

未診断疾患

左からTMC/情報管理・解析部 小居 秀紀 部長、病院/脳神経内科診療部 高橋 祐二 部長、NCNP 理事長特任補佐 水澤 英洋、病院/脳神経内科診療部 伊達 英俊

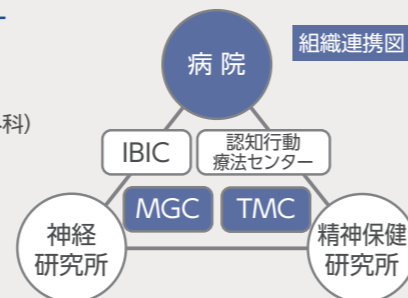
IRUDの挑戦 —未診断疾患をゼロに!—

未診断疾患イニシアチブInitiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD) では、全国縦断的・専門分野網羅的な体制を構築し、未診断疾患の診断を確定し、原因説明・治療法開発を推進しています。NCNPはコーディネーティングセンターとしてIRUDの中心的役割を担っています。

※IRUDは日本医療研究開発機構 (AMED) のファンディングにより実施されています。

IRUD コーディネーティングセンター

- 病院 (脳神経内科、小児神経科、精神科、脳神経外科)
- MGC (臨床ゲノム解析部、ゲノム診療解析部、バイオリソース部)
- TMC (臨床研究支援部、情報管理・解析部)



※2021年10月1日の組織変更により、TMC「臨床研究支援部」「情報管理・解析部」は病院に編成されます

未診断疾患イニシアチブ IRUDとは

医学が進歩した現代にあっても、様々な検査を行っても診断が見つからない、いわゆる「未診断疾患」の患者さんが依然として数多くいらっしゃいます。未診断疾患イニシアチブ [Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: IRUD (アイラッド)] は、全国の未診断疾患の患者さんに対して、網羅的ゲノム解析という最先端の技術を駆使して、診断を確定し、原因を解明し、治療への道筋をつけることを目的として、2015年に日本医療研究開発機構 (AMED) のもとで発足したAll Japanのプロジェクトです。

IRUDは、地域連携の核として患者さんのエントリーから最終的な診断までを担当するIRUD拠点病院、専門的な見地からIRUD拠点病院の活動を支援するIRUD臨床専門分科会、網羅的ゲノム解析を行い原因を特定するIRUD解析センター、データを集積・共有し原因の解明に繋げるIRUDデータセンターが中心的な役割を果たしています。それらを統括するIRUDコーディネーティングセンターが研究全体の管理運営をおこないます。また臨床試料を保管し活用するIRUDリソースセンターが設置されています。NCNPは、IRUDコーディネーティングセンターと、IRUD拠点病院、そしてIRUDリソースセンターを兼任しています (図1)。IRUDをオーケストラに例えると、NCNPは指揮者と演奏者の両方を兼ねているといえます。

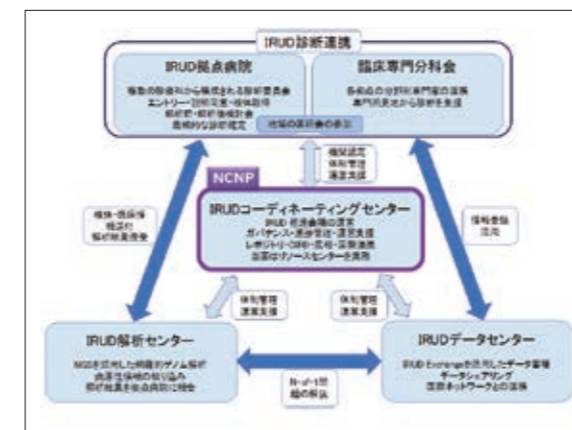


図1: IRUD診断連携図

6年間の成果 診断体制構築、未診断疾患の解明

2021年4月時点で、全国37拠点病院を中心とする469病院からなる診断体制が整備され、21専門分野合計557名の医師らによる臨床専門分科会が活動しています。2020年3月時点で5359家系がIRUDにエントリーし、4205家系において解析が完了しました。そのうち1808家系で診断が確定し、診断率は43%でした (図2)。これは海外の同様のプロジェクトを凌ぐ成果です。診断確定により治療法が見つかった場合もあります。さらに35の新たな原因・疾患を発見しました。また未診断疾患に関わる多くの人材を育成しています。このように、IRUDは全国の未診断疾患の患者さんの診断・治療・原因解明に大きく貢献しています。

IRUDの展望: 未診断疾患の克服を目指して

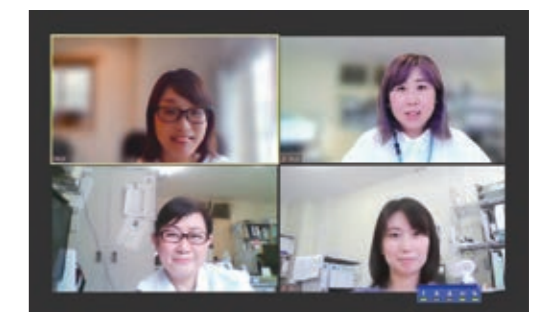
未だに未診断疾患は多く、私たちはそれらの解明を推進し、治療法の開発に取り組んでいます。既に国内外の研究者との大規模な連携体制が確立しており、精力的に研究が行われ大きな成果が得られています。またIRUDは国の難病・ゲノム医療政策の重要な柱に位置づけられており、さらなる発展が期待されています。難病・ゲノム医療を担う人材の育成により、日本中どこにいてもどんな疾患であっても診断・治療を行える体制をさらに強化していきます。未診断疾患をゼロにするまで、IRUDの挑戦は続きます。



図2: IRUDの診断実績

【リファレンス】

- Adachi T, Kawamura K, Furusawa Y, Nishizaki Y, Imanishi N, Umehara S, et al. Japan's initiative on rare and undiagnosed diseases (IRUD): towards an end to the diagnostic odyssey. *Eur J Hum Genet* (2017) 25(9), 1025-8.
- Adachi T, Imanishi N, Ogawa Y, Furusawa Y, Izumida Y, Izumi Y, et al. Survey on patients with undiagnosed diseases in Japan: potential patient numbers benefiting from Japan's initiative on rare and undiagnosed diseases (IRUD). *Orphanet J Rare Dis*. (2018) 13(1), 208.



IRUD事務局のスタッフ