含む)

### 2-6-1. 連鎖系列とは

1.2.3 項で示したとおり、複数の異常状態から構成される系列に分解したい場合、連鎖系列を使用すると表すことができる。連鎖系列は、「従属的因果構造物」の下位概念である「連鎖系列」で定義される。「連鎖系列」の定義は、疾患定義と同様に構成する異常状態を「構成要素」として定義できる他、「構成連鎖」として更に「連鎖系列」を指定できるようになっている。

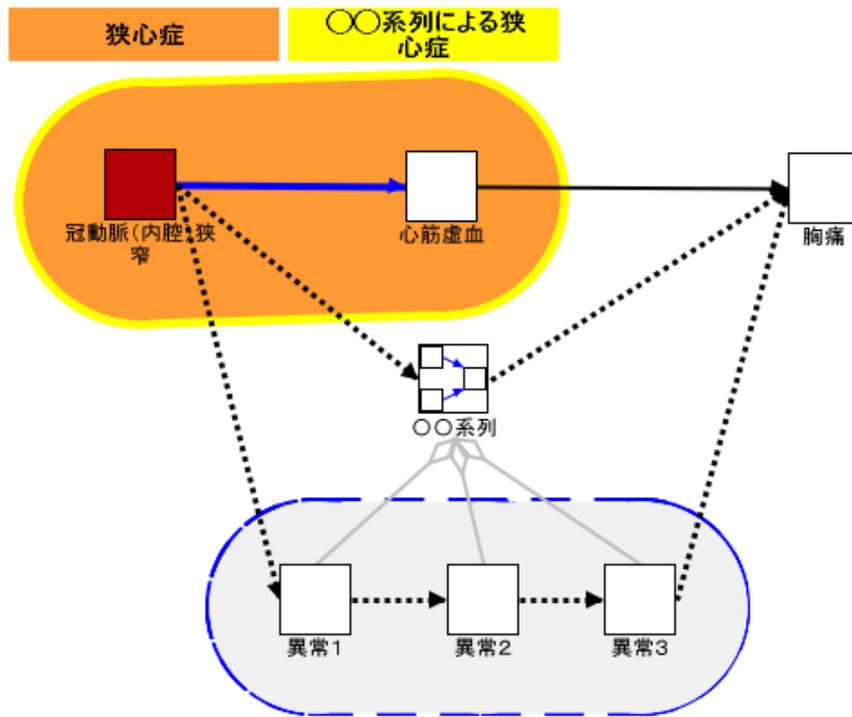


### 2-6-2. 連鎖系列の定義の基本

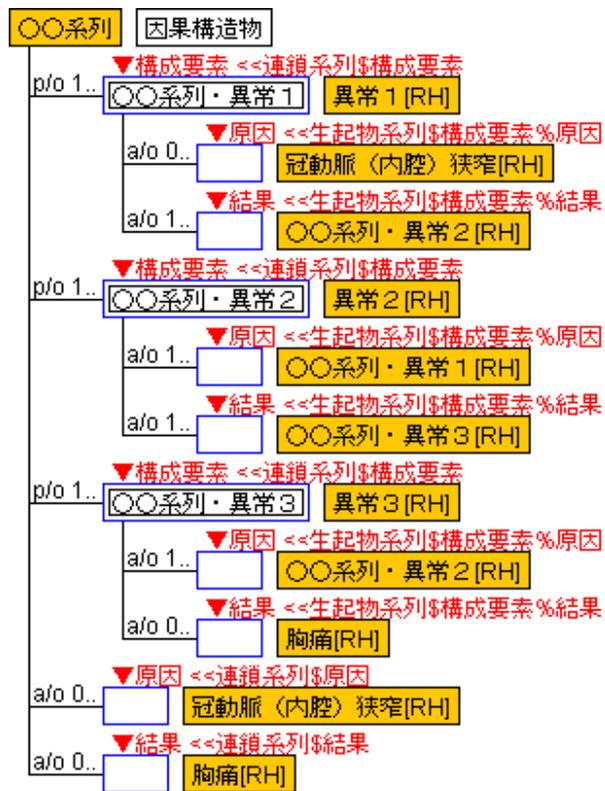
本項では、連鎖系列について、具体的な定義例を示しながら解説する。

#### (1) 連鎖系列の定義例

「狭心症」の下位疾患として「心筋虚血」を複数の異常状態に分解したとする。その連鎖系列の名称を「〇〇系列」とすると、連鎖系列を含めた疾患連鎖モデルは、以下のようになる (図?)。



まず、連鎖系列「〇〇系列」について、法造での概念定義を  に示す。

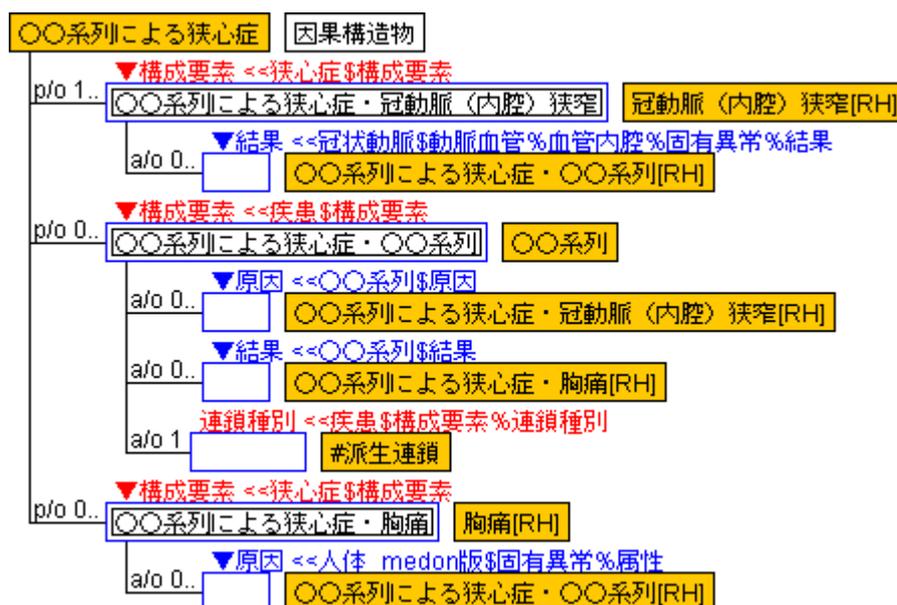


連鎖系列「〇〇系列」では疾患同様、連鎖系列を構成する異常状態は、概念「連鎖系列」

から継承された「構成要素」スロットで定義され、連鎖系列を構成する「異常1」「異常2」「異常3」といった異常状態をクラス制約として指定している。その際、疾患をコンテキストとした固有の異常状態として<連鎖系列名・異常状態名>というロールホルダー名が付けられる。構成要素スロットの個数制約は「1..」とする。

連鎖系列内における「構成要素」間の因果関係は、構成要素スロットの配下の原因／結果スロットとして定義され、その原因／結果スロットは相互参照となるように定義する。原因／結果スロットでは、疾患定義連鎖の構成要素のロールホルダーをクラス制約として参照することで、その疾患定義をコンテキストとした構成要素への参照を表す。また、「冠動脈（内腔）狭窄」や「胸痛」といった通常の異常状態ノードから系列構成ノードへのリンクも同様に、構成要素スロットの配下の原因／結果スロットとして定義され、クラス制約が連鎖系列外の異常状態が指定される。

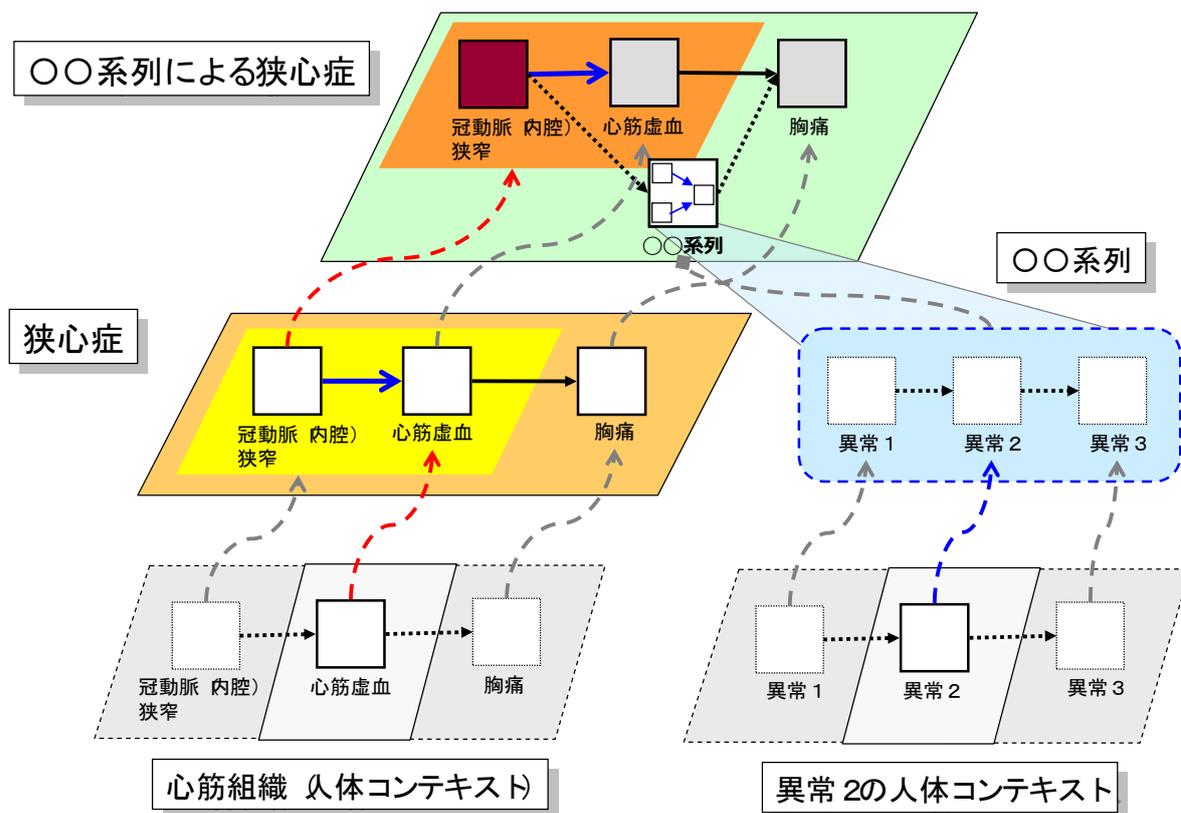
続いて、連鎖系列「〇〇系列」を含む、疾患定義「〇〇系列による狭心症」について、法造での概念定義を図〇に示す。



疾患定義「〇〇系列による狭心症」内において、「〇〇系列」は「構成要素」スロットのクラス制約として指定され、通常の疾患定義連鎖と同様に記述することができる。具体的には、構成要素「〇〇系列」のスロットでは、「結果」スロットとして、「胸痛」の疾患コンテキスト依存の異常状態「〇〇系列による狭心症・胸痛」をクラス制約として参照している。一方、その構成要素スロットでは、「原因」スロットとして、「冠動脈（内腔）狭窄」の疾患コンテキスト依存の異常状態「〇〇系列による狭心症・冠動脈（内腔）狭窄」をクラス制約として参照しており、2.1.2 項で述べた疾患定義同様に、構成要素スロットの配下に原因／結果スロットを定義し、それぞれ相手のロールホルダーをクラス制約として指定

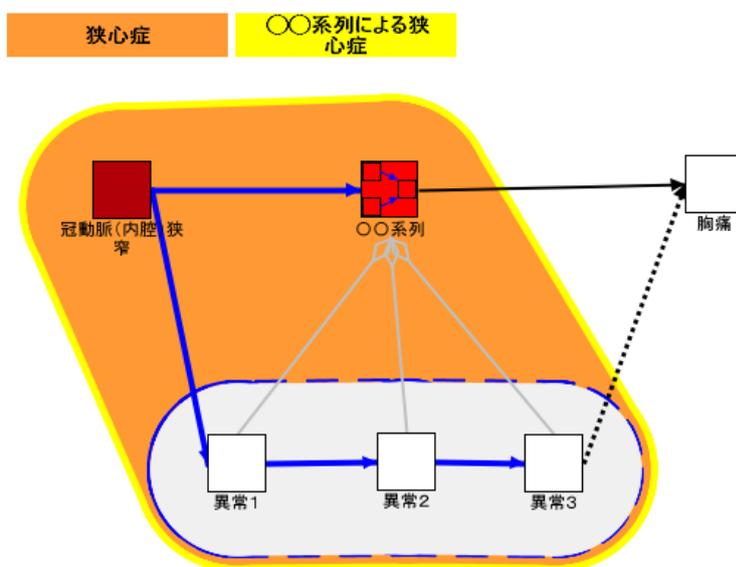
することで、相互参照している。

この「〇〇系列による狭心症」の疾患定義と、連鎖系列「〇〇系列」との関係性を疾患連鎖モデルで表すと **図〇** のとおりになる。

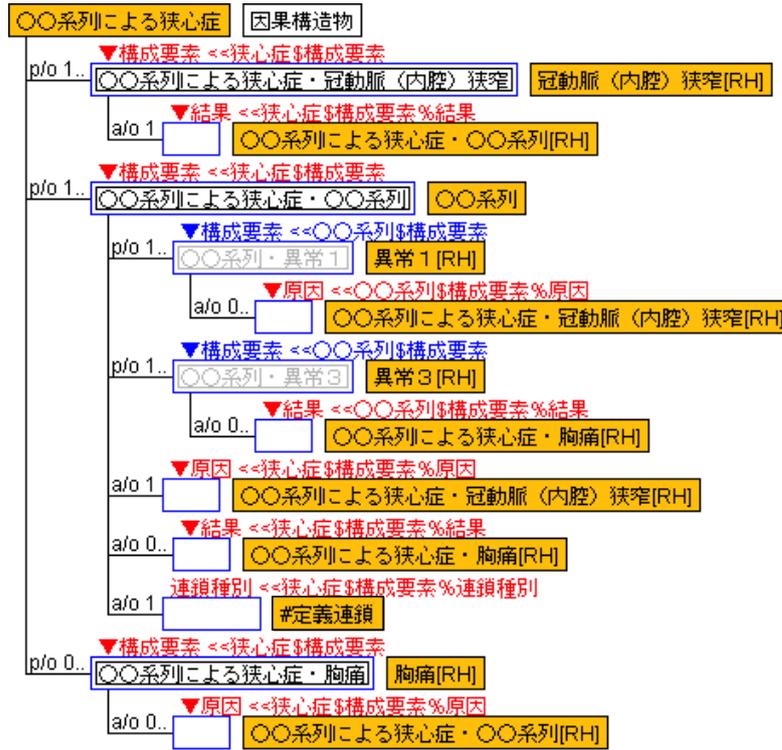


## 2-6-3. 連鎖系列ノードの特殊化

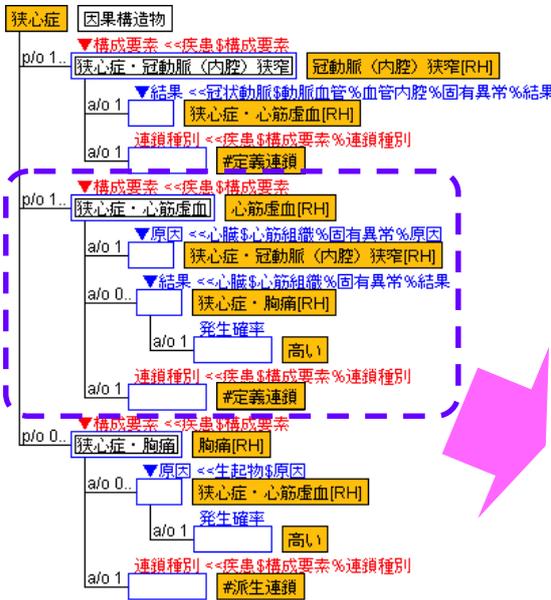
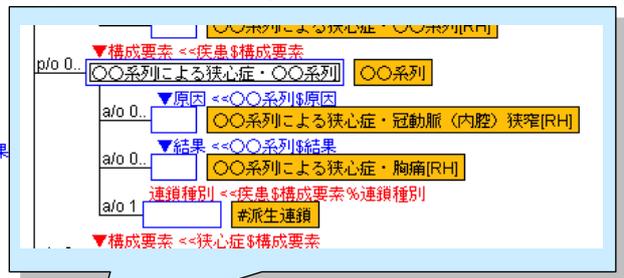
「〇〇系列」が「心筋虚血」を複数の異常状態に分解した連鎖系列とするには、狭心症の下位疾患である「〇〇系列による狭心症」にて「心筋虚血」を「〇〇系列」に特殊化することになる。この特殊化した疾患連鎖モデルは図〇のようなになる。



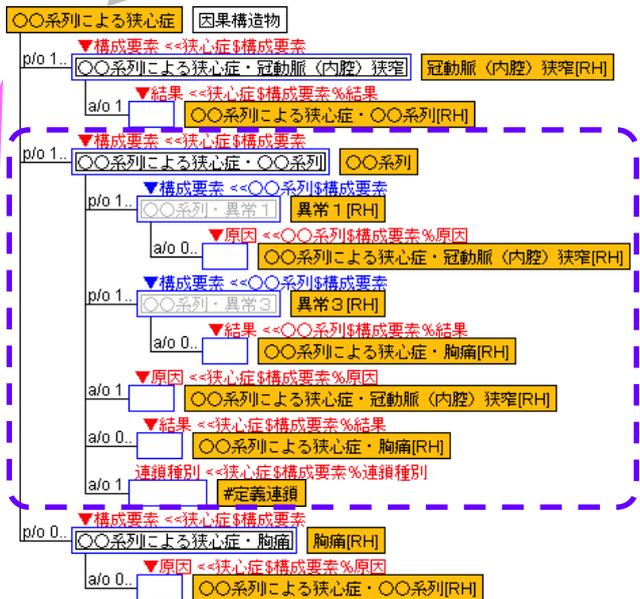
「心筋虚血」を連鎖系列「〇〇系列」に特殊化後の疾患定義「〇〇系列による狭心症」について、法造での概念定義を図〇に示す。一見、2-6-3項で示した疾患定義「〇〇系列による狭心症」と同じように見えるが、その定義内容は大きく異なる。まず、連鎖種別が「#派生連鎖」から「#定義連鎖」に変更されている。これは連鎖系列が疾患定義連鎖内に定義されたことを意味する。また、「〇〇系列」をクラス制約とする構成要素スロットの上位スロットが「狭心症」の構成スロットに変更されている。これは、疾患定義「〇〇系列による狭心症」において構成要素「心筋虚血」が「〇〇系列」に特殊化したことを意味しており、その配下の原因／結果スロットおよび連鎖種別スロットも上位概念である「狭心症」からスロット継承されるようになる。連鎖種別の変更に伴い、構成要素スロットの個数制約も「0..」から「1..」へ変更される。また、クラス制約「〇〇系列」からは、その系列を構成する異常状態のうち、「冠動脈(内腔)狭窄」や「胸痛」に繋がる疾患連鎖に相当するスロットが疾患定義にて特殊化される。



特殊化前の疾患定義)

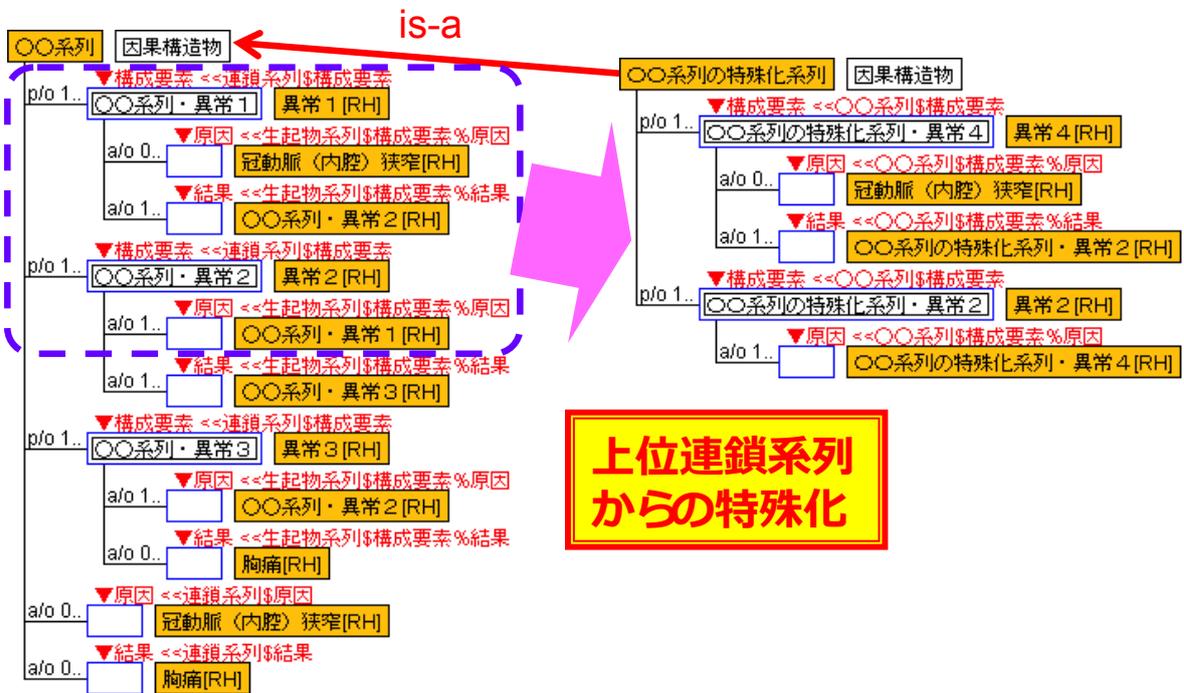
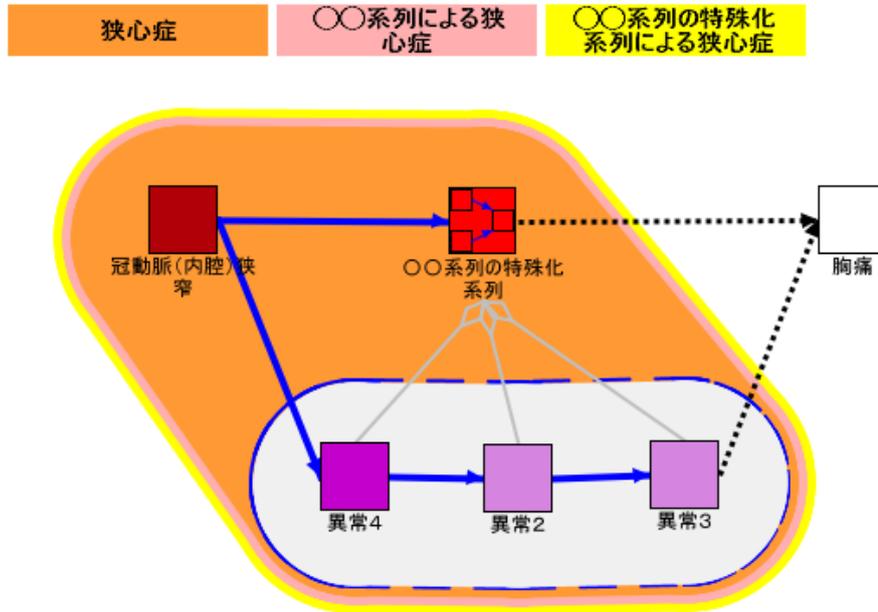


上位疾患からの特殊化



2-6-4. 系列構成ノードの特殊化

連鎖系列で記述した疾患連鎖を詳細化する方法の1つに連鎖系列内の系列構成ノードを変更して特殊化する場合がある。例えば、先行事例の連鎖系列を構成する異常状態「異常1」を「異常4」に変更した場合、その特殊化された連鎖系列を「〇〇系列の特殊化系列」と名付けたとすると、その疾患連鎖モデルと連鎖系列の法造形式の定義内容は以下のとおりになる。

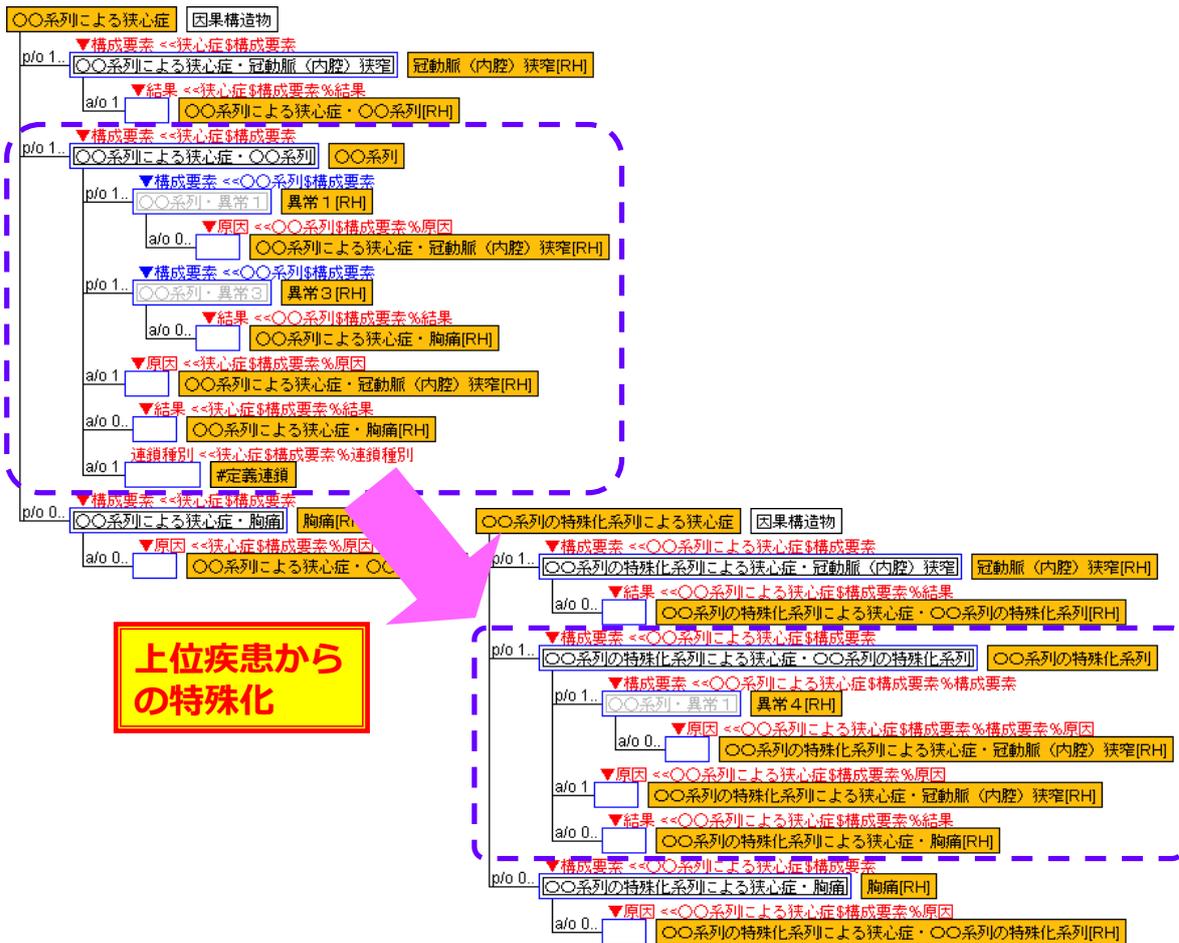


系列構成ノードを特殊化するには、そのコンテキストである連鎖系列自体を特殊化する必要があります。具体的には「〇〇系列」の下位概念として「〇〇系列の特殊化系列」を定義して構成要素を「異常1」から「異常4」に変更した上で、関連する疾患連鎖スロットも特殊化している。

次に、連鎖系列「〇〇系列の特殊化系列」で特殊化した疾患定義「〇〇系列の特殊化系列による狭心症」のの法造形式の定義内容は以下のとおりになる。



疾患定義「〇〇系列の特殊化系列による狭心症」について、構成要素スロット「〇〇系列」から「〇〇系列の特殊化系列」に変更されたことで、その特殊化部分にあたる連鎖系列の構成要素スロットまで特殊化され、それに関する連鎖スロットも上位疾患から特殊化されていることがわかる。



上位疾患からの  
特殊化

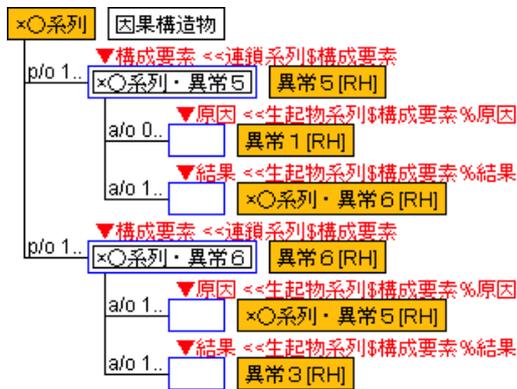
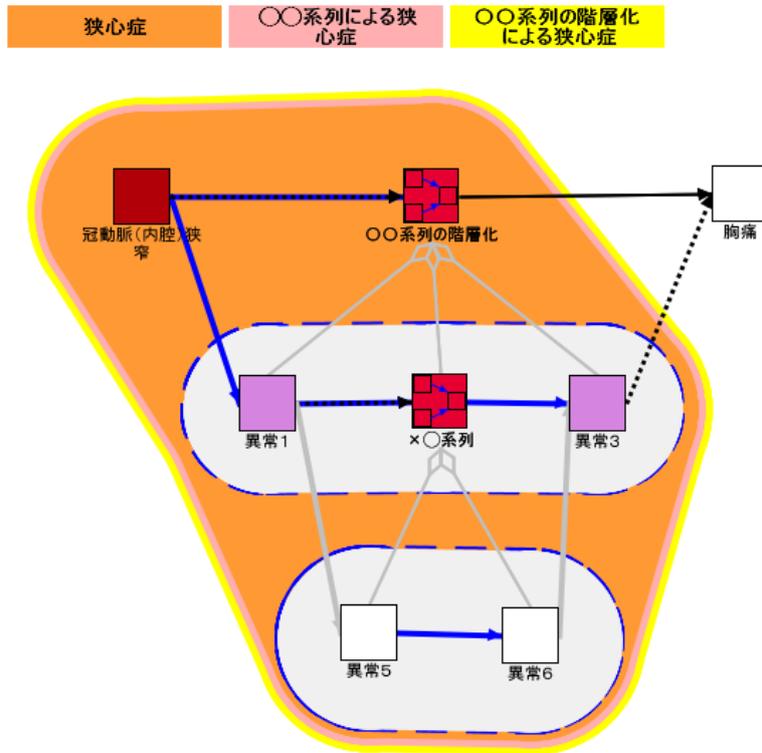
2-6-5. 連鎖系列ノードの階層化（入れ子構造）

連鎖系列で記述した疾患連鎖を詳細化する別の方法として、系列構成ノードを連鎖系列にして更に詳細化する場合がある（連鎖系列の階層化）。例えば、先行事例の連鎖系列を構成する異常状態「異常2」を連鎖系列「×○系列」として「異常5」と「異常6」の異常状態の系列に分解した場合、その特殊化された連鎖系列を「○○系列の階層化系列」と名付けたとすると、その疾患連鎖モデルと連鎖系列の法造形式の定義内容は以下のとおりになる。

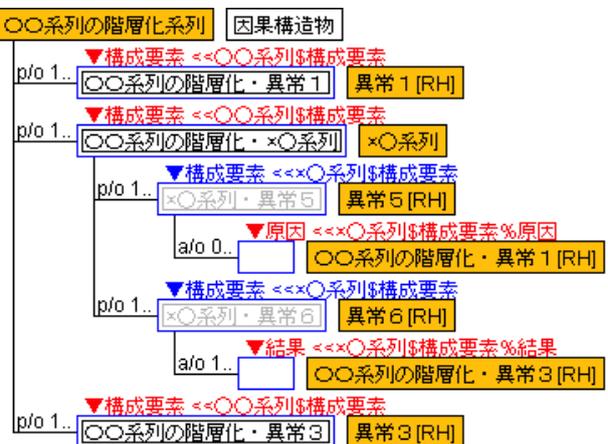
系列構成ノードを連鎖系列に変更し特殊化するには、そのコンテキストである連鎖系列自体を特殊化する必要があります。具体的には「○○系列」の下位概念として「○○系列の階層化系列」を定義した上で、構成要素を「異常2」から「○×系列」に変更して連鎖系列の階層化を行なっている。また、構成要素スロットのクラス制約が「異常2」から連鎖系列「○×系列」に変更されたことで、その特殊化部分にあたる連鎖系列の構成要素スロットまで特殊化され、それに関する連鎖スロットも上位疾患から特殊化されていることがわかる。

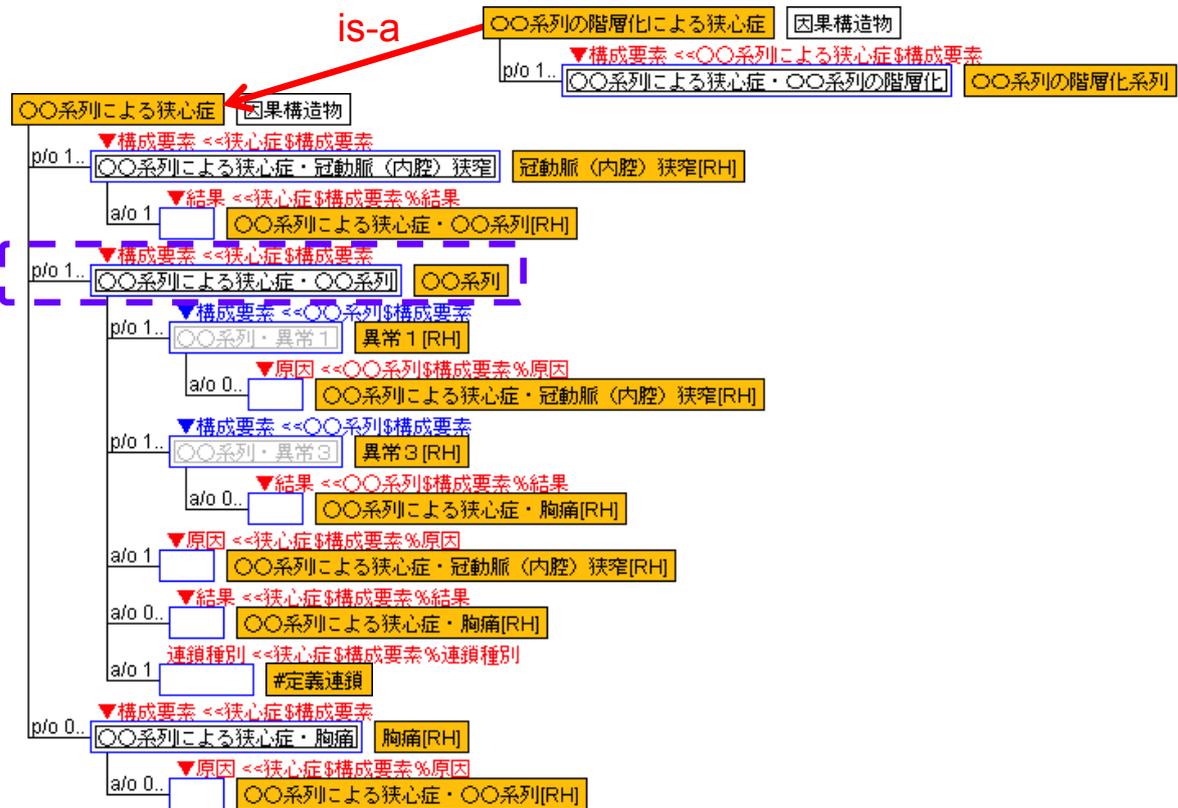
次に、連鎖系列「○○系列の階層化系列」で特殊化した疾患定義「○○系列の階層化特殊化系列による狭心症」の法造形式の定義内容は以下のとおりになる。疾患定義から見

ると特殊化されたのは構成要素スロット「○○系列の階層化系列」のみであり，その定義内容が疾患定義となっていることがわかる。



is-a

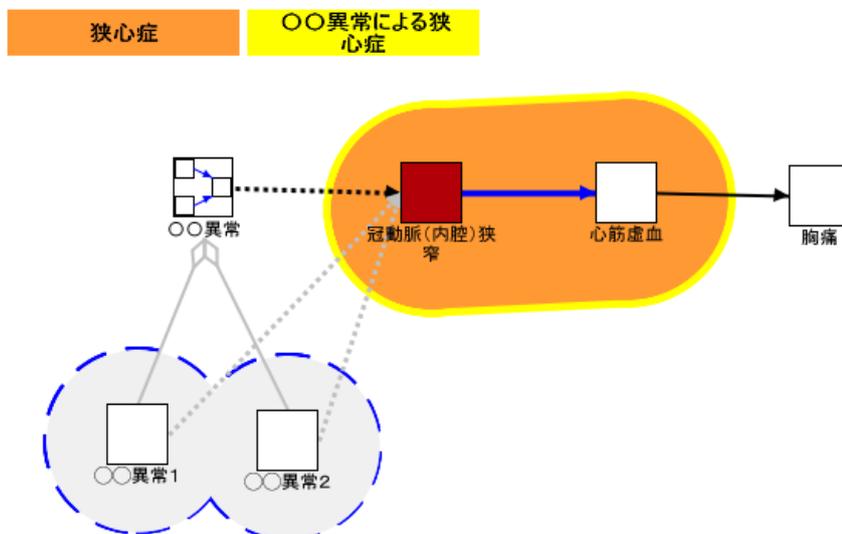




2-6-6. 連鎖系列ノードの特別な使い方（1つしかない系列構成ノード）

1-2-3 項「疾患の定義連鎖の記述」でも述べたように、連鎖系列ノードの特別な使い方として、同一の疾患内で（特殊化を用いずに）「異常状態の is-a」を表したい場合がある。上位異常を連鎖系列ノードとし、下位異常を（他の系列構成ノードと繋がっていない）系列構成ノードとして表現する。

具体例として、疾患「狭心症」の下位疾患として「〇〇異常による狭心症」を定義し、原因として追加した連鎖系列ノード「〇〇異常」に、その下位概念として「〇〇異常1」と「〇〇異常2」を追加して定義すると、以下のような疾患連鎖モデルになる。



## 2-7. その他、描画用の座標位置など、疾患連鎖記述に固有な属性

※上記①の解説においては、記述例が存在する場合は全て実際の疾患オントロジーにおける記述を具体例として用いること。また、解説には法造のツール上の描画データならびに、必要があれば法造フォーマット XML 上でのデータ表現を併用すること。

### 2-7-1. 描画用の座標位置

### 2-7-2. 診断基準

### 2-7-3. ターゲット薬剤

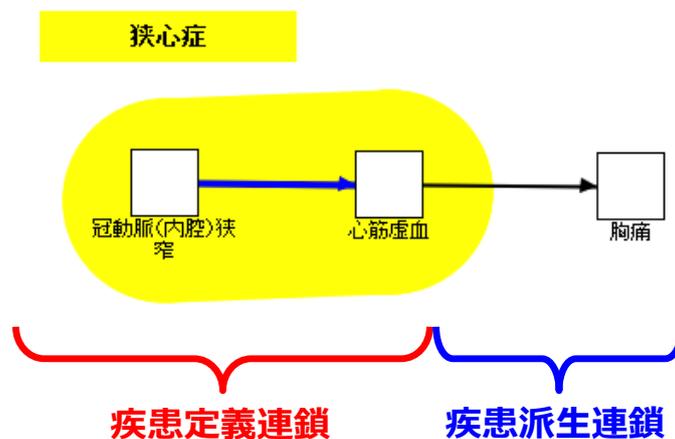
### 2-7-4. その他のコメント記述

### 3. 疾患連鎖編集上の技術的制約条件

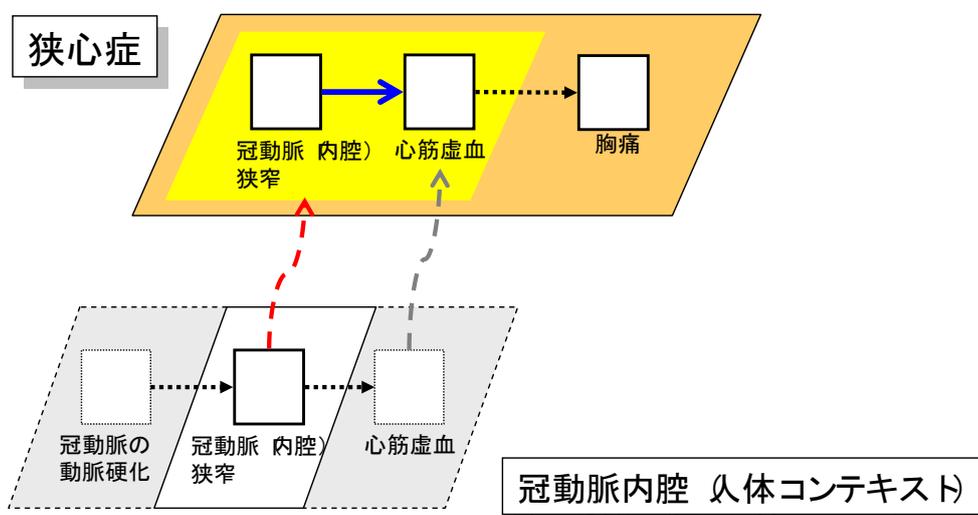
#### 3-1. 疾患連鎖編集における制約条件の概要

本節では、疾患連鎖編集ツールでの編集操作に対する、法造形式データの操作方法について簡単に解説を加え、その法造形式でのオントロジーの制約事項について述べる。

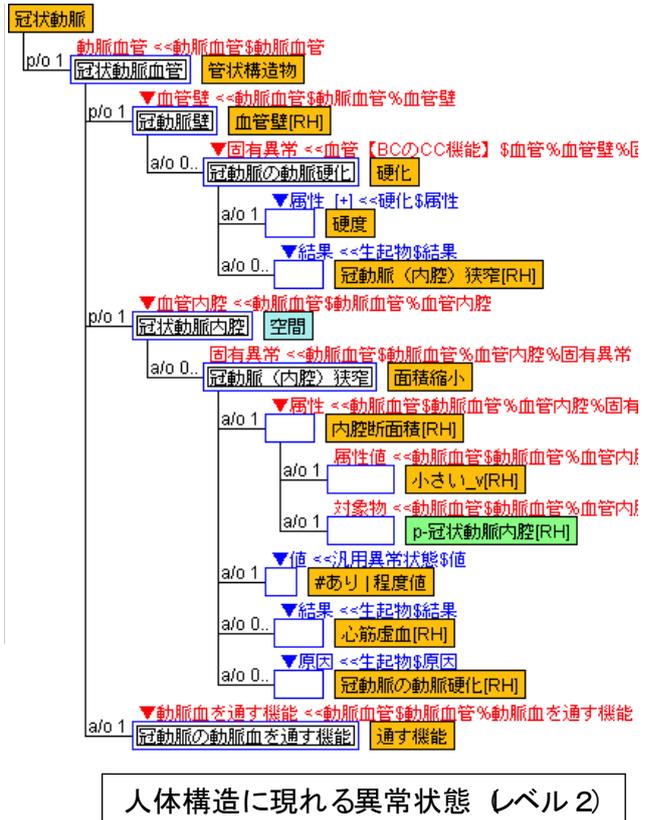
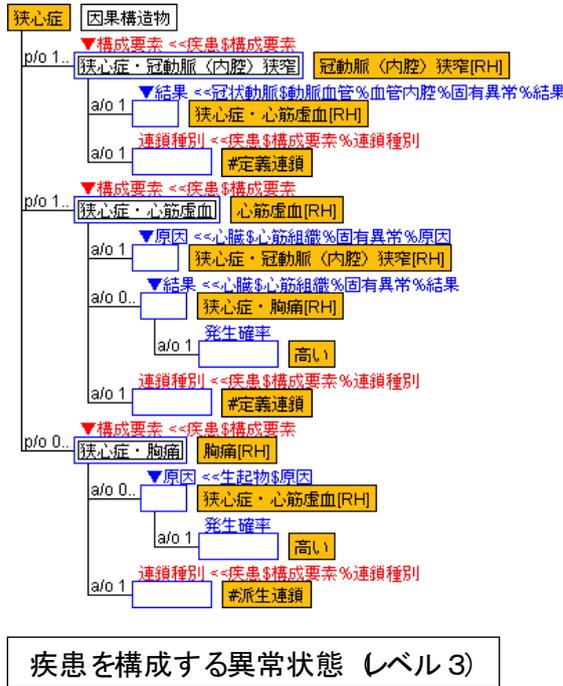
これまで述べてきたように疾患連鎖モデルは、異常状態を表す「ノード」と、異常状態間の因果関係を表す「リンク」で表される。また、疾患定義において、疾患定義に必要な連鎖を「疾患定義連鎖」といい、上流に可能性のある原因状態の系列、あるいは下流に起こりうる結果状態の系列を含めた疾患派生連鎖といった種別に分かれる。例えば、前章の例でも示した「狭心症」の疾患連鎖モデルは、以下の図のとおりである。



また、疾患連鎖モデルでは、疾患コンテキストを構成する異常状態とその状態変化(=疾患定義連鎖)と、解剖学上の構造物に共通に現れる異常状態とその状態変化(汎用連鎖)に分かれる。それらの区別した疾患連鎖モデルを模式的に表すと、図のとおりである。

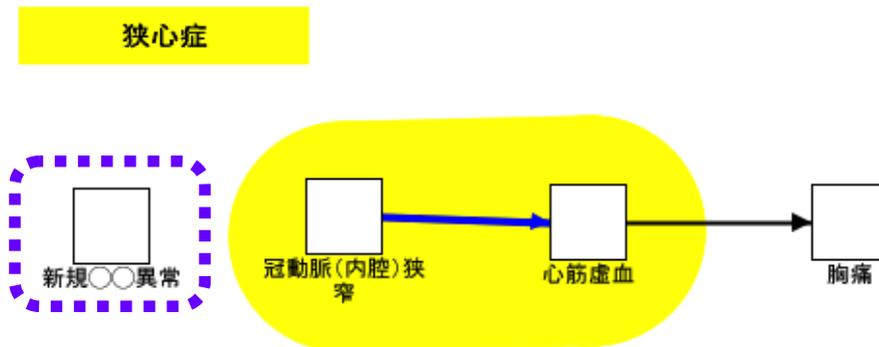


上記の疾患連鎖モデルの法造形式でのオントロジー表現では以下ようになる。疾患「狭心症」は、疾患の下位概念として、疾患を構成する異常状態とその状態変化で定義される。汎用異常状態「冠動脈（内腔）狭窄」は、人体コンテキスト「冠動脈内腔」の固有異常として、レベル1の対象物非依存の異常状態をクラス制約として、属性や値を特殊化して定義しており、その原因および結果状態として起こりうる変化を定義に含んでいる。

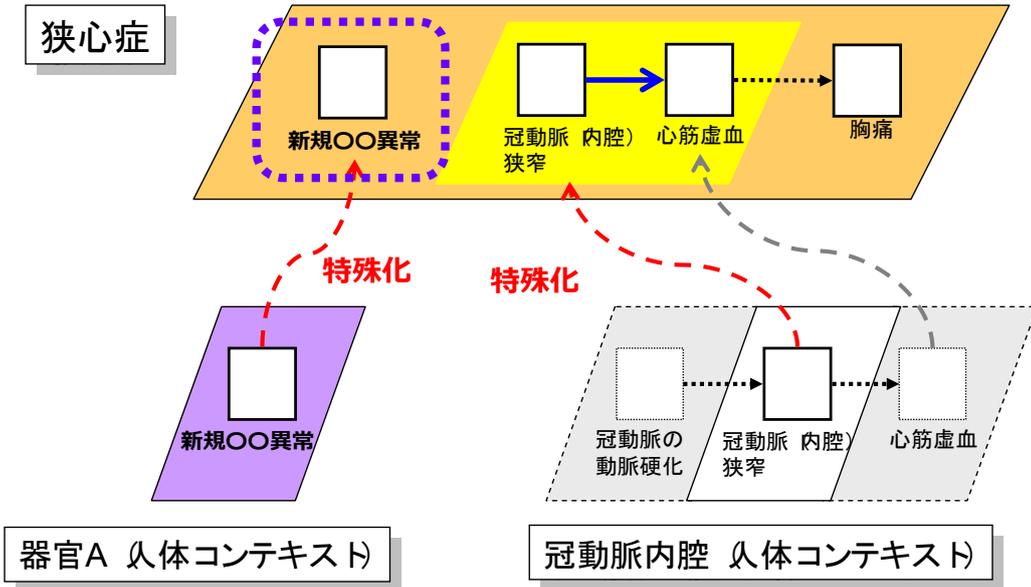


### 3-1-1. 異常状態ノードの追加・削除

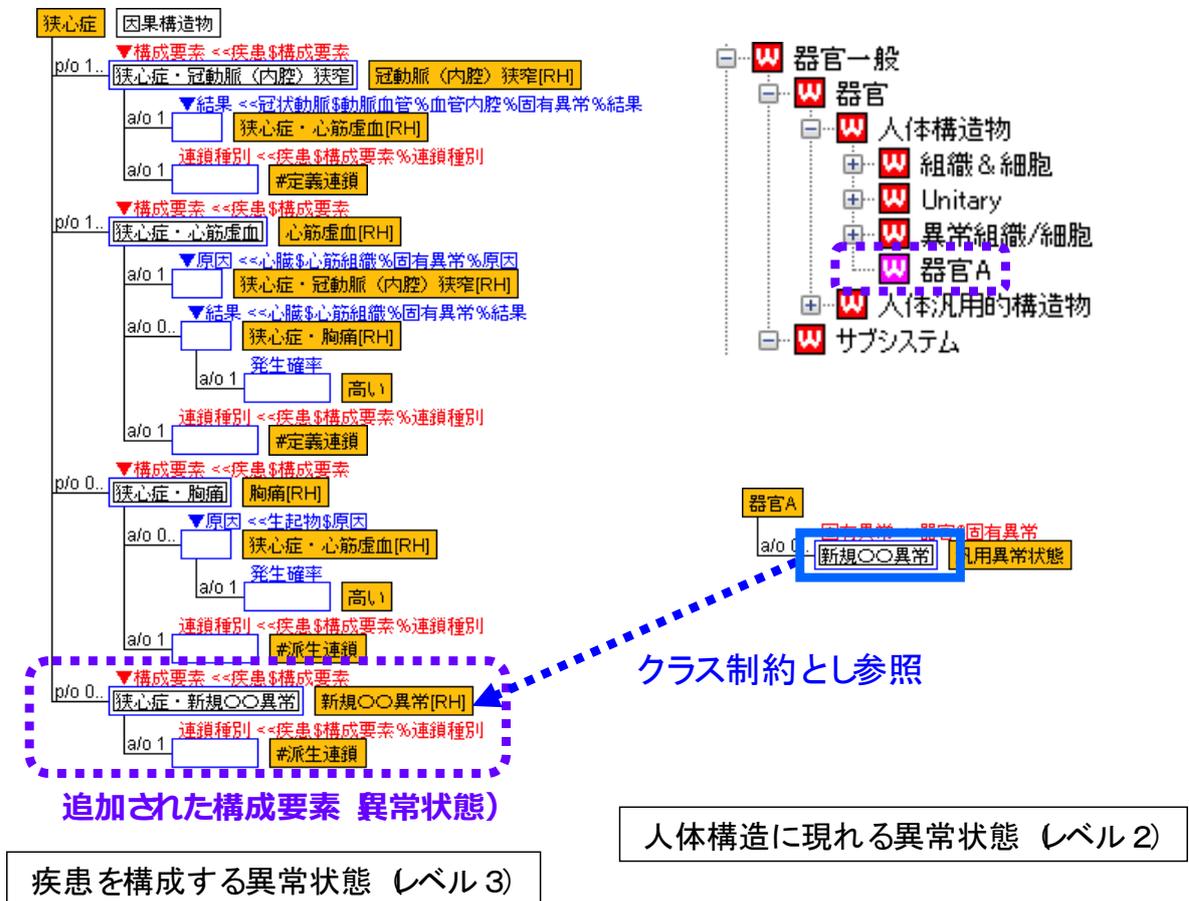
前述の「狭心症」の疾患定義に対して、疾患連鎖編集処理で「新規○○状態」を追加したとすると、その疾患連鎖モデルは以下ようになる。



上記の異常状態ノードを追加した疾患連鎖モデルに対して、疾患定義連鎖と汎用連鎖のそれぞれのコンテキストを区別した疾患連鎖モデルを模式的に表すと、以下ようになる。



新たな異常状態「新規〇〇状態」を追加するには、「新規〇〇異常」の対象でもある人体コンテキスト「器官 A」における固有異常を定義した上で、疾患コンテキスト（疾患定義）において新たに構成要素として追加する必要がある。これらを法造形式のオントロジー表現で表すと図①のようになる。

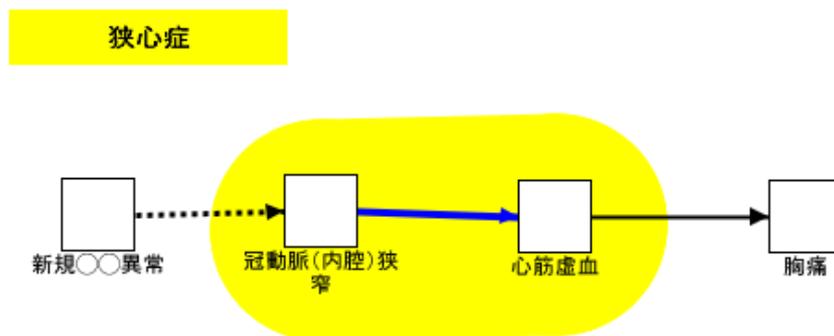


法造形式モデルでは、人体コンテキストにおいて人体構造物の概念「器官 AI」（架空の名称）に固有異常スロットが追加され、その異常状態名としてロールホルダー「新規〇〇異常」を規定される。一方、疾患コンテキストでは、構成要素スロットが追加され、そのクラス制約にレベル2の汎用異常状態「新規〇〇異常」を指定することで、疾患定義として加えることができる。その際、疾患コンテキストで特殊化された「新規〇〇異常」は『(疾患名) + 「・」 + (異常状態名)』と呼ばれ、ロールホルダー名として「狭心症・新規〇〇異常」とされる。また、疾患派生連鎖として追加する場合には「連鎖種別」属性が追加され、その値は「#派生連鎖」となる。

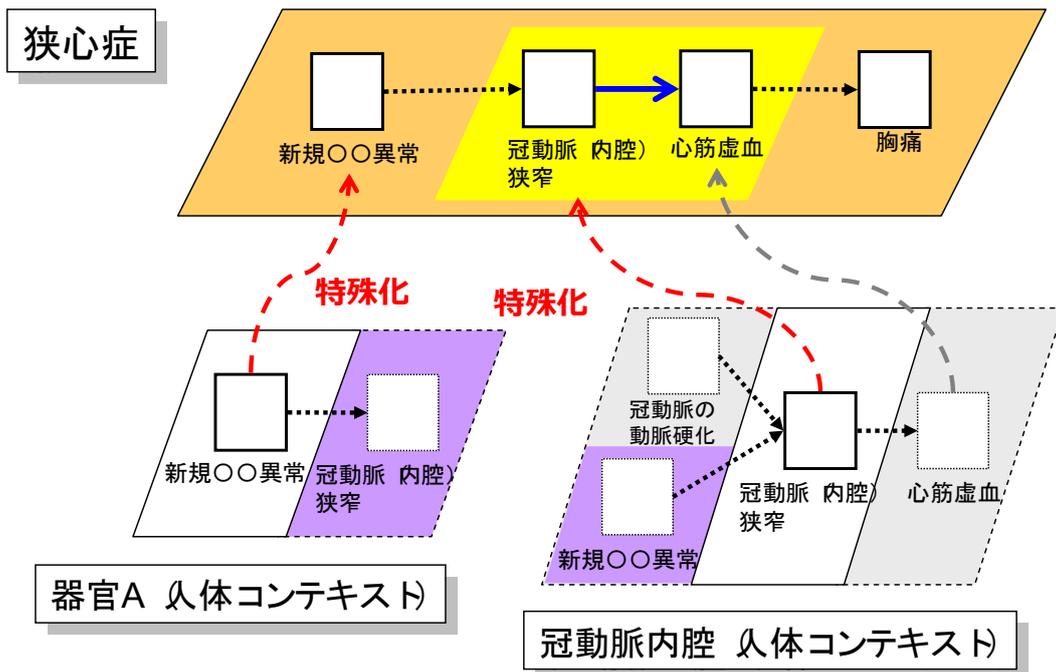
異常状態ノードの削除に関して、この異常状態「新規〇〇状態」を削除する場合で考える理解しやすい。追加した定義内容のうち、まず、疾患を構成する異常状態「新規〇〇状態」の構成要素スロットの内容を削除するとよい。また、レベル2の汎用異常状態として人体コンテキストに追加した固有異常に関しては、他の疾患の構成要素となっていないかどうかを判断した上で削除するというポリシーが順当である。しかし、将来的に他の疾患でも流用する可能性があるのであれば構成要素スロットのみを残しておくという方針でもよいかもしれない。

### 3-1-2. 異常状態間のリンクの追加・削除

3-1-1 項で示した疾患連鎖モデルに対して、「新規〇〇異常」と「冠動脈（内腔）狭窄」との間に状態変化があるとしてリンクを追加すると、疾患連鎖モデル上は以下のとおりになる。



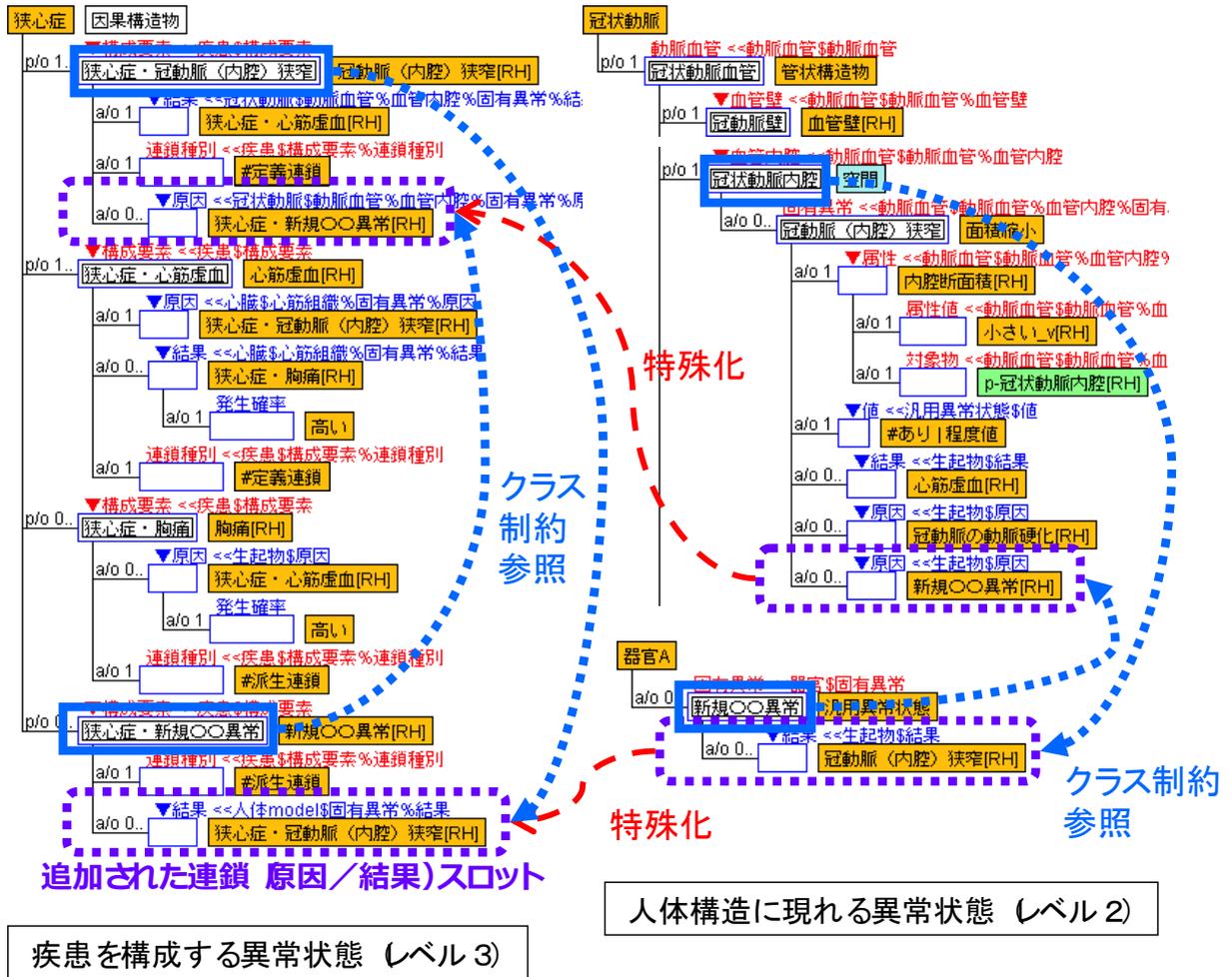
上記の連鎖リンクを追加した疾患連鎖モデルに対して、疾患定義連鎖と汎用連鎖のそれぞれのコンテキストを区別した疾患連鎖モデルを模式的に表すと、以下のようになる。



疾患連鎖モデルでは、人体コンテキストにおいて固有異常「新規〇〇異常」では異常状態「冠動脈（内腔）狭窄」への連鎖リンクが追加される。また固有異常「冠動脈（内腔）狭窄」においても、「新規〇〇異常」からのリンクが追加される。一方、「狭心症」の疾患コンテキストにおいても、「新規〇〇異常」から「冠動脈（内腔）狭窄」への連鎖リンクが追加される。これらを法造形式のオントロジー表現で表すとのようになる。

法造形式モデルでは、人体コンテキストにおいて固有異常の定義元のスロットにそれぞれ「新規〇〇異常」「冠動脈（内腔）狭窄」への連鎖スロットが追加され、それらのロールホルダーを相互参照するようにクラス制約が指定される。一方、疾患コンテキストでは、「新規〇〇異常」「冠動脈（内腔）狭窄」それぞれをクラス制約とする構成要素スロットに連鎖スロットが追加され、それぞれのロールホルダーを相互参照するようにクラス制約が指定される。また、人体コンテキストの連鎖スロットと疾患コンテキスト固有の連鎖スロット間にも継承関係が存在するように定義される。

異常状態間のリンクの削除に関して、この異常状態「新規〇〇状態」へのリンクを削除する場合で考える理解しやすい。追加した定義内容のうち、まず、疾患を構成する異常状態「新規〇〇状態」の構成要素スロットの配下の連鎖スロットを削除するとよい。また、レベル2の汎用異常状態として人体コンテキストに追加した「新規〇〇異常」「冠動脈（内腔）狭窄」への連鎖スロットに関しても、同じように削除するとよい。

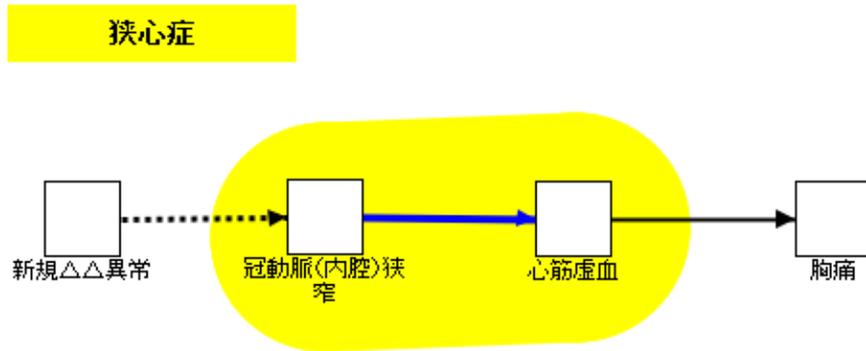


### 3-1-3. 異常状態名の変更

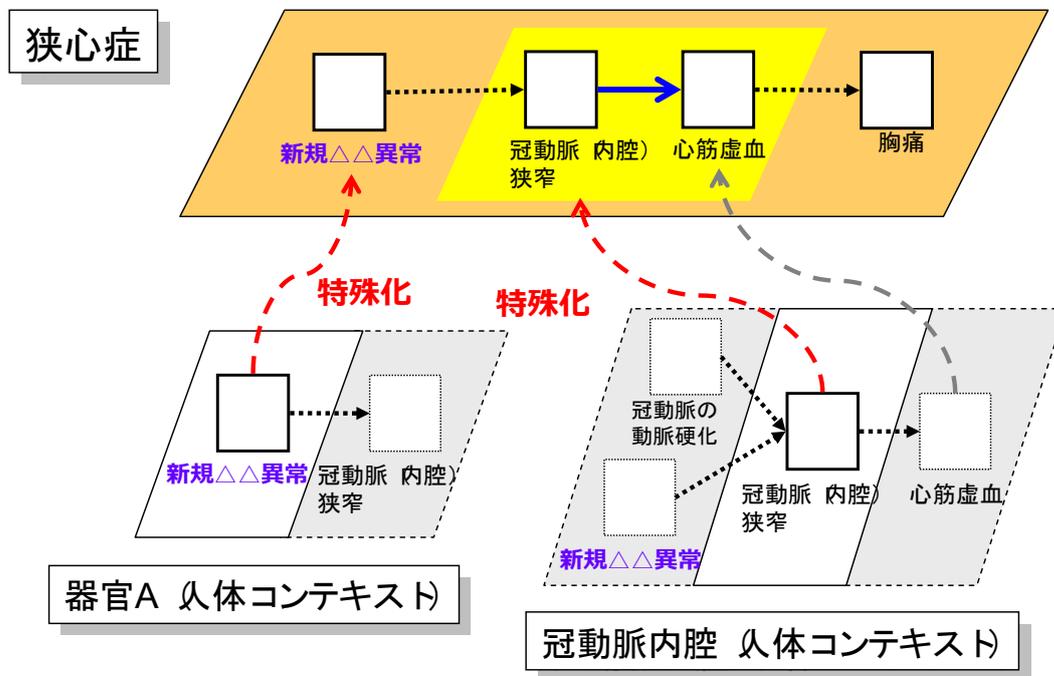
疾患連鎖編集ツール上で異常状態名を変更する場合、その名のとおり単純に異常状態の名称を変更する場合と、既存の異常状態名を指定して異常状態を流用（置換）する場合、あるいは変更前の異常状態の特殊形として下位の異常状態に変更する場合の3つのケースがある。本項では「異常状態の名称を変更する場合」と「既存の異常状態を流用（置換）する場合」に解説を加える。なお3つ目の「下位の異常状態に変更する場合」に関しては、3-1-1 項の「異常状態ノードの追加」と 3-1-6 項の「派生連鎖の特殊化」の組み合わせになるので、説明を割愛する。

#### (1) 異常状態の名称を変更する場合

異常状態名を「新規〇〇異常」から新たな異常状態名「新規△△異常」に変更したとすると、疾患連鎖モデルは以下ようになる。



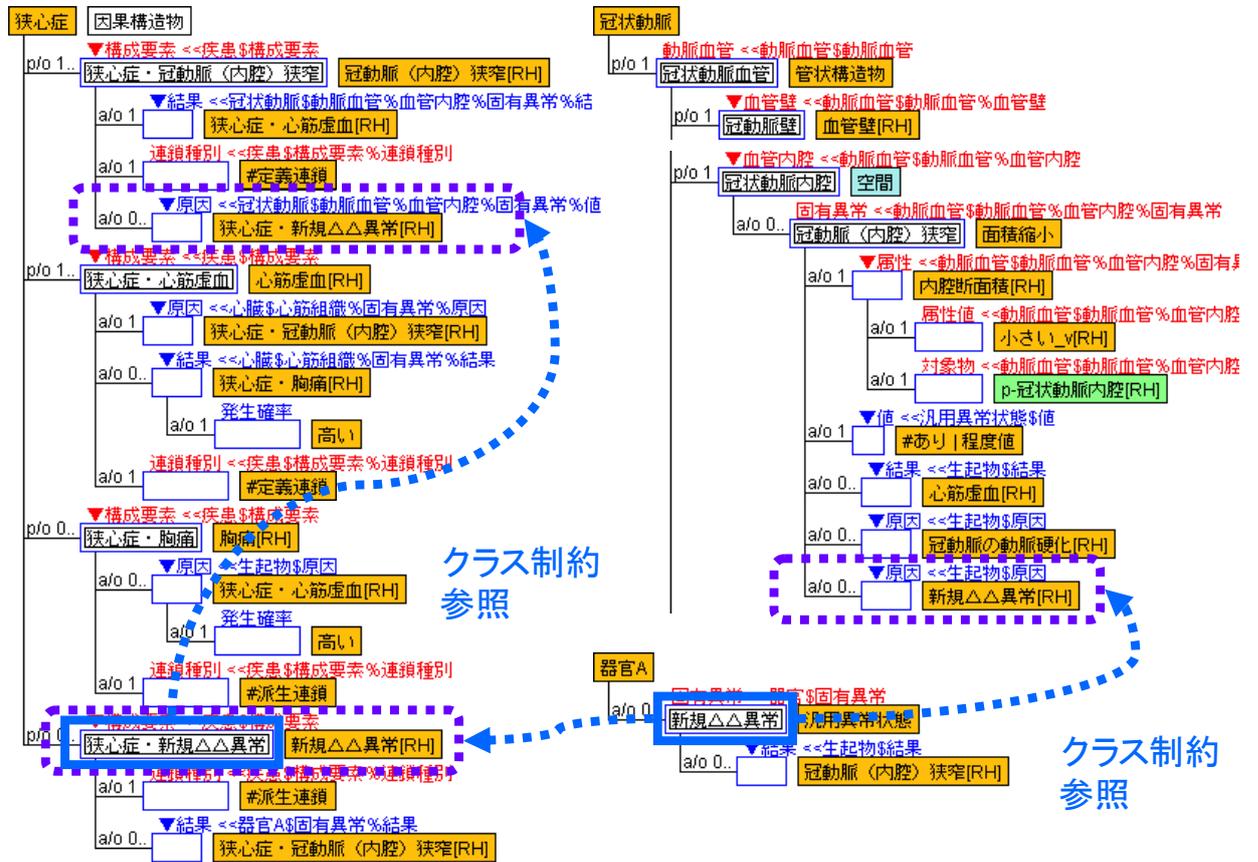
上記の異常状態名を変更した疾患連鎖モデルに対して，疾患定義連鎖と汎用連鎖のそれぞれのコンテキストを区別した疾患連鎖モデルを模式的に表すと，以下ようになる。



疾患連鎖モデルでは，人体コンテキストおよび疾患コンテキストにて異常状態名「新規○異常」から「新規△△異常」へ変更される．また法造形式のオントロジー表現で表すと以下ようになる．これらを法造形式のオントロジー表現で表すと  のようになる．

法造形式モデルでは，人体コンテキストにおいて固有異常の定義元のロールホルダー名「新規○○異常」が「新規△△異常」に変更されると同時に，クラス制約として参照されている名称が変更される．一方，疾患コンテキストでも，「新規○○異常」にてクラス制約参照されている名称が「新規△△異常」に変更される．また，クラス制約概念の名称が変更されることで，その構成要素スロットのロールホルダー名を「狭心症・新規△△異常」に

変更される。



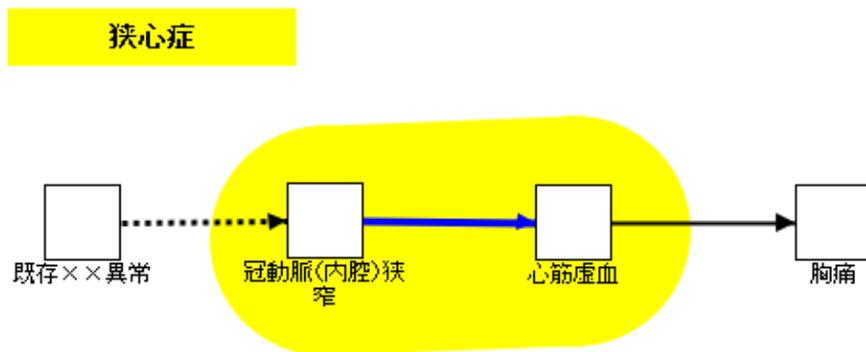
追加された連鎖 (原因/結果)スロット

疾患を構成する異常状態 (レベル3)

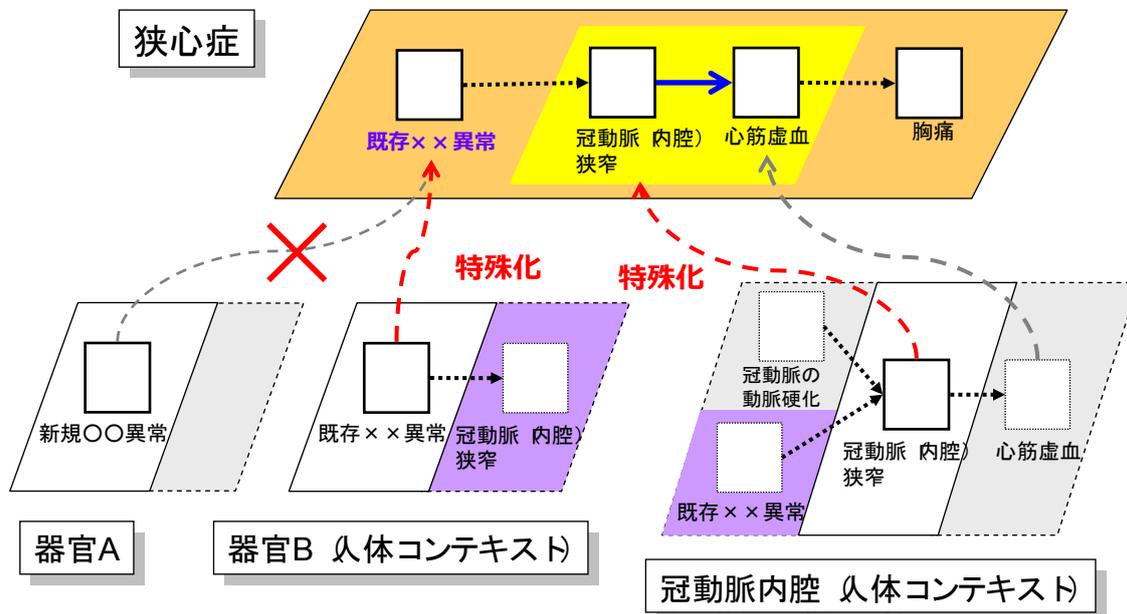
人体構造に現れる異常状態 (レベル2)

(2) 既存の異常状態を流用 (置換) する場合

異常状態名を「新規○○異常」から既存の異常状態名「新規△△異常」に変更した場合、疾患連鎖モデルは以下のようなになる。

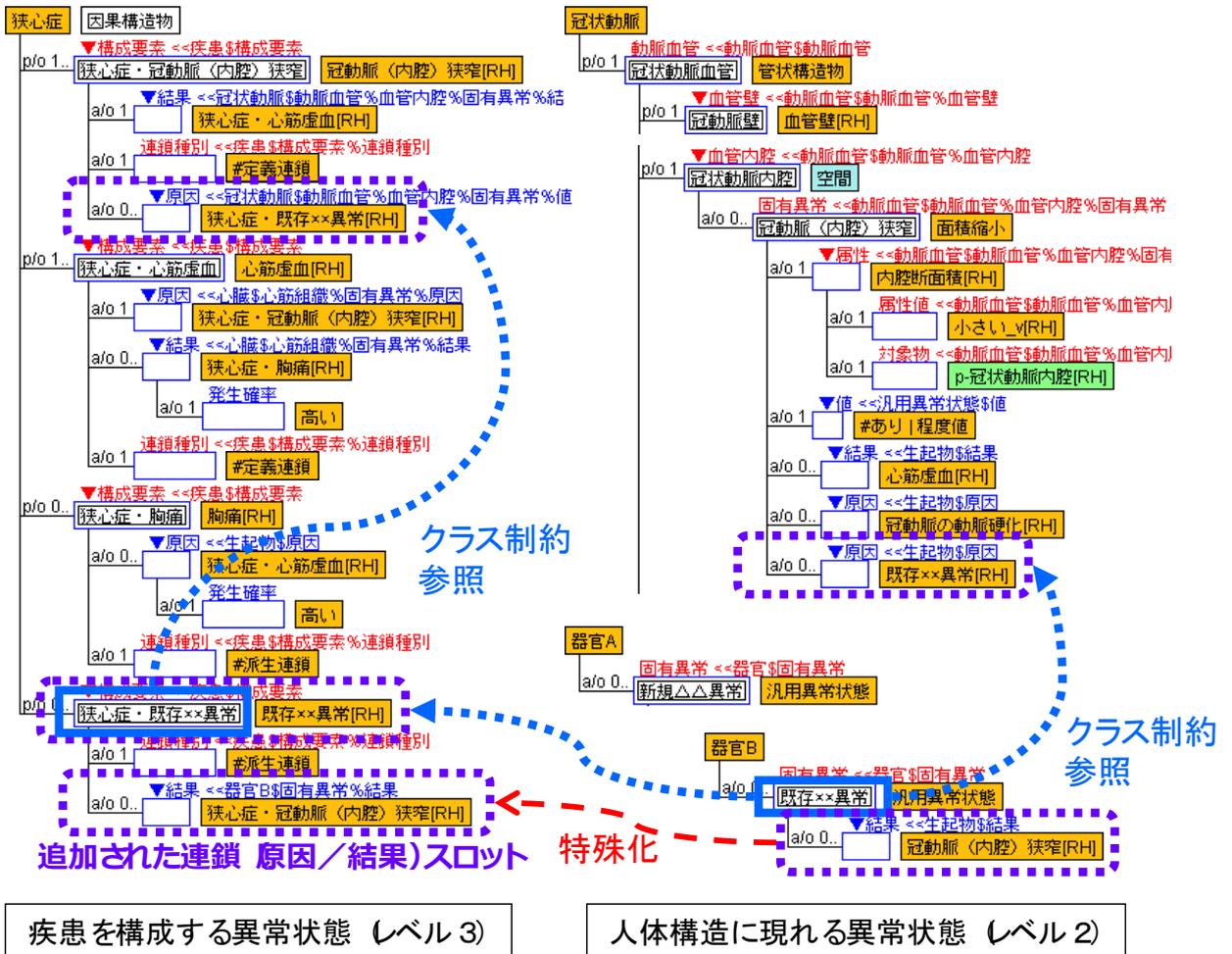


上記の異常状態名を変更した疾患連鎖モデルに対して、疾患定義連鎖と汎用連鎖のそれぞれのコンテキストを区別した疾患連鎖モデルを模式的に表すと、以下ようになる。



先に示した異常状態名の変更とは異なり、疾患連鎖モデル上での既存の異常状態への名称変更は異常状態の置き換えを意味し、連鎖リンクも書き換えられる。これらを法造形式のオントロジー表現で表すと以下ようになる。

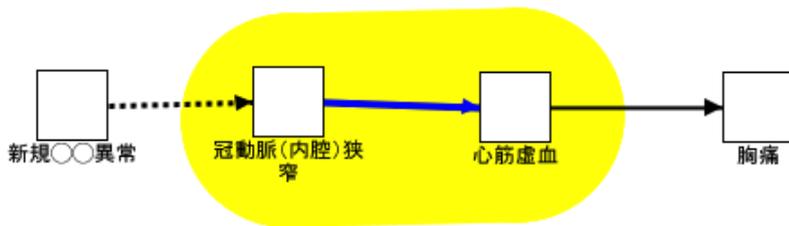
法造形式モデルでは、器官 A の人体コンテキストの固有異常人体コンテキストにおいて「新規○○異常」にあった「冠動脈（内腔）狭窄」への連鎖スロットが削除され、器官 B の人体コンテキストの固有異常「既存××異常」の定義元の固有異常スロットの直下に「冠動脈（内腔）狭窄」への連鎖スロットが追加される。一方、疾患コンテキストでは、「新規○○異常」の構成要素スロットのクラス制約がロールホルダー「既存××異常」に変更される。それに伴い、その配下にある結果スロットがクラス制約からの継承スロットである為、その上位スロットが「既存××異常」の結果スロットに変更される。また、クラス制約概念が変更されることで、その構成要素スロットのロールホルダー名を「狭心症・既存××異常」に変更される。



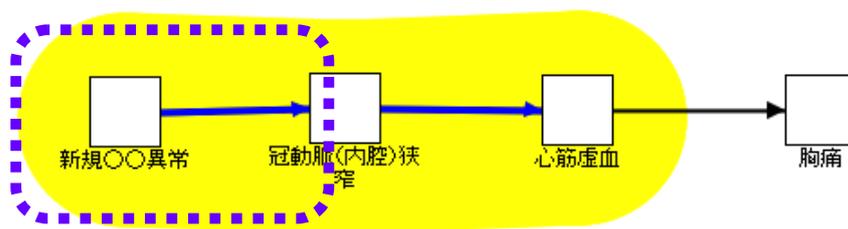
### 3-1-4. 疾患定義連鎖の範囲の拡大, 縮小

新しく追加した異常状態「新規〇〇異常」を疾患定義連鎖の範囲に入れる場合を考えると、異常状態ノードが黄色の島の中に入り、その異常状態間の疾患連鎖リンクが定義（必須）リンクに変更されます。

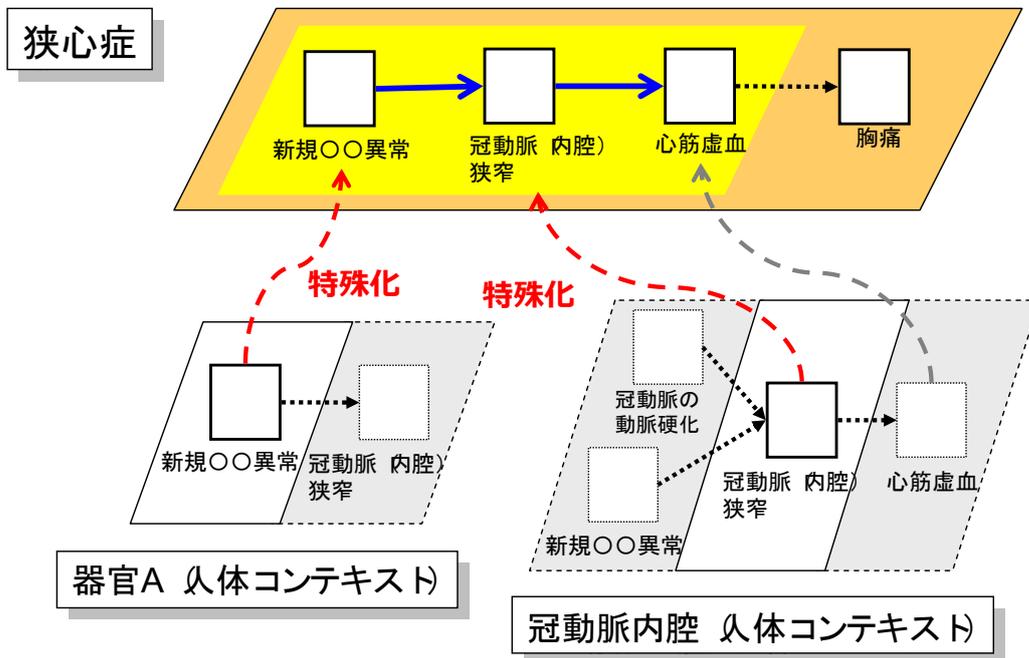
**狭心症**



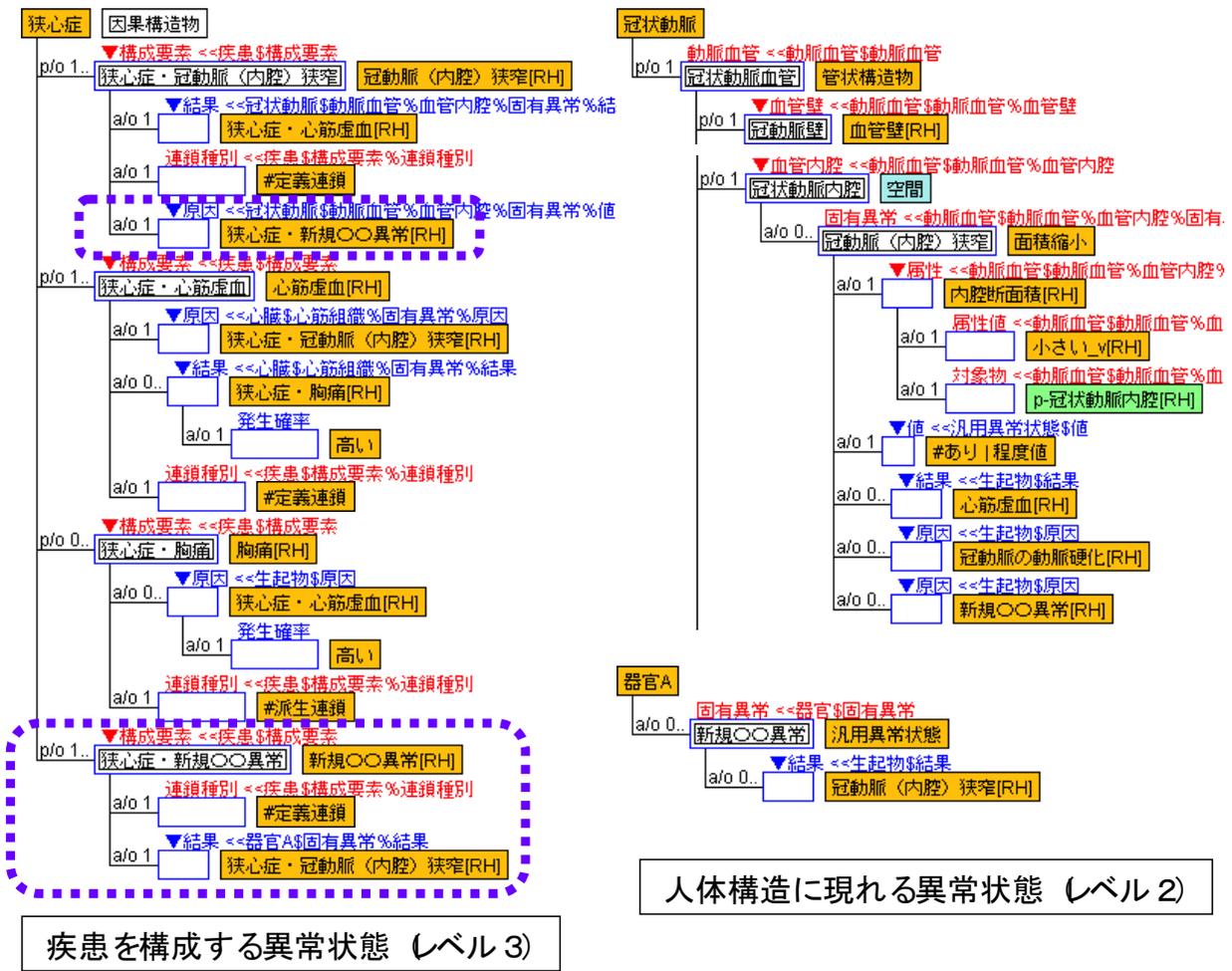
**狭心症**



上記の異常状態名を変更した疾患連鎖モデルに対して、疾患定義連鎖と汎用連鎖のそれぞれのコンテキストを区別した疾患連鎖モデルを模式的に表すと、以下のようなになる。



上記の疾患連鎖モデルでも示したとおり、人体コンテキストにおける定義内容に変更はなく、「狭心症」の疾患コンテキストにおいてのみ疾患定義連鎖内に追加されるように変更される。これらを法造形式のオントロジー表現で表すと以下のようなになる。



法造形式モデルでも人体コンテキストにおいては定義内容の変更はないが、疾患コンテキストでは疾患定義連鎖内に追加されるよう定義内容が変更される。「新規〇〇異常」の構成要素スロットの個数制約が「0..」から「1..」に変更されるとともに、連鎖種別スロットのクラス制約（値）が「#派生連鎖」から「#定義連鎖」に変更される。これは異常状態「新規〇〇異常」が疾患定義連鎖内に追加されることを意味する。また、その直下にある「冠動脈（内腔）狭窄」への連鎖リンクを表す結果スロットの個数制約が「0..」から「1」に変更される。これは通常リンクから定義リンクへの変更を意味する。同じように「冠動脈（内腔）狭窄」をクラス制約にもつ構成要素スロットの直下にある「新規〇〇異常」への原因スロットの個数制約も「0..」から「1」に変更される。

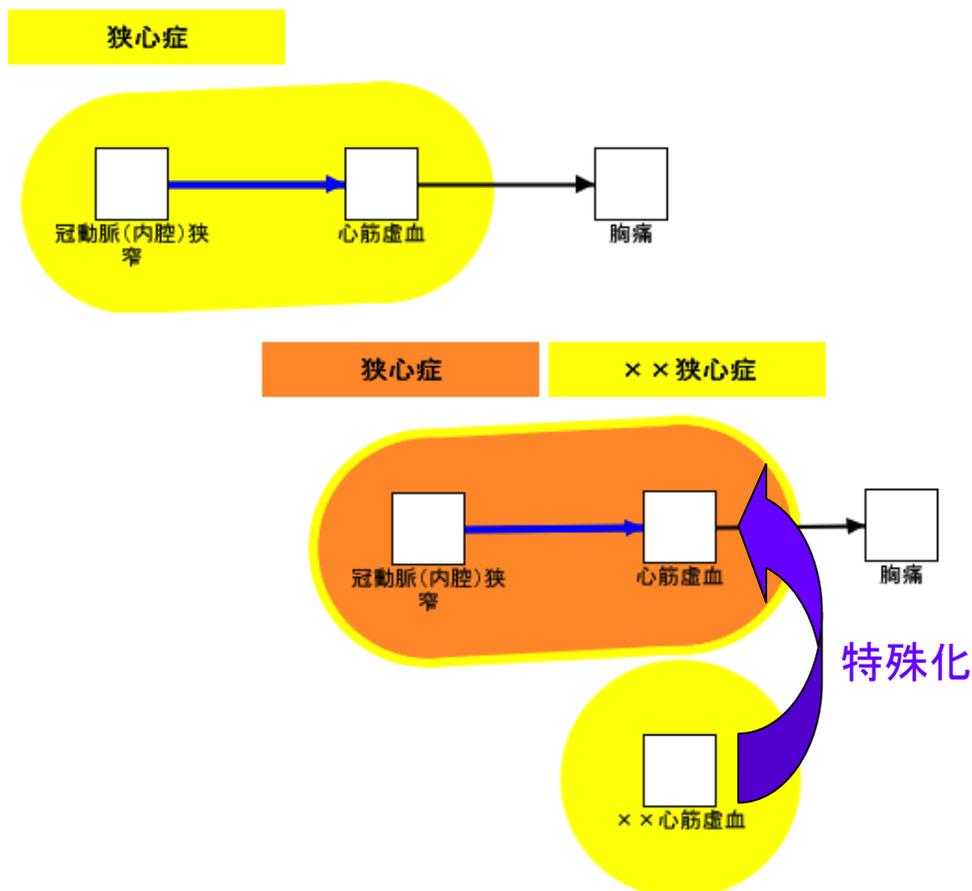
疾患定義連鎖の範囲の縮小に関して、疾患定義連鎖の範囲の拡大の逆処理を考えるとよい。「狭心症」の疾患コンテキストにおいて「新規〇〇異常」を疾患定義連鎖外にする場合には、「新規〇〇異常」の構成要素スロットの個数制約を「1..」から「0..」に戻した上で、連鎖種別スロットのクラス制約（値）を「#定義連鎖」から「#派生連鎖」に変更するとよい。また、その直下にある「冠動脈（内腔）狭窄」への連鎖リンクを表す結果スロットの

個数制約を「1」から「0..」に変更する。

### 3-1-5. 疾患定義連鎖の特殊化

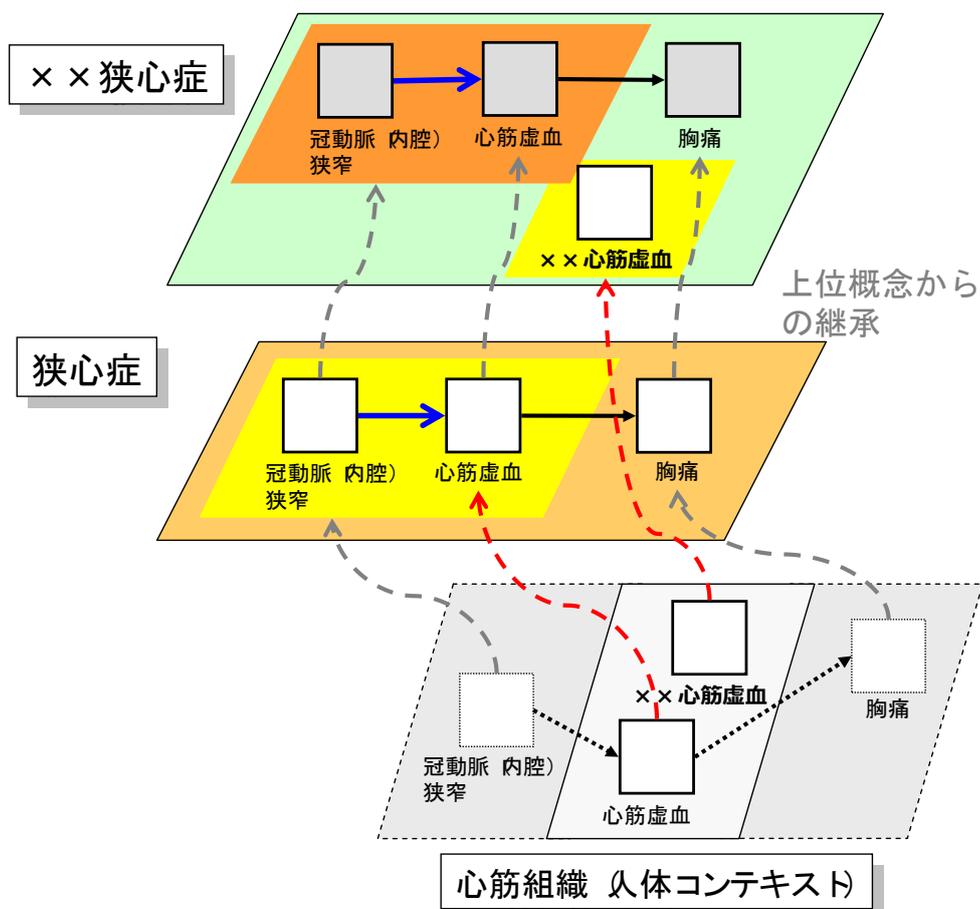
#### (1) 特殊化前の疾患定義

2-1-5 項「疾患定義連鎖の異常状態の特殊化を伴う疾患定義」で解説した特殊化の事例を使って、疾患定義連鎖の特殊化の詳細について解説する。特殊化前の疾患連鎖モデルは以下のようになる。

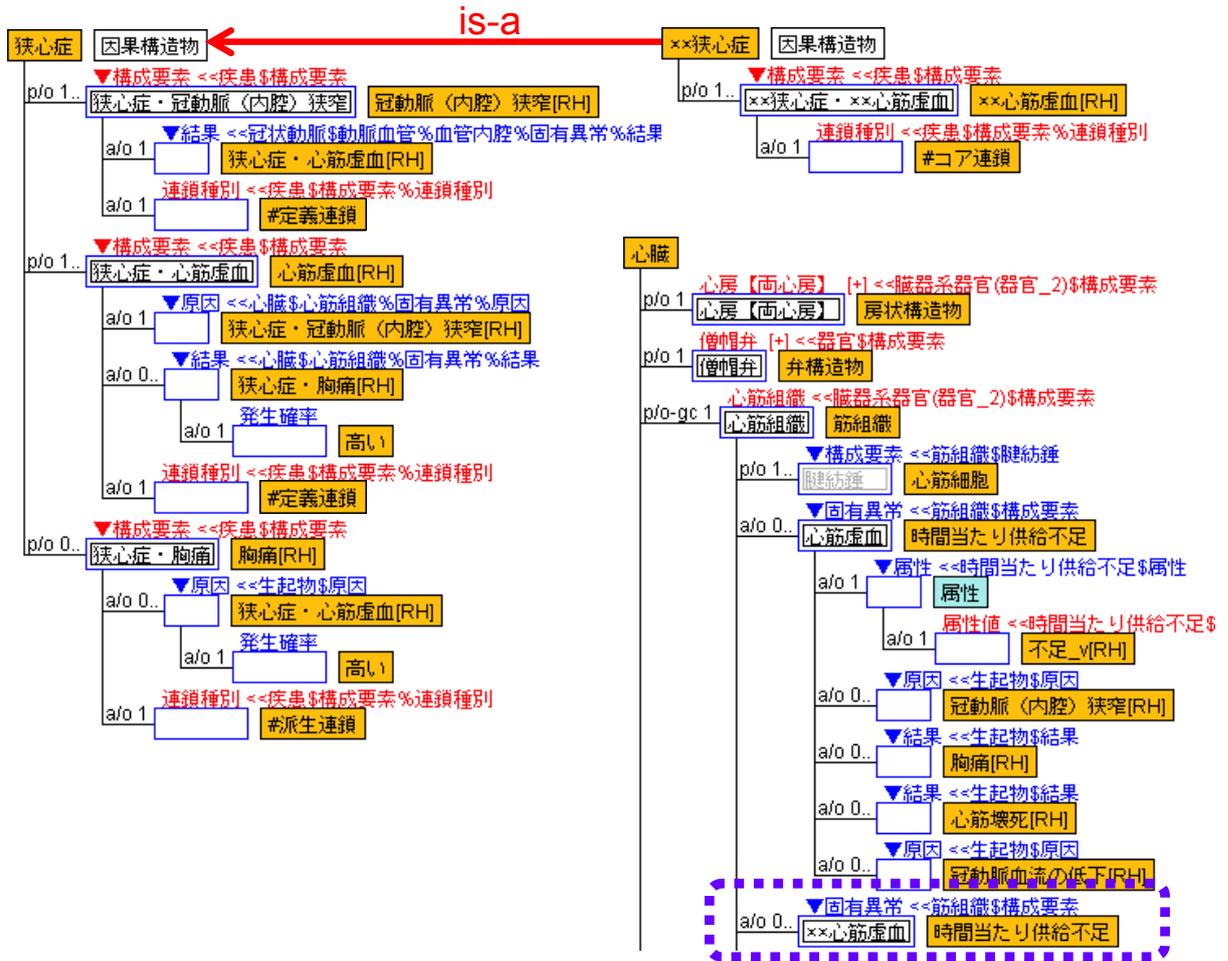


「狭心症」の下位疾患「××狭心症」では異常状態「××心筋虚血」が疾患定義に定義されている状態である。その他の異常状態に関しては上位の狭心症から継承したものである。この疾患において異常状態「心筋虚血」を「××心筋虚血」に特殊化するケースを考える。

次にこの疾患連鎖モデルに対して、疾患定義連鎖と汎用連鎖のそれぞれのコンテキストを区別した疾患連鎖モデルを模式的に表すと、以下のようになる。「××狭心症」において、心筋組織で新たに定義した「××心筋虚血」を疾患コンテキストで特殊化した異常状態のみが追加されていることがわかる。

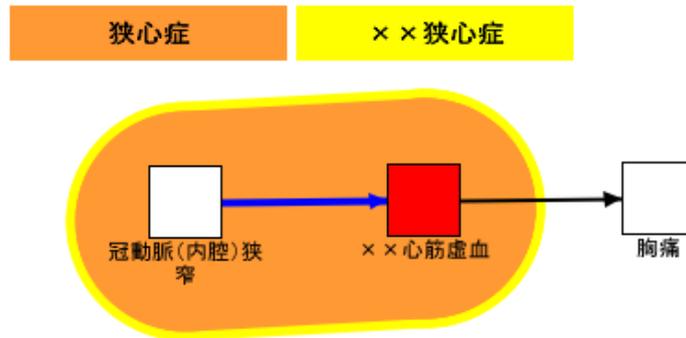


特殊化前の法造形式モデルはとなる。人体コンテキストでは「心筋組織」の固有異常としてロールホルダー「××心筋虚血」が定義されている。下位疾患「××狭心症」の概念定義では、構成要素として人体コンテキストで定義したロールホルダー「××心筋虚血」をクラス制約にもつ構成要素スロットが追加されている。更に疾患定義連鎖内にあるので、その配下に連鎖種別スロットが追加されており、その制約（値）として「#定義連鎖」が指定されている。

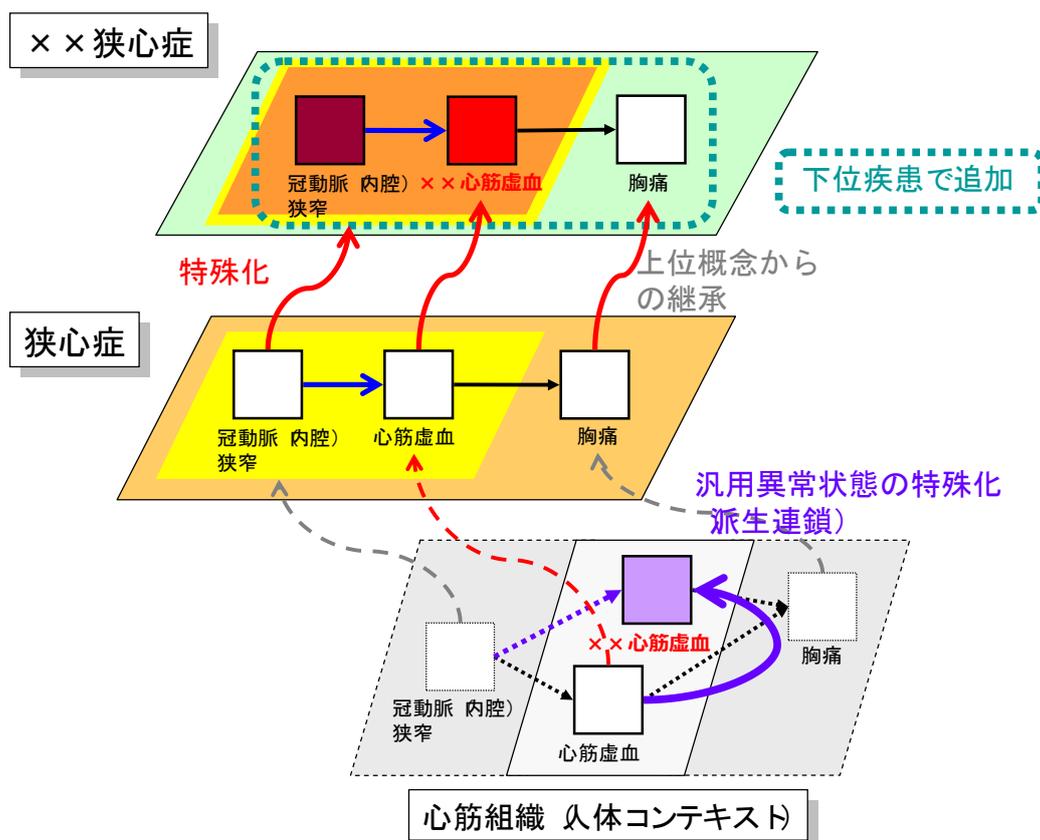


(2) 特殊化後前の疾患定義

先に示した疾患連鎖モデルにおいて、下位疾患「××狭心症」にて異常状態「心筋虚血」を「××心筋虚血」に特殊化するとその疾患連鎖モデルは以下ようになる。

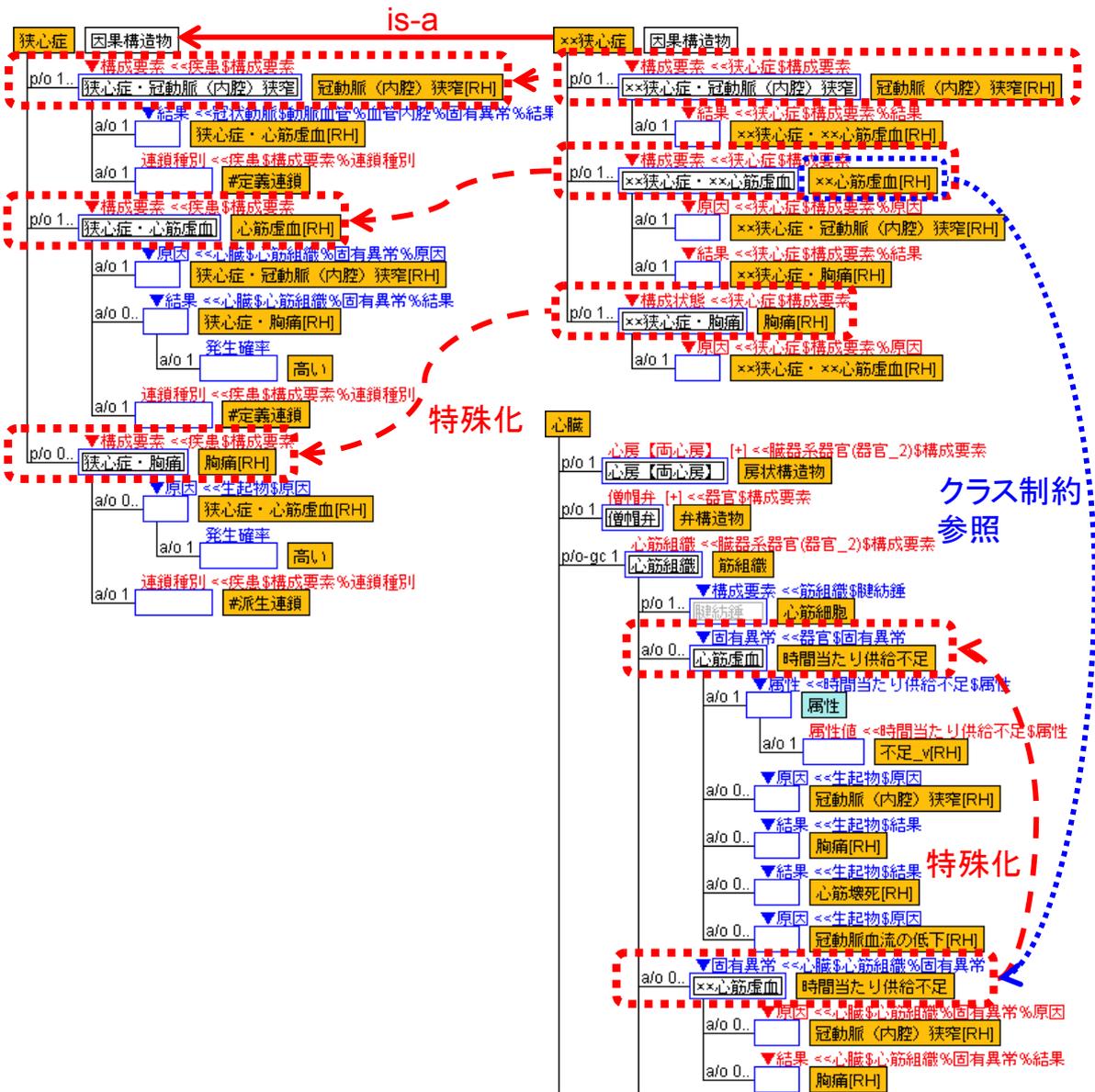


次にこの疾患連鎖モデルに対して、疾患定義連鎖と汎用連鎖のそれぞれのコンテキストを区別した疾患連鎖モデルを模式的に表すと、以下ようになる。



特殊化後の法造形式モデルはとなる。下位疾患「××狭心症」の概念定義では、上位疾患から構成要素スロットが特殊化されており、そのうち「心筋虚血」をクラス制約にもつ構成要素の特殊化スロットのクラス制約「××心筋虚血」に変更される。また各構成要素間の連鎖スロットも特殊化され再定義される。一方、人体コンテキストでは「心筋組織」の配下にある「××心筋虚血」の定義元の固有異常スロットの上位スロットとして「心筋虚血」の定義元の固有異常スロットが指定され、固有異常「××心筋虚血」のスロットの配下に原因状態「冠動脈 (内腔) 狭窄」と結果状態「胸痛」への連鎖スロットが上位スロットから特殊化されて追加される。

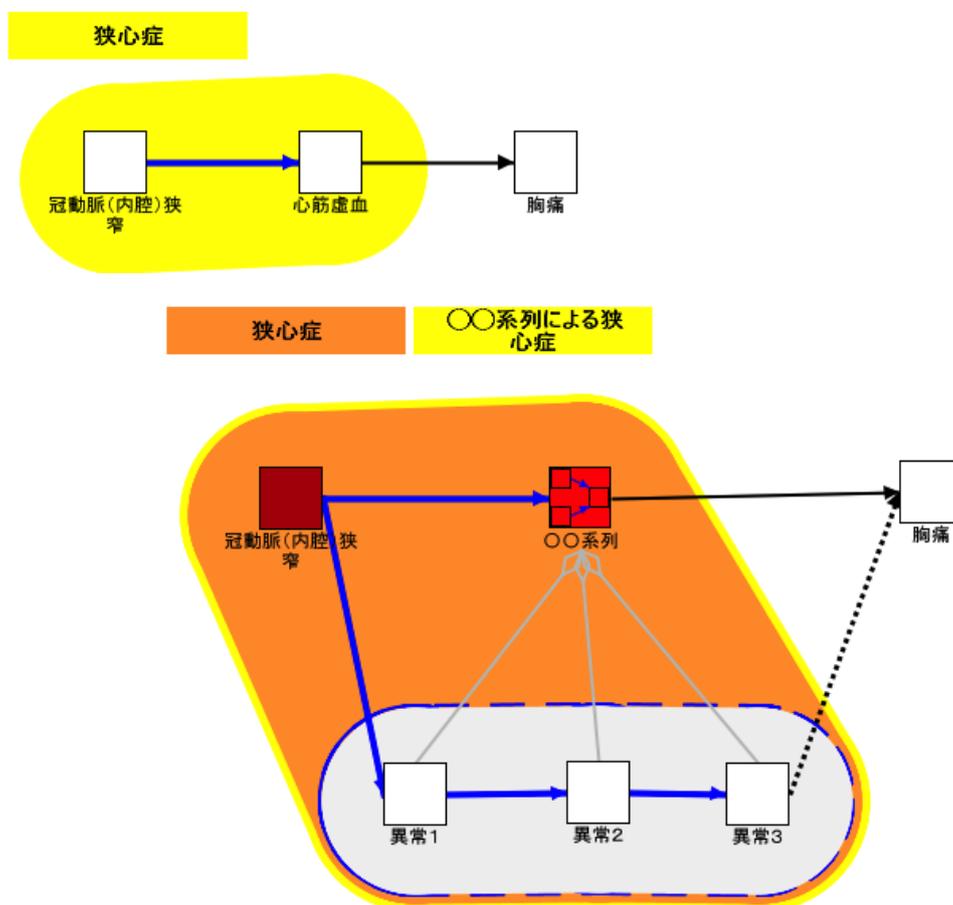
この人体コンテキスト (レベル2) での特殊化操作が「派生連鎖の特殊化」であり、疾患定義連鎖外のリンクで操作した際も同じように特殊化される。また、疾患定義連鎖の特殊化の解除操作は、これまで述べてきた特殊化操作の逆操作であり、特殊化後の疾患連鎖モデルの状態から特殊化前の状態に戻す操作であるといえる。



### 3-1-6. 連鎖系列の編集

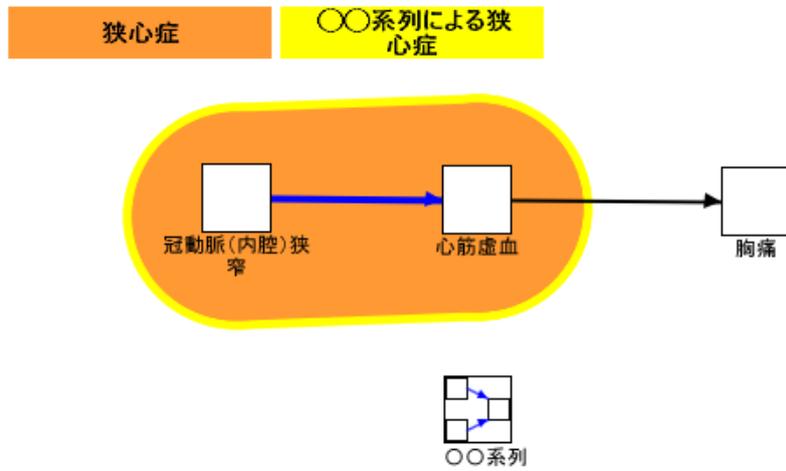
本項では、2-6節「連鎖系列ノードを用いた疾患連鎖記述」で解説した連鎖系列ノードを用いた疾患記述の事例を使って、連鎖系列の編集について解説する。連鎖系列の編集前後の疾患連鎖モデルは以下ようになる。下位疾患にて連鎖系列（ノード）を使って複数の異常状態から構成される系列に分解して疾患を記述するには以下の操作手順で行う。

- (1) 連鎖系列ノードの追加
- (2) 系列構成ノードの追加
- (3) 系列構成ノード間のリンクの追加
- (4) 連鎖系列外のノードへのリンクの追加
- (5) 連鎖系列ノードの特殊化

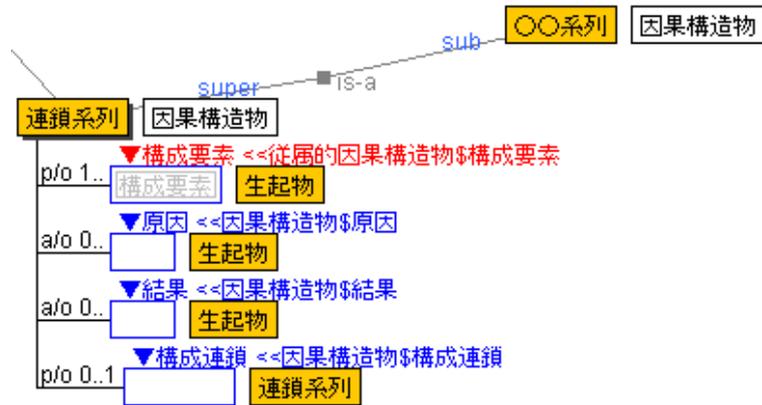


#### (1) 連鎖系列ノードの追加

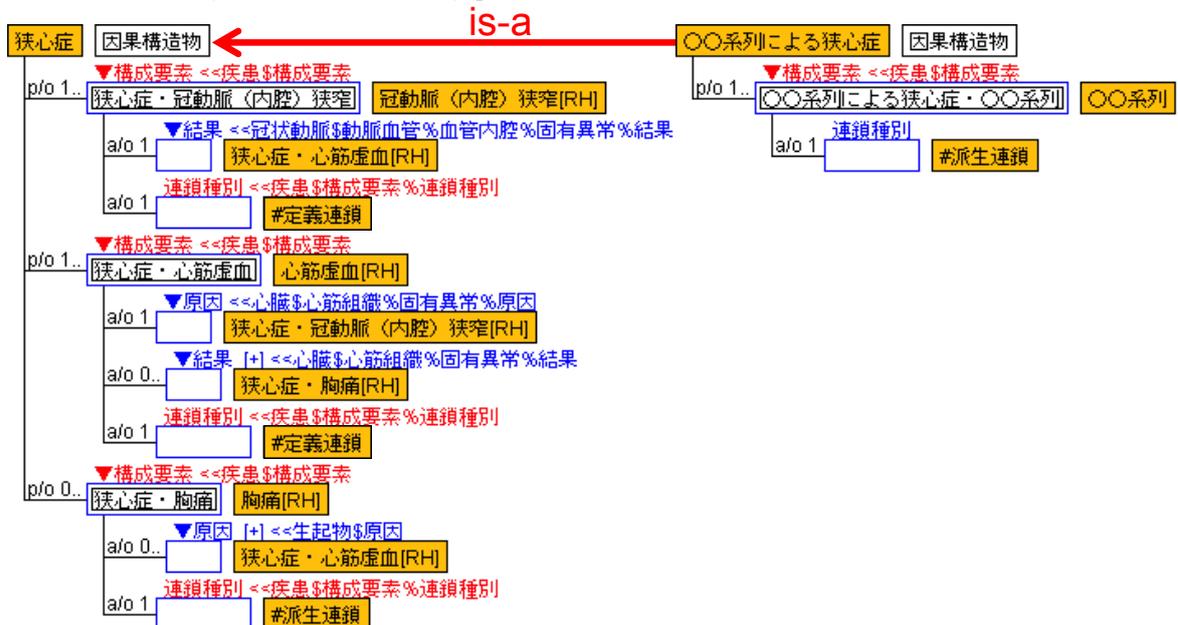
前述の「狭心症」の疾患定義に対して、連鎖系列「〇〇系列」を追加したとすると、その疾患連鎖モデルは以下ようになる。



連鎖系列を追加した法造形式のモデルは図のとおりのとおりとなる。まず連鎖系列の下位概念として「〇〇系列」が追加される。

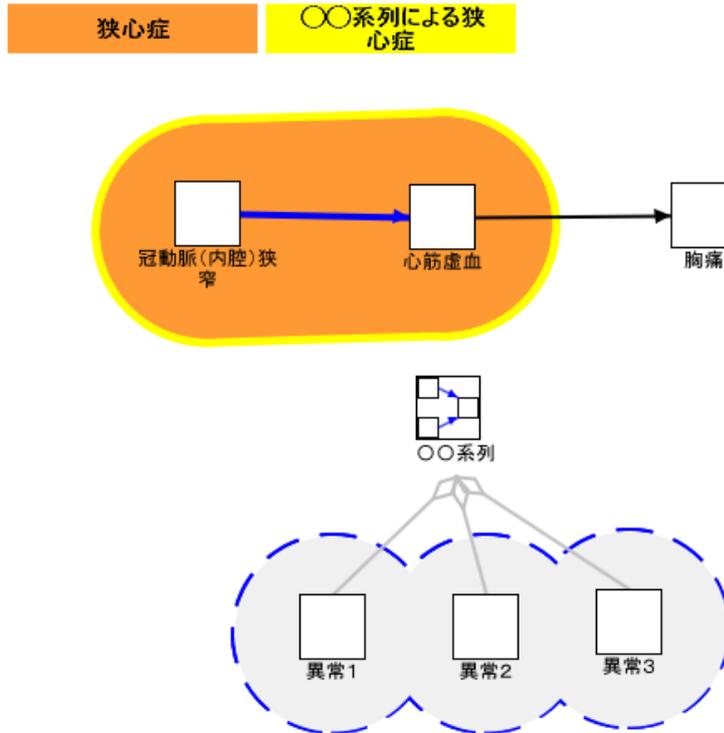


また「狭心症」の下位疾患「〇〇系列による狭心症」では、連鎖系列「〇〇系列」をクラス制約とする構成スロットが追加される。また、同スロットの連鎖種別は、疾患定義連鎖外の疾患派生連鎖のため「#派生連鎖」となる。

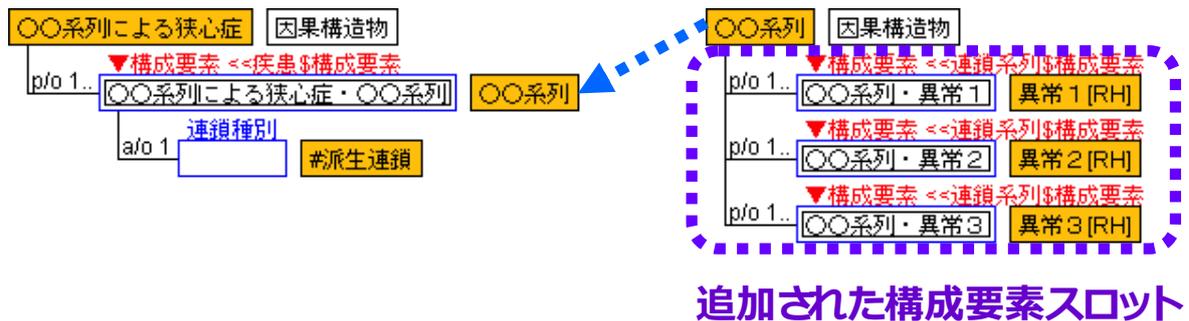


(2) 系列構成ノードの追加

続いて、連鎖系列「〇〇系列」を構成する異常状態「異常1」「異常2」「異常3」を系列構成ノードとして追加すると、疾患連鎖モデルは以下のようになる。

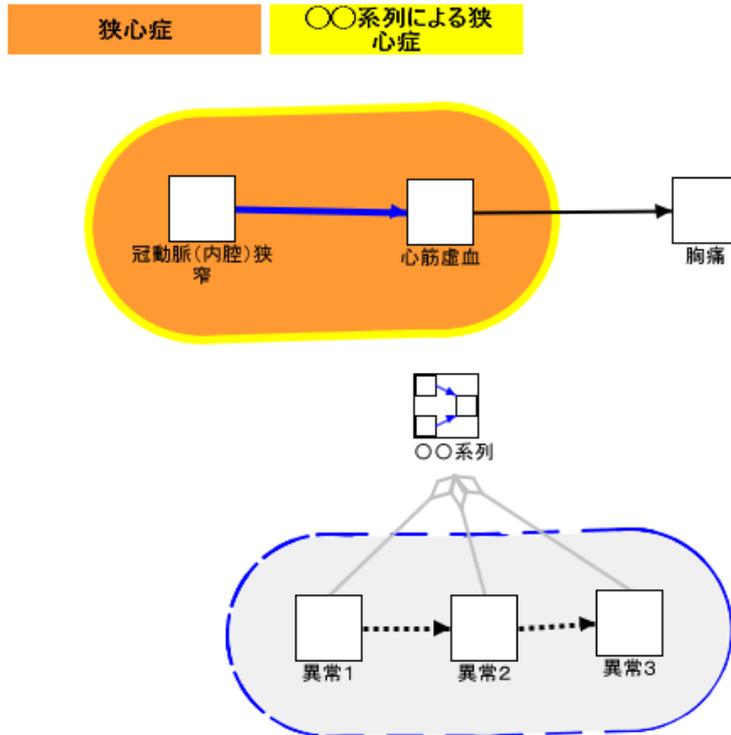


系列構成ノードを追加した法造形式のモデルは  のとおりとなる。疾患定義には変更がなく、連鎖系列「〇〇系列」に、系列構成ノードとして追加された異常状態をクラス制約をもつ構成要素スロットが追加される。

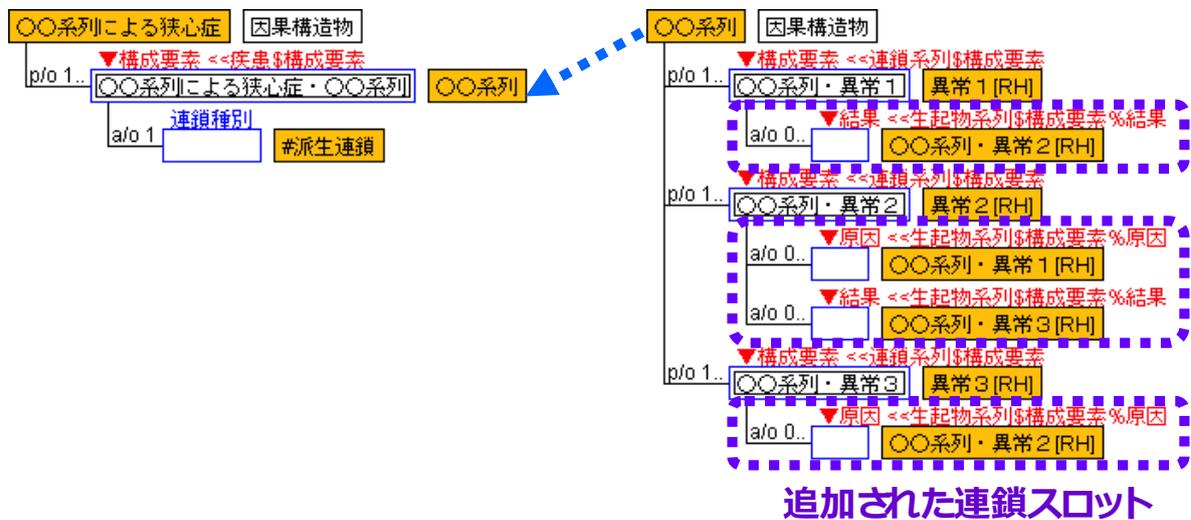


(3) 系列構成ノード間のリンクの追加

先に追加した系列構成ノード間のリンクを追加すると、疾患連鎖モデルは以下のようになる。

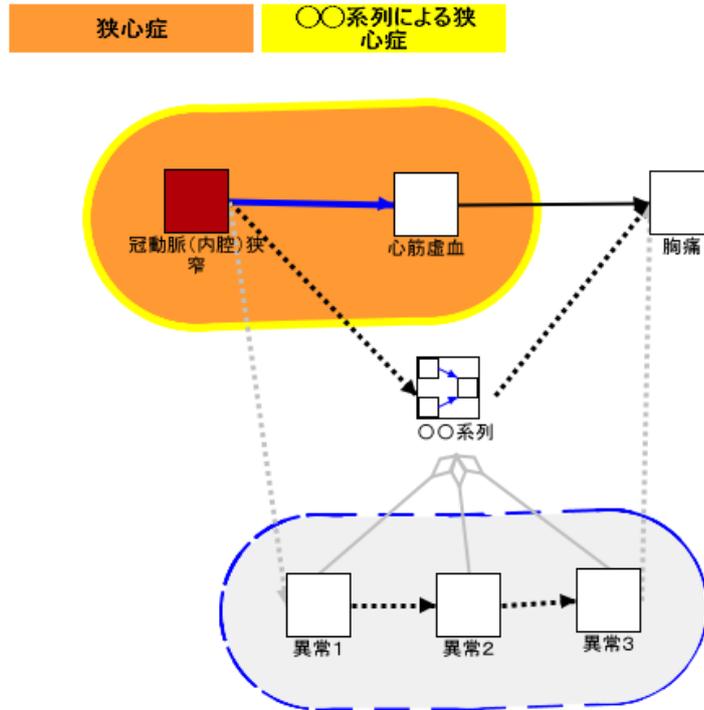


系列構成ノード間のリンクを追加した法造形式のモデルは  のとおりとなる。疾患定義には変更がなく、連鎖系列「〇〇系列」の配下にある構成要素スロットに各構成要素への連鎖スロットが相互参照する形で追加される。また、「〇〇系列」ノードが疾患派生連鎖である為、追加した各連鎖スロットの個数制約は「0..」となる。

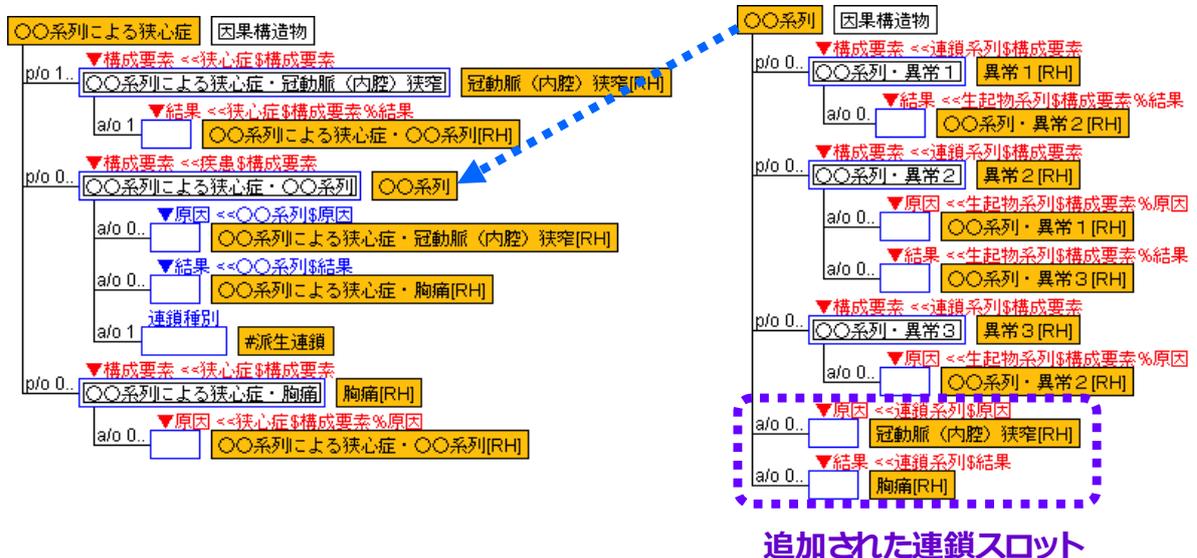


(4) 連鎖系列外のノードへのリンクの追加

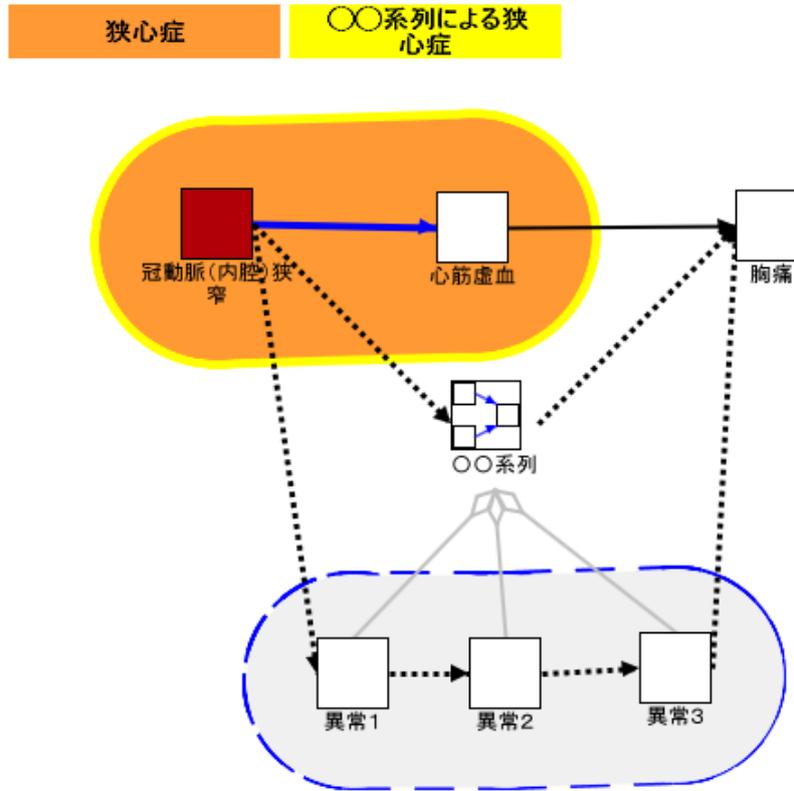
上位疾患で定義した「心筋虚血」に特殊化する為に、連鎖系列「〇〇系列」から「冠動脈（内腔）狭窄」「胸痛」へのリンクを追加すると、疾患連鎖モデルは以下のようになる。



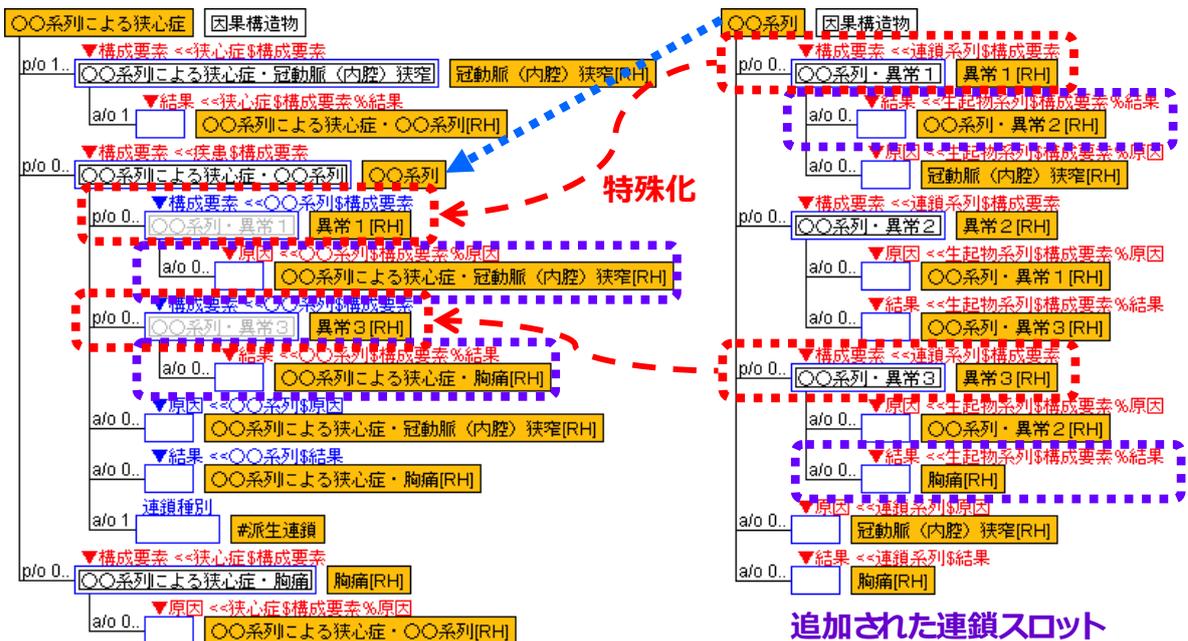
連鎖系列「〇〇系列」へのリンクを追加した法造形式のモデルは図〇のとおりである。疾患定義「〇〇系列による狭心症」では構成要素へのリンクを追加するために、上位疾患から構成要素スロットが特殊化される。更に「〇〇系列」へのリンクを意味する連鎖スロットが追加される。一方、連鎖系列「〇〇系列」へのリンクとして、「〇〇系列」概念の直下に「冠動脈（内腔）狭窄」「胸痛」への連鎖スロットが追加される。また、「〇〇系列」ノードへのリンクが疾患派生連鎖である為、追加した各連鎖スロットの個数制約は「0..」となる。



そして更に、系列構成ノードへのデフォルトリンクを追加すると、その疾患連鎖モデルは以下ようになる。

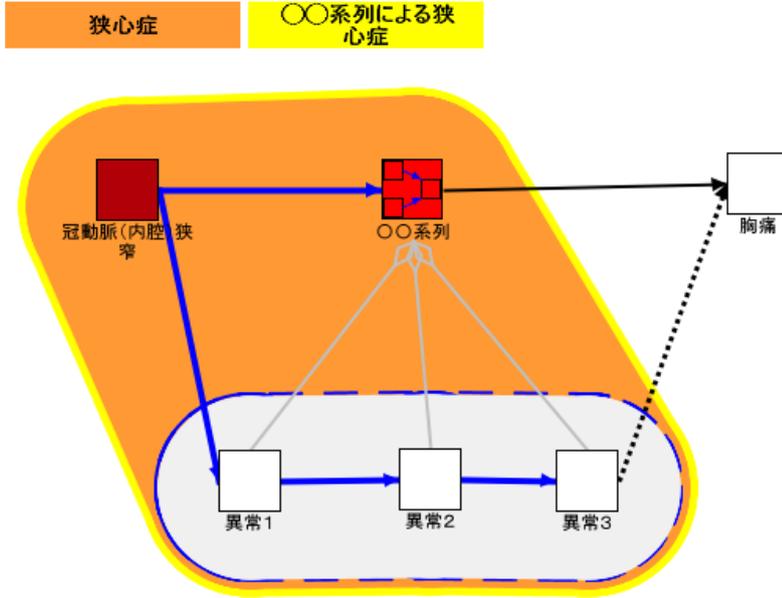


系列構成ノードへのリンクを追加した法造形式のモデルは **図〇** のとおりである。系列構成ノードへのリンクは疾患定義に含まれるので、疾患定義では「〇〇系列」の構成要素スロットの構成要素スロットが特殊化され、更に疾患定義を構成する異常状態への連鎖スロットが追加される。連鎖系列「〇〇系列」でも疾患定義を構成する異常状態「冠動脈(内腔)狭窄」「胸痛」への連鎖スロットが追加される。

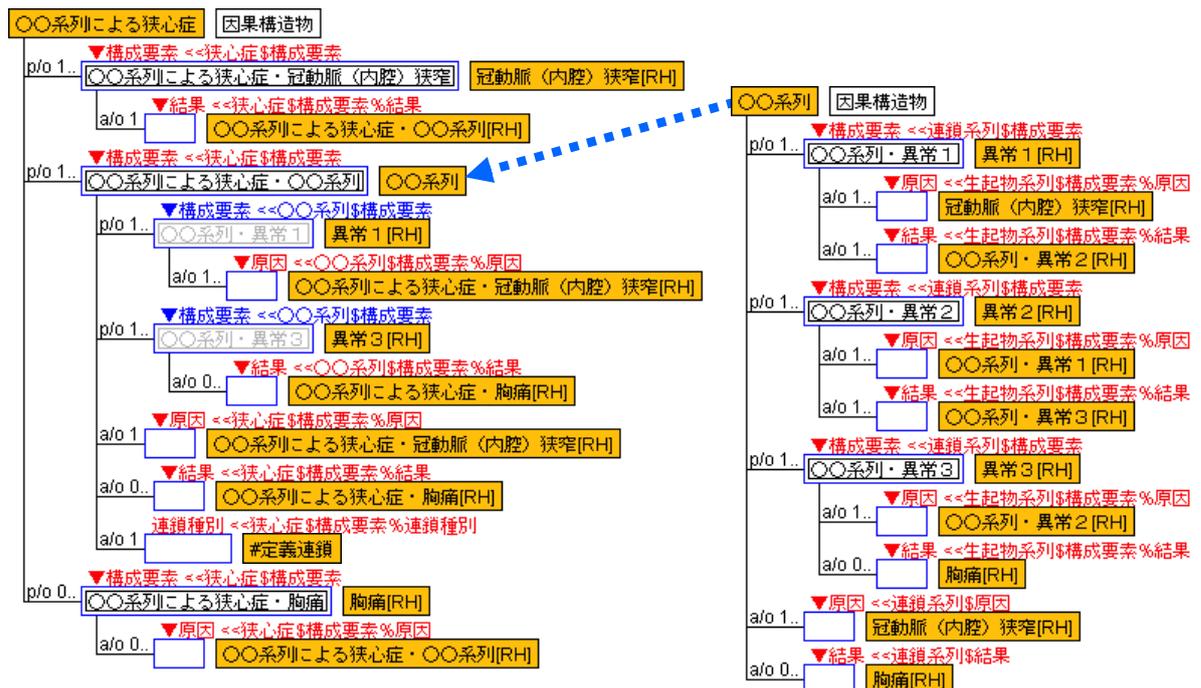


(5) 連鎖系列ノードの特殊化

上位疾患で定義した「心筋虚血」を連鎖系列「〇〇系列」に特殊化した場合、その疾患連鎖モデルは以下のようなになる。



連鎖系列ノードを特殊化した法造形式のモデルは図のとおりである。疾患「〇〇系列による狭心症」の定義では、「〇〇系列」の構成要素スロットの上位スロットが、上位疾患「狭心症」の「心筋虚血」の構成要素スロットになる。これに伴い、疾患定義連鎖内に含まれるようになるので、「〇〇系列」の構成要素スロット及び連鎖スロットの個数制約は「0..」から「1..」を変更され、連鎖種別の制約値も「#定義連鎖」となる。また「〇〇系列」においても、疾患定義連鎖内に含まれた構成要素および、その連鎖スロットの個数制約は「0..」から「1..」に変更される。



## (6) 系列構成ノードの特殊化

系列構成ノードの特殊化に関しては、既に 2-6-4 項で詳細に解説を加えているので割愛する。

### 3-2. 疾患連鎖編集時のオントロジーの整合性

※現在までに開発された「疾患連鎖編集ツール」にて、疾患連鎖を編集する際に操作毎に行っている「オントロジーの整合性を担保するためのチェック項目とそのチェック内容」の解説

(ここにおける編集の際の操作とは以下のような操作単位のことである。)

- ・新規異常状態ノードの追加、編集、削除
- ・特殊化関係の付与、定義連鎖内への包含、定義連鎖からの除外
- ・連鎖系列ノードの追加、編集、削除、特殊化関係の付与

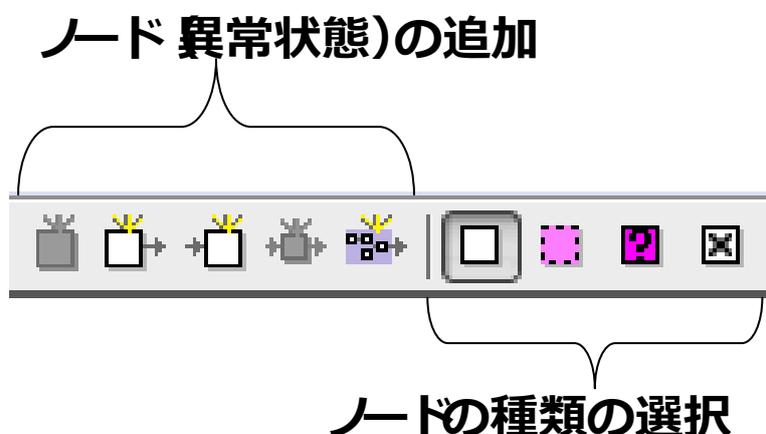
疾患オントロジーを継続的に維持メンテナンスしていくには、オントロジーとしての形式的な整合性を保ちながら編集していく必要がある。また、臨床医学の観点から疾患定義内容を保証する必要があるため、これまで専門医が疾患定義内容を確認・修正するための疾患連鎖編集ツールを開発してきた。本節では、疾患連鎖編集ツールで疾患連鎖正式フォーマットデータを編集する際の不整合チェック内容について解説する。

The screenshot shows the 'Galactosemia' ontology editor. The left sidebar lists various conditions, with 'Galactosemia' selected. The main workspace displays a graph of relationships between 'Galactosemia' and related terms like 'Galactosemia type' and 'Galactosemia-related conditions'. Four callout boxes provide detailed instructions:

- 疾患のis-a階層**: Explains that the selected condition's chain is shown on the right, and its 'is-a' hierarchy can be edited via a right-click menu.
- 疾患連鎖の表示編集画面**: States that clicking a toolbar button or right-clicking a menu item allows for editing the disease chain.
- 定義内容表示画面**: Indicates that the top-right panel allows for editing the OAV (Ontology Annotation Vocabulary) markings and diagnostic criteria for the selected condition.
- オントロジーの定義内容**: Shows that the bottom panel displays the ontology definitions for the selected condition or abnormal state.

### 3-2-1. 異常状態ノードの追加、編集、削除時の整合性チェック内容

疾患連鎖編集ツールでは、ノード（異常状態）の追加メニューによって新規異常状態ノードを追加する。ノードを選択した状態でツールバー内の「原因ノードを作成します」ボタンを選択すると、選択したノードに新規原因ノードがリンク付き追加される。同様に、ノードを選択した状態で「結果ノードを作成します」ボタンを選択すると、選択したノードに新規結果ノードがリンク付きで追加される。また、リンクを選択した状態で「中間ノードを作成します」ボタンを選択すると、選択したリンクの間に中間ノードが生成される。更にノード追加時にノード種別を指定すると、通常ノードだけではなく、詳細省略や不明ノードも新規追加できるようになっている。



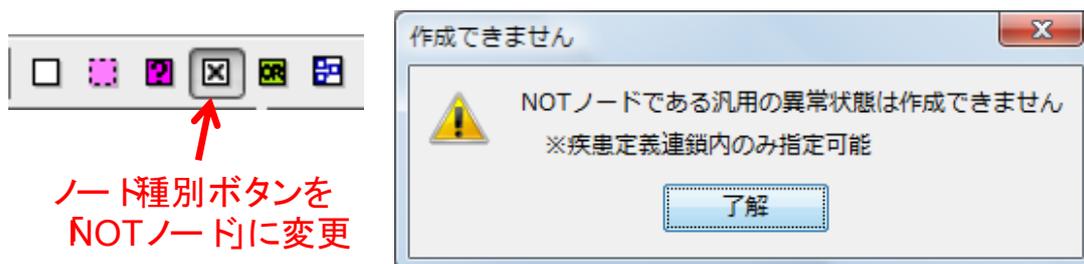
また、ノードの削除は、一般のツール操作と同様に、削除メニューまたは Delete キーを押すことで削除操作を行う。

#### (1) 新規異常状態ノードの追加

新規ノード追加時には、デフォルトで異常状態名が付与される。ただし、異常状態名を疾患オントロジー内で重複できないので、通常、「(デフォルト名)\_(枝番)」といった名前が付与されるようになっている。



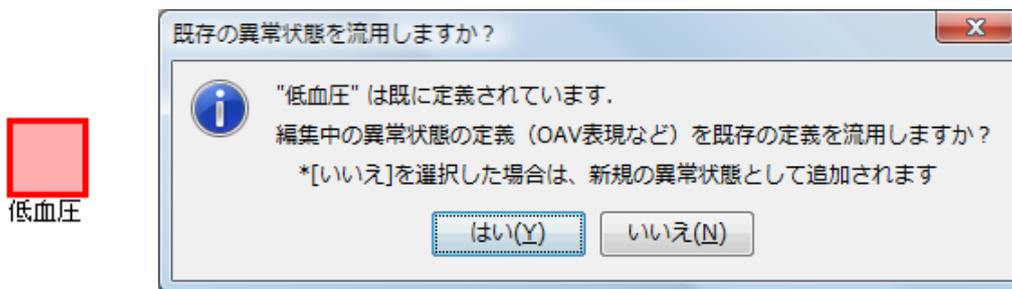
ただし、NOT ノードに関しては、疾患定義連鎖内のみ指定可能なので、新規ノードを追加した際に派生連鎖として作成される為、以下の警告メッセージを表示して操作できなくしている。



**【チェック項目 1】**  
 NOT ノードである汎用の異常状態は作成できません（疾患定義連鎖のみ指定可能）

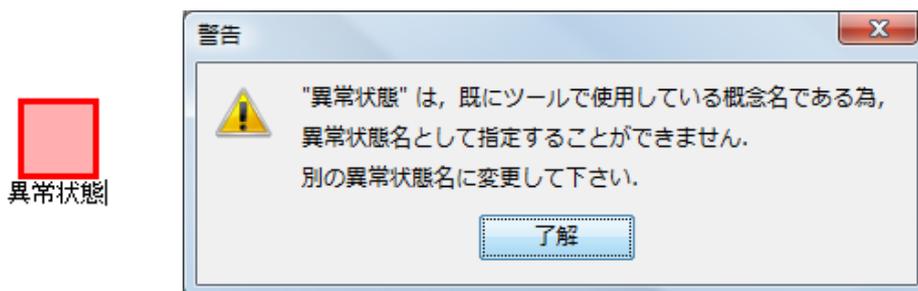
**(2) 異常状態名の変更**

新規ノードの追加後、異常状態名を編集して再定義する。異常状態名を疾患オントロジー内で重複して定義できないので、変更後の異常状態名のチェックを行い、重複している場合には、既存の異常状態を流用するか？別の名前で作成するか？を確認するダイアログが表示される。

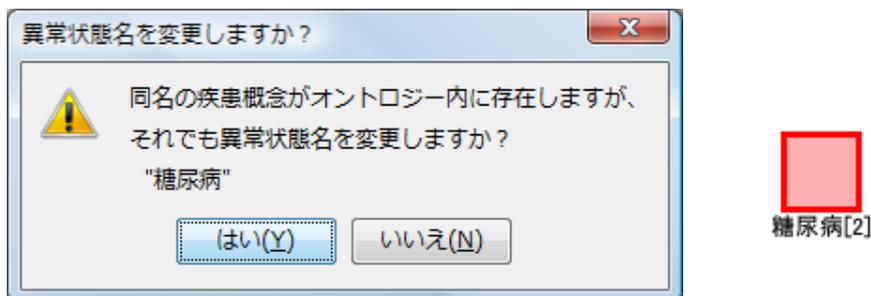


**【チェック項目 2】**  
 疾患オントロジー内で異常状態名を重複できない

上記に加え、オントロジー内で概念名の重複を許容していない為、疾患名や疾患オントロジーを規定している概念名は使用できなくしている。例えば疾患オントロジーの上位概念「疾患」「汎用異常状態（異常状態）」「連鎖系列」として使用できなくしている。

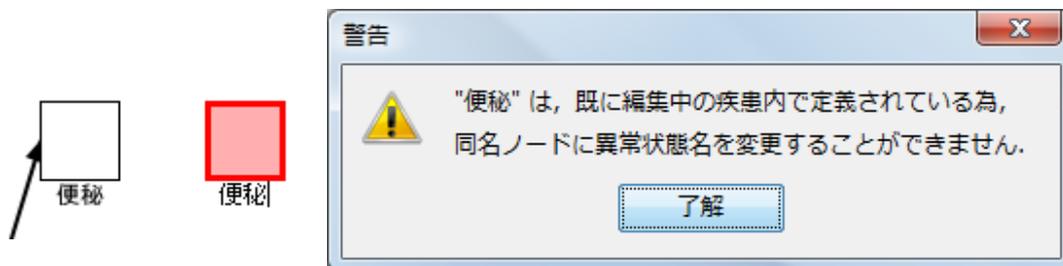


ただし、既存の疾患名を別の疾患定義に使用したい場合を考慮して、疾患名が入力された場合には、名前を一部変更して定義できるようにしている。また、解剖学オントロジーの「器官」や「心臓」「胃」などの臓器名などが含まれている場合も同様の扱いをしている。



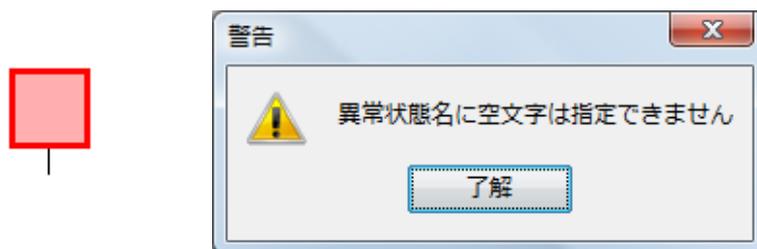
**【チェック項目 3】**  
疾患オントロジー内で既存の概念名は使用できない

変更後の異常状態名が編集中の疾患定義内に存在すれば、以下の警告メッセージが表示され、同名の異常状態への変更をできなくしている。



**【チェック項目 4】**  
一つの疾患内で同じ異常状態は複数存在できない

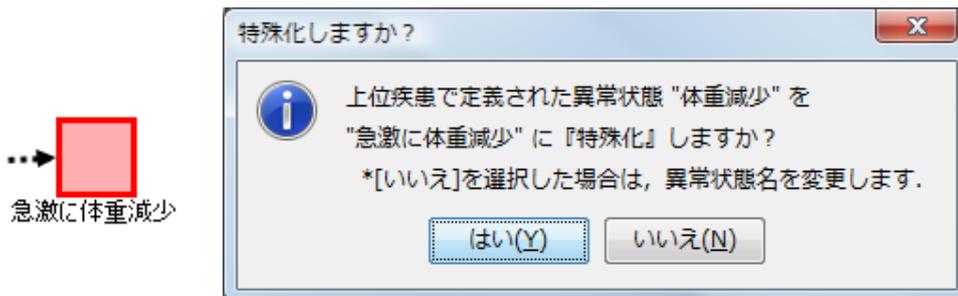
また、オントロジー上の概念名として制約もあり、空白=空文字「」の異常状態名は指定できなくしている。



## 【チェック項目 5】

空白=空文字「」の異常状態名は指定できない

上位疾患で定義した異常状態を下位疾患にて名称変更した際には、疾患定義連鎖内外に関わらず、疾患連鎖編集ツールでは新たな異常状態を作成して、その異常状態と特殊化することを促すようにしている。

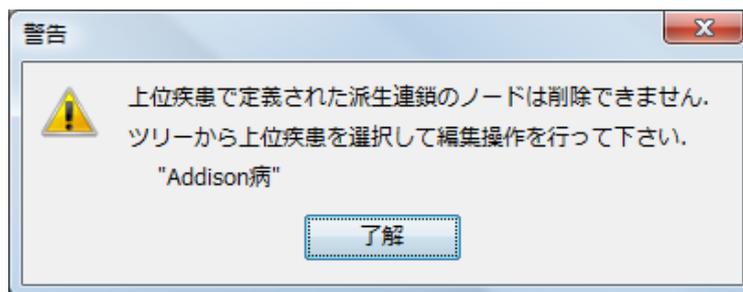


## 【チェック項目 6】

上位疾患で定義した異常状態は下位疾患での名称変更は推奨せず、別の異常状態としての特特殊化を推奨する

**(3) 異常状態ノードの削除**

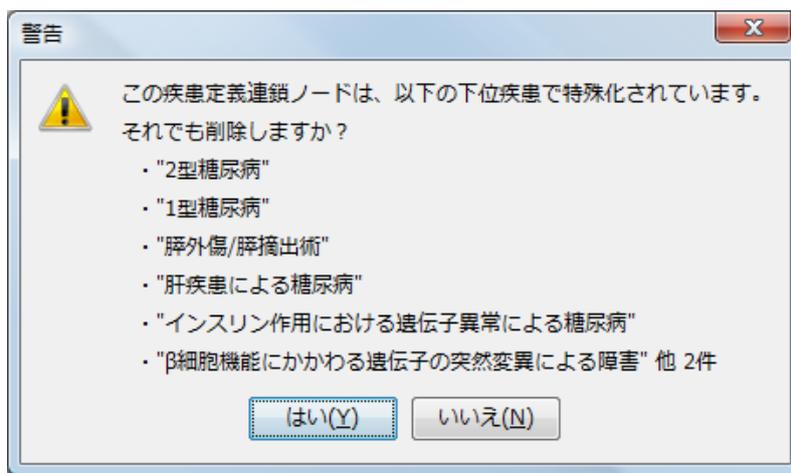
オントロジーの観点から下位疾患は上位疾患の定義内容を継承して定義することを前提としているので、疾患連鎖編集ツールでは下位疾患にて上位疾患の定義内容を変更できないようになっています。例えば、ある疾患定義にて異常状態ノードを削除した場合、疾患概念からその定義内容（構成要素）は削除されているが、他の疾患定義での利用も考慮して異常状態の定義内容自体は削除しない。それ以外の制約としては、上位疾患で定義した異常状態を削除する場合は、以下の警告メッセージを表示して削除できなくしている。理由は、上位疾患で定義した異常状態は、別の下位疾患にて特殊化されている場合など参照されているケースがあり、削除してしまうとオントロジー内で不整合が生じる。



**【チェック項目 7】**

上位疾患で定義した異常状態は削除できない

逆に、下位疾患で特殊化されている異常状態を削除する場合にも警告メッセージを出すようにしている。例えば疾患「糖尿病」内の異常状態「インスリン不足」を削除しようとすると、下位疾患「1型糖尿病」や「2型糖尿病」などで特殊化されているため、以下の警告メッセージが表示される。



異常状態が下位疾患で特殊化される異常状態がある場合には、不要な継承情報が残らないように、削除編集前に一旦、特殊化を解除するなどしておく必要がある。

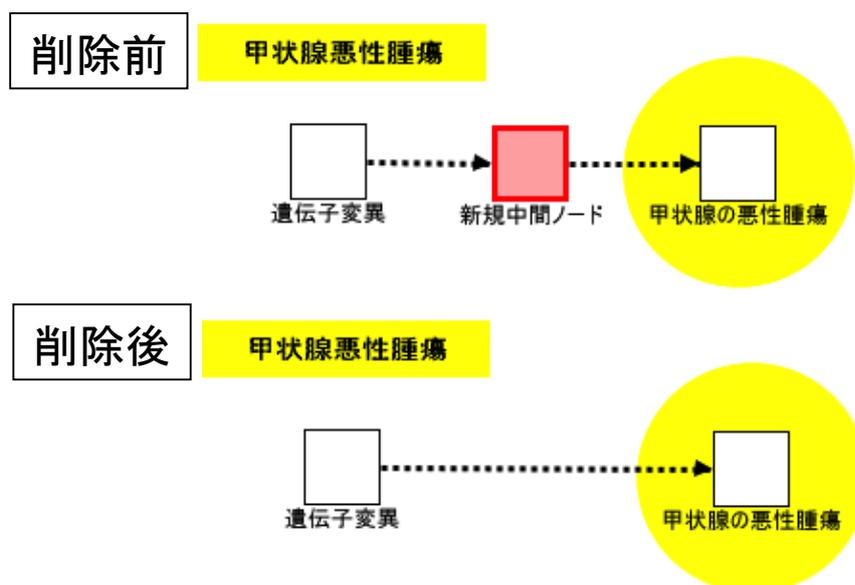
**【チェック項目 8】**

下位疾患で特殊化されている異常状態は削除しない方がよい（不要な継承情報が残らないように特殊化を解除するなどの対策が必要）

また、異常状態ノードを削除した場合、その異常状態へのリンクも同時に削除される。ただし、原因側と結果側に共に連鎖リンクがある場合にノードを削除した場合には、原因側と結果側の異常状態間に連鎖リンクが追加される。例えば「遺伝子変異」と「甲状腺の悪性腫瘍」に追加した異常状態「新規中間ノード」を削除した場合、「遺伝子変異」と「甲状腺の悪性腫瘍」との間に連鎖リンクが引かれる。

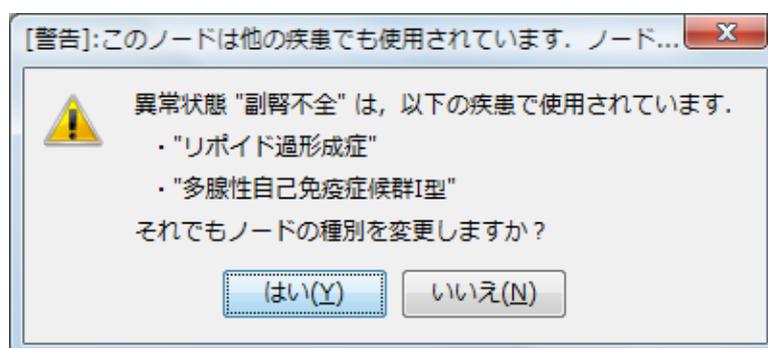
**【チェック項目 9】**

中間ノードを削除した場合には、原因側と結果側の両端の異常状態間に連鎖リンクが追加される。



#### (5) 異常状態ノードの種別変更

基本的に別の疾患定義で使用されている異常状態ノードのノード種別の変更は、別の疾患定義内容にも影響するので推奨していない。

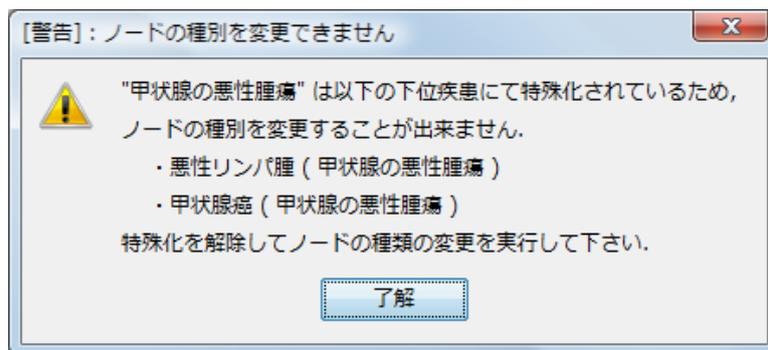


上記の警告を無視して変更した場合は、他の疾患定義の同名の異常状態でも種別が変更されてしまう。

#### 【チェック項目 9】

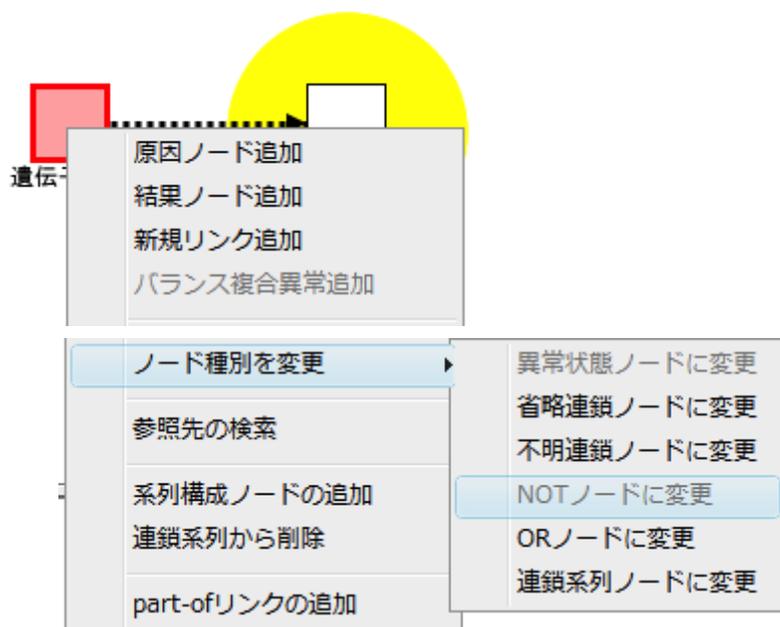
別の疾患定義で使用されている異常状態の種別変更は、推奨しない

また、特に上位疾患で定義された異常状態ノードを変更する場合には以下の警告メッセージが表示される。それを回避するためには、別の異常状態として定義した上で特殊化し、種別変更する必要がある。例えば、連鎖系列といった特殊化を前提とした種別変更に関しては、別途連鎖系列ノードを定義した上で、特殊化する必要がある。



**【チェック項目 10】**  
特に下位疾患にて特殊化されている異常状態のノード種別の変更はできない

また、疾患定義連鎖外（黄色の島の外側）＝派生連鎖にある異常状態ノードを NOT ノードに変更できない。理由は先に述べたとおり、NOT ノードは「ある疾患定義では、その異常状態が起こっていないこと」を表し、異常状態の定義が前提となって疾患定義連鎖内で否定の意味を表すために使用するので、派生連鎖にある異常状態ノードは NOT ノードに変更できなくしている。実際の疾患連鎖編集ツールでは NOT ノードへのノード種別変更の操作メニュー自体を選択できないようにしている。



**【チェック項目 11】**  
派生連鎖にある異常状態ノードは NOT ノードに変更できない。

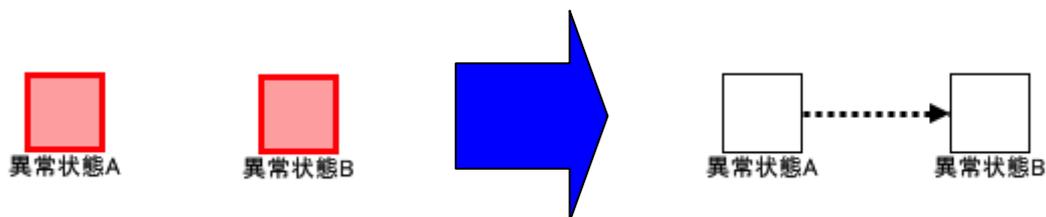
### 3-2-2. リンクの追加, 変更, 削除時の整合性チェック内容

疾患連鎖編集ツールでは, リンク (因果連鎖) の追加メニューによって異常状態のノード間のリンクを追加する. 対象となるノードを2つ選択した状態 (原因→結果の順で選択) でツールバー内の「新しいリンクの追加します」ボタンを選択すると, 選択したノード間にリンクが追加されます. また, リンク追加時にツールバー内のリンク種別を指定しておく, 「通常リンク」だけではなく, 「高推移リンク」や「NOT リンク」, あるいは連鎖系列ノードと系列構成ノード間に追加する「part-of リンク」も新規追加できるようになっている.

#### リンク (因果連鎖) の追加

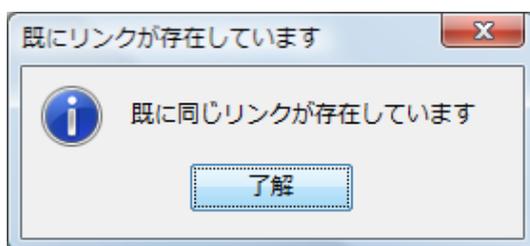


#### リンクの種類 の選択



#### (1) リンクの追加

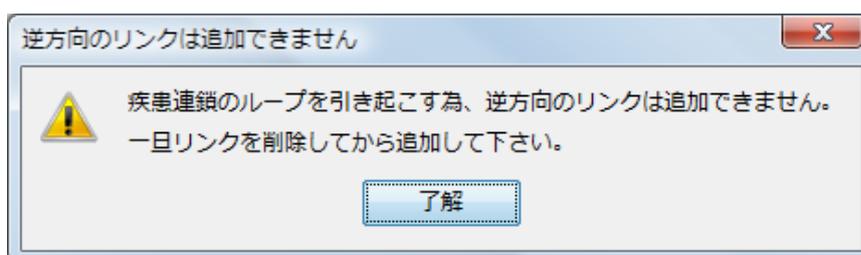
既にリンクが存在するノード間に, リンクを追加すると以下の警告メッセージが表示され, 複数の同じ方向のリンクが作成できないようになっています. これはリンク種別の異なるリンクでも同じように警告されるようになっています. リンクの種別の異なるリンクを作成する場合には, 「リンクの種別変更」を実行すればよい.



#### 【チェック項目 12】

2つの異常状態ノード間に同方向の連鎖リンクは複数定義できない

逆方向に関しては、旧フォーマットでの疾患連鎖編集ツールでは、ツールの安定動作上、認めておらず、以下の警告メッセージが表示されて編集できなかった。しかし、正式フォーマットでは疾患連鎖のループなども表現できるようになったので、逆向きのリンクは追加できるようになっている。



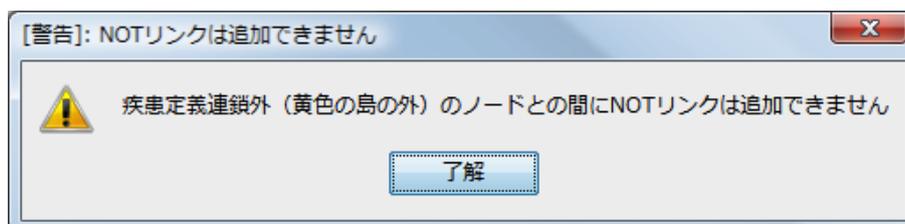
また、疾患連鎖編集ツール上で疾患定義連鎖外(黄色の島の外)の派生連鎖ノード間に NOT リンクを追加することは、疾患オントロジー記述として認めていないので、警告メッセージとともに操作できなくしている。



異常状態A

異常状態B

※汎用連鎖ノード間にNOTリンクを追加すると、エラー表示



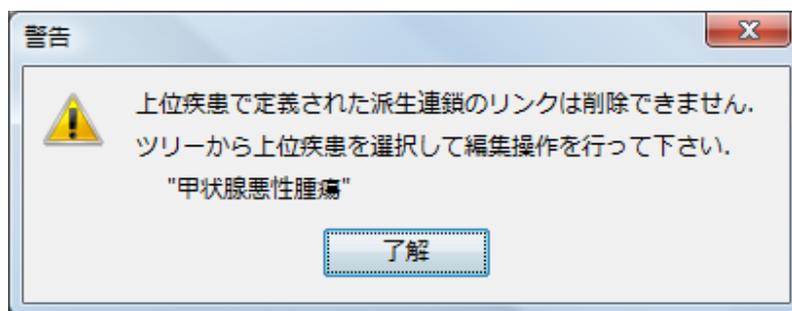
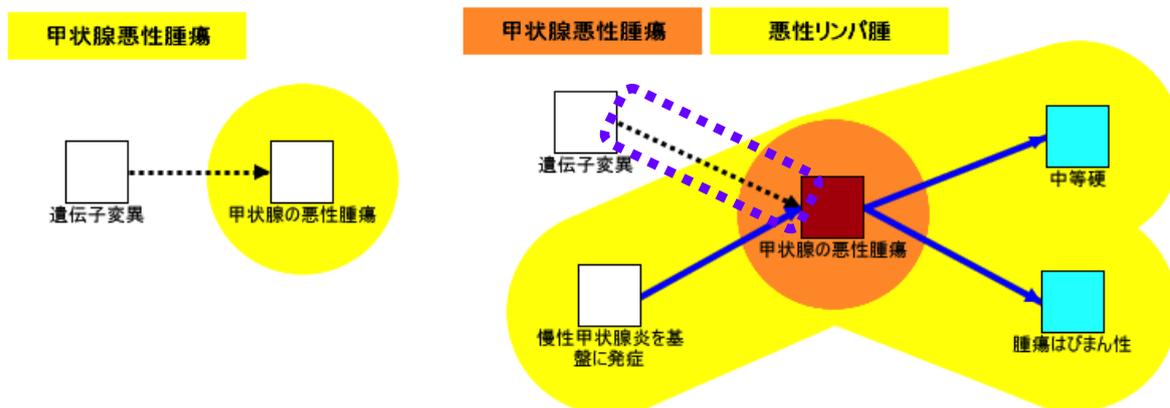
### 【チェック項目 13】

派生連鎖の異常状態ノード間に NOT リンクは追加できない。

## (2) リンクの削除

異常状態ノードの削除と同様、オントロジーの観点から下位疾患は上位疾患の定義内容を継承して定義することを前提としているので、疾患連鎖編集ツールでは下位疾患にて上位疾患の定義内容を変更できないようになっています。例えば、上位疾患「甲状腺悪性腫瘍」で定義した「遺伝子変異」から「甲状腺の悪性腫瘍」への連鎖リンクを下位疾患「悪

性リンパ腫」にて削除する場合，以下の警告メッセージが表示され，編集できないようになっている。



**【チェック項目 14】**  
上位疾患で定義した定義連鎖リンク及び派生連鎖リンクは削除できない。

### (3) リンク種別の変更

疾患オントロジー・正式フォーマットにおいて、「通常」リンクから「高推移」リンクへ，または「高推移」リンクから「通常」リンクへのリンク種別の変更に関しては変更可能となっており，上位疾患の定義内容を下位疾患で変更できるようになっている。しかし，「NOT」リンクから「定義（必須）」リンクへ，または「高推移」リンクから「通常」リンクへのリンク種別の変更に関しては，正式版の疾患オントロジーの定義上，整合性が取れなくなるため，下位疾患では変更できない。

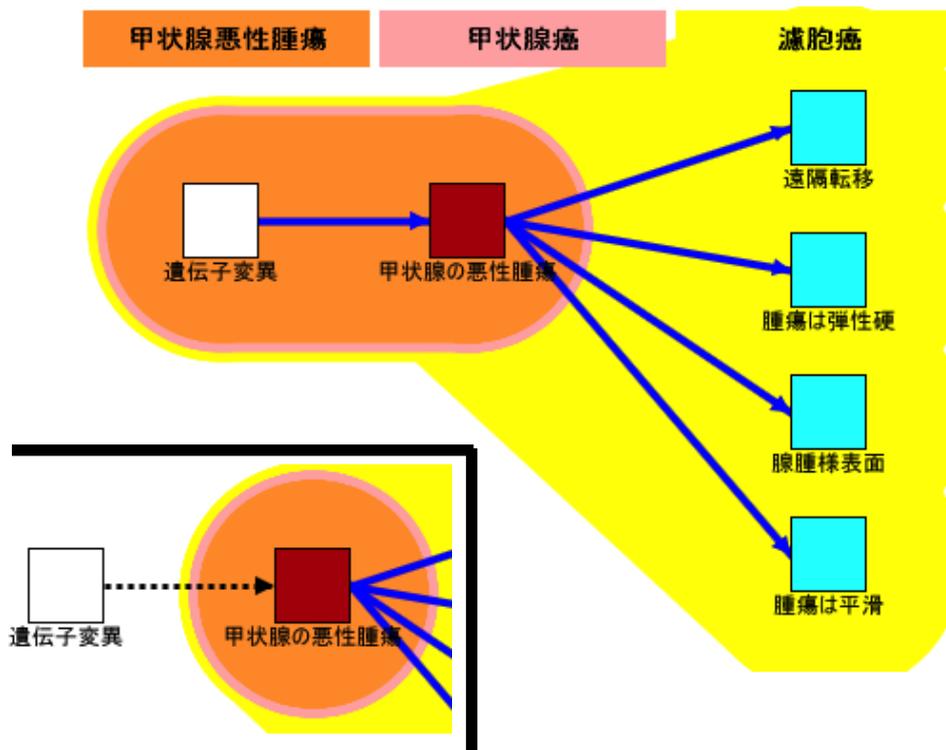
**【チェック項目 15】**  
「NOT」リンクから「定義（必須）」リンクへ，または「高推移」リンクから「通常」リンクへのリンク種別の変更に関して，上位疾患のリンク種別を下位疾患では変更できない。

### 3-2-3. 疾患定義連鎖の範囲の拡大，縮小時の整合性チェック内容

疾患連鎖編集ツールでは，疾患定義連鎖外の派生連鎖ノードに対して「疾患定義連鎖に追加」メニューを選択することで，疾患定義連鎖の範囲の拡大を行う。



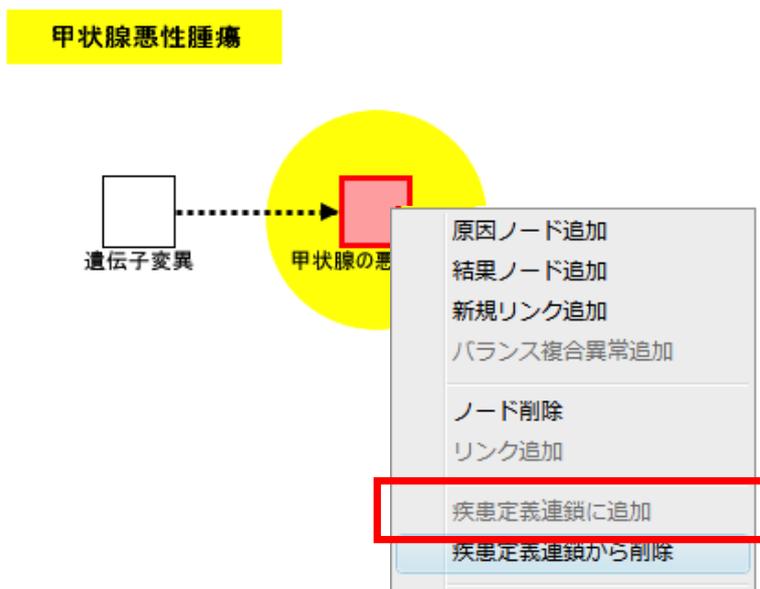
疾患定義連鎖の範囲の拡大・縮小は，その下位疾患にも反映される．例えば以下の例のように，甲状腺癌にて疾患定義連鎖に追加されて異常状態「遺伝子変異」は，その下位疾患「減胞癌」でも疾患定義連鎖内に含まれるようになる．



また、逆に疾患定義連鎖内の定義連鎖ノードに対して、「疾患定義連鎖から削除」メニューを選択することで、疾患定義連鎖の範囲の縮小を行うようにしている。

### (1) 疾患定義連鎖の範囲の拡大（追加）

当然のことながら、疾患定義連鎖内の異常状態ノードは、更に疾患定義連鎖に含めることができません。疾患連鎖編集ツールではノードの編集メニュー「疾患定義連鎖に追加」にて、疾患定義連鎖ノード選択時には編集操作できなくして、誤操作を事前に防いでいる。



#### 【チェック項目 16】

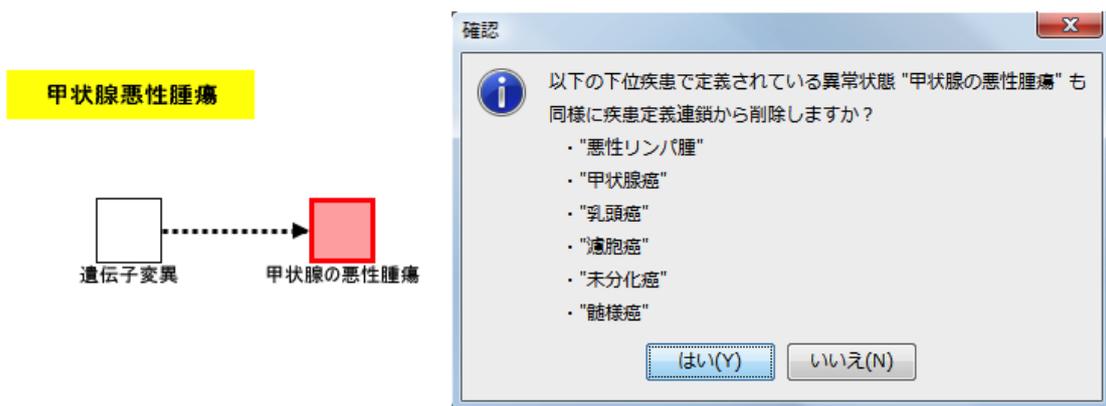
定義連鎖ノードに対して、更に疾患定義連鎖に追加できない

### (2) 疾患定義連鎖の範囲の縮小（削除）

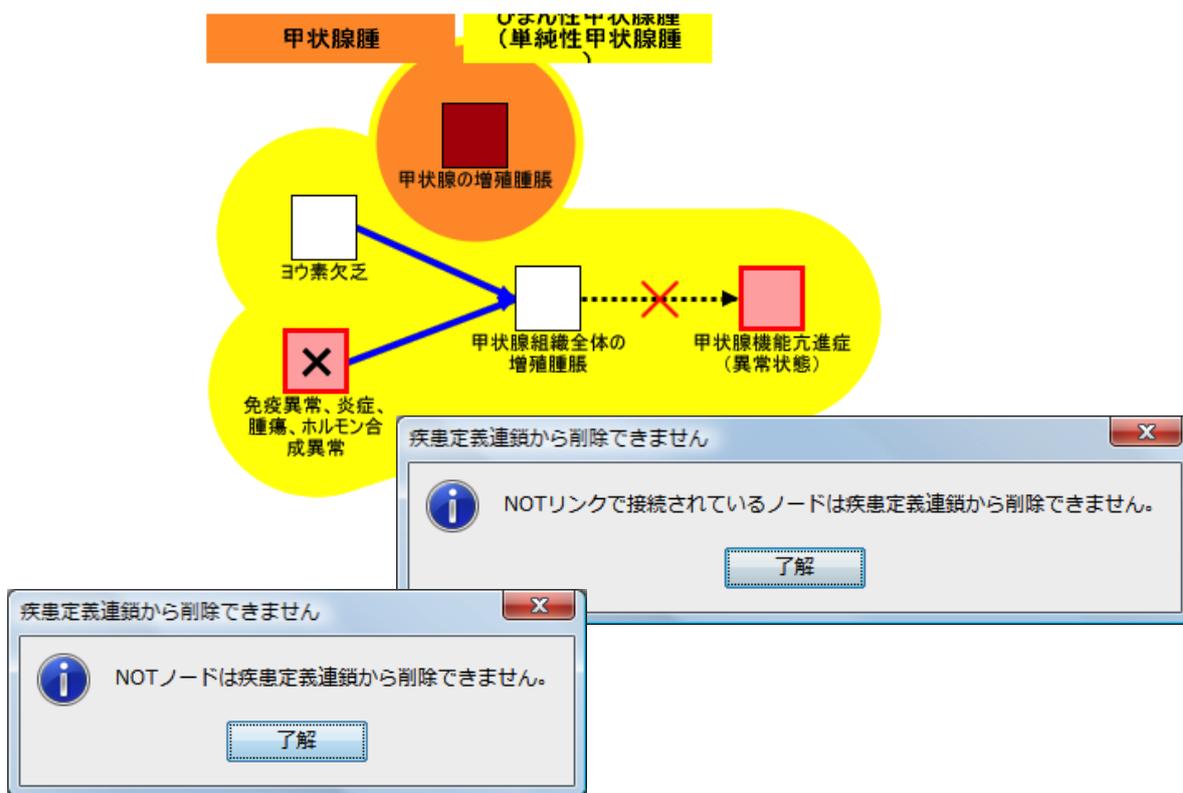
疾患定義連鎖内の定義連鎖ノードに対して、疾患定義範囲を縮小するにあたって注意点として、下位疾患で特殊化されていないかどうかを確認する必要がある。下位疾患で特殊化された構成要素となっている異常状態に対して、「疾患定義連鎖から削除」した場合、下位疾患の特殊化した構成要素の異常状態に対しても、上位一下位疾患間で疾患定義内容に不整合が生じないように、以下の警告メッセージとともに、下位疾患でも疾患定義連鎖から削除するようにしている。

#### 【チェック項目 17】

疾患定義連鎖の範囲を縮小する場合は、下位疾患でも同じように疾患定義連鎖の範囲を縮小（削除）する必要がある。



疾患定義連鎖内の NOT ノードに関しては、NOT ノードが疾患定義連鎖のみ指定可能なノードである為、疾患定義連鎖ノードから削除できなくしている。また、同様の理由で、NOT リンクが引かれた疾患定義連鎖内の異常状態についても疾患定義連鎖から削除できないようにしている。

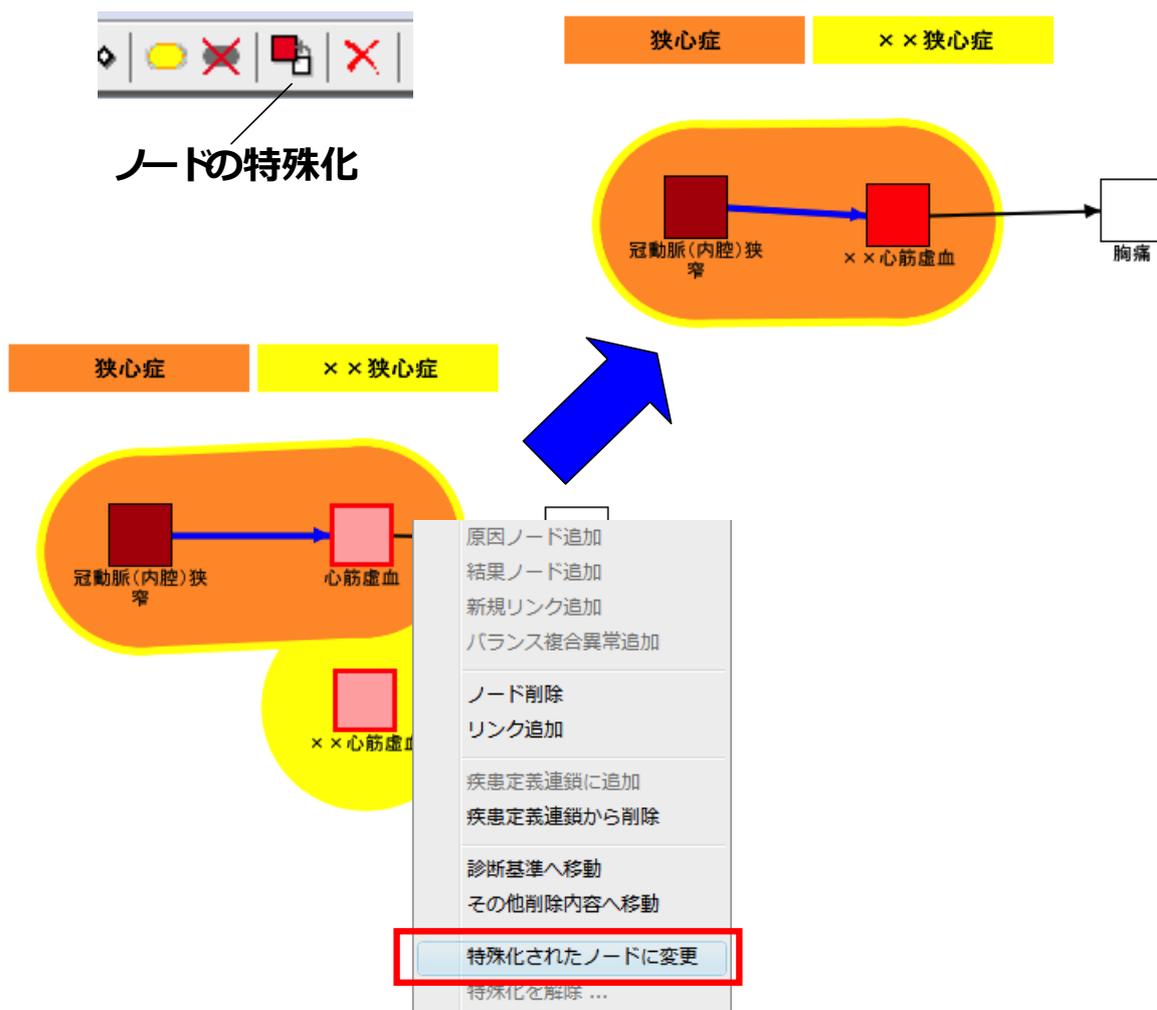


【チェック項目 18

NOT ノード, または NOT リンクが貼られた疾患定義連鎖の範囲内のノードは疾患定義連鎖から削除できない。

### 3-2-4. 特殊化時の整合性チェック内容

3-1-5 項でも述べたように、上位疾患で定義した異常状態を特殊化することで、疾患定義を詳細化することができる。疾患連鎖編集ツールでは、上位疾患の異常状態ノードと、下位疾患で定義した異常状態ノードを選択後、「特殊化されたノードに変更」メニューを操作することで、また、下位疾患にて異常状態名を変更することで、異常状態を生成して、その特殊化操作も同様に行うことができる。

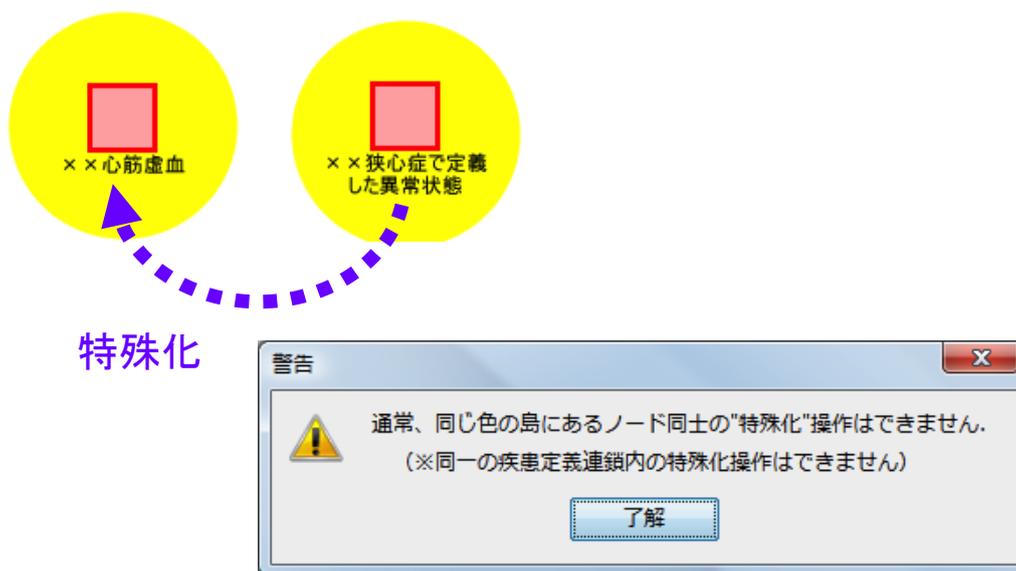


#### (1) 疾患定義連鎖内の特殊化

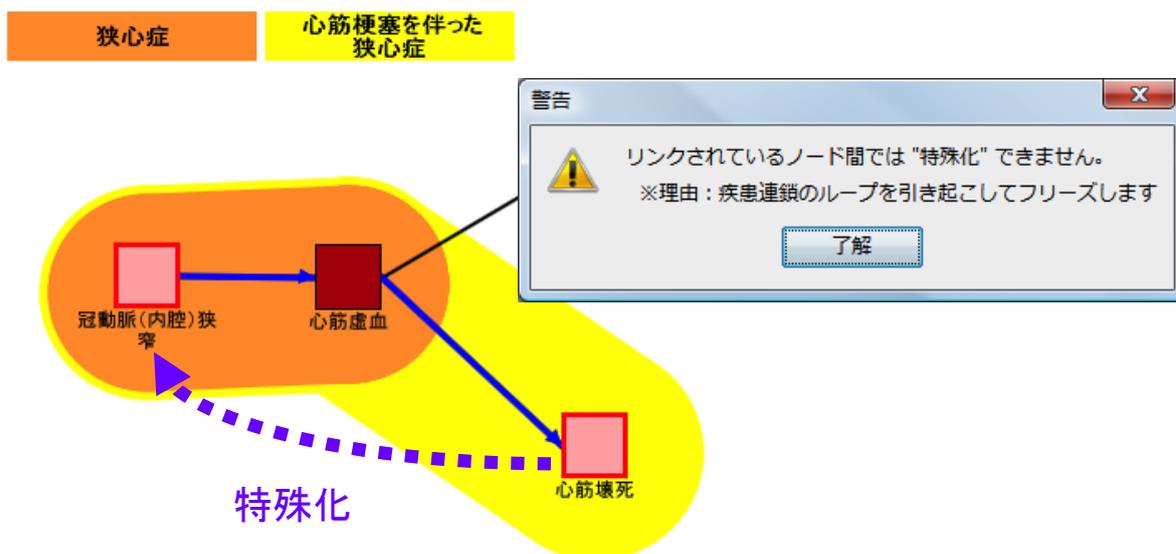
疾患定義連鎖内に関しては、上位疾患で定義した異常状態に対して特殊化が可能であり、同一疾患内での異常状態ノード間の特殊化は認めていない。

#### 【チェック項目 19】

同一疾患内での異常状態ノード間の特殊化はできない



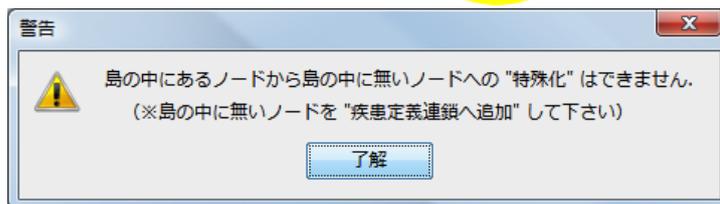
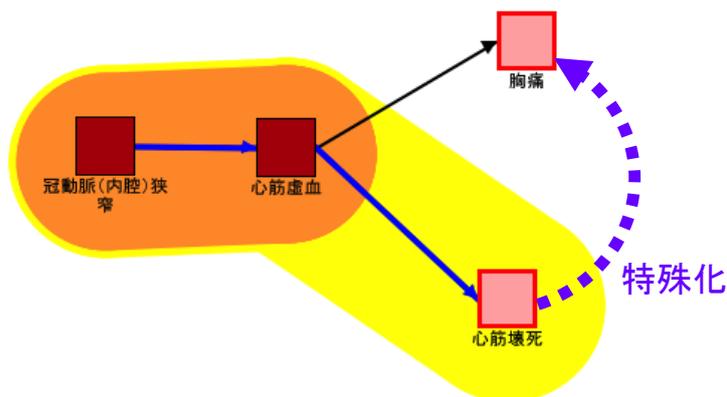
また、既にリンクされている異常状態ノード間に関しては、定義上、異常状態の継承関係のループになってしまい、操作できないようにしている。



**【チェック項目 20】**

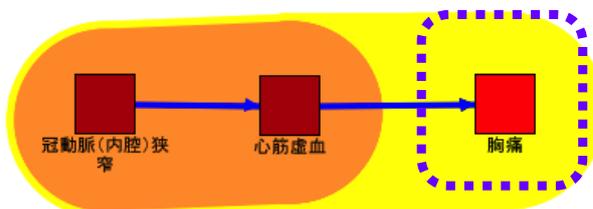
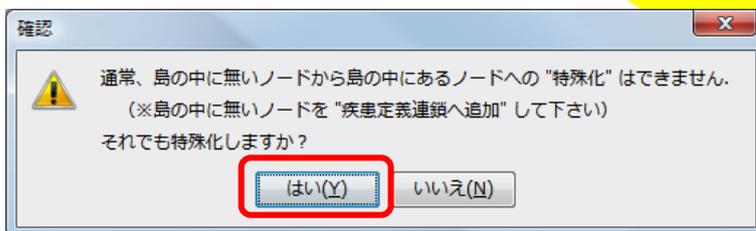
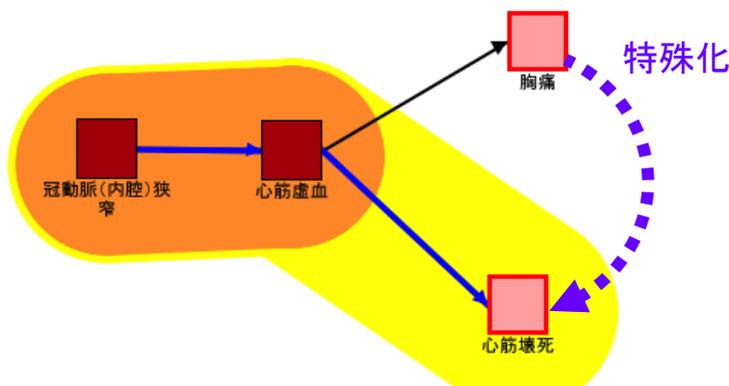
リンクされてる異常状態ノード間では特殊化できない

また、疾患定義連鎖内の（黄色の島の中にある）異常状態ノードから、疾患定義連鎖外の（黄色の島の中にある）異常状態ノードへの特殊化は、疾患定義連鎖から外れることになり、疾患定義上矛盾が生じるので、特殊化操作できないようにしている。



**【チェック項目 21】**  
 疾患定義連鎖内の（黄色の島の中にある）異常状態ノードから、疾患定義連鎖外の（黄色の島の中にある）異常状態ノードへの特殊化はできない

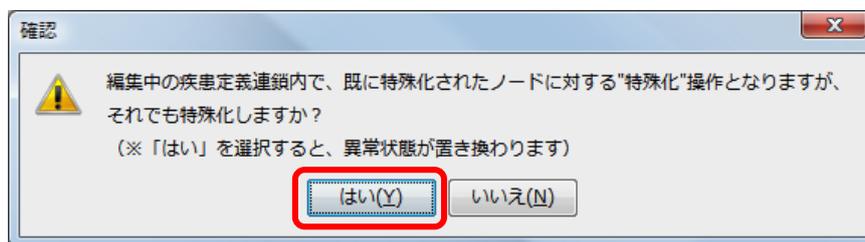
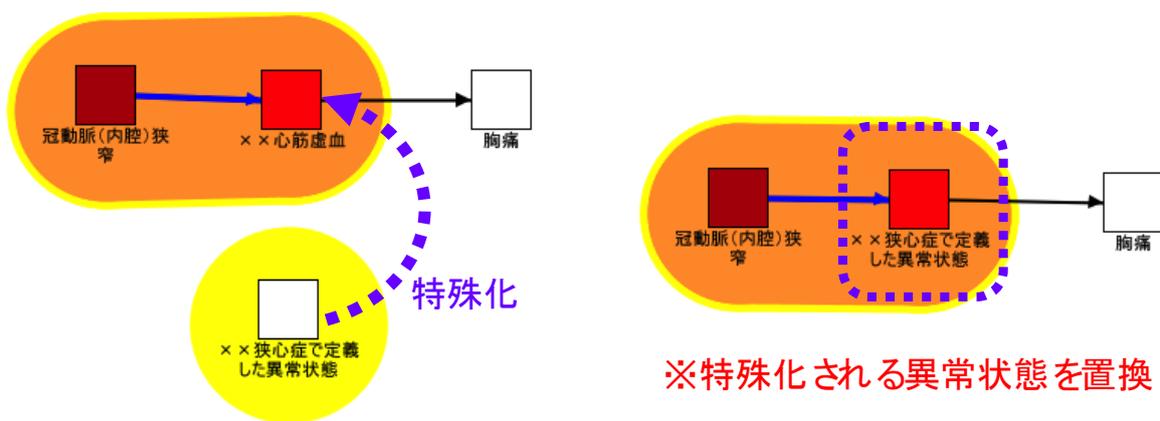
逆に、疾患定義連鎖外の異常状態ノードから疾患定義連鎖内の異常状態ノードへの特殊化に関しては、警告メッセージが出るものの操作できるようになっている。



**【チェック項目 22】**

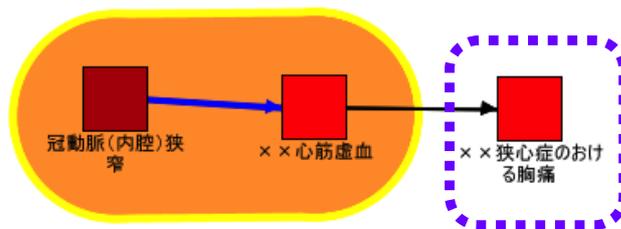
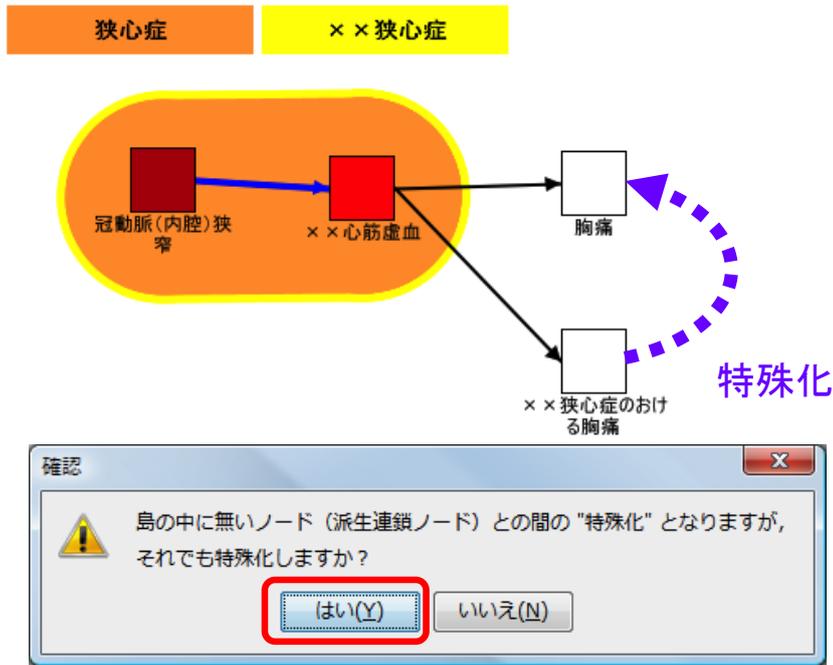
疾患定義連鎖外の（黄色の島の中にある）異常状態ノードから、疾患定義連鎖内の（黄色の島の中にある）異常状態ノードへの特殊化は推奨しない

また、既に編集中の疾患で特殊化されている異常状態ノードに対して、更に特殊化操作を行うと、異常状態が置き換わる。

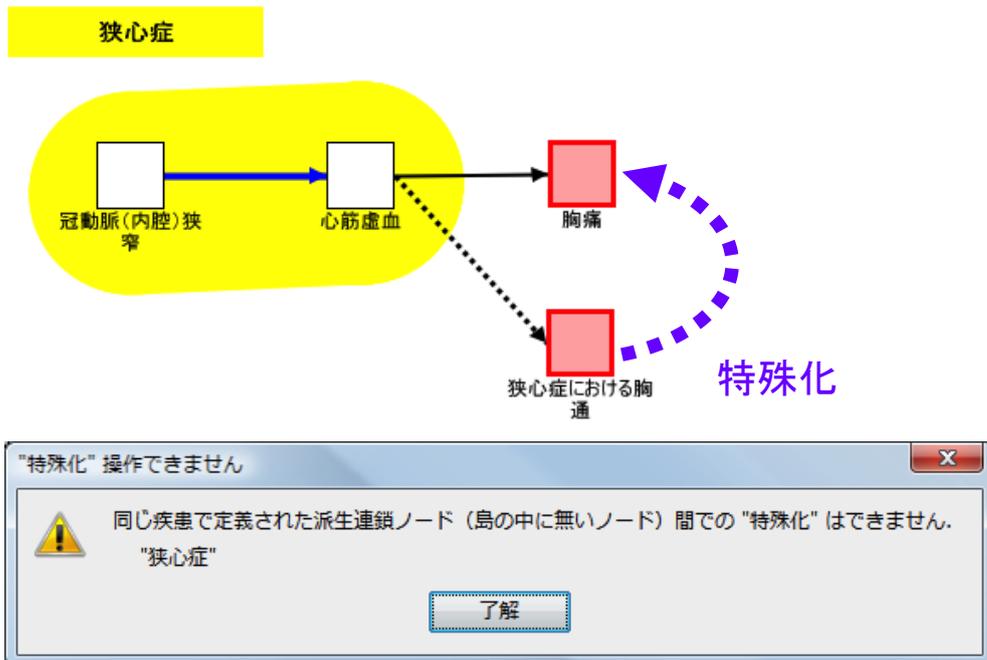


**(2) 疾患定義連鎖外の特特殊化（派生連鎖の特特殊化）**

疾患定義連鎖外の異常状態ノード間に対しても特殊化は可能である。ただし、疾患定義連鎖内の特殊化と同様に、上位疾患で定義した派生連鎖の異常状態に対して、下位疾患で定義した派生連鎖ノードに対してのみ操作可能としている。



すなわち、同一疾患定義内での派生連鎖の特殊化は基本的に認めておらず、以下のような警告メッセージとともに特殊化操作できなくしている。



**【チェック項目 23】**

同一疾患定義内にて疾患定義連鎖外の派生連鎖（黄色の島の外にある）異常状態ノード間の特殊化はできない

**3-2-5. 連鎖系列ノードの追加、編集、削除時の整合性チェック内容**

3-1-6 項で述べたとおり，下位疾患にて連鎖系列（ノード）を使って複数の異常状態から構成される系列に分解して疾患を編集するには，以下の操作手順で行う．

- (1) 連鎖系列ノードの追加
- (2) 系列構成ノードの追加
- (3) 系列構成ノード間のリンクの追加
- (4) 連鎖系列外のノードへのリンクの追加
- (5) 連鎖系列ノードの特殊化

**(1) 連鎖系列ノードの追加**

連鎖系列ノードを作成するには，以下の2つの編集方法がある．

- 1-a) 新規ノードとして連鎖系列ノードを追加する
- 1-b) 既存の異常状態ノードの種別を変更する

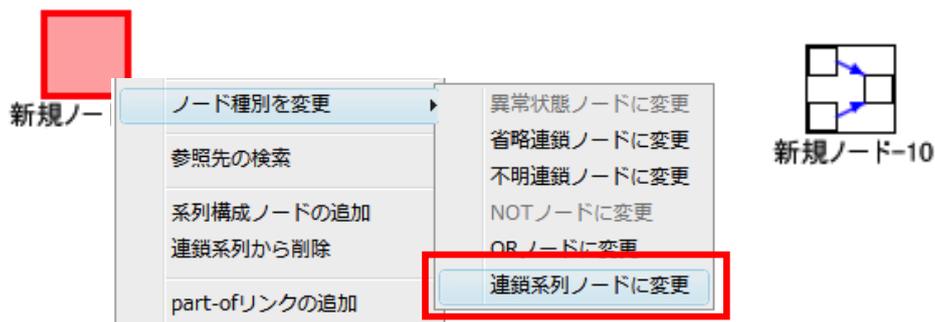
**1-a) 新規ノードとして連鎖系列ノードを追加する**

ツールバーにてノード種別ボタン「連鎖系列」を選択した状態で，新規ノードを追加すると，連鎖系列ノードを作成することができます．

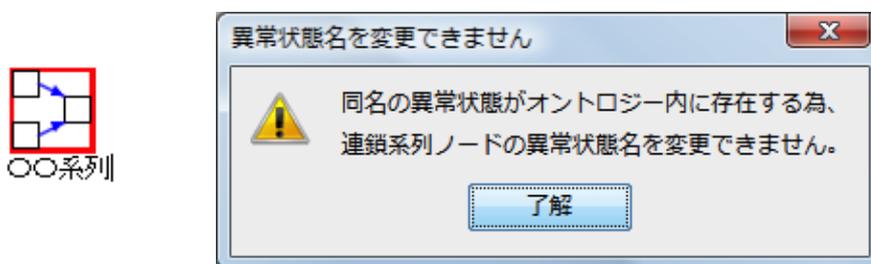


**1-b) 既存の異常状態ノードの種別を変更する**

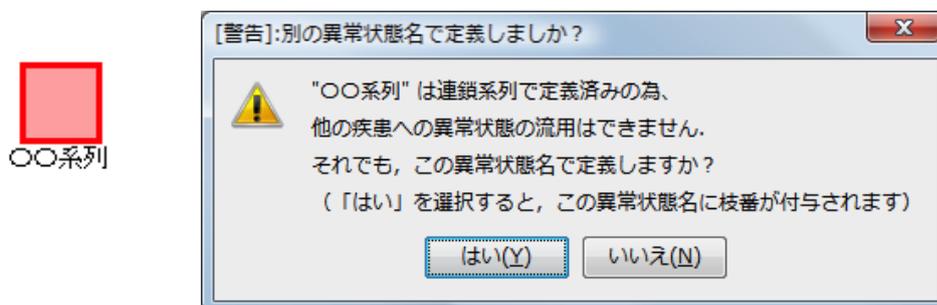
新規ノードを作成後，「ノード種別を変更」→「連鎖系列ノードに変更」メニューにより，通常の異常状態ノードから連鎖系列ノードに種別変更します．



ただし、ユーザの混乱を避けるため、一度定義した連鎖系列を他の疾患では再利用（流用）できないようにしています。疾患連鎖編集ツールでは、例えば連鎖系列ノードに、既に定義済みの名称「〇〇系列」に変更すると、以下のエラーメッセージが表示されます。



また、疾患連鎖編集ツールでは、通常の異常状態ノードに対しても、既存の連鎖系列名を指定できないように工夫されています。



**【チェック項目 24】**

ある疾患で定義した連鎖系列は、他の疾患で再利用できない（流用できない）

**(2) 系列構成ノードの追加**

連鎖系列を構成する系列構成ノードを追加するには、以下の2つの編集方法がある。

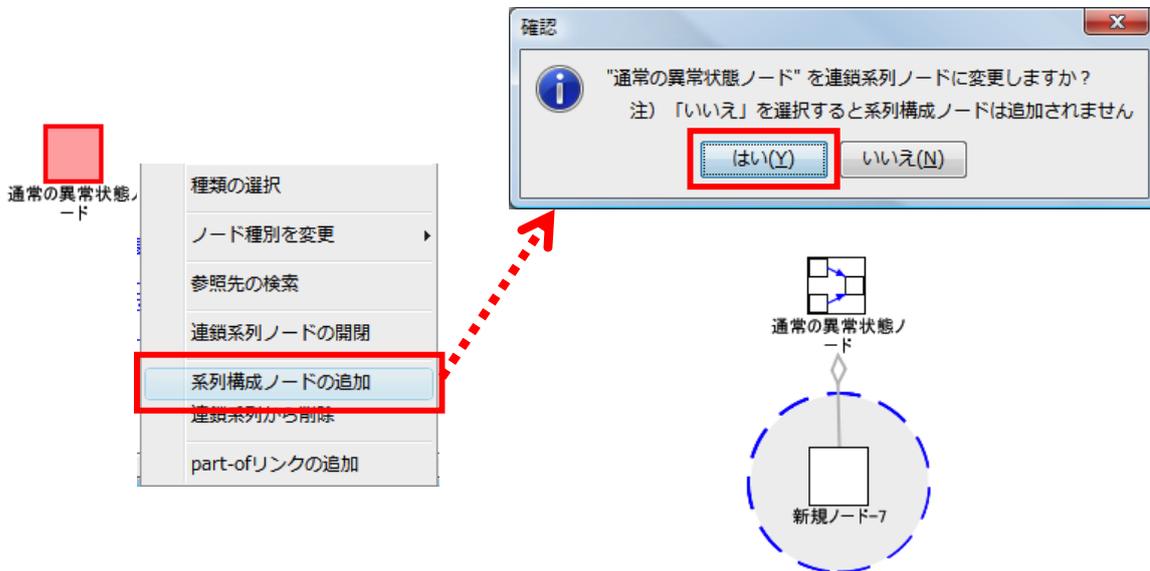
- 2-a) 指定した連鎖系列ノードに、新規系列構成ノードを追加する
- 2-b) 連鎖系列ノードと系列を構成する異常状態ノードに part-of リンクを追加する

2-a) 指定した連鎖系列ノードに、新規系列構成ノードを追加する

選択した連鎖系列ノードに対して、右クリックの操作メニュー「系列構成ノードの追加」を選択すると、新規異常状態ノードが連鎖系列内に追加される。



また、通常の異常状態ノードに対して操作可能である。通常の異常状態ノードに「系列構成ノードの追加」メニューを選択すると、以下のような確認メッセージが表示され、選択した異常状態ノードを連鎖系列ノードに変更した上で、新規異常状態ノードが連鎖系列内に追加される。



このように疾患連鎖編集ツールでは、「連鎖系列」ノードのみ「系列構成ノード」が追加可能となっている。

【チェック項目 25】

連鎖系列ノード以外のノードには、系列構成ノードが追加できない

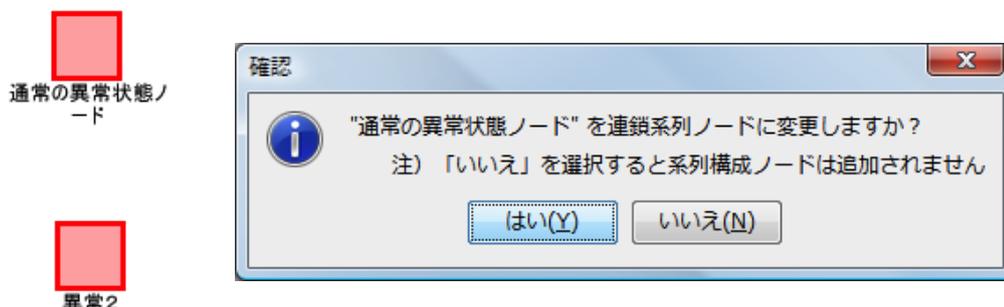
2-b) 連鎖系列ノードと系列を構成する異常状態ノードに part-of リンクを追加する

また、疾患連鎖編集ツールでは、連鎖系列ノードと通常の異常状態ノードとの間に part-of リンクを追加することとで、連鎖系列と、それを構成する異常状態ノードを関連付けることができる。

具体的な操作方法としては、異常状態「異常1」→連鎖系列「〇〇系列」の順でノードを選択して、リンク種別ボタン「part-of リンク」を選択後に「リンク追加」メニューを選択、あるいは右クリックメニューの「part-of リンク」を選択すると、part-of リンクが追加され連鎖系列「〇〇系列」に異常状態「異常1」に含まれることになる。



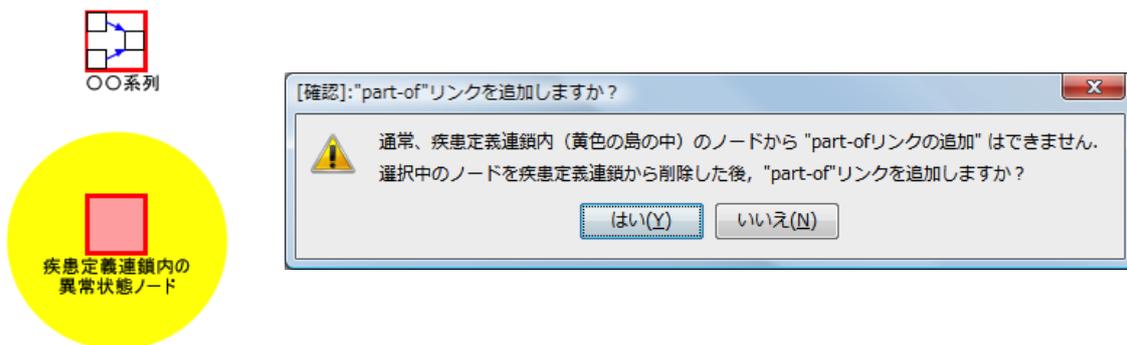
「系列構成ノード」と同様に、通常の異常状態ノードに「part-of リンク」を追加しようとすると、以下の確認メッセージとともに、連鎖系列ノードに種別変更するように促されます。



**【チェック項目 26】**

連鎖系列ノード以外のノードには、part-of リンクが追加できない

また、疾患定義連鎖外の連鎖系列ノードと疾患定義連鎖内の異常状態ノードとの間に part-of リンクは追加できません。これは連鎖系列ノードと系列構成ノードとの疾患定義上での意味合いに差異が生じるためです。その為、疾患連鎖編集ツールでは、以下のような警告ダイアログを表示して疾患定義上の位意味を統一するような操作を行うような工夫をしている。



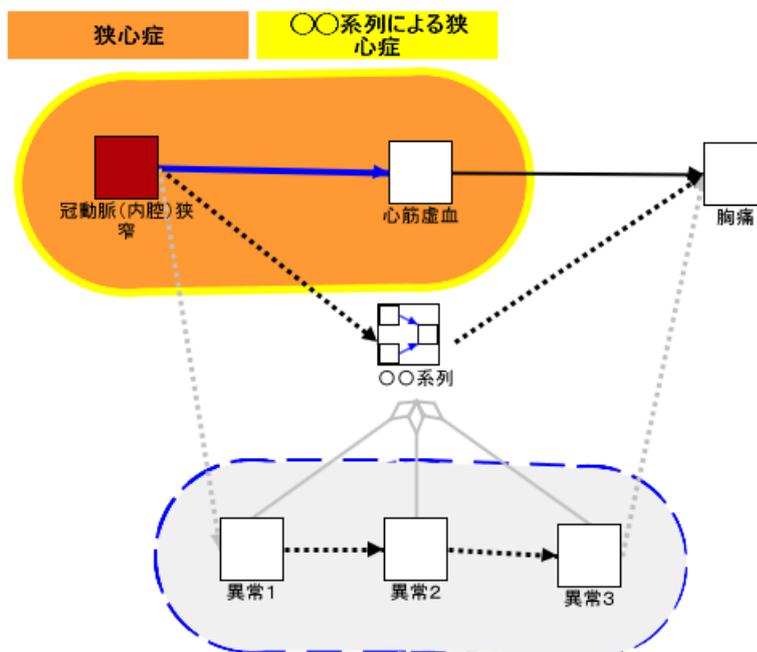
**【チェック項目 27】**

疾患定義連鎖外の連鎖系列ノードには、疾患定義連鎖内の異常状態ノードを系列構成ノードとして追加できない (part-of リンクが追加できない)

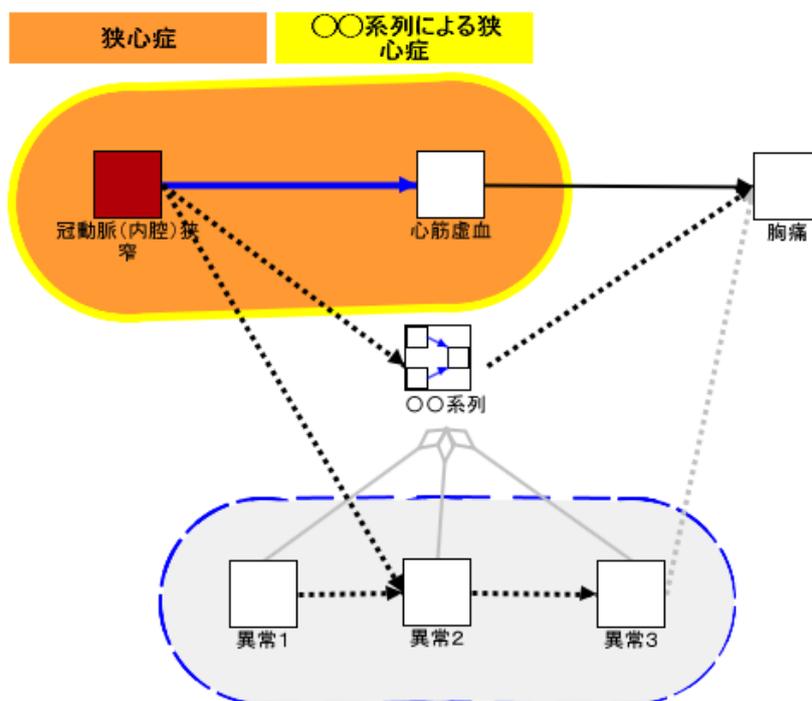
**(3) 系列構成ノードへのリンク追加**

3-1-6 項でも示したとおり、系列構成ノード間のリンクは通常の異常状態ノード間の編集と同様の操作で行うことができる。

連鎖系列ノードへのリンクは、複数の異常状態の系列として分解したものを表すノードであるので、通常の異常状態ノードと同じく、原因としての異常状態、結果としての異常状態を持ちうる。例えば、2-6-1 項で示した連鎖系列の定義例では、



連鎖系列ノード「〇〇系列」の原因状態として「冠動脈（内腔）狭窄」、結果状態として「胸痛」が定義されている。「〇〇系列」へのリンクは、デフォルトでその連鎖系列の最上流／最下流のノードに繋がると解釈され、「〇〇系列」の最上流の「異常1」の原因状態として「冠動脈（内腔）狭窄」が、最下流の「異常3」の結果状態として「胸痛」がデフォルトリンクとして表示される。また、それ以外のノードに繋がることを明示したい場合には、明示的にリンクを追加することもできる。例えば、「異常2」に対して原因状態「冠動脈（内腔）狭窄」へのリンクを明示的に追加すると、以下のように表示される。



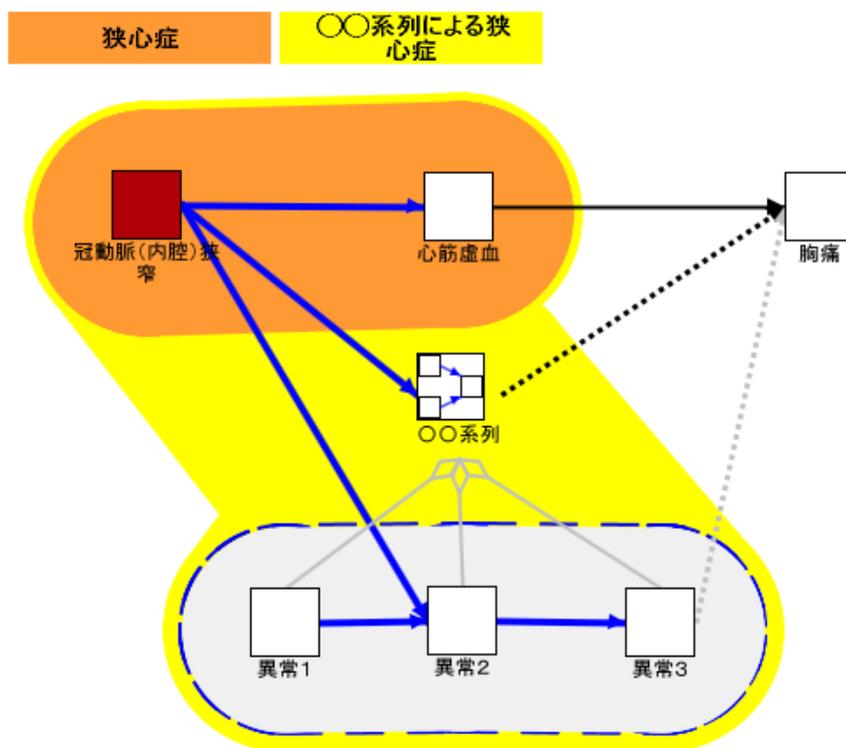
最上流の異常状態が明示的に示されることにより、「異常1」の原因状態として「冠動脈（内腔）狭窄」へのデフォルトリンクは表示されなくなる。

#### (4) 連鎖系列ノードを疾患定義連鎖に追加する

連鎖系列ノードを疾患定義連鎖に追加することは、系列構成ノードとして分解した異常状態も疾患定義連鎖に追加することを意味する。そこで疾患連鎖編集ツールでは、連鎖系列ノードを疾患定義連鎖に追加すると、連鎖系列を構成する系列構成ノードも疾患定義連鎖内に追加されるようになっている。

##### 【チェック項目 28】

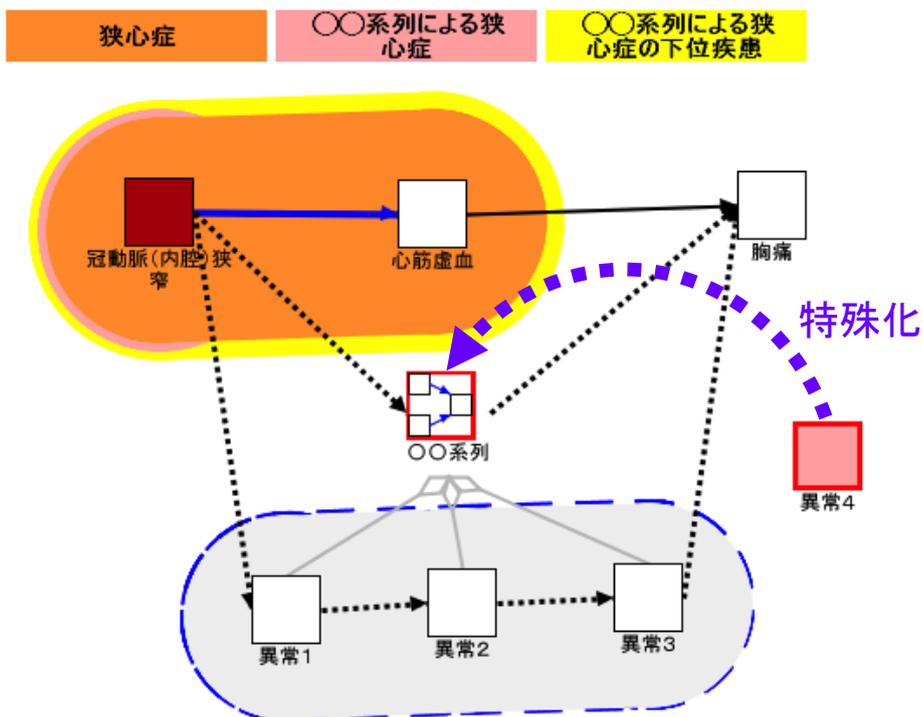
連鎖系列ノードを疾患定義連鎖に追加すると、連鎖系列を構成する系列構成ノードも疾患定義連鎖内に追加される

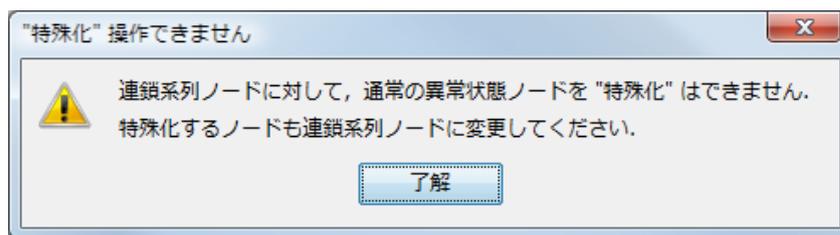


(5) 連鎖系列ノードの特殊化

- ・連鎖系列ノードに対して、それ以外の異常状態ノードに特殊化できない

3-1-6 項でも示したとおり、上位疾患で定義した通常の異常状態に対して、複数の異常状態の系列で構成される連鎖系列ノードを特殊化することができる。一方で、複数の異常状態で構成される連鎖系列ノードを下位疾患で通常の異常状態に特殊化できない。



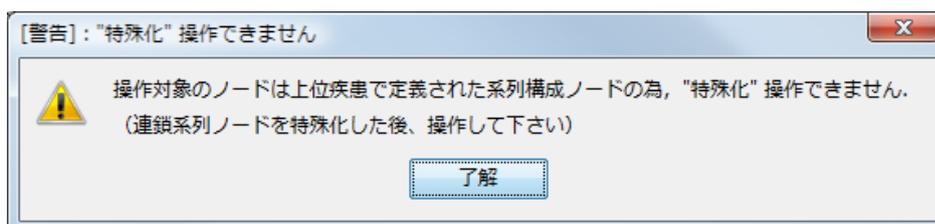
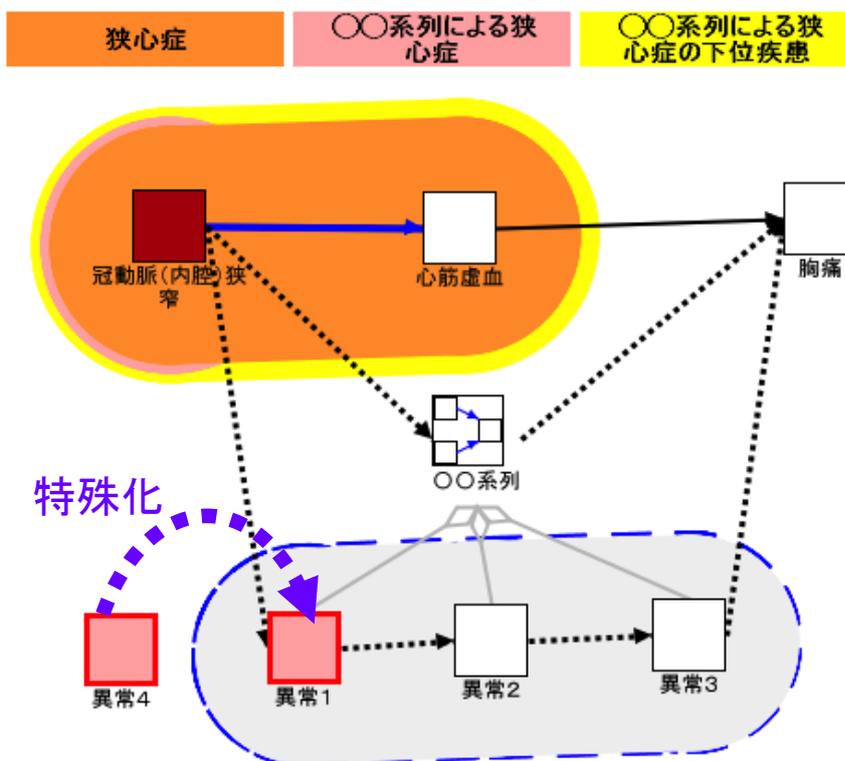


【チェック項目 29】

連鎖系列ノードに対して、通常の異常状態ノードを特殊化できない

(6) 系列構成ノードの特殊化

2.6.4 項でも述べたように系列構成ノードを特殊化するには、所属している連鎖系列ノードが編集集中の疾患で特殊化されている必要があります。疾患連鎖編集ツールでは、上位疾患で定義した系列構成ノードを特殊化しようとする以下警告メッセージが表示されるようになっている。

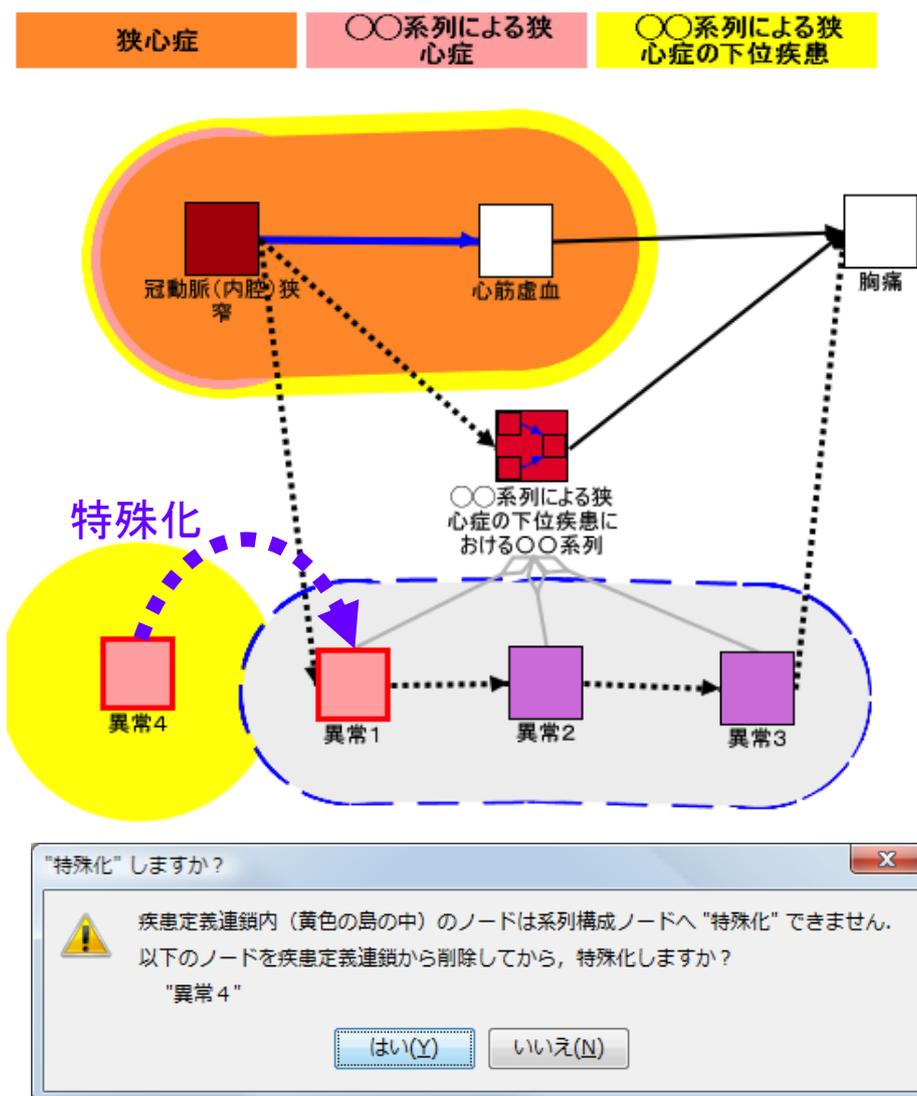


【チェック項目 30】

上位疾患で定義された系列構成ノードに対して，下位疾患で所属する連鎖系列ノードが特殊化されていなければ，別の異常状態に特殊化できない

上記の場合は，連鎖系列ノードの異常状態名を変更するなどして，下位疾患にて特殊化すれば，系列構成ノードを特殊化することができる。

しかし，疾患定義連鎖内の異常状態を系列構成ノードに特殊化しようとする時，以下の警告メッセージが表示され，通常は編集できないようにしている。これは系列構成ノードが疾患定義連鎖内にない場合に不整合が起るためである。

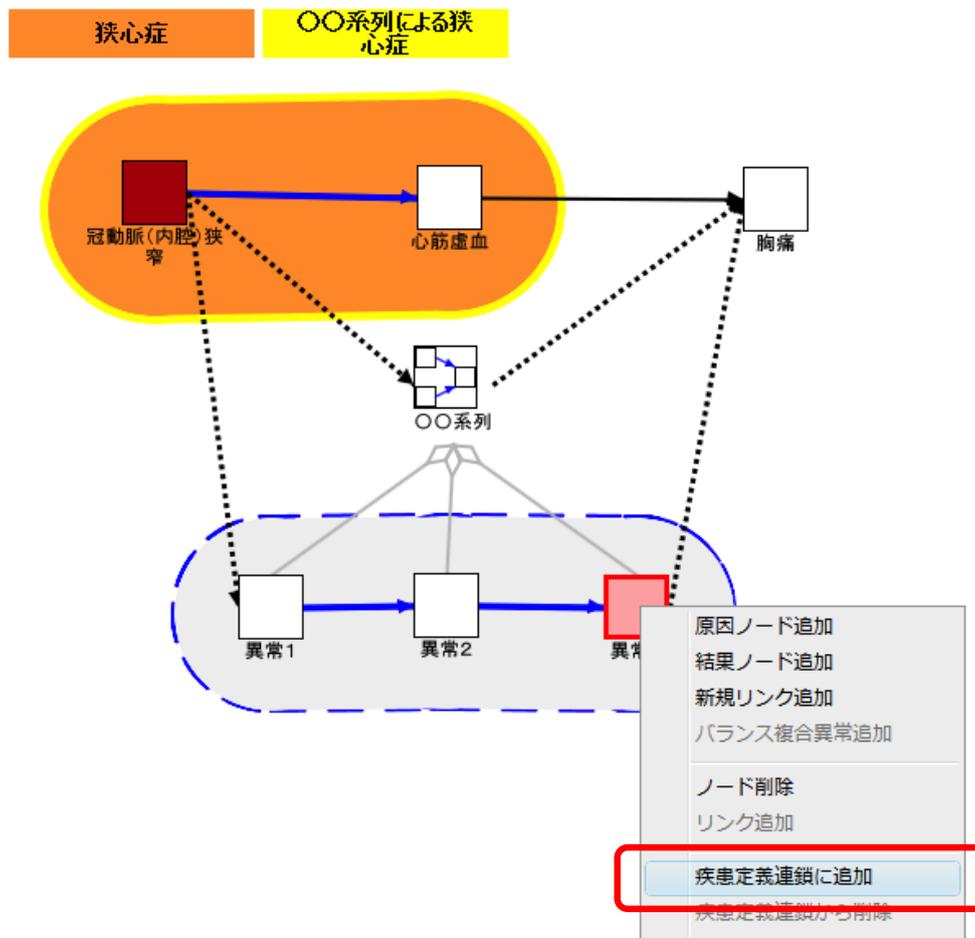


【チェック項目 31】

系列構成ノードに対して，疾患定義連鎖内の異常状態ノードを特殊化できない

**(6) その他、連鎖系列に対する編集操作**

連鎖系列の編集に関して、その他、編集を制限している操作に関しては、警告メッセージの表示、あるいは編集されないようにしている。例えば、連鎖系列ノードが疾患定義連鎖かどうかに関わらず、系列構成ノードを単独で疾患定義連鎖内に追加することはできなくしている。



**【チェック項目 32】**

系列構成ノードを単独で疾患定義連鎖内に追加することはできない