

令和7年2月9日(日)に開催しました

## 令和6年度開催「難病医療講演会」をオンデマンド配信します

筑波大学附属病院 難病医療センターでは、難病診療に携わる人材を育成する目的で「難病の病態や治療、疾患の特性の理解、療養支援等に関する専門的な知識・技術を習得できる」ための医療従事者向け研修会を開催しております。

令和7年2月9日(日)に未診断疾患や希少疾患についての「難病講演会」を開催しました。

講演(1)では、未診断疾患に対する遺伝子検査を全国規模で研究している IRUD(アイラッド 未疾患イニシアチブ)について、筑波大学附属病院 IRUD 診断委員会の委員である鈴木寿人先生が講演しました。

講演(2)では、永年 ネフローゼ症候群や急速進行性腎炎症候群に取り組んできた難病医療センター部長の山縣 邦弘先生が講演しました。

皆様の難病の診断治療また療養支援に生かさせていただきたく、ご案内いたします。

\*\*\*\*\*

講座名 令和6年度難病講演会

対象 難病患者の支援に携わる医療従事者

医師、看護師、薬剤師、医療ソーシャルワーカー、理学療法士、作業療法士、言語聴覚士、訪問看護ステーション職員、医師事務作業補助者、居宅介護支援事業所介護支援専門員、障害福祉相談支援事業所職員、市町村・保健所職員等

参加費 無料 \*動画視聴に関する通信費は参加者個人負担となります。

オンデマンド配信内容

令和7年2月9日(日)に開催した「難病医療講演会」の録画したものです。

視聴を希望する方

① 次の [web 配信申込フォーム](#)または[難病医療センター宛に\(申込様式\)](#)で申し込みをする。

↳\*web 配信申込フォーム URL

[https://docs.google.com/forms/d/1-c\\_LZRvaXafHbaZ3306aQFVXG3SM5Dkd3My90KDG4fY/edit](https://docs.google.com/forms/d/1-c_LZRvaXafHbaZ3306aQFVXG3SM5Dkd3My90KDG4fY/edit)

web 配信申込書フォームで申し込む QR コード→



② 申込された方のメールアドレス宛てに視聴用の URL、パスワード等を送付いたします。

③ 視聴用の URL よりお進みいただき、共通アカウント名及びパスワードをご入力の上 ログインください。

④ 講演は約1時間となっております。

\*動画視聴に関しては、有効期間内であれば何回でも視聴することができます。

⑤ 令和5年度、令和4年度、令和3年度の医療従事者向け難病研修会も視聴することが可能です。

⑥ 動画視聴後は、アンケートにご協力願います。

⑦ この研修会に関する資料は、難病医療センターホームページに掲載しておりますので、そちらをご覧ください。また本研修申込みにより過去の難病研修会を視聴することができます。

【web 配信にあたってのお願い】

◎web 配信内容の録音録画は禁止です。

◎web 配信の資料についての複写・転写は禁止です。

\*\*\*\*\*

<オンデマンド配信>

<p>配信内容</p>	<p>令和7年2月9日(日)実施「難病医療後援会」を録画したもの (配信期間令和8年3月31日まで)</p>
<p>内容等</p>	<p>&lt;講演会内容&gt;</p> <p>◆講演(1)「IRUD(未診断疾患イニシアチブ)とは？」 ～ゲノム医療の現状と今後の展望～</p> <p>講師 筑波大学医学医療系 医学数理情報学分野准教授 筑波大学附属病院 IRUD 診断委員会 委員 鈴木 寿人</p>  <p>◆講演(2)「難病腎疾患の最新の診断と治療について」 ～筑波大学附属病院のとりくみと一次性ネフローゼ症候群 ・急速進行性腎炎症候群を中心に～</p> <p>講師 筑波大学 医学医療系 腎臓内科 教授 筑波大学附属病院難病医療センター 部長 山縣 邦弘</p> 
<p>申込先</p>	<p>申込み済メールアドレス先に web 配信の URL 及びパスワードを送信します。</p> <p>①申込書 (web 配信申込書フォーム) <a href="https://docs.google.com/forms/d/1-c_LZRvaXafHbaZ3306aQFVXG3SM5DkD3My90KDG4fY/edit">https://docs.google.com/forms/d/1-c_LZRvaXafHbaZ3306aQFVXG3SM5DkD3My90KDG4fY/edit</a></p> <p>申込書フォームで申し込む QR コード→</p>  <p>②難病医療センター宛に別紙様式で申し込みをする。</p> <p>~~~~~</p> <p>〒305-8576 茨城県つくば市天久保2-1-1 筑波大学附属病院 病院総務部医療支援課 難病医療センター 電話 029-853-7580 Fax 029-853-7581 E-mail <a href="mailto:nanbyou-c@un.tsukuba.ac.jp">nanbyou-c@un.tsukuba.ac.jp</a> *ホームページ <a href="http://www.hosp.tsukuba.ac.jp/outpatient/facility/nanbyou/">http://www.hosp.tsukuba.ac.jp/outpatient/facility/nanbyou/</a></p> <p>難病医療センター QR コード→</p>  <p>研修会の詳細については、筑波大学附属病院 難病医療センターホームページをご覧ください。</p>

# 難病医療講演会 Web 配信

## 講演(1)「IRUD(未診断疾患イニシアチブ)とは？」

～ゲノム医療の現状と今後の展望～

筑波大学医学医療系医学数理情報分野 准教授 鈴木 寿人



- 1 小児の難病・希少疾患の診断の現状
- 2 難病領域における網羅的遺伝子解(IRUD)
- 3 これまでの参加数。結果報告数
- 4 2024 年度の診断
- 5 患者紹介
- 6 IRUD からの結果
- 7 診断後の患者さんの受け止め
- 8 研究的な遺伝学的検査
- 9 網羅的遺伝子解析とは
- 10 干し草の本数は…?
- 11 最も効果的な仕分け -トリオ解析-
- 12 エクソーム解析の結果
- 15 IRUD の結果返却されないとき
- 16 IRUD への参加のために
- 17 保険秀才されたエクソーム(全ゲノム)検査について
- 18 エクソーム検査(保険)の鍵付け
- 19 対象となる症状一覧
- 20 保険エクソームでの返却物
- 21 てんかん性脳症の原因遺伝子
- 22 筑波大学での保険エクソーム準備状況
- 23 インフラ整備
- 24 干し草の本数は…?(再掲)
- 25 LitVar2 で文献検索

## 講演(2)「難病腎疾患の最新の診断と治療について」

～筑波大学附属病院のとりにくみと一次性ネフローゼ症候群・  
急速進行性腎炎症候群を中心に～

筑波大学 医学医療系 腎臓内科 教授

筑波大学附属病院難病医療センター 部長

山根 圭弘



- 1 特定疾患進行性腎障害(腎難病)
- 2 原疾患割合の推移
- 3 検診における年齢世代別蛋白尿陽性率
- 4 特定疾患治療研究事業の対象疾患  
受給者証所持者数
- 5 厚生労働省の難病対策委員会において  
「難病の見直し」の経緯
- 6 腎難病の歴史
- 7 IgA 腎症 発症機構と治療ポイント
- 8 IgA 腎症の腎生存率、追加調査
- 9 IgA 腎症の治療法と予後、重症者
- 10 微小変化型ネフローゼ症候群
- 11 巣状糸球体硬化症
- 12 膜性腎症
- 13 Heymann 腎症
- 14 糸球体係蹄への Ig 沈着機序
- 15 馬杉復三 腎炎その他の研究
- 17 RPGN 症例、RPGN の診断基準
- 18 ANCA
- 19 RPGN 予後
- 20 腎機能悪化スピードと紹介基準
- 21 筑波大学の症例
- 22 RPGN と血漿交換
- 23 抗 GBM-RPGN の腎予後
- 24 抗糸球体基底膜抗体腎炎の血漿交換療法  
保険適用
- 25 ANCA-RPGN の血漿交換療法保険適用
- 26 RPGN の経年推移
- 27 腎生検からの診断
- 28 RPGN 総括  
生存率、治療開始時腎機能別腎予後、  
治療法別感染罹患率、高度腎機能障害例  
の治療、治療アルゴリズム、定義、治療  
効果の判定、再発の判定、発症から 2 年