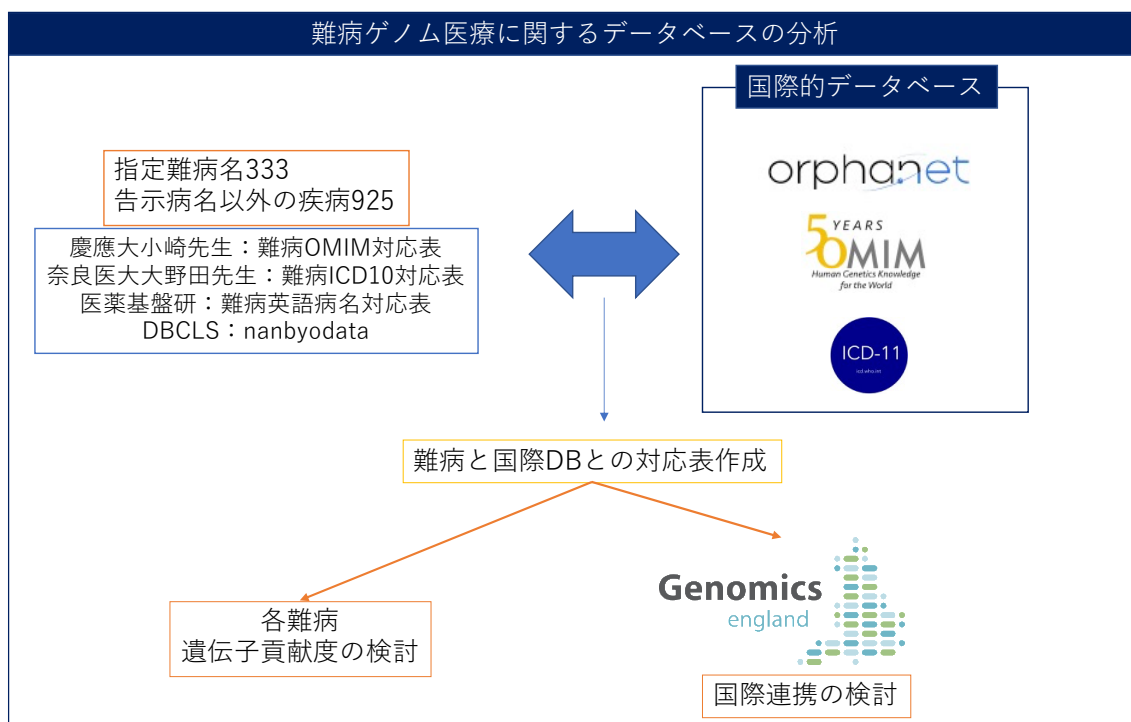


厚生労働行政推進調査事業補助金（難治性疾患政策研究事業）
難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究
難病ゲノム医療に関するデータベースの分析

鎌谷 洋一郎
国立大学法人東京大学 新領域創成科学研究科



1. 333の告示病名と925の告示病名以外の指定難病対象疾病名について、代表的なOMIM、Orphanet、ICD-11について、指定難病の告示病名・局長通知病名との相関関係を整理して対応表の作成を進めた。
2. Genomics Englandとの連携について検討した。「GeCIP ドメイン・モデル」を介した共同研究による連携の提案があり、本モデルについて研究班に紹介した。
3. 次年度は、告示病名がカバーしていないOrphanet疾患についてのリスト化を行う。