

令和6年度 成果報告書

基本情報(公開)

事業名		SIP 第 3 期補正予算
プログラム名		統合型ヘルスケアシステムの構築における生成 AI の活用
研究開発課題名		テーマ1医療 LLM 基盤の研究開発・実装 安全性・信頼性を持つオープンな医療 LLM の開発・社会実装
研究開発 担当者＊ 1	機関名	大学共同利用機関法人情報・システム研究機構
	所属	国立情報学研究所 コンテンツ科学研究系
	役職	教授
	氏名	相澤 彰子
実施期間＊2		令和6年6月6日～令和7年3月31日

＊1 委託研究開発契約書に定義

＊2 年度の契約に基づき、本委託研究開発を行った期間又は中止までの期間

1. 研究開発テーマ概要

1.1 研究開発内容

SIP「統合的ヘルスケアシステムの構築」には透明でオープンな安心して使える医療用大規模言語モデル（LLM）の構築と活用が重要である。本テーマでは、日本語に強く、日本の医療関係者が安心して使える国産医療 LLM 基盤を構築し、医療現場における医療の質の改善と業務の効率化を実現する。具体的には、情報分野の研究者と臨床分野の研究者が連携し、各医療現場での用途にあわせた特化型医療 LLM の開発に自由に使える基盤として、オープンなモデルで国内最大の 1720 億パラメータ規模の日本語医療 LLM を構築する。また、個別の特化型 LLM ソリューションとして、医療文書要約やレポート作成支援等の診療支援 LLM、HL7 FHIR 規格文書用情報作成・感染症発生届出の作成等の医療 DX 推進に資する医療情報標準化・保健行政支援 LLM、臨床研究支援 LLM 等の構築に取り組む。

図 1 研究概要

目標：日本語に強いオープンな1720億パラメータの医療大規模言語モデル（LLM）を構築して、医療現場における医療の質の改善と業務の効率化実現を目指す。

医療現場での社会実装に向けて必要な取り組み

- ・ 透明性・安全性の担保
- ・ 大規模日本語医療 LLM
- ・ 計算資源の活用
- ・ 社会実装

STEP1. 医療LLM基盤の開発

以下のリソースを活用して、オープンな医療モデルとして最大規模の国産LLMを構築

- オンリーワンの技術（人的リソース）
 - ・ 1720億パラメータLLM構築のノウハウと高い並列計算技術力を有する専門家集団
 - ・ LLMに精通した情報学研究者チームと臨床チームが連携
 - ・ 有力企業・スタートアップ参加
- オンリーワンのデータ（情報リソース）
 - ・ ウェブ文書収集拠点との連携による0.3兆トークン規模の新規大規模ウェブコーパス
 - ・ 200億トークンの良質な医療テキスト、3000疾患の医学教科書
 - ・ 世界に類をみない2万症例の疾患因果関係などの精緻な医学知識
 - ・ 1000名の医師らによる学習用正解データ
- 計算リソース
 - ・ 大規模LLMの構築に最適なGPUを中心とするシステム基盤の設計と導入

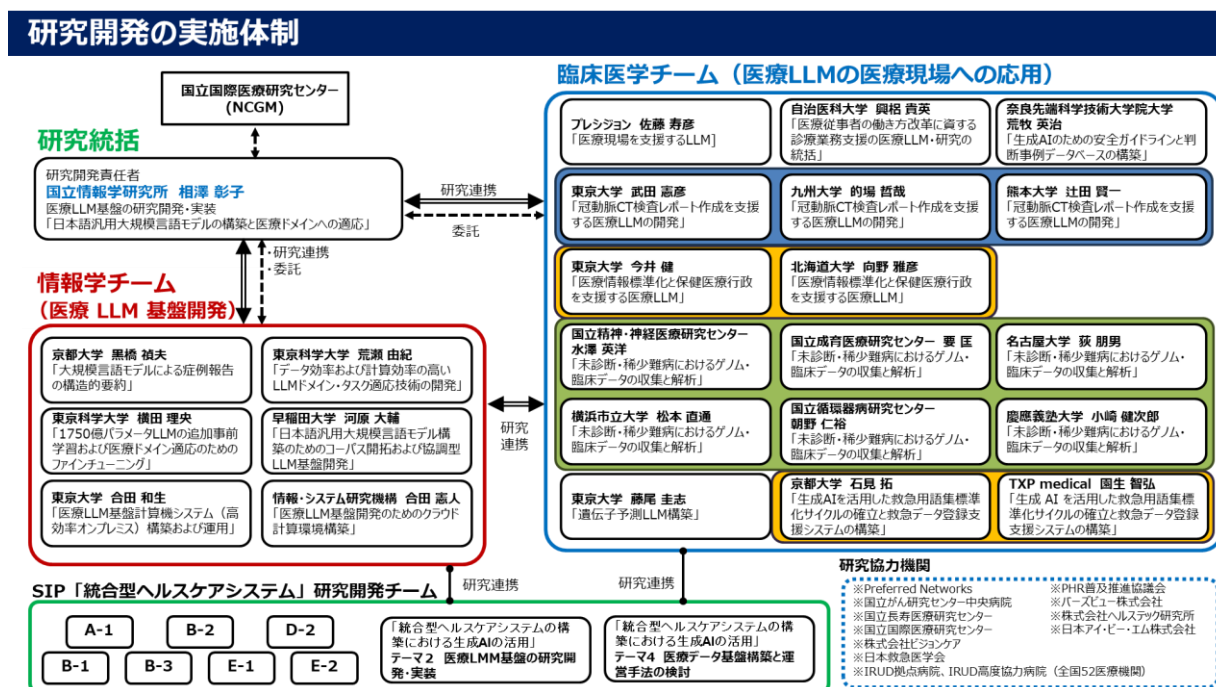
STEP2. 医療LLMの社会実装

SIPプロジェクトの連携による特化型ソリューションの実装

- 医療現場を支援する医療LLM
 - ・ 因果や時系列に応じて医療文書を要約SIP A-1,2,B-2,3,4,E-2と連携
 - ・ 病理要約・レポート作成支援SIP A-1,2,B-2,3,4,E-2と連携
 - ・ 診断と診療支援SIP B-2,4と連携
 - ・ 生成AIのための患者応答ガイドラインと自動チェック機構SIP D-2と連携
- 保健行政支援のための医療LLM
 - ・ WHO 国際疾病分類ファミリーへのコーディング支援SIP C-1,2,D-1,2,3と連携
 - ・ FHIR標準コードへの自動変換SIP C-1,2,D-1,2,3と連携
- 臨床研究支援のための医療LLM
 - ・ 病歴から患者背景情報と重大事象の情報を抽出 SIP A-1,2と連携
 - ・ 未診断・希少疾患におけるゲノム・臨床データの収集と解析SIP A-1と連携
 - ・ 遺伝子予測LLMSIP A-1と連携
 - ・ 救急用語集標準化と救急データ登録SIP A-2と連携

1.2 研究開発実施体制

図2 研究開発実施体制



1.3 研究推進のスケジュール

項目	第一四半期 (R6.4～R6.6)	第二四半期 (R6.7～R6.9)	第三四半期 (R6.10～R6.12)	第四四半期 (R7.1～R7.3)
テーマ 1 医療LLM基盤の研究開発・実装				
【課題1】汎用日本語LLM用コーパス構築		汎用コーパス構築		
【課題1】汎用日本語LLM基盤構築		汎用LLM基盤構築		
【課題2】医療LLM用コーパス構築	コーパス予備評価		コーパス構築	
【課題2】医療LLM用ベンチマーク構築		医療LLMベンチマーク構築		
【課題2】医療LLM基盤構築			医療LLM基盤構築	
【課題1・2】医療LLM基盤開発のためのクラウド計算環境構築		医療LLMクラウド計算環境構築		
【課題1・2】医療LLM基盤オンプレミスの開発のための計算環境構築		医療LLMオンプレミス計算環境構築		
【課題3-1】医療文書を因果及び時系列に従って要約する LLM		QA/音声等データ収集・LLM構築とファインチューニング		評価・社会実装
【課題3-1】病歴要約・レポート作成支援 LLM		データ取得・基盤構築	LLM AI開発・質的検証 評価・社会実装	
【課題3-1】診療支援LLM		データ取得・基盤構築	LLM AI開発・質的検証 評価・社会実装	
【課題3-1】生成AIのための患者応答ガイドラインと自動チェック機能	ガイドライン実装・自動チェック機構実装		多施設連携（適用の拡大） 評価・社会実装	
【課題3-2】医療情報標準化と保健医療行政を支援する医療LLM		データ取得・基盤構築	LLM AI開発・質的検証 評価・社会実装	
【課題3-3】退院サマリーから、レジストリ研究用に重大事象抽出の自動化		データ取得・基盤構築	LLM AI開発・質的検証 評価・社会実装	
【課題3-3】フェノタイプの同定を支援し未診断・稀少難病におけるゲノム・臨床データの収集と解析を支援するLLM	臨床データ収集	病院バリエーションデータ収集	診断支援システムの開発	
【課題3-3】難治性疾患の臨床予後に関わるゲノムネットワークを同定する研究支援用 LLM	情報整備・LMM調整・解析・検証		社会実装調整・企業での活用	
【課題3-3】救急用語集標準化と救急データ登録支援を行う症例登録用LLM	標準化委員会	データクリーニング・LLM開発協力		生成AIシステム構築

2. 本年度の成果・進捗の概要

本研究課題では、データや構築プロセスの透明性を担保しつつ、日本の医療に関する正しい知識を取り込むことで、日本の医療関係者が安心して使える国産医療 LLM を構築し、医療現場における医療の質の改善と業務の効率化実現を目標とした。具体的な研究開発概要は以下のとおりである。

課題1: 超大規模かつオープンな汎用 LLM 基盤の開発

オープンな日本語汎用言語モデル「LLM-jp-3」シリーズから 3 つのベースモデルを選定し、SIP プロジェクトで構築した約 3,000 億トークン(0.3 兆トークン)の高品質な日英汎用コーパスを用いて継続事前学習を行い、汎用能力を強化した。具体的には、①国内最大規模のパラメータ数を持つ LLM-jp-3-172B、②最新技術により高性能と軽量性を両立した LLM-jp-3-8×13B、③オンプレミスでの運用に適した軽量モデルである LLM-jp-3-13B を採用し、それぞれをもとに LLM-SIP-J-172B、LLM-SIP-J-8×13B、LLM-SIP-J-13B を開発した。この LLM-SIP-J シリーズは、日本語医療分野における LLM の性能を包括的に計測するためのベンチマークである JMedBench において、ベースモデルと同等以上の基礎性能を示すことを確認した。さらに、学習コーパスや技術の公開を推進し、社会実装の観点からも意義ある成果を達成した。

課題2: 臨床医学知識と標準用語体系を学習した国産医療 LLM 基盤の開発

課題 1 で構築した LLM-SIP-J シリーズを基盤に、日本語医療分野へのドメイン適応を目的とする研究開発を行った。具体的には、医療関連ウェブテキスト、医学教科書、医学生物学系学術論文などの日英医療テキストからなるコーパスを新たに整備し、これを用いて継続事前学習を施すことで、日英双方の医学知識を獲得した SIP-jmed-llm シリーズを開発した。この SIP-jmed-llm シリーズは、ベースモデルに対応して SIP-jmed-llm-172B、SIP-jmed-llm-8×13B、SIP-jmed-llm-13B の 3 種のモデルサイズを備えている。また各モデルサイズにおいて、学習に用いたコーパスのライセンスに準拠し、①高性能クローズド・モデル(SIP 内部の研究利用限定)、②商用クローズド・モデル(特定の条件を満たした民間企業への商用目的での利用許諾が可能)、③オープンソースライセンス・モデル(Apache-2.0 ライセンスでモデルの公開可)という複数のライセンス形態を用意するよう努めた。なお、モデル構築においては、症例報告をもとに、病態生理の理解や疾患の発症・進行、治療反応などの因果関係を LLM が理解できるようなアプローチを重視した。併せて、医療の文脈で不適切または有害な出力を抑制する制御機構も開発している。SIP-jmed-llm シリーズは、ライセンス形態に応じたモデル・ツール・技術情報の公開を推進することによって、社会実装の観点でも意義ある成果を達成した。

課題3: 日本語医療 LLM の医療現場への応用

個別目的に応じた追加事前学習・ファインチューニングを行い、診療支援、医療情報の標準化と保健行政支援、臨床研究支援に対応するモデルを開発した(課題 3-1~3-3)。

課題3-1: 診療支援のための国産医療 LLM ソリューションの開発

医療現場の診療を支援するために、①医療文書を因果及び時系列に従って要約、②病歴要約およびレポート作成支援、③診療支援、の3つの医療 LLM を開発した。これらを用いて医療文書の意味を要約し、
【経理様式 1 別添】【R6 生成AI】

診断・治療の質を高めるとともに、医療業務を効率化した。各プロジェクトは企業等と連携して開発を進め、社会実装を行っている。

課題3-2:医療情報標準化と保健行政支援のための医療 LLM

医療情報標準化と保健医療行政を支援する医療 LLM と各種アプリケーションの開発を行った。成果はカルテ文書作成システムベンダー、他 SIP プロジェクト、学会、行政で活用頂くべく連携・協議を進めている。

課題3-3:臨床研究支援のための医療 LLM

臨床研究支援を行う医療 LLM を開発した。とくに予後に関わる重大な臨床イベントをカルテから自動収集するとともに、フェノタイプの同定、さらに予後を規定するゲノムネットワークと責任細胞を同定する LLM を開発した。

(成果・進捗の概要)

各機関での取り組みは以下のとおりである。

国立情報学研究所（相澤）

国立情報学研究所を主体とした本研究機関では、他の研究機関と有機的に連携することによって、国産医療 LLM 基盤としての SIP-jmed-llm シリーズの研究開発を行った。この SIP-jmed-llm シリーズは、今後、それぞれの機関において、様々なユースケース特化型日本語医療 LLM へと追加学習されるための基盤的なモデルとして構築された。以下、具体的な工程ごとに、取り組みの概要を報告する。

① SIP-general シリーズの構築(上記研究課題 1「LLM-SIP-J」に対応)

はじめに、オープンな日本語汎用言語モデルである LLM-jp シリーズの汎用性の向上を目的として、テーマ 4 および早稲田大学河原チームの連携により構築された 300B トークンからなる汎用ドメインのコーパスを用いた継続事前学習を実施し、SIP-general シリーズを構築した(本継続事前学習は、主に東京科学大学横田チームの支援を受けて実施した)。

② SIP-jmed-llm シリーズの構築(上記研究課題 2「LLM-SIP-MedJ」に対応)

続いて、SIP-general シリーズに対する日本語医療ドメイン適応を目的として、80B トークンからなる日英医療系ドメインのコーパスを用いた継続事前学習を実施し、SIP-jmed-llm を構築した(本継続事前学習も、東京科学大学横田チームの支援を受けて実施した)。この日英医療系コーパスは、医療関連ドメインに対する Web クローリング(テーマ 4 および早稲田大学河原チームとの連携により実施)、出版社等からの利用許諾、大規模な機械翻訳を手段として収集し、医学教科書、診療ガイドラインなどの専門機関発行文書、医学生物学分野の学術論文、薬剤添付文書などを内容として含むものとして構築した。特に、人工知能技術を含む先端的なソフトウェアを積極的に活用することで、例えば、70 万件の医学系論文 PDF に対するテキスト化や、医療系論文の大規模な日本語訳など、通常の Web クローリングでは収集が困難な高品質な日本語医学テキストを重点的に収集するように努めた。

また、収集した様々なテキストデータに関して、日本語医療ドメイン適応を得るためのコーパスとしての
【経理様式 1 別添】【R6 生成AI】

最適な混合比率等を特定するための実験を、主に京都大学黒橋チーム、東京科学大学荒瀬チーム、同横田チーム、早稲田大学河原チームとの連携により実施し、得られた知見について自然言語処理分野の国際カンファレンス(EMNLP 2025)に論文として投稿した。

さらに、開発した LLM の実臨床ユースケースへの適合性を検証する目的で、日本語症例報告データセットを元にしたインストラクション・データセットも構築した。本インストラクション・データセットを用いた教師ありファインチューニングを実施することで、SIP-jmed-llm モデルが、診療文書からの情報抽出や要約、翻訳、臨床推論などの幅広い臨床系タスクに適合できることを確認した。本インストラクション・データセットの有効性については、引き続き臨床系チームと検証を重ね、学術成果として発表する予定である。

③ 日本語医療ドメインの包括的評価ベンチマークとしての JMedBench の構築と評価

続いて、LLM が有する日本語医療ドメインの知識や能力を包括的に評価するためのベンチマークとして、JMedBench を構築した。JMedBench は、奈良先端科学技術大学院大学の荒牧チームが開発した日本語医療 LLM ベンチマーク(国内研究会奨励賞受賞)を含む形で構築された世界初の大規模な日本語医療 LLM の評価ベンチマークであり、学術論文としても、自然言語処理分野の国際カンファレンスである COLING 2025 に採択された。

この JMedBench に基づいて、本研究課題において開発した SIP-jmed-llm シリーズと、既存のオープンモデルとの性能比較を実施した(下図)。結果、SIP-jmed-llm シリーズの中でも、特に LLM-jp-3-8×13b モデルをベースモデルとして開発された SIP-jmed-llm-2-8×13b において、相対的に優れた性能が得られた。この SIP-jmed-llm-2-8×13b は、推論時のアクティブ・パラメータ数がわずか 22B ながら、JMedBench の全体平均において、70B 級オープンモデルに匹敵する性能であることが確認された。さらに、タスク別の性能指標では、質問応答や機械翻訳のような、より臨床の実践に近い実用的なタスクにおいて、70B 級オープンモデルよりも優れた性能を示していた。

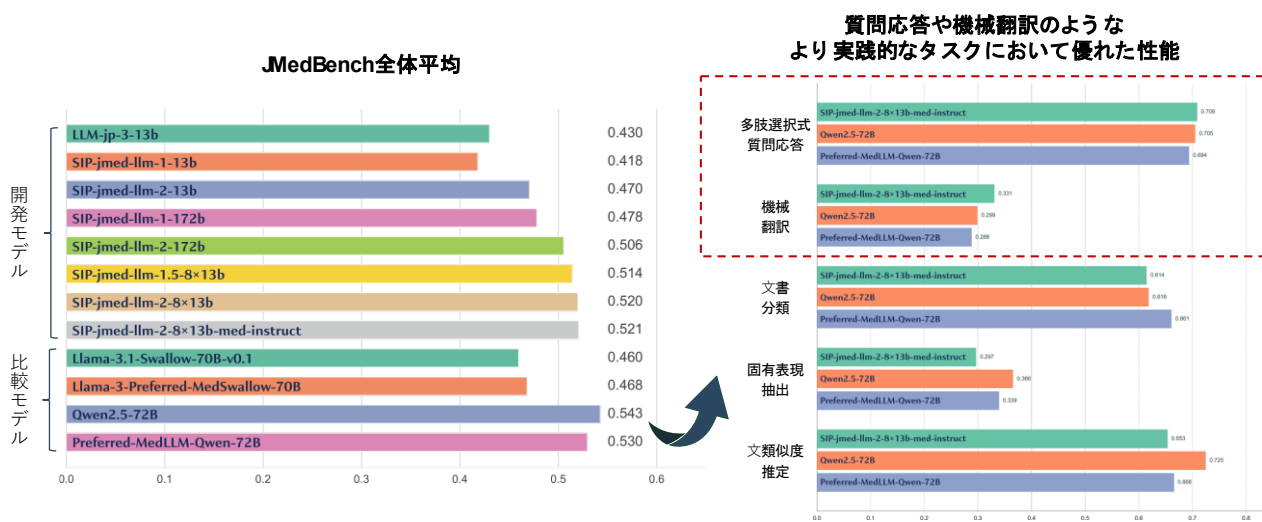


図. JMedBench を用いた SIP-jmed-llm シリーズとオープンモデルとの比較

④ SIP-jmed-llm シリーズのライセンスに応じた展開の推進

最終的に、ベースモデルとして選定した LLM-jp シリーズ、継続事前学習に用いたコーパスの構成、インストラクション・データセットの種類などの違いに応じて、性能の他、学習済みモデルに係るライセンスが異なる複数の SIP-jmed-llm モデルが得られた。特に、学習済みモデルの利用目的、共有可能範囲、一般公開可能性などの観点から、モデル・ライセンスを以下の通りに類型化した。

- 1) **高性能クローズド・モデル**: 非商用・学術研究目的に SIP プロジェクト内部でのみ共有可能
- 2) **商用クローズド・モデル**: 特定の条件を満たした民間企業への商用目的での利用許諾が可能(一般公開は不可)
- 3) **オープンソースライセンス・モデル**: Apache-2.0 ライセンスで一般公開可能

これらライセンスの類型に応じて、既に 20 を超える学術研究機関、医療機関および民間企業にモデルの提供を行っている。さらに、開発相談窓口を整備することによって、SIP 外部の研究機関や民間企業からの問い合わせにも対応している。また、オープンソースライセンス・モデルについては、Hugging Face を介した一般公開を順次行っている。

今後、それぞれの機関が予定するユースケース特化型日本語医療 LLM の開発概要を継続的にヒアリングしていくことで、基盤的モデルとしての SIP-jmed-llm シリーズが追加的に獲得すべき技術要件を特定し、将来のバージョンアップにつなげていく方針である。

京都大学（黒橋）

医療特化大規模言語モデルを構築するためには、大規模な医療テキストコーパスを用いた継続事前学習が必要となる。継続事前学習は通常、ハードウェア環境やモデルのパラメータに応じて、過単位の時間を要する高コストな処理となる。そこで、コーパスに含まれるテキストデータの言語(英語、日本語、翻訳データ)およびテキスト種別(論文、教科書、診療ガイドラインなど)の選択およびコーパス中の割合、訓練におけるデータの使用方法(混合学習または段階的学習)など、実験設定のさまざまな要素を詳細に検討した。その結果、ハードウェアの利用効率を最適化し、13B モデルにおける最適な設定(英日および翻訳データの混合割合、テキストタイプの混合割合、全データの混合学習)に関する知見を得た。本プロジェクトでは、さらに大規模なパラメータの 172B および 8x13B モデルの医療ドメイン継続事前学習において、この知見に基づく同じ設定が適用された。

さらに、医療基盤モデルを用いた医療タスクの改善にも取り組んだ。J-CaseMap 症例報告の因果に基づいた構造化要約は、医師の症例理解を効率化することから、診療業務において非常に重要な実用的価値を持つ。本プロジェクトにおいて新たに構築された医療基盤モデルを活用することで、J-CaseMap 構造化タスクの性能を向上させた。医療基盤モデルは、一般ドメインの大規模言語モデルに対する追加事前学習によるドメイン適応技術を用いた医学知識の強化およびモデルサイズの大規模化による性能向上を図ったものである。医療特化 8x13B MoE ベースの構造化モデルは、関係三つ組の F 値で 53.9 点を達成し、ベースラインとする一般ドメインの 13B モデルと比較して 5.3 点向上した。

J-CaseMap のような医療分野のデータの蓄積には困難が伴う。困難の一つは、データのアノテーションに高度な専門知識が要求されることであり、もう一つは、データの性質上、プライバシー保護が厳格に求められることである。一方、近年登場した大規模言語モデルの生成能力を活用することで、医療データの不足が改善される可能性がある。従来は合成データの構築では、モデルを使って入力テキストから出力

となる擬似ラベルを予測する方法が一般的であるが、今回は逆方向のデータ合成手法を検証した。この手法では、出力である実ラベル(医師によって作成された J-CaseMap)を基に、入力となる症例報告テキストを生成することで、合成データ対を構築する。この合成データ対は実データに比べて質が劣るものの、実データでの学習の前段階の学習時に利用可能である。約 12,000 件の合成データと約 13,000 件の実データを用いた実験を行ったところ、LLM-jp-13B-v1 へのファインチューニングにおける関係三つ組の F1 評価において、実データのみを用いる場合は 50.1 点、合成データでファインチューニング後に実データでさらにファインチューニングを行う場合は 50.8 点と僅かな向上が見られた。今後は合成データの品質のさらなる改善、より多数のデータの生成によって、J-CaseMap などのタスクのパフォーマンスを向上させることが期待される。

東京科学大学（荒瀬）

機械学習において学習データの少ない(low-resource と呼ばれる)タスクの学習は難しい。これは大規模言語モデルにおいても同じであり、医療分野のように専門性が高く学習データが希少なタスクの学習は困難である。そこで本研究では、学習データの豊富な関連タスクで訓練したパラメータを統合した上で、少量のデータしかない目的タスクでさらに訓練することで、大規模言語モデルの目的タスクでの性能を向上する手法を開発した。関連タスクで訓練したパラメータを用いることで、そこで得た言語生成能力やタスクを解くための手順、知識を目的タスクを解くために転用できると期待され、少量の学習データでも目的タスクの性能を向上できる。大規模言語モデルのパラメータを統合する既存研究では、統合するパラメータを凍結するため、目的タスクへの適応能力が限られている。さらに low-resource タスクへの適応は考慮されていなかった。

提案手法は low-resource タスクへの適応に着目したパラメータ統合手法という点で新規性、有用性が高い。提案手法ではすべてのパラメータを目的タスクにて追加学習し、さらにパラメータの枝刈り手法を組み合わせることで、効率的に目的タスクへの適応を実現する。

要約を目的タスクとし、日本語・英語での実験を網羅的に実施した。その結果、両言語において提案手法は既存手法を顕著に上回る性能を達成することが確認された。具体例として、医療論文タイトルをアブストラクトから生成する要約タスクにおいて、ニュースとハウツー記事の要約を学習した大規模言語モデルのパラメータを提案手法により統合した。その結果、目的タスクのデータがわずか 50 件でも高い要約性能を達成できることを示した。本成果は自然言語処理分野のトップ会議(ACL2025)に投稿中である。

早稲田大学（河原）

日本語医療 LLM のベースモデルとなる汎用日本語 LLM を事前学習するための汎用コーパスを構築した。さらに、日本語医療用 LLM 基盤を支える技術となる協調型 LLM 基盤に関する研究を行った。汎用コーパス構築に関しては、テーマ 4 と連携して汎用ウェブクロールデータ 5 億文書(600B トークン相当)を収集し、良質なテキストを選別した。これに国立国語研究所日本語ウェブコーパスや、英語の良質な公開コーパスである Dolmaなどを加えることによって 300B トークンからなるコーパスを構築した。このコーパスは汎用日本語 LLM の事前学習に用いられた。

協調型 LLM 基盤に関して、複数の知識源(医療では各診療科の知識)を統合する手法として、Mixture-of-Experts (MoE)が有望である。MoE は、エキスパートと呼ばれる複数のモジュールの出

力をアンサンブルする技術である。本研究では、MoE におけるエキスパートの選択をより各知識源に基づかせる改良手法を提案し、その有効性を示した。また、医療情報を用いた学習においてはプライバシーが大きな問題となり、学習データを共有しない連合学習が有望である。連合学習は、データ共有の制約が厳しい環境で、複数のクライアントが協力してモデルを学習する技術である。本研究では、連合学習におけるクライアント数の増加がモデル性能に与える影響を定量的に評価した。その結果、クライアント数が増加するにつれてモデル性能が低下する傾向が観察され、今後、効率的な連合学習モデルの設計が必要であることが示唆された。

東京科学大学（横田）

本研究開発テーマでは、まず 172B パラメータ LLM の追加事前学習を行うための分散並列深層学習フレームワークの整備を行った。172B パラメータ規模になると、メモリ不足、通信量の増大、ファイルシステムへの過負荷、GPU の故障など様々な問題が生じるため、高性能計算分野の最先端技術を駆使する必要があった。また、当初予定していた 172B の dense モデルに加え 8x13B の MoE モデルの追加事前学習も行った。その結果、8x13B の MoE モデルは 172B の dense モデルと比べて高い性能を医療のベンチマーク(JMedBench)で達成することができた。そのときの結果を図1に示す。青いものが 0-shot の性能、オレンジのものが 3-shot の性能を表す。SIP-general-v1-13B が 13B の dense モデル、llm-jp-3-172B-instruct2 が 172B の dense モデル、llm-jp-3-8x13B が 8x13B の MoE モデルを表す。CPT Med v1/v2、SFT instruct1、medical instruct1などは事後学習にどのデータを使ったかを表す。また、これ以外にも日本の医師国家試験のベンチマークでは GPT-4 を超える性能を達成し、合格できるレベルに達した。このことから、当初目標であった国内最大級の医療 LLM の追加事前学習の目標は完全に達成できたといえる。

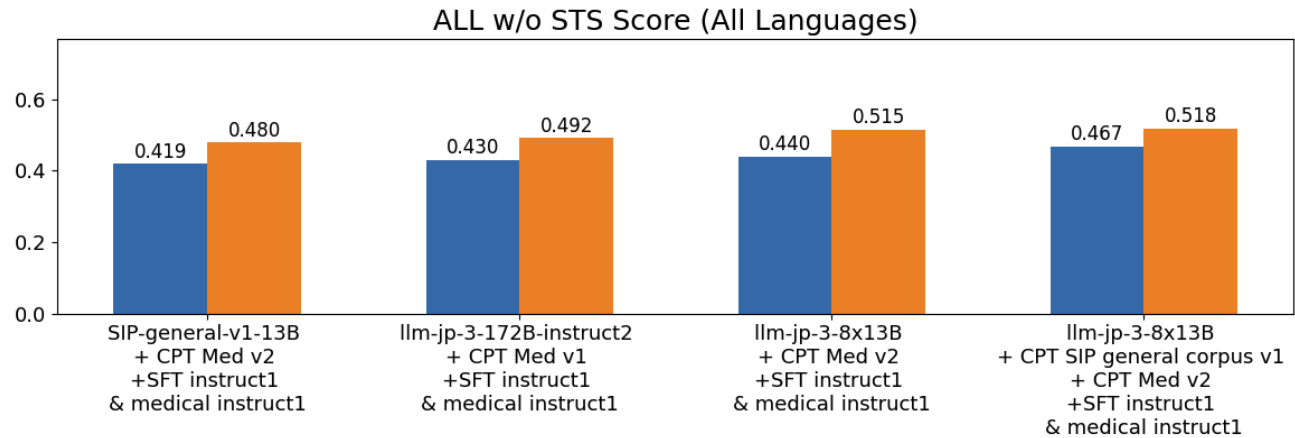


図1 13B, 172B の dense モデルと 8x13B の MoE モデルの JMedBench における性能

東京大学（合田）

ファインチューニングや推論の最適化の試行錯誤等を効率的に実施するために、運転効率の高いオンプレミスのデータセンタ環境を整備し、当初の計画を上回る規模の計算資源(272 GPUs、NVIDIA 社 H200)ならびに記憶資源(3.1 PB、磁気ディスクとフラッシュメモリのハイブリッド構成)を備えた GPU クラスタを構築し、これを医療 LLM の研究開発に供した。

情報・システム研究機構（合田）

本研究開発では、医療 LLM 基盤を開発するための共通プラットフォームである計算環境を構築し、本研究課題に参加する研究者が利用可能とした。本研究構想では、LLM 基盤の開発に早期に着手する必要があるため、最先端の GPU 計算資源をはじめとする計算環境を設計し、これをクラウドサービス上に構築することで、研究者が早期に利用することを可能とした。具体的には、汎用 LLM 基盤の開発に必要な最新鋭の GPU(NVIDIA H100 相当)で 826GPU・月(1GPU・月は GPU1 枚を 1 ヶ月間利用することに相当)の計算資源、学習データや計算結果を保存するためのストレージ(1PB)、さらに計算資源間で高速な通信を可能とする高速ネットワーク(3200Gbps)から構成される計算環境をクラウドサービス上に構築し、運用した。

株式会社プレジジョン（佐藤）

【医療特化型 LLM ソリューションパッケージの開発】

社会実装を見据え、医療 AI ベンチャー企業のプレジジョン社が中心となり、既存 ChatGPT を凌駕する鑑別診断能力と高度な医療文脈理解を備えた国産 LLM ソリューション群を作成し、パッケージ化した。中核となるのは次の四つの国産 LLM である。

1. 電子教科書と症例報告を統合し鑑別疾患・検査方針・治療選択肢を提示する診断支援医療 LLM
2. 院内カルテ履歴を解析し検査・処方オーダーを半自動で生成するオーダー支援医療 LLM
3. 音声対話から患者情報を取得し構造化する問診記録支援医療 LLM
4. 病態ごとに長文カルテを要約する病態にそって要約する医療 LLM

これらを一つの UX に束ね、診察中の会話だけで SOAP 形式のカルテ下書きを自動生成し、病態要約に基づく鑑別疾患リストを提示しつつ、富士通電子カルテ上に検査・処方候補を即時表示できるようにした。加えて、病院経営を支援する医療 LLM、医師国家試験対策に特化した医療 LLM、医療翻訳に特化した医療 LLM など周辺9ソリューションも整備し、診療・経営・教育を一気通貫でカバーする 医療特化型 LLM パッケージを開発した。今年度中前半に、4つの連携ソリューションを社会実装し、今年度後半で残りの9つの連携ソリューションを社会実装する予定である。

今後、今年度前半に中核 4 ソリューションを医療機関でテスト導入し、後半で残る 9 ソリューションをテスト導入する。社会実装に先立ち、厚生労働省医政局と連携し「非医療機器の知識支援プログラム」としての適用要件・リスク表示・エビデンスリンク方針を相談する。

東京大学（今井）

【課題3-2】医療情報標準化と保健医療行政を支援する医療 LLM

医療情報標準化と保健医療行政を支援する医療 LLM と各種アプリケーションの開発を行った。成果はカルテ文書作成システムベンダー、他の SIP プロジェクト、学会、行政で活用頂くべく連携・協議を進めている。

(1) SIP-JMedLLM 開発への貢献

まず、LLM 学習用の医療文章として臨床医学オントロジーCONAND、WHO-FIC Foundation な

どのオントロジーから、疾患の説明文や因果連鎖のリンクに関する説明文、疾患概念の意味的な上下関係や同義語関係などの説明文を生成することで体系知を文章化し LLM 学習向けへ提供を行った。特に ChatGPT でも正解率が 6~7 割に留まる因果関係知識の強化を目的としており、因果関係を中心とした臨床医学知識の評価セットである UT-MedEval も合わせて開発し提供を行った。

(2) カルテ文章からの重要臨床情報抽出と標準コードへの変換

本研究プロジェクトにて医師に依頼し作成した模擬患者カルテデータセット(一般内科領域・リハ科領域 約 1 万 2 千症例)を用い、文中の自由入力病名、症状・所見、アレルギー情報、生活機能情報を対象に アノテーションデータベースの作成を行った。これを元に抽出モデルを学習し(精度>96%)、抽出結果を ICD10, ICD11, ICF, J-FAGY といった標準コード体系に自動コーディングするシステムを開発した。これは FHIR 文章作成やレセプト下書き作成に利用可能な自由記載からの汎用コーディング LLM システムであり、同時に他のアプリケーションにも用いられる基盤技術である。従来の固有表現抽出では文中の比較的短い単語やフレーズを対象としたものが多いが、本研究では1つの臨床概念を構成する長いフレーズも対象としており、例えば「両側下肺で coarse crackles を聴取する → MD11.Z&XA57M6&XK9J (ICD11)」、「左側頭葉に梗塞巣(+) → s110 (ICF)」などのコーディングが可能であることが大きな特徴である。

(3) 感染症発生届の作成支援

(2)にて抽出された自由入力病名が感染症発生届の該当疾患であるかを疾患オントロジーへ問い合わせ、該当する場合に病型、症状、感染原因・感染経路、感染地域などの情報をカルテ文章から生成し、下書きを行うアプリケーションを開発した。

(4) 患者サマリー用療養上のアドバイス作成支援

同じく(2)で抽出された自由入力病名が該当疾患であるかを疾患オントロジーへ問い合わせ、該当する場合に、電子カルテ情報共有サービスにおける「患者サマリー」の療養上のアドバイスを、カルテ文章と医師監修の疾患解説文章から生成し下書きを行うアプリケーションの開発を行った。上記(3),(4)はいずれも SIP-JMed-LLM MOE モデル(13Bx8)を用いることで生成文の質が大幅に向上することが判明した。

(5) 人口動態死亡票外因 ICD コーディング

保健医療行政支援の一環とし、現在厚生労働省内で人手作業(4 万件/月)にて行われている死亡票の外因コーディングについて、自由入力病名と死因の種類、外因死の手段・状況などの自由入力文章から自動的に外因コードを付与するアプリケーションの開発を行った。SIP-JMed-LLM2 の Fine Tuning により ICD10,11 共に精度 96%程度を達成し、実用レベルに到達している。現在厚生労働省内にて試用中である。

(6) 医学用語の表記揺れ自動正規化

医学用語には多様な表記揺れが存在しその全てを辞書に掲載するのは現実的ではない。そこで用語集メンテナンスと利活用促進のため、表記揺れパターンの分析とそれに基づくルール/人手での表記揺れデータの作成結果を学習データとし、SIP-JMed-LLM2 を Fine Tuning することで未知の表記揺れに対しても精度 95%程度で正規化可能なモデルを開発した。これも他の多様なアプリケーションと組み合わせて使用可能な汎用ツールである。

北海道大学（向野）

本取り組みにおいては、医療情報標準化と保険行政支援を行う医療 LLM の開発の一環として、特に ICF および ICD-11V 章を中心として臨床における実際の診療録情報（退院時サマリー、症例報告）からの生活機能情報の自動抽出、並びに ICF もしくは ICD-11V 章へのコーディングのタスクに関し、ファインチューニング・検証に必要な学習データと正規化支援手法の確立に取り組んだ。期間中には、生活機能情報を含む模擬病歴サマリー約 2,500 例を作成し、標準的な単語抽出のためのアノテーションを実施。これにより、AI による語句抽出のモデル学習に必要な教師データを大量に作成した。また、ICF の重症度コーディングルールを策定するとともに、医療職によるコーディング（約 38,000 件）を実施し、コーディング支援モデル開発の基盤となるデータセットを作成した。このデータを用い、3-2 全体を統括する東京大学と協働し、作成されたデータに基づくモデル自体の開発、コーディング支援システムのファインチューニング、開発されたモデル・コーディング支援システムの検証、フィードバックに取り組んだ。以上を通じ、診療録の情報を標準化、コーディングするための情報基盤を作成した。

奈良先端科学技術大学院大学（荒牧）

本研究開発テーマ「医療分野における大規模言語モデル(LLM)の安全性評価と応用可能性の検証」では、医療相談文脈における生成 AI の回答の妥当性・倫理性・法的リスクに関する定量的評価基盤の構築を目標としている。本年度はその第一段階として、国内外の先行研究に基づき、「安全性」と「有用性」を軸とした回答分類スキームを策定し、これに基づく評価データセットの初期版を作成した。

具体的には、精神的な不調を訴えるユーザ入力に対して、LLM が「医学的助言を控える（安全型）」もしくは「薬剤名を含む具体的な対応を提示する（有用型）」など、回答方針の違いが安全性・法的観点・倫理的観点にどう影響するかを定量化・可視化するラベリング手法を確立した。また、医療相談に特化した LLM の出力を用い、評価スキームに沿ったラベリング実験も実施し、生成物の「正確性」「安全性」「倫理性」などの観点で相関分析を行った。

この取り組みは、将来的な制度整備に向けたリスク予測指標の整備や、「どこまでが AI のアドバイスとして許容されるのか」に関するガイドライン策定への基盤となる。また、現場導入に向けた社会的受容性の把握、医療 AI 活用に携わる人材への倫理教育コンテンツの設計にもつながることが期待される。

現在の進捗は SIP 全体目標における初年度の評価枠組み設計と基礎データ収集の段階にあたり、次年度以降は本評価スキームを拡張し、各種 LLM の比較・改善サイクルの確立、および実際の医療現場との連携による実装検証へと展開する予定である。

国立精神・神経医療研究センター（水澤）

稀少・未診断疾患イニシアチブ(Initiative on Rare and Undiagnosed Disease: IRUD)に登録され診断確定された症例約 3500 例の内、3 月末までに 2,953 家系の臨床情報、3,345 家系のゲノム情報についてプレジジョン社に報告を完了した。

今後、構造化要約を経て超稀少疾患の Casemap 検索、医療 LLM の開発と社会実装に貢献すると期待される。

国立成育医療研究センター（要）

未診断・稀少難病におけるゲノム・臨床データの収集と解析に関して、国立精神・神経医療研究センター（NCNP）と連携して実施した。R6 年度、国立成育医療研究センターにおいては、センター病院および関連医療施設（約 220）での未診断・稀少難病患者およびその家族の臨床データとゲノムデータの収集を行うことを計画した。日本語でのデータを基本とし、収集済の 3,000 家系（8,500 名）以上のデータ、および、当該年度で収集したデータより、原因となる遺伝子情報が確定した家系の抽出、症状・所見などのデータクリーニング等、精度の高い解析に耐えうるデータ整備を行った。本年度は、1,203 家系の未診断・稀少難病における、日本人患者に特化した、大規模言語モデル基盤の構築に資する整備されたゲノム・臨床データの蓄積・提供を行えた。

東海国立大学機構・名古屋大学（萩）

医療現場で個人同意済の患者の情報からフェノタイプを自動抽出するLLMを作成するため、未診断・稀少難病に対して遺伝学的検査を行い診断を得た 204 家系の臨床情報・HPO・バリエント情報を提供した。

横浜市立大学（松本）

未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: IRUD）の解析センターとして未診断疾患症例の網羅的遺伝子解析を進めている。この解析において未診断症例のおよそ 1/3 については原因となるバリエントが同定されている。残りの 2/3 の症例においてその原因解明は喫緊の課題であるが、症例の臨床情報を用いて大規模言語モデル（Large Language Model: LLM）による臨床診断が可能か、変異遺伝子の予測が可能かの検討を行うため、IRUD 研究の過程で集積した責任遺伝子変異が確定している 318 例の IRUD 症例の臨床情報と変異情報を共同研究者である水澤英洋博士に集約した。

国立循環器病研究センター（朝野）

未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: IRUD）において担当する IRUD 解析センターで集積した情報を、臨床データのテキスト処理を行い、医療現場で個人同意済の患者の情報からフェノタイプを自動抽出するLLMを作成するため、中央 CC に提供する。2024 年度、診断が確定した症例のうち、疾患病因バリエントが同定された発端者を対象にデータを整理・提供した。バリエント情報は、遺伝子名に加え、MANE SELECT に準拠したリファレンス配列および HGVS 表記を用いて統一的に記載した。疾患名の選定には、OMIM（Online Mendelian Inheritance in Man）に登録された表現型識別子を用い、表現型との整合性を重視して対応づけを行った。該当がない場合は「該当なし」と記載し、主病態や重症度が不明瞭な症例については、臨床医と協議して識別子を決定した。加えて、IRUD 患者シートの保存状況、IRUD で運用されている文書管理システム Agatha への登録状況や性別・年齢情報も収集し、Excel 形式で整理・集約した上で、発端者の IRUD 患者シートとともに提出した。また、新規原因遺伝子同定・疾患概念確立をめざし、インフォマティクス解析を用いて診断治療のターゲットとなりうる機能喪失/獲得バリエントを評価可能な情報解析のため、抽出した特徴量情報解析の既存のスコアリングの評価アルゴリズムの構築も行った。

慶應義塾大学（小崎）

課題3-3（難治性疾患の臨床予後に関わるゲノムネットワークを同定する研究支援用 LLM）の取り組みにおいて、これまで蓄積してきた先天性の遺伝性疾患原因バリエーション情報を集計し提供した。

東京大学（藤尾）

遺伝子発現解析の LLM である Geneformer に、分担者がすでに収集した SLE 30 例の scRNAseq データに加えて、再燃例や重症例など 20 例の scRNAseq データを追加で取得しインプットした。Geneformer での条件検討解析後に、実データによる解析を行い、異なる細胞種の分別が可能であることを確認し、同一の細胞種における健常/疾患を区別する上でキーとなる遺伝子の候補を同定した。それらの中には、SLE の病態上免疫学的に重要と考えられる遺伝子が含まれており、解析の妥当性が示唆された。本研究により、トランスクリプトーム情報、ゲノム情報と臨床情報から難病の予後を予測するシステムの基盤が構築された。また本研究のなかで遺伝子発現解析の LLM を解析する若手研究 2 名が育成された。今後 CaseMap との連携による社会実装を検討していく予定である。

京都大学（石見）

救急医療の現場は、限られた時間とリソースの中で負荷が増大しており、データに基づくシステム改善（QI）のための記録業務と臨床業務の両立を実現するための支援が不可欠である。

本課題では、電子救急診療録に生成 AI を利用した知識ベースを搭載し、救急領域における用語を標準化するとともに、標準化されたデータを整理・管理し、日本救急医学会が運営する複数のレジストリ（例：院外心停止レジストリ、日本外傷データバンク、熱中症レジストリ）を統合するレジストリである救急統合データベースと電子診療録への登録・記録を自動的に行うシステムを構築する。本システムを通じて、診療記録とレジストリ登録業務の効率化・省力化とデータ精度の向上を通じて、持続的可能なデータに基づく救急医療のシステム改善に貢献することを目的とするものである。

【研究開発等の進め方】

本課題では、救急外来部門システムに登録されている患者データから、レジストリ研究用に重大事象抽出の自動化 LLM を開発する。医療機関が保持する電子カルテ・部門システムは院内の閉じたオンプレミス環境にあるため、個人情報を含まない形式で QR コード化し外部で解析可能なよう工夫した。生成 AI により解析・構造化された情報は、標準用語に変換されたうえで各種レジストリに自動登録される。本研究開発テーマでは、LLM（既存の LLM と医療用 LLM.jp）を使用して、TXP Medical 社が提供する救急外来部門システムである NEXT Stage ER に組み込むことで、救急領域標準用語集を構築し、同用語集に基づくカルテ記述の標準用語への自動修正を行った上で、レジストリデータベースへの自動登録を可能にするプログラムを開発した。

【本年度の成果・進捗の概要】

当初の計画通り、NEXT Stage ER の患者データをもとに、LLM を用いたレジストリ登録支援システムの構築・実装を行った。

・TRL（技術開発）

複数のレジストリ項目に対応可能な LLM 組み込みシステムを開発し、初期チューニングを実施。さらに、

【経理様式 1 別添】【R6 生成AI】

日本救急医学会統合データベース委員会の協力のもと、精度向上に向けた追加チューニングを行った。性能評価では、正解率・適合率が 85%以上、再現率が 80%以上、F 値が 0.85 以上を記録した。アプリ利用前後の記録時間や、医師の満足度(NPS など)も評価指標とした。一方、外傷データバンクでは受傷日時や重症度に関する情報で正答率が低く、今後はカルテテンプレートの最適化や記載基準の明確化が必要であることが示唆された。また、LLM-jp 開発のため、NEXT Stage ER を導入する医療機関から、実際の診療記録を参考に多数の模擬患者データを作成し、教師データとして活用した。さらに、作成した模擬症例データは日本内科学会の診断支援システム「J-CaseMap」にも提供され、診断支援機能の拡張にも貢献した。

・BRL(事業開発)

開発したシステムは実際の医療現場で使用されており、医師からのフィードバックをもとに機能面・操作性の改善を進めている。これにより、実用性とユーザビリティの向上を図っている。

・GRL(環境整備)・SRL(社会受容性)

TXP Medical 社内で 80~100 例のサンプルデータを整備し、それを用いて技術検証を実施した。フィードバックを踏まえて、システム改良を進めた。

・HRL(人材育成)

京都大学と TXP Medical を中心にプロジェクト管理・開発体制を構築し、今後の社会実装に向けた体制強化を進めている。

自治医科大学（興梠）

自治医科大学においては約 20 年分の電子カルテデータから個人を識別できる情報を削除し、固有表現をマスクした上で別のデータベースシステムに取り込んでオンプレミスに DataLake を構築した。約 52 万人分のカルテテキストを含んだ電子カルテデータ以外にも約 30TB の放射線画像、放射線レポート等も取り込んで、以後の生成 AI 研究に用いることができる基盤を構築した。このデータを活用し、LLM を用いて入院中のカルテ記載から退院サマリーのひな形を作成するシステムを構築した。出力された結果をフィードバックし、データの選択方法やプロンプトチューニングを工夫することで臨床医からも高い評価を得られるシステムが構築できた。さらに外来診療における音声会話を文字起こししたものを LLM を用いてカルテ記載に適した形に加工するシステムも構築し、外来診療の効率化・質向上に寄与しうことを示せた。

九州大学（的場）

研究開発テーマ：冠動脈 CT 検査レポート作成を支援する医療 LLM の開発

本研究開発では、医療 LLM の開発に資する医療データ収集を行い、冠動脈 CT 検査レポート作成を支援する LLM のファインチューニングを行った。具体的には、冠動脈 CT 画像およびフリーテキスト読影レポート 3000 症例のデータを、SIP A-1 参加機関(九州大学、東京大学、自治医科大学、自治医科大学さいたま医療センター、熊本大学)において電子カルテシステムから抽出・収集し、当該症例の冠動脈 CT 画像の標準形式レポートを専門医が作成した。冠動脈 CT 検査フリーテキストレポートと標準形式レポートのデータセット 200 症例による LLM のファインチューニングを行い、LLM の性能評価を行ったところ、LLM による標準形式レポート生成における冠動脈狭窄度の正答率は 93.9%と良好であった(株

【経理様式 1 別添】【R6 生成AI】

式会社プレジジョン)。

オンプレミス LLM として、上記フリーテキスト読影レポートデータを構造化する臨床研究支援 LLM として人工知能学習データの症例規模拡大を行う。また、診療支援 LLM の基盤として SIP テーマ A-1 で活用する。

東京大学（武田）

本研究開発は、九州大学を中心に、冠動脈 CT 検査におけるレポート作成支援を目的とした医療大規模言語モデル(LLM)の開発および社会実装を目指して進められているプロジェクトである。東京大学は、データ提供や技術的な連携を通じて本取り組みに協力しており、将来的には画像とテキスト情報を統合的に活用するマルチモーダル AI の開発も視野に入れている。今年度は、300 例を超える冠動脈 CT 画像データを九州大学に提供し、AI 開発に向けたデータ基盤整備を支援した。提供データについては、東京大学の医師が冠動脈 CT 所見に関する詳細なアノテーション作業を行い、学習用データセットの質向上に取り組んだ。また、標準化された構造化レポートについては、九州大学を中心に日本循環器学会などの関係者と協議を重ね、その形式が決定された。これらの取り組みは、医療現場での実用化に向けた基盤整備として重要なステップとなるものであり、今後は九州大学を中心に、整備されたデータを活用した AI モデルの開発や性能検証が進められる予定である。東京大学としても、引き続きデータ提供や技術的支援を通じて、本プロジェクトの推進に貢献していく。

熊本大学（辻田）

冠動脈 CT 検査レポート作成を支援する医療 LLM の開発における冠動脈 CT のデータ抽出のため、放射線レポートおよび放射線画像システム、冠動脈解析システムの導入・設置、データの抽出を行った。また、循環器疾患データを統合して判断する医療 LMM 開発に向けて、循環器疾患で入院した方の DPC データの抽出、心電図データを MFER 形式・CSV 形式で抽出するためのシステムの構築、胸部 X 線画像抽出システムの導入・設置およびデータの抽出を行った。また機械学習マシンを導入・設置し、SIP A1 で構築した CLIDAS-PCI のデータベースを用いて冠動脈疾患の予後を予測する機械学習アルゴリズムを構築中である。

TXP Medical 株式会社（園生）

本課題では、電子救急診療録に生成 AI を利用した知識ベースを搭載し、救急用語集を標準化するとともに、その標準化されたデータを整理・管理し、救急医療におけるデータに基づくシステム改善を目的とした救急統合データベースと電子診療録への登録・記録を自動的に行うシステムを構築する。

進め方として、救急外来部門システム NEXT Stage ER に登録されている患者データから、レジストリ研究用に重大事象抽出の自動化 LLM を開発する。レジストリ研究ではカルテ情報を元に、レジストリデータベースに登録する必要があるが、現場の負荷は大きい。そこで、医療用 LLM を開発し、この医療用 LLM-jp を TXP Medical 社が提供する救急外来部門システムである NEXT Stage ER に組み込むことで、救急領域標準用語集を構築し、同用語集に基づくカルテ記述の標準用語への自動修正を行った上で、レジストリデータベースへの自動登録を可能にし、逼迫する救急現場の負担軽減と救急医療の質向上の両立を実現することとした。

当初の研究計画の通り、TXP Medical 社の NEXT Stage ER の患者データを元に、LLM を用いてレジストリ登録を支援するシステムの構築・実装を行った。具体的内容は、京都大学(分担者 石見 拓教授)の本年度の成果・進捗の概要に記載した。

3. 成果物の公表

3.1 論文など(原著論文、学位論文、プロシーディングス、総説、解説、速報など)

【テーマ 1 合計】

論文数(総数)	(内国際誌)	(内国内誌)
52	42	10

国立情報学研究所 (相澤)

論文数(総数)	(内国際誌)	(内国内誌)
5	3	2

1. Junfeng Jiang, Jiahao Huang, and Akiko Aizawa. 2025. JMedBench: A Benchmark for Evaluating Japanese Biomedical Large Language Models. In Proceedings of the 31st International Conference on Computational Linguistics, pages 5918–5935, Abu Dhabi, UAE. Association for Computational Linguistics.

2. Junfeng Jiang, Fei Cheng, Akiko Aizawa, Improving Referring Ability for Biomedical Language Models, In Findings of the Association for Computational Linguistics: EMNLP 2024, 2024, pp. 6444–6457, Miami, Florida.

3. Mohit Gupta, Akiko Aizawa, and Rajiv Ratn Shah. 2025. [Med-CoDE: Medical Critique based Disagreement Evaluation Framework](#). In *Proceedings of the 2025 Conference of the Nations of the Americas Chapter of the Association for Computational Linguistics: Human Language Technologies (Volume 4: Student Research Workshop)*, pp. 112–119, Albuquerque, USA.

(和文総説・著書等)

4. 小林 和馬, 相澤 彰子. 2024. 大規模言語モデル入門～医師のための基礎ガイド～. Heart View 28(13)

5. 小林 和馬, 浜本 隆二. 2025. 医学における AI の最近の動向:医療デジタルデータの AI 研究開発等への利活用に係る法的・倫理的・社会的な課題を踏まえた取り扱いを中心として. 皮膚科 7(1)

京都大学 (黒橋)

論文数(総数)	(内国際誌)	(内国内誌)
2	2	0

1. Yikun Sun, Zhen Wan, Nobuhiro Ueda, Sakiko Yahata, Fei Cheng, Chenhui Chu, Sadao Kurohashi, Rapidly Developing High-quality Instruction Data and Evaluation Benchmark for Large Language Models with Minimal Human Effort: A Case Study on Japanese, In Proceedings of the 2024 Joint International Conference on Computational Linguistics, Language Resources and Evaluation (LREC-COLING 2024), 2024, pp1073-1085, Torino, Italia.
2. Junfeng Jiang, Fei Cheng, Akiko Aizawa, Improving Referring Ability for Biomedical Language Models, In Findings of the Association for Computational Linguistics: EMNLP 2024, 2024, pp. 6444-6457, Miami, Florida.

東京科学大学（荒瀬）

論文数(総数)	(内国際誌)	(内国内誌)
1	1	0

1. Ryota Miyano and Yuki Arase. Adaptive LoRA Merge with Parameter Pruning for Low-Resource Generation. in Proceedings of Findings of the Association for Computational Linguistics: ACL 2025. (July 2025, to appear).

東京大学（今井）

論文数(総数)	(内国際誌)	(内国内誌)
3	0	3

1. 今井 健, 山下貴範, 栢 真由, 柴田大作, 小寺 聡, 高江洲勲, 宍戸常寿. 生成 AI: 健康医療への実装と ELSI. 医療情報学 44 (Suppl.), pp.143-145, 2024.
2. 今井 健. 臨床医学分野のオントロジーと LLM の協調による医用知識システム高度化に向けた展望. 医療情報学 44 (Suppl.), pp.232-234, 2024.
3. 糸数昌史, 片岡 慧, 古崎晃司, 今井 健. 臨床医学オントロジーを活用した LLM 用臨床医学知識評価セット UT-MedEval の構築と基礎評価. 第 14 回医療情報学会・人工知能学会 AIM 合同研究会, 人工知能学会第二種研究会資料 SIG-AIMED-014-10, 2024.

国立精神・神経医療研究センター（水澤）

論文数(総数)	(内国際誌)	(内国内誌)
3	3	0

1. Aihara Y, Saito T, Suenaga Y, Miyana K, Itai T, Miyatake S, Yamamoto K, Sumitomo N, Baba S, Takeshita E, Shimizu-Motohashi Y, Takahashi Y, Mizusawa H, Matsumoto N, Sasaki M. Case Report, Frequent breath-hold

- while awakening in SATB1 missense variant: A case report. Brain and Development Case Reports 2(2024)100036, September 2024, <http://doi.org/10.1016/j.bdcasr.2024.100036>
2. Goto R, Oba K, Bando K, Todoroki K, Yoshida J, Nishida D, Mizuno K, Mizusawa H, Takahashi Y. Gait rhythm analysis as a new continuous scale for cerebellar ataxia: Power law and lognormal components represent the ataxic gait quantity. Neurosci Res, 208(2024) 39-43. July 2024. <https://doi.org/10.1016/j.neures.2024.07.001>
 3. Chikada A, Orimo K, Mitsui J, Matsukawa T, Ishiura H, Toda T, Mizusawa H, Takahashi Y, Onodera O, Ishihara T, Tada M, Kuwabara S, Sugiyama A, Yamanaka Y, Takahashi R, Sawamoto N, Sakato Y, Ishimoto T, Hanajima R, Watanabe Y, Takigawa H, Adachi H, Abe K, Yamashita T, Takashima H, Higashi H, Kira J, Yabe I, Matsushima M, Ogara K, Ishikawa K, Nishida Y, Ishiguro T, Ozaki K, Nagata T, Tsuji S. The Japan MSA registry: A multicenter cohort study of multiple system atrophy. Neurol Clin Neuro Sci.2024;12:271-277

国立成育医療研究センター（要）

論文数(総数)	(内国際誌)	(内国内誌)
25	20	5

1. Shimabukuro W, Chinen Y, Imanaga N, Yanagi K, Kaname T, Nakanish K. Renal coloboma syndrome/dominant optic atrophy with severe retinal atrophy and *de novo* digenic mutations in *PAX2* and *OPA1*. *Pediatr Nephrol*, 2024, 39(8):2351-2353. doi: 10.1007/s00467-024-06347-z.
2. Iida T, Igarashi A, Fukunaga K, Aoki T, Hidai T, Yanagi K, Yamamori M, Satou K, Go H, Kosho T, Maki R, Suzuki T, Nitta Y, Sugie A, Asaoka Y, Furutani-Seiki M, Kimura T, Matsubara Y, Kaname T. Functional analysis of *RRAS2* pathogenic variants with a Noonan-like phenotype. *Front Genet*, 2024, 15:1383176. doi: 10.3389/fgene.2024.1383176.
3. Sakamoto A, Uchiyama T, Kaname T, Iguchi A, Ohara O, Yada Y, Onuma M, Kunishima S, Ishiguro A. Diagnostic delay of *MYH9*-related disorder in Japan. *Br J Haematol*, 2024, 204(6):2400-2404. doi: 10.1111/bjh.19484.
4. Inoue M, Sebastian WA, Sonoda S, Miyahara H, Shimizu N, Shiraishi H, Maeda M, Yanagi K, Kaname T, Hanada R, Hanada T, Ihara K. Biallelic variants in *LARS1* induce steatosis in developing zebrafish liver via enhanced autophagy. *Orphanet J Rare Dis*, 2024, 19(1):219. Doi: 10.1186/s13023-024-03226-6.
5. Nagoshi R, Sakamoto A, Imai T, Uchiyama T, Kaname T, Kunishima S, Ishiguro A. Bernard-Soulier syndrome caused by a novel *GP1BB* variant and 22q11.2

- deletion. *Int J Hematol*, 2024, 120(1):142-145. doi: 10.1007/s12185-024-03768-2.
6. Inamori KI, Nakamura K, Shishido F, Hsu J-C, Nagafuku M, Nitta T, Ikeda J, Yoshimura H, Kodaira M, Tsuchida N, Matsumoto N, Uemura S, Ohno S, Manabe N, Yamaguchi Y, Togayachi A, Aoki-Kinoshita KF, Nishihara S, Furukawa JI, Kaname T, Nakamura M, Shimohata T, Tadaka S, Shirota M, Kinoshita K, Nakamura Y, Ohno I, Sekijima Y, Inokuchi JI. Functional evaluation of novel variants of *B4GALNT1* in a patient with hereditary spastic paraplegia and the general population. *Front Neurosci*, 2024, 18:1437668. doi: 10.3389/fnins.2024.1437668.
 7. Imai T, Mitsuhashi S, Isahaya K, Shibata S, Kawai Y, Omae Y, Tokunaga K; NCBN Controls WGS Consortium (Kaname T); Yamano Y. Wilson disease (novel ATP7B variants) with concomitant FLNC-related cardiomyopathy. *Hum Genome Var*, 2024, 11(1):34. doi: 10.1038/s41439-024-00283-y.
 8. Ikeda K, Tamagake A, Kubota T, Izumi R, Yamaguchi T, Yanagi K, Misu T, Aoki Y, Kaname T, Aoki M. Case Report: An Adult Case of Poretti-Boltshauser Syndrome Diagnosed by Medical Checkup. *Cerebellum*, 2024, 23(5):2205-2207. doi: 10.1007/s12311-024-01673-2.
 9. Okamoto N, Yoshida S, Ogitani A, Etani Y, Yanagi K, Kaname T. Biallelic loss-of-function variants of *EZH1* cause a novel developmental disorder with central precocious puberty. *Am J Med Genet A*, 2024, 194(10):e63726. doi: 10.1002/ajmg.a.63726.
 10. Sadamitsu K, Yanagi K, Hasegawa Y, Murakami Y, Low SE, Ooshima D, Matsubara Y, Okamoto N, Kaname T, Hirata H. A novel homozygous variant of the *PIGK* gene caused by paternal disomy in a patient with neurodevelopmental disorder, cerebellar atrophy, and seizures. *J Hum Genet*, 2024, 69(11):553-563. doi: 10.1038/s10038-024-01264-3.
 11. Orimo K, Mitsui J, Matsukawa T, Tanaka M, Nomoto J, Ishiura H, Omae Y, Kawai Y, Tokunaga K; NCBN Controls WGS Consortium (Kaname T); Toda T, Tsuji S. Association study of *GBA1* variants with MSA based on comprehensive sequence analysis -Pitfalls in short-read sequence analysis depending on the human reference genome. *J Hum Genet*, 2024, 69(12):613-621. doi: 10.1038/s10038-024-01266-1.
 12. Naito T, Osaka R, Kakuta Y, Kawai Y, Khor SS, Umeno J, Tokunaga K; NCBN Controls WGS Consortium(Kaname T); Nagai H, Shimoyama Y, Moroi R, Shiga H, Nagasaki M, Kinouchi Y, Masamune A. Genetically Predicted Higher Levels of Caffeic Acid Are Protective Against Ulcerative Colitis: A Comprehensive

- Metabolome Analysis. *Inflamm Bowel Dis*, 2024, 30(12):2440-2448. doi: 10.1093/ibd/izae143.
13. Sakamoto A, Uchiyama T, Futatsugi R, Ohara O, Iguchi A, Kaname T, Hikosaka M, Ono H, Kunishima S, Ito S, Ishiguro A. Platelet changes and bleeding symptoms in children, adolescents, and adults with 22q11.2 deletion syndrome. *Pediatr Blood Cancer*, 2024, 71(11):e31292. doi: 10.1002/pbc.31292.
 14. Kamatani Y, Kaname T. Artificial intelligence in medical genomics. *J Hum Genet*. 2024, 69(10):475. doi: 10.1038/s10038-024-01282-1.
 15. Suga A, Mizobuchi K, Inooka T, Yoshitake K, Minematsu N, Tsunoda K, Kuniyoshi K, Kawai Y, Omae Y, Tokunaga K; NCBN Controls WGS Consortium (Kaname T); Hayashi T, Ueno S, Iwata T. A homozygous structural variant of *RPGRIP1* is frequently associated with achromatopsia in Japanese patients with IRD. *Genet Med Open*, 2024, 22:101843. doi: 10.1016/j.gimo.2024.101843.
 16. Hamanaka S, Uchiyama T, Kaname T, Matsui M, Yoshihashi H, Makimoto A, Yuza Y, Ishiguro A. X-linked thrombocytopenia with normal Wiskott-Aldrich syndrome protein (WASp) expression in lymphocytes and a novel *WAS* gene variant: A case report and brief review of the literature. *J Pediatr Clin Pract*, 2024, 14:200128. doi: 10.1016/j.jpdc.2024.200128.
 17. Okano S, Makita Y, Ueda Y, Miyamoto A, Tanaka H, Yanagi K, Kaname T. *ATP1A3* potentially causes hereditary spastic paraplegia: a case report of a patient presenting with lower limb spasticity and intellectual disability. *Brain Dev Case Rep*, 2024, 2(2):100016. doi: 10.1016/j.bdcasr.2024.100016.
 18. Tsuda S, Sakamoto A, Kawaguchi H, Uchiyama T, Kaname T, Yanagi K, Kunishima S, Ishiguro A. Novel biallelic *GNE* variants identified in a patient with chronic thrombocytopenia without any symptoms of myopathy. *Ann Hematol*, 2024, 103(12):5945-5950. doi: 10.1007/s00277-024-06104-0.
 19. Nishi E, Yanagi K, Okamoto N, Kaname T. Clinical Features of a Japanese Girl with Radio-Tartaglia Syndrome due to a *SPEN* Truncating Variant. *Am J Med Genet A*, 2025, 197(3):e63910. doi: 10.1002/ajmg.a.63910.

(英文総説・著書等)

20. *STAT6* Gain-of-Function International Consortium (Yanagi K, Kaname T). Human germline gain-of-function in *STAT6*: from severe allergic diseases to lymphoma and beyond. *Trends Immunol*, 2024, 45(2):138-153. doi: 10.1016/j.it.2023.12.003.

(和文総説・著書等)

21. 要 匡. 希少疾患の網羅的ゲノム解析 ―全エクソーム解析/全ゲノム解析 別冊・医学のあゆみ「全ゲノム解析に基づく難病のゲノム医学」2024, 40-46. DOI:10.32118/ayu2850140.
22. 要 匡. 【遺伝学的検査 Up to Date】遺伝学的検査の応用法を知ろう! 最先端プロジェクト(その1) ”未診断疾患イニシアチブ (IRUD)” を知ろう! 小児科診療 2024, 87(11):1585-1590. DOI: 10.34433/pp.0000001352.
23. 要 匡. 小児臨床検査 2024 XV.染色体・遺伝子検査 1.総論 8)次世代シーケンサー - エクソーム解析, 全ゲノム解析. 小児内科 2024, 56(増刊):697-700. DOI: 10.24479/pm.0000002041.
24. 要 匡. 未診断希少疾患と糖鎖関連異常症. 未来を創るグライコサイエンス ―我が国のロードマップ 2025― 日本糖鎖科学コンソーシアム 印刷中.
25. 柳 久美子, 要 匡. 重篤アレルギー患者の原因となる STAT6 機能獲得バリエーションの同定、発症機序の解析と分子標的薬開発の可能性 日本薬理学雑誌「特集:アレルギー研究の最新知見:基礎と臨床」印刷中.

国立循環器病研究センター (朝野)

論文数(総数)	(内国際誌)	(内国内誌)
8	8	0

1. Sumida T, Ogawa S, Higo S, Kuramoto Y, Eto R, Ikeda Y, Sun C, Li J, Liu L, Tabata T, Asano Y, Shiba M, Akazawa Y, Nakamura D, Oka T, Ohtani T, Sakata Y. Four cardiomyopathy patients with a heterozygous DSG2 p.Arg119Ter variant. Hum Genome Var. 2024 Dec 20;11(1):47. doi: 10.1038/s41439-024-00304-w. PMID:39706847; PMCID: PMC11661998.
2. Dai Z, Ko T, Inoue S, Nomura S, Fujita K, Onoue K, Kuramoto Y, Asano Y, Katoh M, Yamada S, Katagiri M, Zhang B, Yamada T, Heryed T, Sawami K, Jimba T, Hori N, Kubota M, Ito M, Amiya E, Hatano M, Takeda N, Morita H, Saito Y, Takeda N, Komuro I. Myocardial DNA Damage Is Responsible for the Relationship Between Genotype and Reverse Remodeling in Patients With Dilated Cardiomyopathy. Circ Heart Fail. 2024 Nov;17(11):e011879.
3. Imai Y, Kusano K, Aiba T, Ako J, Asano Y, Harada-Shiba M, Kataoka M, Kosho T, Kubo T, Matsumura T, Minamino T, Minatoya K, Morita H, Nishigaki M, Nomura S, Ogino H, Ohno S, Takamura M, Tanaka T, Tsujita K, Uchida T, Yamagishi H, Ebana Y, Fujita K, Ida K, Inoue S, Ito K, Kuramoto Y, Maeda J, Matsunaga K, Neki R, Sugiura K, Tada H, Tsuji A, Yamada T, Yamaguchi T, Yamamoto E, Kimura A, Kuwahara K, Maemura K, Minamino T, Morisaki H, Tokunaga K; Japanese Circulation Society, Japanese College of Cardiology, Japanese Society of Pediatric Cardiology and Cardiac Surgery Joint Working Group. JCS/JCC/JSPCCS 2024 Guideline on Genetic Testing and Counseling in

【経理様式 1 別添】【R6 生成AI】

- Cardiovascular Disease. *Circ J*. 2024 Nov 25;88(12):2022-2099. doi: 10.1253/circj.CJ-23-0926. Epub 2024 Sep 27. PMID: 39343605. doi: 10.1161/CIRCHEARTFAILURE.124.011879. Epub 2024 Aug 6. PMID: 39193726; PMCID: PMC11573062.
4. Hirono K, Hata Y, Ichimata S, Nishida N, Imamura T, Asano Y, Kuramoto Y, Tsuboi K, Takarada S, Okabe M, Nakaoka H, Ibuki K, Ozawa S, Muneuchi J, Yasuda K, Urayama K, Oka H, Miyamoto T, Baba K, Kato A, Saiki H, Kuwabara N, Harada M, Baba S, Morikawa M, Iwasaki H, Hirata Y, Ito Y, Sakaguchi H, Urata S, Toda K, Kittaka E, Okada S, Hasebe Y, Hoshino S, Fujii T, Mitsushita N, Nii M, Ogino K, Fujino M, Yoshida Y, Fukuda Y, Iwashima S, Takigiku K, Sakata Y, Inuzuka R, Maeda J, Hayabuchi Y, Fujioka T, Namiki H, Fujita S, Nishida K, Kuraoka A, Kan N, Kido S, Watanabe K, Ichida F. Sarcomere gene variants did not improve cardiac function in pediatric patients with dilated cardiomyopathy from Japanese cohorts. *Sci Rep*. 2024 Dec 16;14(1):30469. doi:10.1038/s41598-024-77360-3. PMID: 39681577; PMCID: PMC11649763.
 5. Tomidokoro D, Nakamura T, Oka S, Miyazaki Y, Wakamiya A, Ueda N, Nakajima K, Kamakura T, Wada M, Ishibashi K, Inoue Y, Miyamoto K, Nagase S, Kitada S, Sakaue Y, Shiraishi H, Kabutoya T, Takami K, Miyoshi M, Takahashi N, Soeki T, Hiroi Y, Asano Y, Ohno S, Kusano K, Aiba T. Yield of Genetic Testing for Long-QT Syndrome in Elderly Patients With Torsades de Pointes. *Circ Genom Precis Med*. 2024 Dec;17(6):e004671. doi: 10.1161/CIRCGEN.124.004671. Epub 2024 Oct 29. PMID: 39469765.
 6. Tsujimoto T, Ou Y, Suzuki M, Murata Y, Inubushi T, Nagata M, Ishihara Y, Yonei A, Miyashita Y, Asano Y, Sakai N, Sakata Y, Ogino H, Yamashiro T, Kurosaka H. Compromised actin dynamics underlie the orofacial cleft in Baraitser-Winter Cerebrofrontofacial syndrome with a variant in ACTB. *Hum Mol Genet*. 2024 Nov 8;33(22):1975-1985. doi: 10.1093/hmg/ddae133. PMID: 39271101.
 7. Nagata N, Kurosaka H, Higashi K, Yamaguchi M, Yamamoto S, Inubushi T, Nagata M, Ishihara Y, Yonei A, Miyashita Y, Asano Y, Sakai N, Sakata Y, Kawabata S, Yamashiro T. Characteristic craniofacial defects associated with a novel USP9X truncation mutation. *Hum Genome Var*. 2024 May 16;11(1):21. doi:10.1038/s41439-024-00277-w. PMID: 38755172; PMCID: PMC11099082.
 8. Shimomura R, Yanagishita T, Ishiguro K, Shichiji M, Sato T, Shimojima Y, Yamamoto K, Nagata M, Ishihara Y, Miyashita Y, Ishigaki K, Nagata S, Asano Y, Yamamoto T. Rare mosaic variant of GJA1 in a patient with a neurodevelopmental disorder. *Hum Genome Var*. 2024 Jan 15;11(1):2. doi:

10.1038/s41439-023-00262-9. PMID: 38221519; PMCID: PMC10788341.

東京大学（藤尾）

論文数(総数)	(内国際誌)	(内国内誌)
5	5	0

1. Teruya H, Shoda H, Itamiya T, Tsuchida Y, Okamura T, Fujio K.
Body weight in systemic lupus erythematosus is associated with disease activity and the adaptive immune system, independent of type I IFN.
Front Immunol. 2025 Feb 18;16:1503559. doi: 10.3389/fimmu.2025.1503559. eCollection 2025.PMID: 40040694
2. Akutsu Y, Ota M, Itamiya T, Mori M, Morio T, Yamamoto K, Okamura T, Fujio K.
Effect of Epstein-Barr Virus infection on gene regulation in immune cells of patients with Immune-Mediated Diseases.
J Autoimmun. 2025 Jan;150:103355. doi: 10.1016/j.jaut.2024.103355. Epub 2025 Jan 8.PMID: 39787676
3. Fujio K, Ushijima T, Okamura T, Ota M.Int Immunol.
The role of polyreactive memory B cells in systemic lupus erythematosus.
Int Immunol. 2025 Mar 6;37(4):189-194. doi: 0.1093/intimm/dxae058.PMID: 39514642
4. Izuka S, Umezawa N, Komai T, Sugimori Y, Kimura N, Mizoguchi F, Fujieda Y, Ninagawa K, Iwasaki T, Suzuki K, Takeuchi T, Ohmura K, Mimori T, Atsumi T, Kawakami E, Suzuki A, Kochi Y, Yamamoto K, Yasuda S, Okamura T, Ota M, Fujio K.
Muscle Tissue Transcriptome of Idiopathic Inflammatory Myopathy Reflects the Muscle Damage Process by Monocytes and Presence of Skin Lesions.
Arthritis Rheumatol. 2025 Jan;77(1):99-106. doi: 10.1002/art.42972. Epub 2024 Sep 3.PMID: 39162115
5. Izuka S, Komai T, Itamiya T, Ota M, Nagafuchi Y, Shoda H, Matsuki K, Yamamoto K, Okamura T, Fujio K.
Machine learning-driven immunophenotypic stratification of mixed connective tissue disease, corroborating the clinical heterogeneity.
Rheumatology (Oxford). 2025 Mar 1;64(3):1409-1416. doi: 10.1093/rheumatology/keae158. PMID: 38479808

3.2 学会発表など((国内・国際)学会口頭発表・ポスター発表、招待講演で成果を公表したもの)

国立情報学研究所（相澤）

1. 大規模言語モデルのタスク特化ドメイン適応における知識獲得効率に関する初期検討. 小林 和馬, 相澤 彰子. 言語処理学会第 31 回年次大会(NLP2025), 2025.

京都大学（黒橋）

1. What Language Do Japanese-specialized Large Language Models Think in? 鐘 承志 (京大), 程 飛 (京大), 劉 倩瑩 (NII), 江 俊鋒 (東大), 万 振 (京大), 褚 晨翬(京大), 村脇 有吾 (京大), 黒橋 禎夫 (京大/NII). 第 13 回 AAMT セミナー AAMT 若手翻訳研究会, 2025, 最優秀賞.
2. Constructing Open-source Large Language Model Evaluator for Japanese. 孫一坤 (京大), 八幡 早紀子 (京大), 程 飛 (京大), 村脇 有吾 (京大), 褚 晨翬 (京大), 黒橋 禎夫 (京大/NII). 言語処理学会第 31 回年次大会, 2025.
3. What Language Do Japanese-specialized Large Language Models Think in? 鐘 承志 (京大), 程 飛 (京大), 劉 倩瑩 (NII), 江 俊鋒 (東大), 万 振 (京大), 褚 晨翬(京大), 村脇 有吾 (京大), 黒橋 禎夫 (京大/NII). 言語処理学会第 31 回年次大会, 2025.

早稲田大学（河原）

1. SvMoE: MoE ルータの教師あり学習. 村田栄樹, 河原大輔. 言語処理学会 第 31 回年次大会, pp.3395-3400, 2025.3.13, 国内, ポスター発表.
2. 連合学習における LoRA の統合数と精度の関係の検証. 尹子旗, 村田栄樹, 河原大輔. 言語処理学会 第 31 回年次大会, pp.3462-3467, 2025.3.13, 国内, ポスター発表.

東京大学(今井)

1. 今井 健. 医学医療における自然言語処理と大規模言語モデルが切り開く今後の展望. 第 24 回日本糖尿病インフォマティクス学会年次学術集会シンポジウム「AI で医療は変わるのか」招待講演, 2024/8/17, 国内, 口頭.
2. 今井 健. 医学医療における LLM 応用と今後の展望. 産総研第 78 回人工知能セミナー, 招待公演, 2024/8/27, 国内, 口頭.
3. 今井 健. 言語モデルによる生成系 AI の仕組みとその医療での活用における展望と課題. 第 35 回日本臨床スポーツ医学会教育研修講演 1, 招待講演, 2024/11/16, 国内, 口頭.
4. 今井 健. SIP 生成 AI プロジェクトにおける医療 LLM 開発と保健医療行政支援への活用. 第 44 回医療情報学連合大会 大会企画シンポジウム「生成 AI:健康医療への実装と ELSI」, 2024/11/21, 国内, 口頭

奈良先端科学技術大学院大学（荒牧）

1. Michael Van Supranes, Martin Augustine Borlongan, Joseph Ryan Lansangan, Genelyn Ma. Sarte, Shaowen Peng, Shoko Wakamiya and Eiji Aramaki: UPxSocio at NTCIR-18 MedNLP-CHAT Task: Similarity-Based Few-Shot Example Selection for Prompt-Based Detection, NTCIR18, 2025.
2. Eiji Aramaki, Shoko Wakamiya, Shuntaro Yada, Shohei Hisada, Tomohiro

Nishiyama, Lenard Paulo Tamayo, Jingnan Xiao, Axalia Levenchaud, Pierre Zweigenbaum, Christoph Otto, Jerycho Pasniczek, Philippe Thomas, Nathan Pohl, Wiebke Duettmann, Lisa Raithel and Roland Roller, NTCIR-18 MedNLP-CHAT Determining Medical, Ethical and Legal Risks in Patient-Doctor Conversations: Task Overview, NTCIR18, 2025.

3. LLM を用いた CT 読影レポートの撮影目的分類, 峯 悠大, 第 19 回 YANS シンポジウム, 2024/9/5, 国内, ポスター
4. LLM を用いた自由記述アンケートの質的分析, 橋本 清斗, 第 19 回 YANS シンポジウム, 2024/9/5, 国内, ポスター
5. LLM を用いた自由記述アンケートの質的分析, 橋本 清斗, 2024 年度 ナラティブ意識学ワークショップ「脳・言語・意識」, 2024/9/24, 国内, ポスター

国立精神・神経医療研究センター（水澤）

1. Mizusawa H.: Current Research Status of the Japan Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases(IRUD). Rare Diseases International Symposium in Korea, Seoul, Feb. 28, 2025 (Video)
2. 水澤英洋: 特別講演「難病の克服へ -ゲノム医療から-」公益財団法人薬力学研究会 お茶の水医学学会館 東京 2025.2.27
3. 水澤英洋:難病が治る時代を迎えて -ゲノム治療と希少・未診断疾患イニシアチブ- (IRUD) 東京都医科学総合研究所 2024.10.30
4. 水澤英洋:Initiative on rare and Undiagnosed Diseases (IRUD) enters a new stage. 日本人類遺伝学会第 69 回大会シンポジウム、グランドメルキュール札幌大通公園 札幌 2024.10.11
5. 高橋祐二, 水澤英洋:運動失調症のレジストリ Japan Consortium of Ataxias (J-CAT) 第 65 回日本神経学会学術大会シンポジウム、東京国際フォーラム 2024.5.31
6. H.Mizusawa: Establishing the Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD)in Japan. Parallel Panel C: Advocacy and partnerships- reflections from rare disease and congenital disorder genomics. Moderator: Dr Zilfalil Alwi, Universiti Sains Malaysia. Expert Meeting on Accelerating Access to Human Genomics for Public Health by WHO WPRO. Sheraton Manila Bay, Manila, Philippines 2024.4.29
7. Tsukamoto T, Kosami K, Ae R, Hamaguchi T, Sanjo N, Sato K, Kitamoto T, Takao M, Yamada M, Mizusawa H and Prion Disease Surveillance Committee in Japan. Prion disease features in Japan based on the national surveillance from 1999 to 2024. Prion24 International Conference, Nanchang, China, 2024.10.23-27 (poster)
8. Osada T, Ohira M, Kimura H, Sano T, Tsukamoto T, Takao M, Mizusawa H. Medical Research Council Prion Rating Scale (MRC scale) scores of the

- Natural History Study by the Japanese Consortium of Prion disease (JACOP NHS). Prion24 International Conference, Nanchang, China, 2024.10.23-27 (poster)
9. Sano T, Yagira K, Osada T, Tsukamoto T, Yamazaki A, Usukura E, Wakabayashi R, Kitamoto T, Mizusawa H, Takao M, Characterization of Age-Related Pathology in Prion Disease : Insights from a Japanese Autopsy Series. Prion24 International Conference. Nanchang, China, 2024.10.23-27 (poster)
 10. Hama Y, Date H, Takahashi Y, Mizusawa H, J-CAT (Japan Consortium of Ataxias). Genetic epidemiology and clinical characteristics of patients with mutations in CACNA1G (SCA42) based on J-CAT study. The ASHG (American society of human genetics) 2024 Annual Meeting, Denver, 2024, November 5-9 (poster)
 11. Sugiyama A, Hirano S, Takahashi Y, Mizusawa H, Kuwahara S. Cerebellar mono-system atrophy in the early stage of multiple system atrophy: a study using data from the Japan Consortium for Ataxias. International Congress for Ataxia Research 2024. London, 2024.11.12-15 (poster)
 12. Hama Y, Date H, Takahashi T, Mizusawa H, J-CAT (Japan Consortium of Ataxias). Non-SCA6 cerebellar ataxia with CACNA1A pathological variant - from J-CAT study. International Congress for Ataxia Research 2024. London 2024.12-15 (poster)
 13. Hatano Y, Ishihara T, Hirokawa S, Date H, Takahashi Y, Mizusawa H, Onodera O. Significance of 20 or fewer CAG repeats in CACNA1A in ataxia. International Congress for Ataxia Research 2024. London 2024.11.12-15 (poster)
 14. Oda S, Mizusawa H, Takahashi Y. Prospective natural history study of SCD patients in Japan using the Japanese version of FARS-ADL (Friedreich's Ataxia Rating Scale -Activities of Daily Living). International Congress for Ataxia Research 2024. London 2024.11.12-15 (poster)
 15. Honda T, Bando K, Ishikawa K, Shirai S, Yabe I, Ishihara T, Onodera O, Higashiyama Y, Tanaka F, Kishimoto Y, Katsuno M, Shimizu T, Hanajima R, Takahashi Y, Mizusawa H. Adaptability index of Prism Adaptability Test stably evaluates disease conditions of cerebellar degenerations in clinical environment. International Congress for Ataxia Research 2024. London 2024.11.12-15 (poster)
 16. Wang D, Shimizu S, Ishikawa K, Mizusawa H, Watase K, Honda S, Shin M.K. Subcellular localization and ER-mediated cytotoxic function of α 1A and α 1ACT in spinocerebellar ataxia type 6. International Congress for Ataxia

Research 2024. London 2024.11.12-15 (poster)

国立成育医療研究センター (要)

1. Whole genome analysis for 81 families with undiagnosed rare diseases. Kaname T, Yanagi K, Iida T, Aoki T, Igarashi A, Yamamori M, Satou K, Matsubara Y. ESHG2024. Berlin, Germany. 2024.6.1-4, 国外, ポスター.
2. Another novel patient with pathogenic variant in *MAPK8IP3* and clinical features of the *MAPK8IP3*-related neurodevelopmental disorder. Yanagi K, Matsumoto H, Yamamori M, Wakamatsu H, Hidai T, Igarashi A, Matsubara Y, Kaname T. ESHG2024. Berlin, Germany. 2024.6.1-4, 国外, ポスター.
3. Neurogenetic syndromes with cerebellar abnormalities revealed by whole-exome sequencing. Okamoto N, Nishi E, Hasegawa Y, Yanagi K, Kaname T, Miya F, Kosaki K. ESHG2024. Berlin, Germany. 2024.6.1-4, 国外, ポスター.
4. Accuracy of rare diseases inference in generative AI (ChatGPT3.5): comparison with in-house AI diagnostic supporting system. Kaname T, Yanagi K, Igarashi A, Iida T, Aoki T, Yamamori M, Naritomi K, Matsubara Y ASHG2024. Denver, CO. USA. 2024.11.6-9, 国外, ポスター.
5. Analysis of a novel complex structural abnormality of the *FLNA* gene in a patient with periventricular nodular heterotopia and thrombocytopenia using HiFi read sequencing. Yanagi K, Yamamori M, Sakamoto A, Uchiyama T, Kunishima S, Hasegawa D, Kawaba D, Kobayashi A, Tamura A, Igarashi A, Matsubara Y, Ishiguro A, Kaname T. ASHG2024. Denver, CO. USA. 2024.11.6-9, 国外, ポスター.
6. A novel variant in *CLN5* of Japanese girl with Neuronal Ceroid Lipofuscinosis. Nishi E, Yanagi K, Kawato K, Okamoto N, Yanagihara K, Kaname T. ASHG2024. Denver, CO. USA. 2024.11.6-9, 国外, ポスター.
7. Complex chromosome rearrangement including 7q21.3 in a patient with split hand/foot malformation. Enomoto Y, Yanagi K, Yamamori M, Naritomi K, Kaname T. ASHG2024. Denver, CO. USA. 2024.11.6-9, 国外, ポスター.
8. Clinical features of HNRNP-related disorders. Okamoto N, Nishi E, Yanagi K, Kaname T. ASHG2024. Denver, CO. USA. 2024.11.6-9, 国外, ポスター.
9. 単一施設における IRUD 等の未診断疾患 1,560 症例の網羅的ゲノム解析の統計的結果と繰り返す胎児異常症例の解析例, 要 匡、柳久美子、五十嵐ありさ、青木大芽、飯田貴也、山毛利雅彦、佐藤万仁、知念安紹、岡本伸彦、松原洋一、吉浦孝一郎、IRUD NCCHD-GM コンソーシアム。第 30 回出生前から小児期にわたるゲノム医療フォーラム 佐賀 2024/10/20, 国内, 口頭.
10. ゲノムでわかる周産期・新生児期の希少疾患(特別講演). 要 匡, 第 17 回埼玉県新生児医療懇話会 埼玉 2024/12/14, 国内, 口頭.
11. 難病・希少疾患におけるゲノム解析プロジェクトの貢献(特別講演). 要 匡 第 54 回日本小児消

化管機能研究会 大阪 2025/2/8, 国内, 口頭.

12. わが国のゲノム医療の今とこれから:研究と診療(特別講演). 要 匡, 第 59 回沖縄産科婦人科学術集会 沖縄 2025/3/22, 国内, 口頭.

13. Mixed and blended Phenotype of Sotos Syndrome and *KBG* Syndrome: Clinical Features in a Girl with Both Syndromes. Nishi E, Yanagi K, Okamoto N, Kaname T. 2025 ACMG Annual Clinical Genetics Meeting. Los Angeles, CA. USA. 2025.3.18-22, 国外, ポスター.

国立循環器病研究センター (朝野)

1. 朝野仁裕「精密管理された臨床遺伝学的検査の確立と全国ゲノム登録によるゲノム医療の推進」、第 10 回日本心筋症研究会、シンポジウム、名古屋、2024/7/2

京都大学 (石見)

1. 「～PHR(パーソナルヘルスレコード)を活用した救急医療 DX～ 救急災害医療の効率化から心臓突然死の予知・予防まで」石見拓 講演、第 52 回日本救急医学会総会・学術集会 シンポジウム, 2024/10/15, 国内、口頭
2. 統合型ヘルスケアシステムを用いた新たな知識発見への展望「PHR を活用したデータ収集とデータ連携による心臓突然死予防サービスの研究開発・実装と PHR 標準化の試み」、石見拓、第 44 回医療情報学連合大会・第 25 回日本医療情報学会、2024/11/24、国内、口頭

九州大学 (的場)

1. 的場哲哉、仲野泰啓、香月俊輔、興梠貴英、今井靖、苅尾七臣、甲谷友幸、牧元久樹、中山雅晴、安田聡、清末有宏、小寺聡、宮本恵宏、北井豪、辻田賢一、坂田泰史、山口修、廣井透雄、藤田英雄、永井良三「Real-World Evidence of PCI based on the Clinical Deep Data Accumulation System (CLIDAS)」日本心血管インターベンション治療学会 2024(2024 年 7 月 25-27 日、国内・札幌、口頭)

熊本大学 (辻田)

1. Leveraging Real-World Data for Cardiovascular Diseases in Japan: Findings from JROAD-DPC. Masanobu Ishii, So Ikebe, Yasuhiro Otsuka, Taishi Nakamura, Kenichi Tsujita, 第 89 回日本循環器学会学術集会, 2025/3/30, 国内, シンポジウム
2. DPC および電子カルテ由来のリアルワールドデータからみた PCI の効果および合併症リスクの評価. 石井正将. 第 32 回日本心血管インターベンション治療学会(CVIT2024), 2024/7/27, 国内, パネルディスカッション

TXP Medical 株式会社 (園生)

1. 生成 AI を用いた日本外傷データバンク自動登録の可能性, 園生 智弘, 第 39 回日本外傷学会総会・学術集会, 2025/5/15, 国内, 口頭

3.3 診療ガイドライン、省令、基準、日本薬局方、添付文書改訂、国の技術文書(通知)等への反映 該当なし

3.4 研修プログラム、カリキュラム、シラバス、教材、e-learning 等の公表

国立精神・神経医療研究センター（水澤）

1. 水澤英洋: 4.2.6 希少疾患医療における今後の期待. 希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査[本編] IRUD・日本希少疾患コンソーシアム・日本製薬工業協会 P64 2024.11(初版)
2. Mizusawa H : 4.2.6 Column: Future expectations for rare diseases medicine. Survey on challenges faced by healthcare professionals in rare diseases [Main Part]. Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD)・Rare Diseases Consortium Japan (RDCJ)・Japan Pharmaceutical Manufacturers Association (JPMA) P76 First Edition 2024.11

3.5「国民との科学・技術対話」に対する取り組み

国立成育医療研究センター（要）

1. お子さんご両親の難病のゲノム解析について, 要 匡 ～患者・市民参画の実現を目指して～ 親子を対象とした難病のゲノム解析について知ろう! (講演、パネリスト), Web 2025.3.4 国内

3.6 その他

該当なし

以上