

総括研究報告書

1. 研究開発課題名：原因不明遺伝子関連疾患の全国横断的症例収集・バンキングと網羅的解析
2. 研究開発代表者： 松原洋一（国立研究開発法人 国立成育医療研究センター）
3. 研究開発の成果

研究開発の目的と概要

本研究開発は、診断に至っていない症例を適切な診断に繋げるための継続的な診療提供体制のあり方について、わが国における現状を把握し、今後へ向けての実施可能な体制構築の検討および基盤整備を行うことを目的とする。具体的には、診断不明症例のリクルートおよび診断体制について、拠点となる全国の大学、小児の医療（研究）センターがネットワークを形成し、継続的に実施可能となるよう基盤整備を進めつつ、検体収集、診断およびバンキングを実践できることを目標とする。

本プロジェクトの公称名：**小児希少・未診断疾患イニシアチブ**；

IRUD-P (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases in Pediatrics)

研究開発成果の概要

1) 全国診断提供体制構築の基盤整備（IRUD-P 倫理基盤整備）

本体制を構築・開始するにあたり、最も重要な倫理審査に係る手続きを行い、完了した。国立成育医療研究センターにおけるヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理審査委員会へ、本全体計画にかかる全国の研究機関を共同研究機関として申請し、承認を得た。

2) 全国診断提供体制の構築と実践（IRUD-P 体制構築・実践）

本体制を全国展開し、均てん化させることを目的に、主に地理的に区分（地域ブロック）を設定し、それぞれの地域ブロックにおいて地域連携および検体収集等の中心的役割を担う、拠点病院（クリニカルセンター）を設定した。

具体的には、全国を北海道、東北、首都圏、東京都西部、神奈川（1, 2）、信越、東海、関西・中国四国、大阪、九州・沖縄、および沖縄の地区に分け、まず、各地区のクリニカルセンターを設置した。

次に、それぞれのクリニカルセンターを中心として、各地区における IRUD-P 協議会および診断委員会を設置し、それぞれの地域における中核病院等との連携および症例検討が可能な体制を構築した。また、クリニカルセンターに加え、一部、診療専門分野（神経疾患、内分泌疾患）を中心とした拠点病院も設定した。

加えて、解析の中心的役割を担う、解析センター（wet および dry 解析：東北大学、国立成育医療研究センター、慶応義塾大学、横浜市立大学、dry 解析：金沢大学）を設置し、さらに、解析を担う国内企業との連携をも含み、多数検体の解析が可能となるような体制を整えた。

以上の体制により、希少・未診断疾患症例のリクルートを実施し、全国から半期で 1800 を越える、臨床情報を含む検体の収集を行えた。

3) 本体制の周知・啓発（IRUD-P 周知・啓発）

本体制を広く周知させる目的で、ホームページ（<http://nrichd.ncchd.go.jp/irud-p/index.html>）を開設した。また、周知用キャラクターの設定、ポスターおよびチラシの作成、説明用パンフレット等の作成を行った。

ポスターおよびチラシに関しては、主要な学術集会（日本人類遺伝学会等）での掲示・配布を行い、また、クリニカルセンター、およびさまざまな地区の中核病院への配布と掲示も行った。

加えて、本体制の周知及び啓発目的で、講演・説明等も行った。全国における学術集会や小セミナーを含む研究会等、代表者、分担者および分担機関での周知を含め、計 50 回を越える講演、セミナーや協議会を行った。