



# IRUD(未診断疾患イニシアチブ)について

---

**日本医療研究開発機構(AMED)  
戦略推進部 難病研究課**

2016年2月29日

## 未診断疾患イニシアチブ

### 【目的】

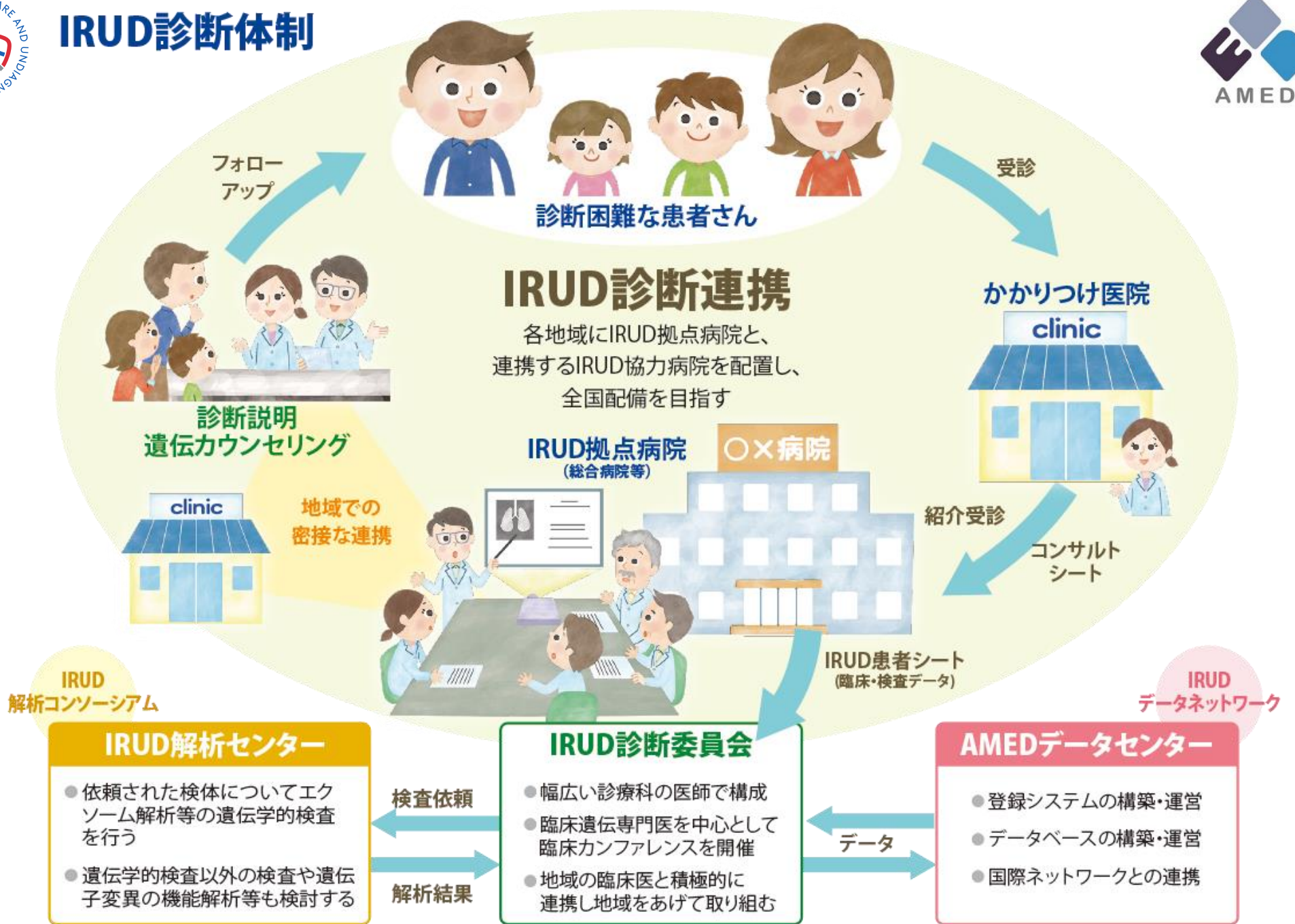
- 希少 (Rare)・未診断 (Undiagnosed) 疾患患者に対して
- ・体系的に診断する医療システム
  - ・患者情報を収集蓄積し、開示するシステム
- を確立するための研究支援・推進

未診断患者の包括的診断体制の全国配置

次世代シーケンサーを含めた革新的検査の利活用

国際連携可能な臨床情報データベースの確立

# IRUD診断体制



**IRUD解析センター**

- 依頼された検体についてエクソーム解析等の遺伝学的検査を行う
- 遺伝学的検査以外の検査や遺伝子変異の機能解析等も検討する

**IRUD診断委員会**

- 幅広い診療科の医師で構成
- 臨床遺伝専門医を中心として臨床カンファレンスを開催
- 地域の臨床医と積極的に連携し地域をあげて取り組む

**AMEDデータセンター**

- 登録システムの構築・運営
- データベースの構築・運営
- 国際ネットワークとの連携

- 以下の1または2を満たし、6ヶ月以上にわたって（乳幼児は除く）持続し、生活に支障のある症状があり、診断がついていない状態。
  1. 2つ以上の臓器にまたがり、一元的に説明できない他覚的所見を有すること。
  2. なんらかの遺伝子異常が疑われる病状であること（血縁者、兄弟に同じような病状を認められる場合を含む。）

# IRUD-P : Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases in Pediatrics

(小児 未診断疾患イニシアチブ)

HOME

IRUD-P研究とは

患者・ご家族の方へ

医療機関の方へ

メンバー専用

お問い合わせ

関連リンク



診断のつかない子どもたちと、そのご家族のために。



原因不明で治療の進まない症状の子どもたちをゲノムで救う。

全遺伝子解析等による病気や原因を特定するプロジェクト  
「小児希少・未診断疾患イニシアチブ」が、はじまりました。

**成育IRUD-P事務局 (03-5494-8137) <http://nrichd.ncchd.go.jp/irud-p/>**  
**慶應IRUD-P事務局 (03-5363-3906) <http://cmg.med.keio.ac.jp/irud>**

# IRUD-P研究班 全国拠点施設



IRUD

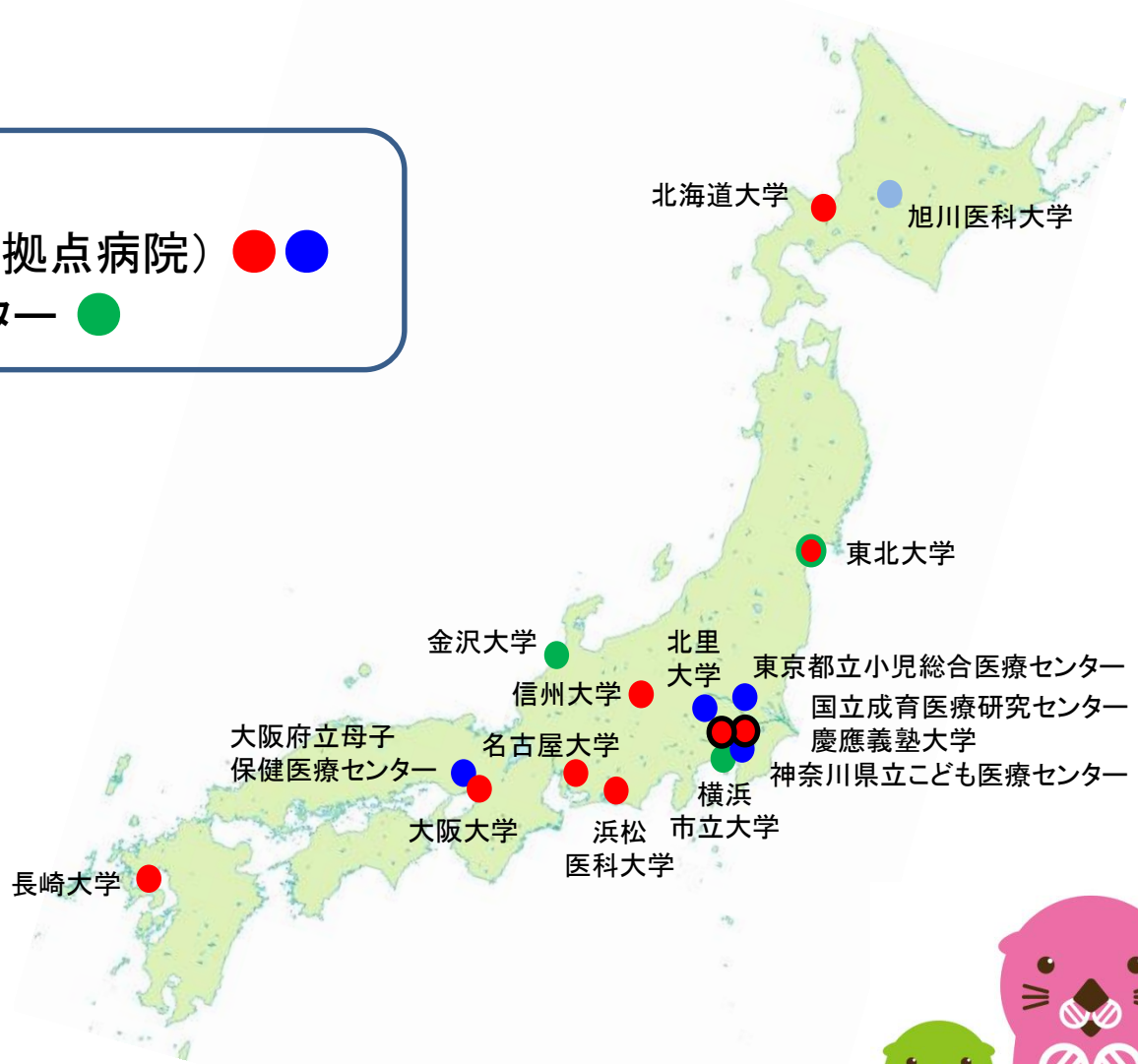


IRUD-P

中央拠点機関 ●

クリニカルセンター(地域拠点病院) ●●

次世代遺伝子解析センター ●





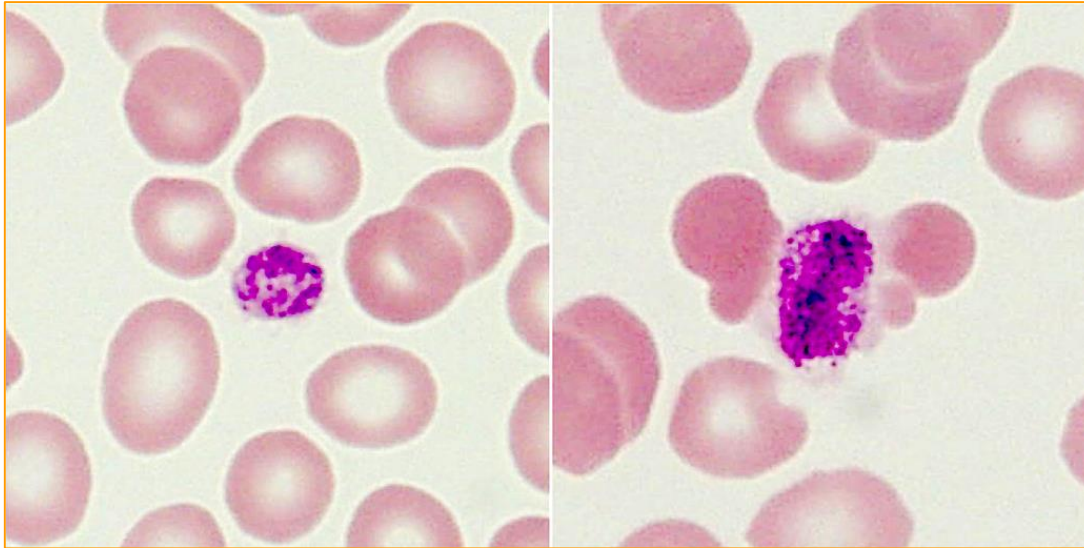
# IRUD-A: Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases in Adults

(成人 未診断疾患イニシアチブ)

- ・「成人における未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」班が発足(研究開発代表者:水澤英洋先生)。
- ・国立精神・神経医療研究センター(NCNP)を中心として、慶應義塾大学、横浜市立大学等全国15施設と体制構築を開始。



## 新規原因遺伝子 *CDC42* を同定



新しい疾患概念の確立 (Takenouchi-Kosaki症候群)

#616737

TAKENOUCHI-KOSAKI SYNDROME; TKS

*Alternative titles; symbols*

MACROTHROMBOCYTOPENIA AND MENTAL RETARDATION  
SYNDROME



# ご協力をお願い

- AMEDは、IRUDを通して、全国の未診断患者さんに対する診療基盤を構築するための研究を推進していきます。
- IRUDの成功には、本研究に参加する患者さん(ご本人、ご家族)、かかりつけ医を含めた臨床医、専門医、研究者、研究支援者等、全てのプレイヤーのcontributionと、各プレイヤー間での連携が重要になります。
- IRUDの周知、IRUD拠点病院への症例紹介及び参画につき、ご協力の程、宜しくお願い申し上げます。