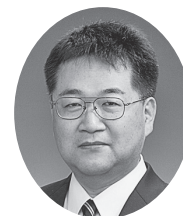


## IRUD (アイラッド) って何？ ～ゲノム情報を解析して診断の ついていない患者さんの診断をつけます～



徳島大学大学院・医歯薬学研究部・臨床神経科学分野 講師 瓦井俊孝

日本医療研究開発機構 (Japan Agency for Medical Research and Development: AMED) で行われている事業の1つに未診断疾患イニシアティブ Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD アイラッド) があります。日常の臨床現場で診断がつかず、希少もしくは未知の疾患の可能性のある患者さんの診断を確定し、病態解明を進めることを目的としております。診断がつかずに悩んでいる患者さん (未診断疾患患者) に対して、遺伝学的解析結果などを含めた総合的診断、および国際連携可能なデータベース構築等による積極的なデータシェアリングを行う体制を作り、希少・未診断疾患の研究を推進するプログラムです。単に遺伝学的診断をつけるだけでなく、治療法を見出し治療可能になるように研究が行われます (IRUD Beyond)。

2016年に徳島大学病院は四国高度協力病院に選ばれ、さらに2018年には拠点病院に選ばれました。徳島県において、地域の医療機関や医師会との連携のもとに正確な診断がつかない患者さんの現状把握を行い、さらに診断スキーム構築や連携体制の構築が求められております。かかりつけ医と高度専門医療を行っている医師が連携し、様々な希少疾患に詳しい専門家の知見に加え、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を確定することを目途として、会員諸氏の皆様にご協力を頂きたいと思っております。

対象となる患者さんは、小児と成人において診断が確定していない方です。詳しく述べますと、

①2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、②なんらかの遺伝子異常が疑われる症状であること (血縁者や兄弟姉妹に同じような病状を認める場合を含む) であります。家族歴がはっきりしないが、非遺伝学的な原因が考えにくい症例も解析対象となります。

患者さんを紹介して頂く流れは以下のようになります。

1. 未診断の患者さんがいらっしゃる場合は、コンサルトシートに必要事項 (不明な部分は空白で差支えありません) を記入の上、IRUD 拠点病院である徳島大学病院の専用窓口に送付ください。コンサルトシートはIRUDホームページ [irud.med.tokushima-u.ac.jp](http://irud.med.tokushima-u.ac.jp) からダウンロードできます。
2. 徳島大学病院のIRUD診断委員会で、患者さんがIRUDの解析対象に該当するか検討を行います。その過程で、主治医の先生に質問させていただいたり追加の資料のご提供をお願いしたりする場合があります。
3. 患者さんがIRUDの解析対象と判断された場合には、徳島大学病院遺伝カウンセリング外来を受診して頂きます (お子さんの場合はご両親と共に)。ここで患者さんに本研究について説明を行い、遺伝カウンセリングを行います。同意が得られた場合には遺伝子解析のため各診療科外来にてご両親と患者さんの採血を行います (ご両親の血液検体は、個人差の変異と病的変異を判別するために必要で

す)。

4. 徳島大学病院で採取された検体（血液）は、横浜市立大学において解析を行います。
5. 解析結果が戻ってきましたら、その結果について再び徳島大学病院のIRUD診断委員会において検討し、主治医の先生に伝え今後の診療にご活用いただきます。また再度、患者さんに遺伝カウンセリングを行い、その中で結

果の説明を行います。

必要に応じ、各医療機関への説明会なども行いますのでご不明な点がございましたら、徳島大学医学部IRUD事務局までお問い合わせください（TEL 088-633-9978, FAX 0120-335-979）。

2019年6月8日（土曜日）午後徳島大学蔵本キャンパス大塚講堂で講演会を予定しております。

