

# IRUD 6年間の実績 (2021年3月時点)



新規疾患の発見

42疾患

(うち13疾患はOrphanet登録済)



診断確定数 (注1)

2,247家系



182

遺伝性指定難病  
全196疾患・823原因遺伝子  
(ミトコンドリア病は除く)

938

1022

Orphanet (注2) 収載希少疾患  
(全6,172疾患・5,835原因遺伝子)



105

いずれにも  
該当しない疾患

診断確定数 (注1)

2,247

遺伝学的解析による診断率

43.7%

IRUD解析センターによる解析実績

5,136家系

(注1) IRUD解析センターにおける遺伝学的解析により、診断確定に必要な解析結果を提供した数。

(注2) Orphanet: 希少疾患とオーファンドラッグに関する情報を提供するリファレンスポータル。約40カ国が加盟するコンソーシアムにより運営され、フランスのINSERM (フランス国立保健医学研究所) チームが統括。 <https://www.orpha.net>

IRUD診断体制

