お問い合わせ先
日本医療研究開発機構 戦略推進部難病研究課
〒100-0004 東京都千代田区大手町1-7-1
Tel：03-6870-2223　E-mail：nambyo-info@amed.go.jp

IRUD

Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases

未診断疾患イニシアチブのご案内

IRUDへの紹介をご検討頂きたい基準

IRUDでは、患者さんの病状について専門的な検討を行った後、明らかな環境要因や後天的要因で説明できるものは除き、遺伝子検査等の追加解析を含めて診断の確定を目指します。

＜基　準＞

以下の 1又は 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が認められる場合を含む。）

AMED
国立研究開発法人 日本医療研究開発機構
Japan Agency for Medical Research and Development

希少疾患や未診断疾患に対する IRUD診療体制が構築され研究が進められます。

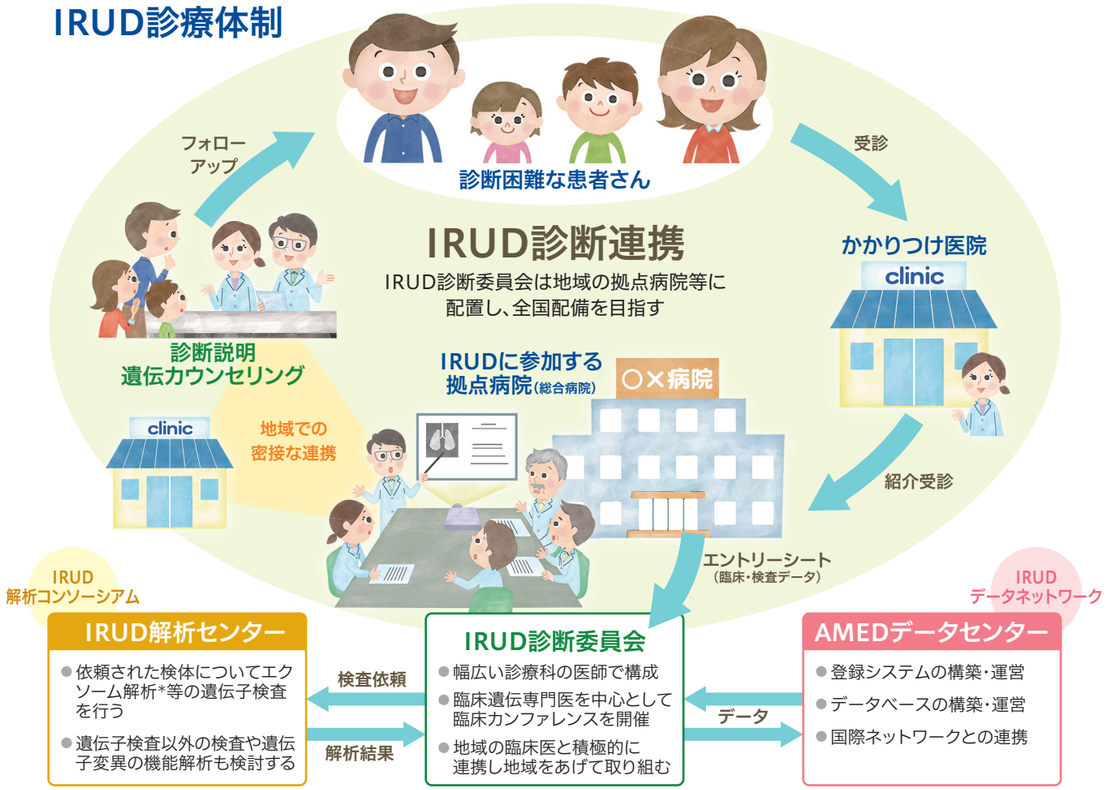
IRUD（未診断疾患イニシアチブ）：Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases

国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）は、日常の臨床現場で診断がつかず、希少疾患もしくは未診断疾患の可能性がある患者さんの診断を確定し、病態解明を進める「IRUD診療体制」を新たに構築し、研究を推進します。

IRUDは、希少疾患や未診断疾患の患者さんに対して ▶ 体系的に診療する医療システム ／ 患者情報を収集蓄積し開示するシステム を確立することを目指しています。

かかりつけ医と IRUDに参加する拠点病院の医師が連携し、希少疾患に詳しい専門家の知見や最先端の遺伝子解析等を用いた検査結果を総合して診断の確定を目指します。

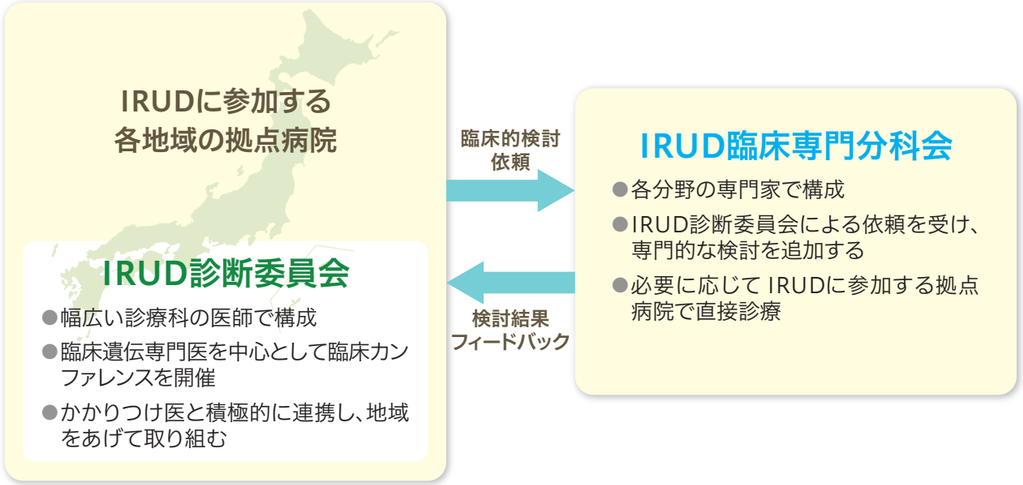
IRUD診療体制



IRUDでは、患者さんを普段診察するかかりつけ医の紹介を受けて、拠点病院の IRUD診断委員会においてそれぞれの患者さんの病状について専門的な検討を行った後、遺伝子検査等の追加解析結果を含めて診断の確定を目指します。
診断の確定や、原因遺伝子を明確にすることは、患者さんに治療方法を届ける最初の一歩です。

全国の各地域に IRUDに参加する拠点病院が設置されるよう体制整備を進め、診療連携を支援していきます。

IRUD診療連携



各地域の拠点病院に設置される IRUD診断委員会と各分野の専門家で構成される IRUD臨床専門分科会の連携により、症例検討を行います。

IRUDにより、未診断疾患の確立や希少疾患の原因解明が行われた実例をご紹介します。

IRUDを契機に、新たな疾患として確立した未診断疾患（Undiagnosed Diseases）の例

小児期より血小板減少と発達遅滞を伴っていた。各種の検査を行ったが、原因が不明であった。しかし、血球系と中枢神経系の異常という「多系統疾患」であり、遺伝子異常を伴う「未診断疾患」が想定された。エクソーム解析*で、これまでヒトの疾患と関係が示されたことのない遺伝子に新生突然変異が発見された。その後、国内の他の医療機関で同様の組み合わせの患者が見出され、当該遺伝子を調べたところ同じ変異の新生突然変異が同定された。これまでに知られていない新規遺伝性疾患であることが確立した。

＊エクソーム解析：全ゲノムのうち、エクソン配列（構造遺伝子の塩基配列のうちタンパク質合成の情報をもつ部分）のみを網羅的に解析する手法