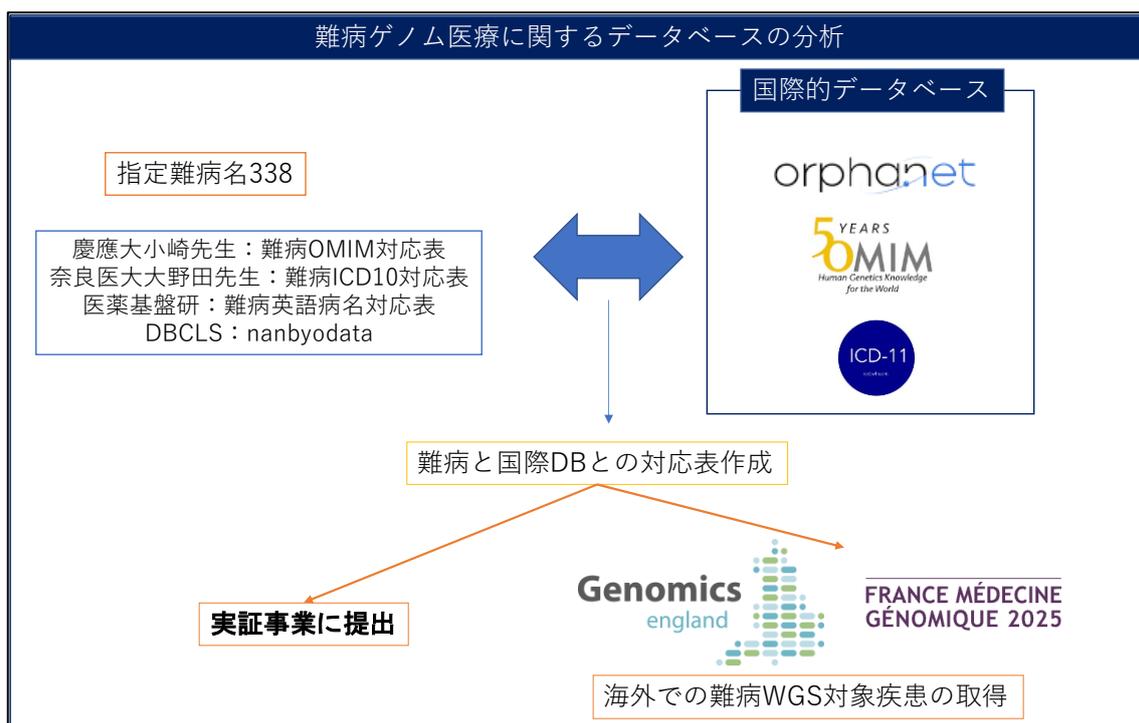


厚生労働行政推進調査事業補助金（難治性疾患政策研究事業）
難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究

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. 本年度はさらにこの対応表を実証事業グループに提出した。
3. また、イギリスで難病 WGS 事業を進める Genomics England と、フランスの同様な組織 Plan France Médecine Génomique 2025 を訪問し、海外で実施中の事業で WGS 対象となっている難病のリストを取得した。
4. 次年度は、引き続き国際連携の検討を行う。また、英仏での WGS 対象疾患と指定難病との対応関係を整理する。

