

心エコー図検査から遺伝子異常をAIで検出

徳島大学病院循環器内科の楠瀬賢也講師，大学院医歯薬学研究部医用画像情報科学分野の芳賀昭弘教授らの研究グループは，コロンビア大学島田悠一先生らとの共同研究において，心エコー図検査画像から肥大型心筋症の遺伝子異常を検知する人工知能（AI）を開発しました。従来できなかった心エコー図検査画像から遺伝子異常の検出を可能にした本研究の成果は，国際英文誌「Frontiers in Cardiovascular Medicine」に掲載されました。

（研究の背景）

循環器疾患において，肥大型心筋症はサルコメア遺伝子の変異が主因の遺伝子異常疾患です。遺伝子異常は突然死のリスクとも繋がることから，遺伝子異常の評価は重要で，循環器疾患診療ガイドラインでも遺伝子検査が推奨されています。一方で検査にはコストや手間がかかるため，検査前に遺伝子異常の高リスク群があらかじめ予測することが重要です。

遺伝子陽性の予測は過去より様々な臨床スコアが提唱されてきましたが，一般的に用いられているトロントスコア（年齢，既往歴などから遺伝子異常リスクをスコア化したもの）でも60%～程度の精度であり，さらに精度の高い手法が望まれていました。また，心エコー図検査の所見では，心室中隔の肥大など経験的に知られている特徴的な所見はありましたが，エコー指標単独での遺伝子異常検出は困難でした。

過去より我々の研究グループでは心エコー図検査画像に人工知能（AI）を用いることで，心筋梗塞の同定（2019年5月），心機能の自動計測（2020年2月）に関する研究を行ってきました。本研究では，ディープラーニングを用いることで，心エコー図検査画像から肥大型心筋症の遺伝子異常を検出できるかどうかを検証しました。

（研究の成果）

徳島大学病院循環器内科の楠瀬賢也講師，大学院医歯薬学研究部医用画像情報科学分野の芳賀昭弘教授らの研究グループは，コロンビア大学の島田悠一先生らとの共同研究において，心エコー図画像から肥大型心筋症の遺伝子異常を検知するAIを世界で初めて報告しました。

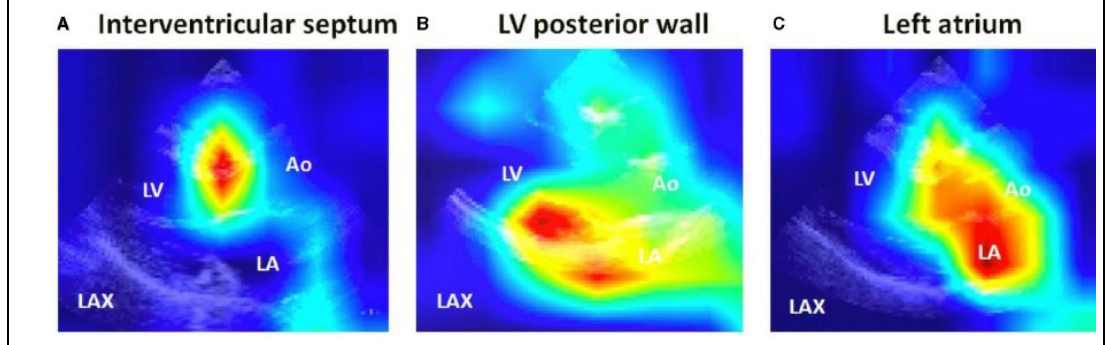
99例の遺伝子検査を行った肥大型心筋症で，遺伝子異常のある症例とない症例の心エコー図検査画像を学習させることで，AIが今までヒトの目で検出できなかった有意所見を見つけ出し，精度高く遺伝子異常を検出することが可能となりました。

従来のトロントスコアでは肥大型心筋症における遺伝子異常の有無をAUC: 0.75で分類可能でしたが，これに新しいAIによる判定を加えることで，遺伝子異常検出精度をAUC: 0.84まで高めることができました。この結果から，心エコー図検査画像においてヒトの目で判断できない遺伝子異常の存在を，AIにより検出できる可能性が示されました。

また，我々は注目領域を可視化するアルゴリズム（Grad-CAM）を適用することでAIが画像のどこに注目をして判断を下しているかを，心エコー画像上に色の濃淡で表示しました。そうすると，心室中隔など従来知られていた遺伝子異常時に特徴的な異常部位だけでなく，後壁や左房など従来はそれほど重要視されてこなかった部分に

AIが注目していることがわかりました。この知見はいままで人が気づけなかった部分にAIが気づいた証左であり、新たな医学的発見につながる可能性があります。

図:肥大型心筋症の遺伝子異常症例では、心室中隔 (A)、後壁 (B)、左房 (C)に注目していた。



これら結果は、循環器画像領域において、今後の AI 技術応用の新たな展開の幕開けとなる研究です。本研究成果は徳島大学、コロンビア大学の共同研究によるもので、以下のとおり国際英文誌に掲載されました。

掲載誌名:Frontiers in Cardiovascular Medicine

論文題目:Deep Learning Analysis of Echocardiographic Images to Predict Positive Genotype in Patients with Hypertrophic Cardiomyopathy

論文著者:Sae X Morita, Kenya Kusunose, Akihiro Haga, Masataka Sata, Kohei Hasegawa, Yoshihiko Raita, Muredach P Reilly, Michael A Fifer, Mathew S Maurer, Yuichi J Shimada

【問い合わせ先】

<研究に関すること>

部局名 徳島大学病院循環器内科

責任者 楠瀬賢也

担当者 同上

電話番号 088-633-7851

メールアドレス kusunosek@tokushima-u.ac.jp

<報道に関すること>

部局名 徳島大学蔵本事務部医学部総務課総務係

電話番号 088-633-9116

メールアドレス isysoumulk@tokushima-u.ac.jp