

難病医療支援ネットワークにおける未診断疾患イニシアチブ（IRUD）の役割

研究分担者 高橋 祐二 国立精神・神経医療研究センター

研究要旨

未診断疾患イニシアチブ IRUD (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases)と難病医療支援ネットワークと連携し、希少・難治性疾患の診断を支援する体制を確立する。IRUD 拠点病院・高度協力病院 51 施設中 42 施設は難病医療支援ネットワークにも加わっていた。IRUD は 13289 検体・4658 家系のエントリーを達成し、3634 家系の解析を完了し、1593 家系で診断を確定し、43.8%の診断率を達成し、947 家系の指定難病を診断した。IRUD は指定難病の診断精度向上にも大きく貢献している。IRUD と難病医療支援ネットワークの相互連携の基盤は形成されつつある。

A. 研究目的

未診断疾患イニシアチブ IRUD (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases)と難病医療支援ネットワークとの連携を通じて、希少・難治性疾患の診断を支援する体制を確立する。

B. 研究方法

IRUD の体制構築を通じて、全国各地に拠点を設置して希少・未診断疾患の診断体制を構築する。IRUD のネットワークと難病医療支援ネットワークとの相互連携体制の可能性を検討する。難病医療懇談会にて IRUD の情報提供を行って活動を周知し、難病医療支援ネットワークにおける IRUD の活用を推進する。

(倫理面への配慮)

IRUD の研究自体は日本医療研究開発機構難治性疾患等政策研究事業「未診断疾患イニシアチブ (Initiative on Rare and Undiagnosed Disease (IRUD)) : 希少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」の課題において中央一括倫理審

査(Central IRB)で承認されている。

C. 研究結果

IRUD は 2019 年度時点で全国 37 の拠点病院・15 の高度協力病院・438 の協力病院の計 490 病院からなる全国ネットワークを形成した。IRUD 拠点病院のうち難病医療支援ネットワークにも加わっている施設は、拠点病院 36 施設中 29 施設、高度協力病院 15 施設中 13 施設であった。IRUD ではこれまでに 13289 検体・4658 家系のエントリーを達成し、3634 家系の解析を完了し、1593 家系で診断を確定し、診断率は 43.8%であった。診断確定例のうち 947 家系は指定難病であった。新規疾患概念/新規遺伝子も 35 疾患で確立した。難病医療懇談会において計 4 回（北海道・東北地区、関東地区、中部地区、中国・四国地区）の講演を行い、難病医療支援ネットワークにおける IRUD の活用を推進した。

D. 考察

IRUD は 2015 年の発足以来、希少・未診断疾患の診断確定・原因解明においてめざま

しい成果を達成し、指定難病の診断精度向上にも大きく貢献している。IRUD 診断連携のネットワークは難病医療支援ネットワークとオーバーラップする部分が大きく、すでに相互連携の基盤は形成されつつある。IRUD 診断連携は難病医療支援ネットワークにおける遺伝診療の窓口として広く活用できる可能性がある。また難病医療支援ネットワークの拠点病院が IRUD 診断連携に参加することで、IRUD 診断連携のさらなる全国均霑化が達成できる。

E. 結論

IRUD・難病医療支援ネットワークの連携をさらに緊密にして、希少難病の包括的な診断体制を構築することが重要である。

F. 研究発表

1. 論文発表 該当なし
2. 学会発表

Yuji Takahashi, Hidetoshi Date, Hideki Oi, Shinji Kosugi, Naomichi Matsumoto, Kenjiro Kosaki, Yoichi Matsubara, Hidehiro Mizusawa, IRUD consortium. Three-years' accomplishment of Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD): a nation-wide project in Japan for discovering causes, mechanisms and cures. The American Society of Human Genetics 2019 Annual Meeting, Houston USA, October 15-19, 2019.

G. 知的所有権の取得状況

1. 特許取得 該当なし
2. 実用新案登録 該当なし
3. その他 該当なし

厚生労働行政推進調査事業費補助金（難治性疾患政策研究事業）
総合分担研究報告書

