

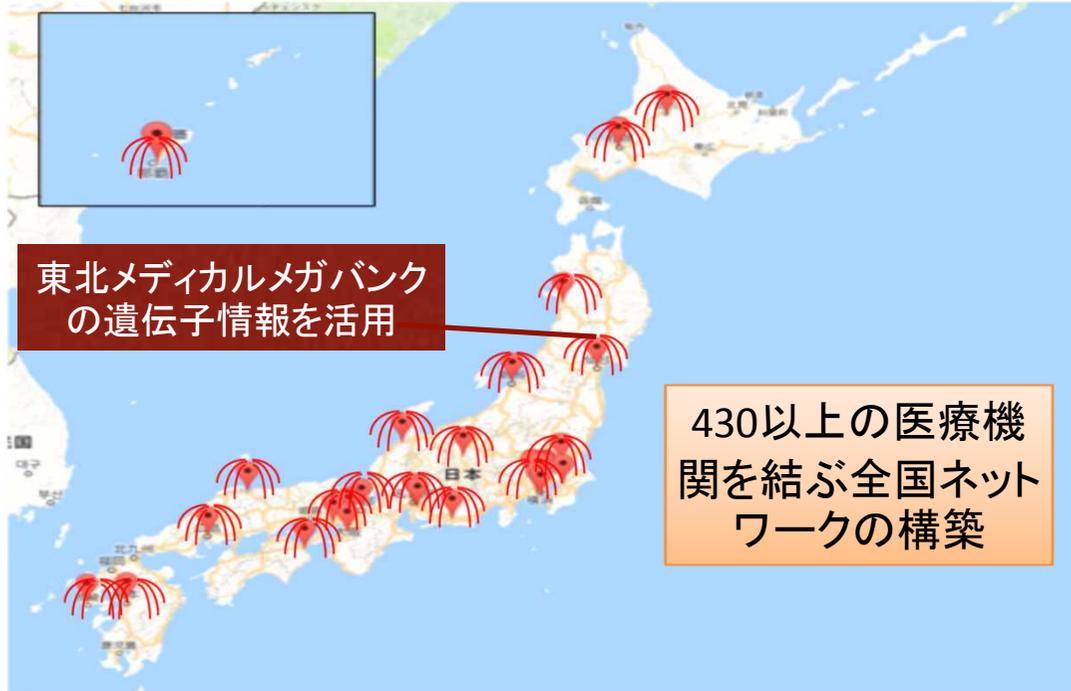


未診断疾患イニシアチブIRUD

参考資料1

: Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (通称: アイラッド)

日本全国の診断がつかずに悩んでいる患者に対し、
数少ない難病や、これまで知られていない新しい疾患を診断する取組



長年、病名も判らない患者
(Diagnostic Odyssey)

研究のための遺伝子研究

確定診断に向けた
10,000程度の検体登録

- ✓ 遺伝学的解析を含めた臨床検討
- ✓ 800人以上の患者の解析結果を半年以内に返却
- ✓ 9例(未公開含め14例)の世界初の疾患



医療現場と研究をつなぎ、症状と遺伝子を結びつけ、データを共有＝患者のための研究

国際協力も実施＝日本と米・欧・アジアとが協力して診断

※IRUDポータルサイトやAMEDシンポジウム等を通じて情報発信。また、IRUDの「仕組み作り」を国際誌「European Journal of Human Genetics」に掲載(平成29年7月)