

## 希少疾患や未診断疾患に対する IRUD 診断体制が構築され研究が進められています。

IRUD（未診断疾患イニシアチブ）：Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases

国立研究開発法人 日本医療研究開発機構（AMED）は、日常の臨床現場で診断がつかず、希少疾患もしくは未診断疾患の可能性のある患者さんの診断を確定し、病態解明を進める「IRUD 診断体制」を新たに構築し、研究を推進します。

IRUDは、  
希少疾患や未診断疾患の  
患者さんに対して

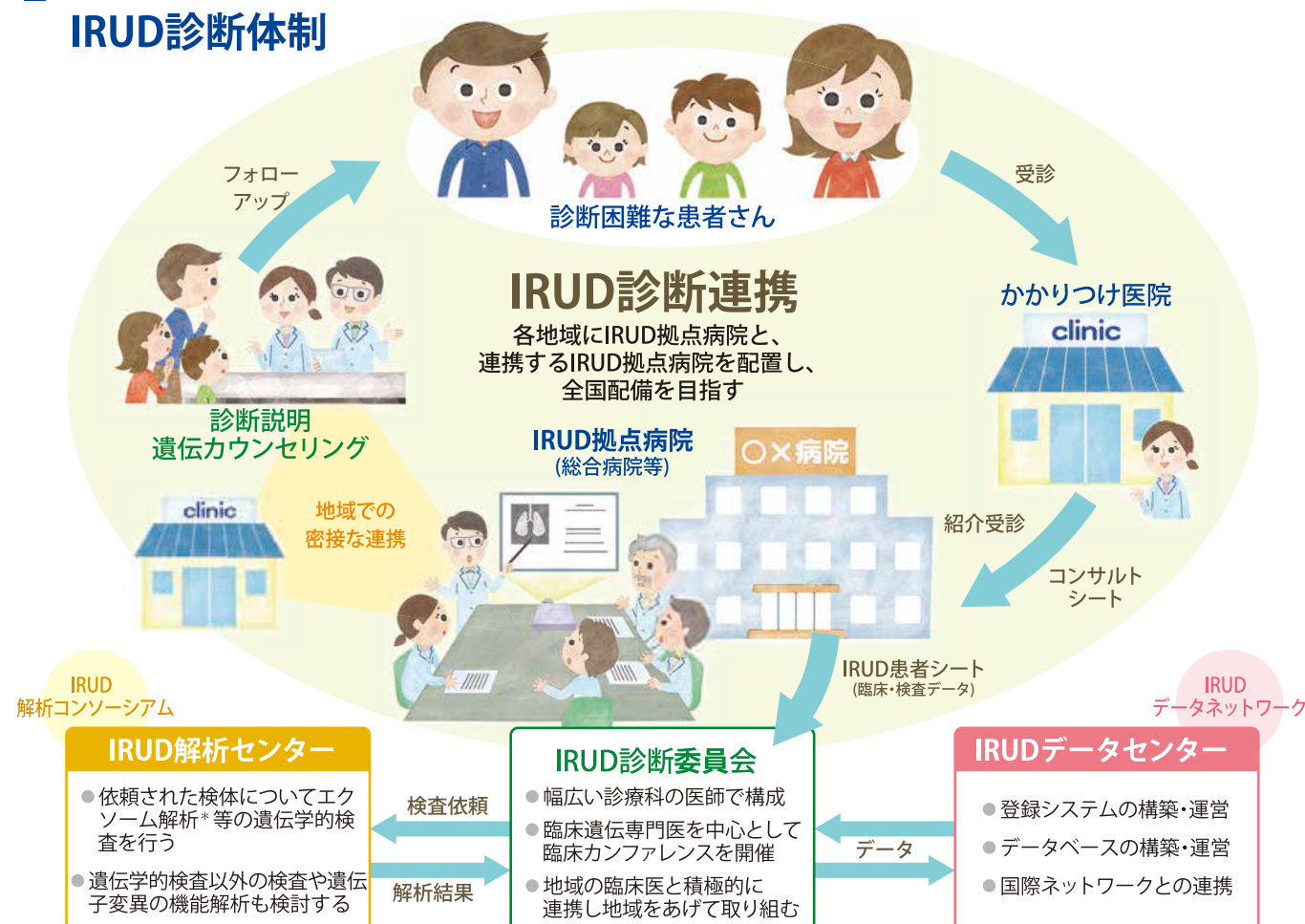
体系的に診断する  
医療システム

診療情報を収集蓄積し  
共有するシステム

を確立することを  
目指しています。

かかりつけ医と IRUD 拠点病院の医師が連携し、希少疾患に詳しい専門家の知見や最先端の遺伝子解析等を用いた検査結果を総合して診断の確定を目指します。

### IRUD 診断体制

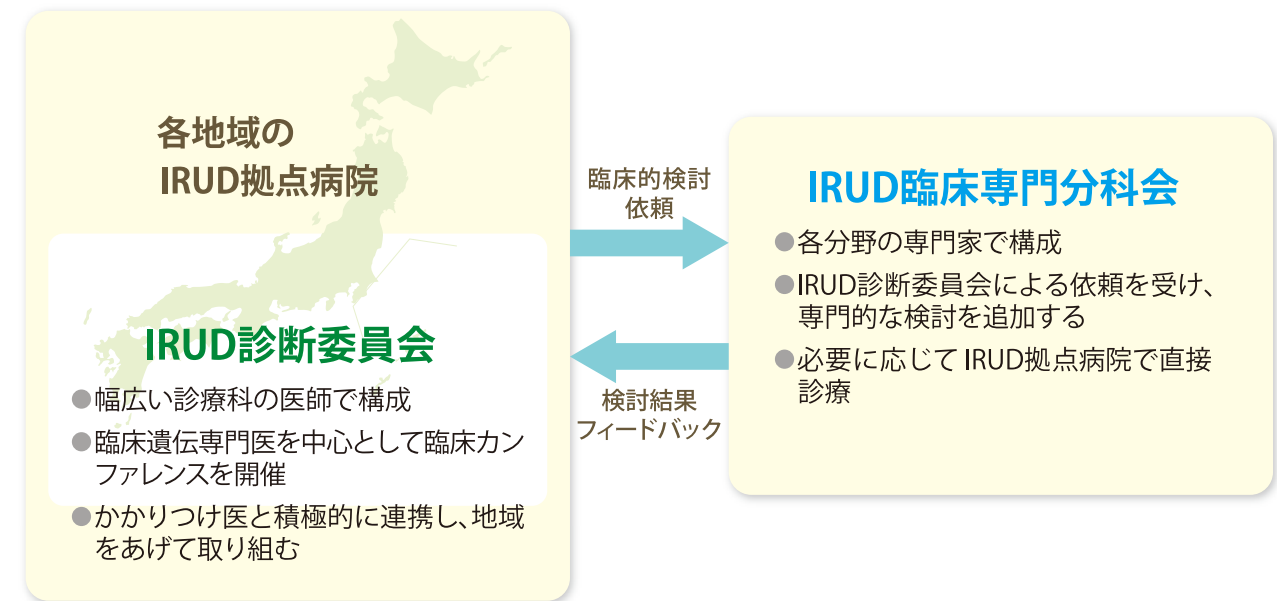


IRUDでは、患者さんを普段診察するかかりつけ医の紹介を受けて、IRUD 拠点病院の IRUD 診断委員会においてそれぞれの患者さんの病状について専門的な検討を行った後、遺伝学的検査等の追加解析結果を含めて診断の確定を目指します。診断の確定や、原因遺伝子を明確にすることは、患者さんに治療方法を届ける最初の一步です。

\*エクソーム解析：全ゲノムのうち、エクソン配列（構造遺伝子の塩基配列のうちタンパク質合成の情報をもつ部分）のみを網羅的に解析する手法

## 全国の各地域に IRUD 拠点病院が設置されるよう体制整備を進め、IRUD 診断連携を支援していきます。

### IRUD 診断連携



各地域の IRUD 拠点病院に設置される IRUD 診断委員会と、各分野の専門家で構成される IRUD 臨床専門分科会の連携により、症例検討を行います。

IRUDはコーディネーティングセンターを中心として IRUD 推進会議により運営されており、DNA、細胞などもリソースセンターにて保管され、さらなる研究に活用されています。

## IRUD への紹介をご検討頂きたい基準

IRUDでは、患者さんの病状について専門的な検討を行った後、明らかな環境要因や後天的要因で説明できるものは除き、遺伝学的検査等の追加解析を含めて診断の確定を目指します。

＜基準＞

以下の 1 又は 2 を満たし、6 ヶ月以上にわたって（乳幼児は除く）持続し、生活に支障のある症状があり、診断がついていない状態。

- 2 つ以上の臓器にまたがり、一元的に説明できない他覚的所見を有すること。
- なんらかの遺伝子異常が疑われる病状であること。  
(血縁者、兄弟に同じような病状が認められる場合を含む。)



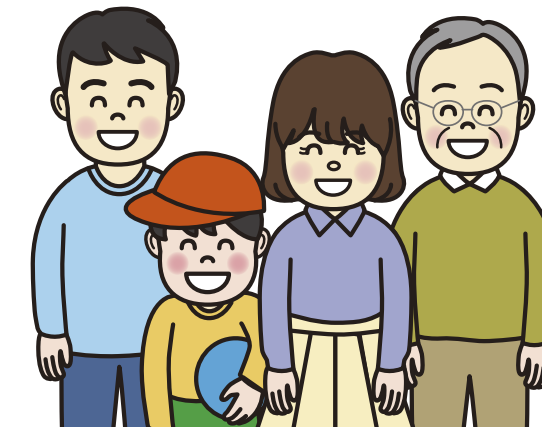
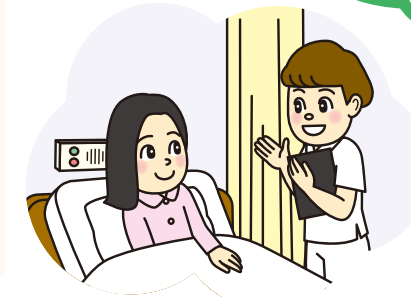
# IRUD

Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases

## 未診断疾患イニシアチブ のご案内

診察しても病気の  
原因がわからない。

診断がつかない。



IRUDに関する詳しい情報は、

<https://plaza.umin.ac.jp/irud/>

🔍 検索

お問い合わせ先

日本医療研究開発機構 難治性疾患実用化研究事業

未診断疾患イニシアチブ (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD))

「希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」

研究代表者：水澤英洋

**そんな不安を解決へと導く研究がここにあります。**

～遺伝子を調べて診断の手がかりを見つけ、治療法の開発につなげる

患者さん参加型のプロジェクト、それがIRUD(アイラッド・未診断疾患イニシアチブ)です～



国立精神・神経医療研究センター  
IRUDコーディネーティングセンター  
E-mail : [irud@ncnp.go.jp](mailto:irud@ncnp.go.jp)



国立研究開発法人 日本医療研究開発機構  
Japan Agency for Medical Research and Development