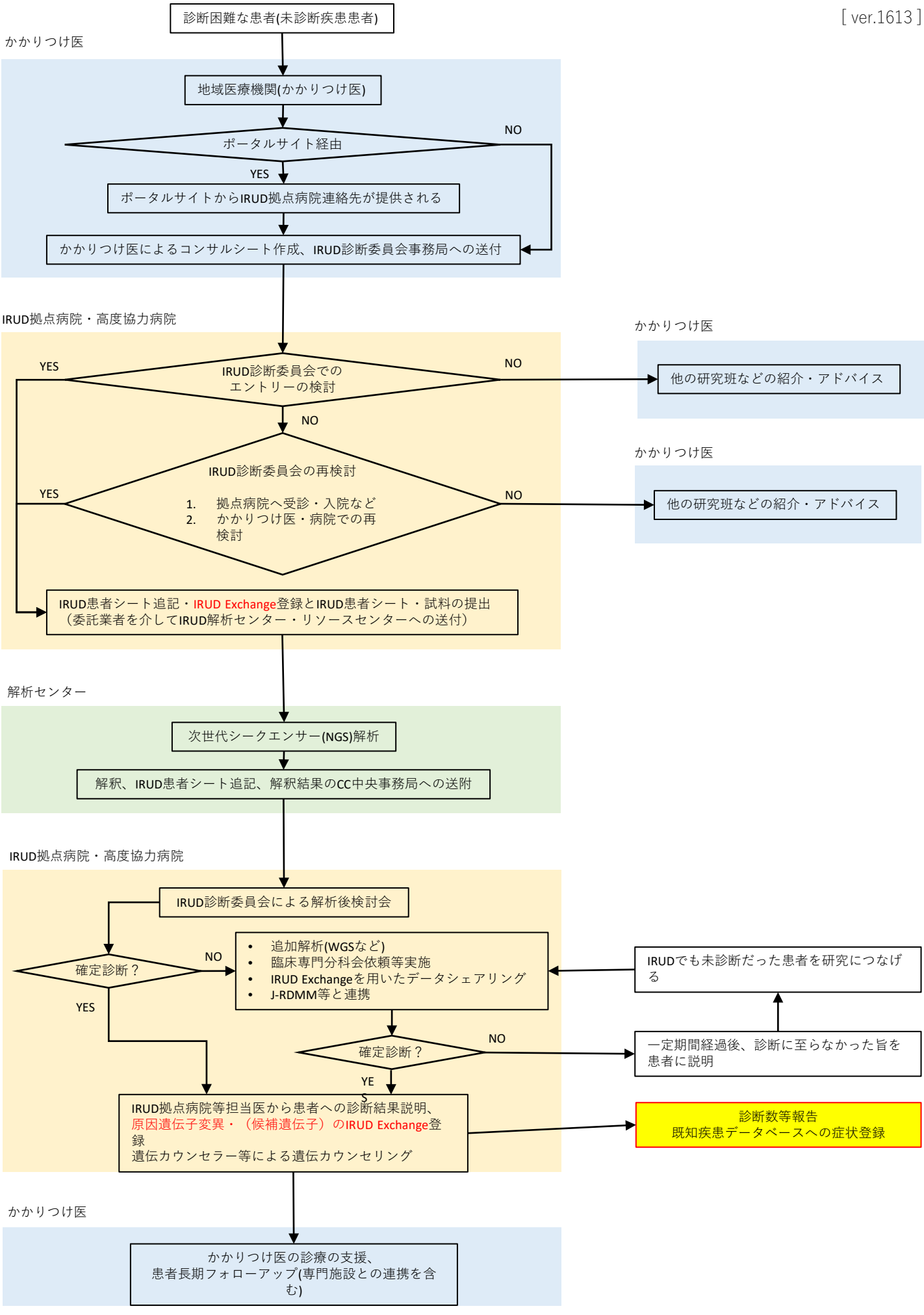
[ver.1613]


診断困難な患者(未診断疾患患者)
かかりつけ医
地域医療機関(かかりつけ医)
ポータルサイト経由
NO
YES
ポータルサイトからIRUD拠点病院連絡先が提供される
かかりつけ医によるコンサルシート作成、IRUD診断委員会事務局への送付
IRUD拠点病院・高度協力病院
IRUD診断委員会での
エントリーの検討
YES
NO
かかりつけ医
他の研究班などの紹介・アドバイス
NO
IRUD診断委員会の再検討
1. 拠点病院へ受診・入院など
2. かかりつけ医・病院での再検討
YES
NO
かかりつけ医
他の研究班などの紹介・アドバイス
IRUD患者シート追記・IRUD Exchange登録とIRUD患者シート・試料の提出
（委託業者を介してIRUD解析センター・リソースセンターへの送付）
解析センター
次世代シークエンサー(NGS)解析
解釈、IRUD患者シート追記、解釈結果のCC中央事務局への送附
IRUD拠点病院・高度協力病院
IRUD診断委員会による解析後検討会
確定診断？
NO
YES
追加解析(WGSなど)
臨床専門分科会依頼等実施
IRUD Exchangeを用いたデータシェアリング
J-RDMM等と連携
IRUDでも未診断だった患者を研究につなげる
確定診断？
NO
YE
S
一定期間経過後、診断に至らなかった旨を患者に説明
IRUD拠点病院等担当医から患者への診断結果説明、
原因遺伝子変異・（候補遺伝子）のIRUD Exchange登録
遺伝カウンセラー等による遺伝カウンセリング
診断数等報告
既知疾患データベースへの症状登録
かかりつけ医
かかりつけ医の診療の支援、
患者長期フォローアップ(専門施設との連携を含む)