



IRUD(未診断疾患イニシアチブ)について

日本医療研究開発機構(AMED)

2015年7月22日

未診断疾患イニシアチブ

【目的】

希少 (Rare)・未診断 (Undiagnosed) 疾患患者に対して

- ・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

【成果】

- ・全国の各地方における希少・未診断疾患診療施設設置、体制構築
- ・患者への診断フィードバック
- ・未診断疾患患者に関する新規疾患概念の確立
- ・国際連携可能な国内データネットワーク・解析コンソーシアムの設立等

IRUD診療体制

診断困難な患者さん



受診

フォローアップ

診断説明
カウンセリング

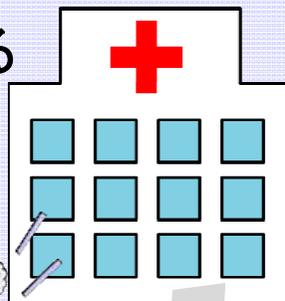


IRUD診断連携

・IRUD診断委員会は地域の拠点病院等に配置し、全国配備を目指す



IRUDに参加する
拠点病院
(総合病院)



紹介受診



地域での
密接な連携

エントリーシート
(臨床・検査データ)

IRUD 解析コンソーシアム

IRUD解析センター

- ・依頼された検体についてエクソーム解析等の遺伝子検査を行う
- ・遺伝子検査以外の検査や遺伝子変異の機能解析も検討する

解析結果

検査依頼

IRUD診断委員会

- ・幅広い診療科の医師で構成
- ・臨床遺伝専門医を中心として臨床カンファレンスを開催
- ・地域の臨床医と積極的に連携し地域をあげて取り組む

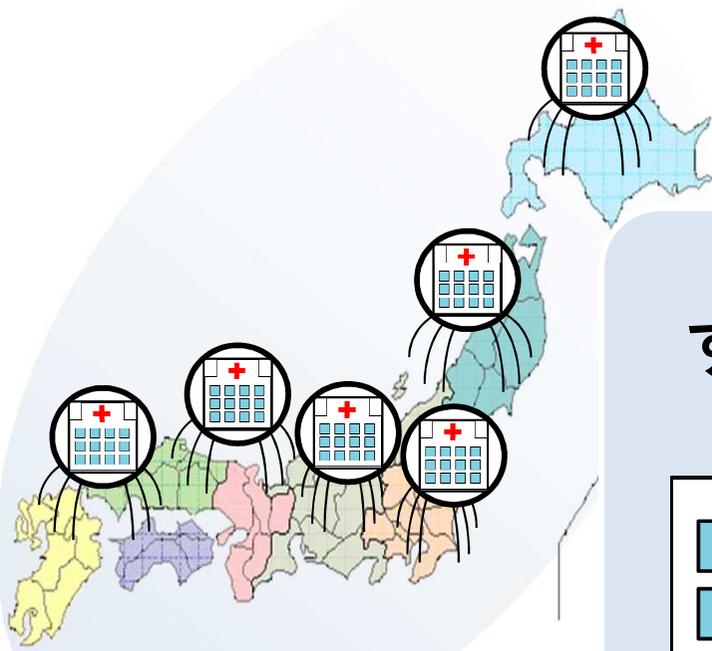
データ

IRUD データネットワーク

AMED データセンター

- ・登録システムの構築・運営
- ・データベースの構築・運営
- ・国際ネットワークとの連携

IRUD診断連携



IRUDに参加する
拠点病院が全国に
設置されるよう体制
整備を支援していく

IRUDに参加 する拠点病院



IRUD 臨床専門分科会

- ・疾患エキスパートによる専門分科会
- ・IRUD診断委員会による依頼を受け、専門的な症例検討を追加する
- ・必要に応じてIRUDに参加する拠点病院で直接診療

症例検討
依頼

検討結果
フィードバック

IRUD診断委員会

- ・幅広い診療科の医師で構成
- ・臨床遺伝専門医を中心として臨床カンファレンスを開催
- ・地域の臨床医と積極的に連携し、地域をあげて取り組む

IRUD診断連携

IRUD臨床専門分科会

科 地域	主幹	血液	免疫	内代	神経筋	循環器	呼吸器	消化器	腎	皮膚	骨	視覚	聴覚
北海道	☆ ★ (医師会)	○	○	○		◎	○		○	○		◎	
東北	☆ ★ (医師会)							◎	○		○	○	
関東	☆ ★ 医師会	○	◎	○	○	○		○		◎	○		○
中部	☆ ★ (医師会)	○		○	◎					○	◎		
⋮	⋮	⋮	⋮	⋮	⋮	⋮	⋮	⋮	⋮	⋮	⋮	⋮	⋮

モデル事業として医療機関、医師会等と連携し、体制全体へのフィードバックを行う

◎専門分科会リーダーが
○専門分科会メンバーの登用を支援し、各地域の担当者が専門分科会への依頼を担う

国立、公立、私立大学、医師会等から幅広く登用されたオールジャパン体制を構築する

Clinical Outcomeの提出・報告

IRUD診断委員会/拠点病院