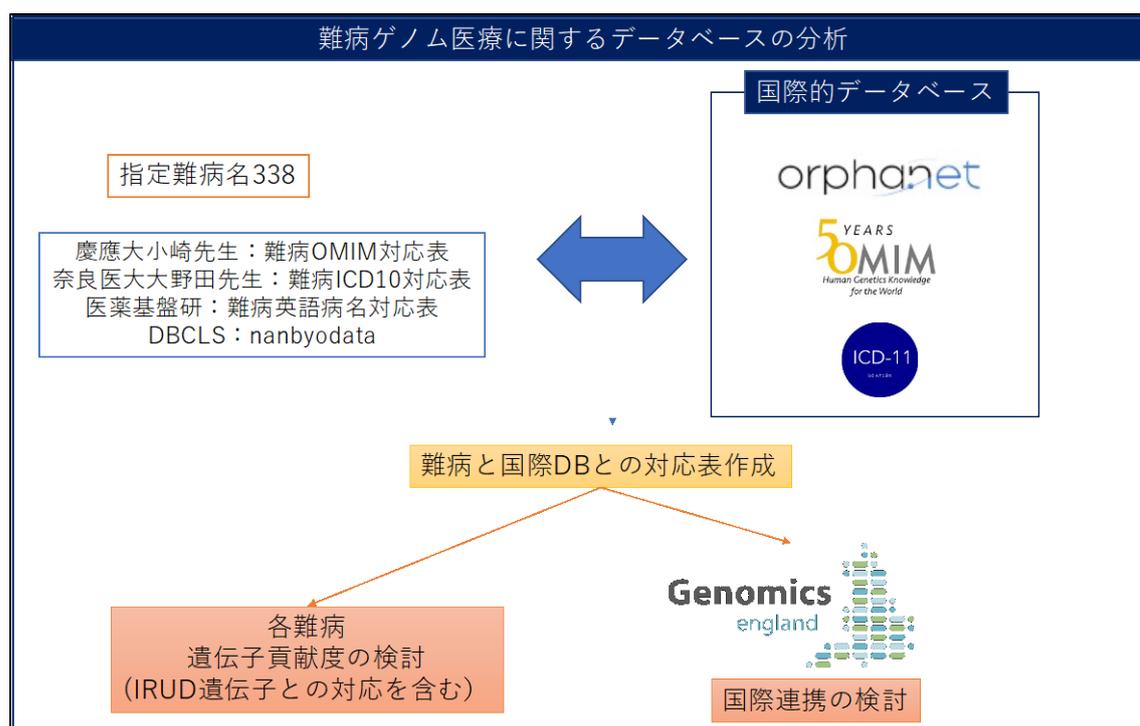


厚生労働行政推進調査事業補助金（難治性疾患政策研究事業）
難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究

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大学院 新領域創成科学研究科



1. 338 の告示病名について、概要・診断基準、臨床調査個人票を精査しつつ、代表的な OMIM、Orphanet、ICD-11 について、相関関係を整理して対応表を更新した。
2. IRUD 657 遺伝子について、難病との対応を検討した。
3. 次年度は、ゲノクスイングランド訪問等を通じて国際連携の検討を行う。