別紙1:「IRUD」の3本柱と、その成果を発展させる「IRUD Beyond」



希少・未診断疾患患者に対して、「包括的診断体制の全国整備」、「次世代シークエンサーを含めた革新的検査の利活用」、「海外とも共有可能な臨床情報データベースの確立」を3本柱として、診断確定を目指す社会還元型研究開発プロジェクト「IRUD」と、その3本の柱をそれぞれ、「診断から治療等への橋渡し」、「診断率のさらなる向上」、「さらなるデータシェアリング等による国際連携」へと発展させる新たな研究分野「IRUD Beyond」をAMEDが推進している。



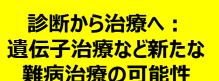
未診断疾患イニシアチブ: IRUD

全国34の拠点病院を含む 数百の連携病院による未診断 患者の包括的診断体制を整備









IRUD Beyond

次世代シークエンサーによる 網羅的遺伝学的解析を含めた 革新的検査を活用し 疾患の原因を解析







より多くの確定診断へ: ゲノム解析を超えた 更なる診断率の向上

海外とも共有可能な臨床情報の データベースを確立し、 未診断患者の診断確定に 大きく貢献







国際連携を医療へ: データシェアリングに よる医療研究開発の推進



別紙2:IRUDの診断体制















診断説明 遺伝カウンセリング

IRUD診断連携

各地域にIRUD拠点病院と、 連携するIRUD協力病院を配置し、 全国配備を目指す

> IRUD拠点病院 (総合病院等)

〇×病院



紹介受診

コンサルト



地域での 密接な連携



IRUD患者シート (臨床・検査データ)

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*等の遺伝学的検査 を行う
- 遺伝学的検査以外の検査や遺伝 子変異の機能解析等も検討する

検査依頼

解析結果

- ●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

IRUD診断委員会

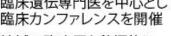
連携し地域をあげて取り組む

AMEDデータセンター

IRUD

データネットワーク

- 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



地域の臨床医と積極的に