

(2) 遺伝子診断体制について

遺伝子診断体制に関するこれまでの提言

- 遺伝学的検査については、医学的検査を必要とする患者が検査を受けられるよう、各施設の遺伝相談・検査体制に関する調査研究、検査精度や効率性を向上させるための実用化研究を行うこととされている。

難病対策の改革について（提言）

（平成25年1月25日 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会）

第1 効果的な治療方法の開発と医療の質の向上

1. 治療方法の開発に向けた難病研究の推進

（新たな研究分野の枠組み）

- 遺伝学的検査は難病の診断、病態解明、治療方法の選択等に重要であることから、遺伝学的検査を必要とする患者が検査を受けられるよう、各施設の遺伝相談・検査体制についての調査研究、検査の精度や効率性を向上させるための実用化研究を行う。

遺伝子診断体制の法令上の位置付け

○ 難病に関する遺伝子診断体制については、基本方針において、「国は、遺伝子診断等の特殊な検査について、倫理的な観点も踏まえつつ幅広く実施できる体制づくりに努める」こととされている。

○ 難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年法律第50号）
第四条 厚生労働大臣は、難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針（以下「基本方針」という。）を定めなければならない。
2 基本方針は、次に掲げる事項について定める。
二 難病に係る医療を提供する体制の確保に関する事項

○ 難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針（平成27年9月15日厚生労働省告示375号）
第3 難病の患者に対する医療を提供する体制の確保に関する事項
（2） 今後の取組の方向性について
カ 国は、難病についてできる限り早期に正しい診断が可能となるよう研究を推進するとともに、遺伝子診断等の特殊な検査について、倫理的な観点も踏まえつつ幅広く実施できる体制づくりに努める。

未診断疾患イニシアチブ（IRUD）について

- 遺伝子異常に関連する難病のうち、一部の単一遺伝子疾患については、難病診療連携拠点病院等における通常の診療の中でも、遺伝学的検査を受けられるようになってきている。一方で、症状が非典型である難病や今まで見つかっていなかった疾病については、通常の診療では診断が困難な場合がある。
- そのため、難治性疾患実用化研究事業では、特に遺伝子異常を伴う未診断状態の患者に対して、専門家による検討に加え、必要に応じ研究的に遺伝学的解析を実施している。

IRUD（Initiative Rare and Undiagnosed Disease）とは

IRUDとは、専門家による検討に加え、必要に応じ研究的に遺伝学的解析を行い診断するために必要な体制の構築等を行う研究事業。

研究の概要

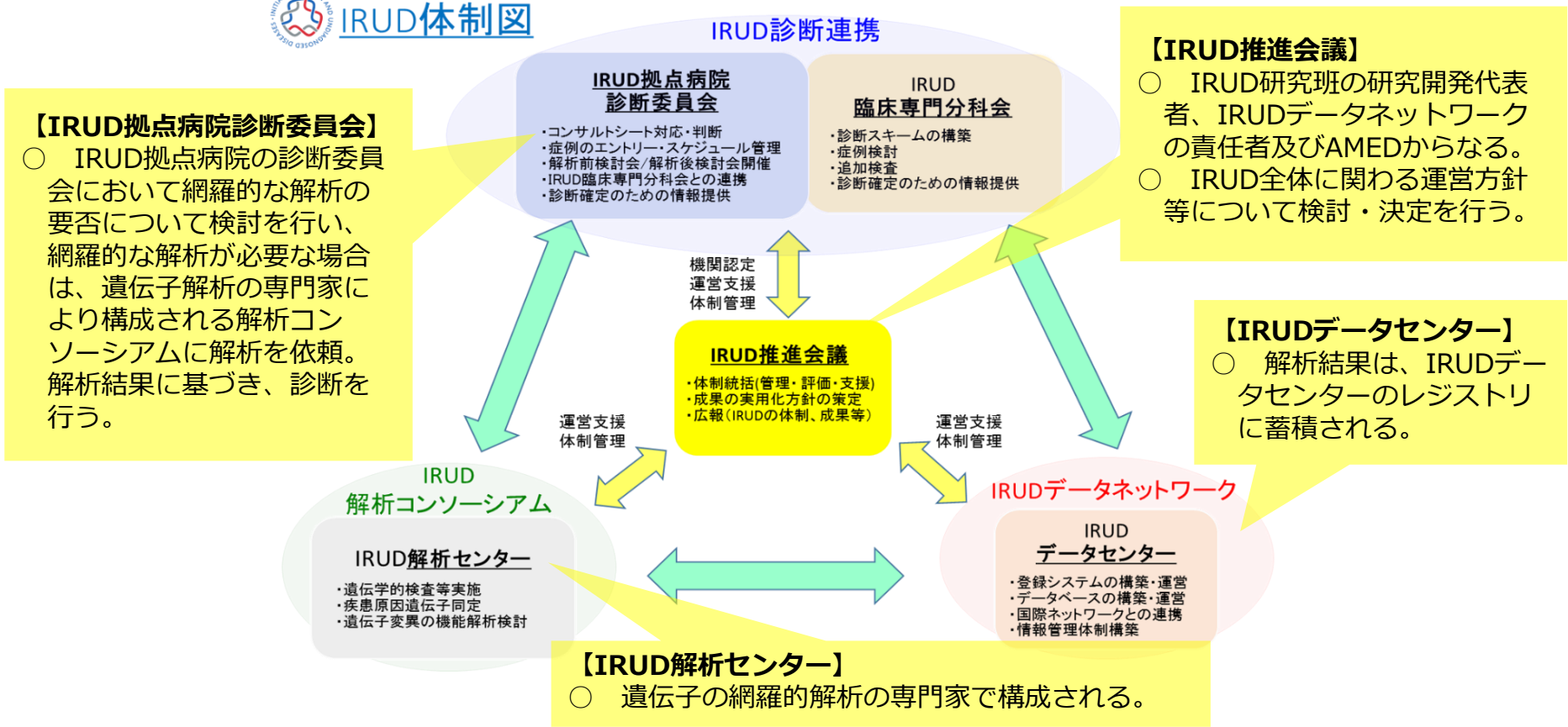
- 研究名：「未診断疾患イニシアチブ(Initiative on Rare and Undiagnosed Disease(IRUD))：希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」
- 研究代表者：水澤英洋（国立精神・神経医療研究センター）
- 「日本医療研究開発機構 難治性疾患実用化研究事業」によりH27年度から実施。現在2期目（H30～H32年度）
- 研究目的
 - ・ 未診断疾患の診断のための全国的な体制構築
 - ・ 国際連携可能なデータベースの構築ならびに積極的なデータシェアリング
 - ・ 希少・未診断疾患の研究開発促進

IRUD推進会議を中心とするIRUDの体制図

- IRUDの体制は、IRUD推進会議（IRUD全体の運営方針の決定・統括）が中心となつて、IRUD拠点病院診断委員会（解析の要否の検討、解析結果に基づく診断）、IRUD解析センター（遺伝学的検査の実施等）等が連携して実施している。



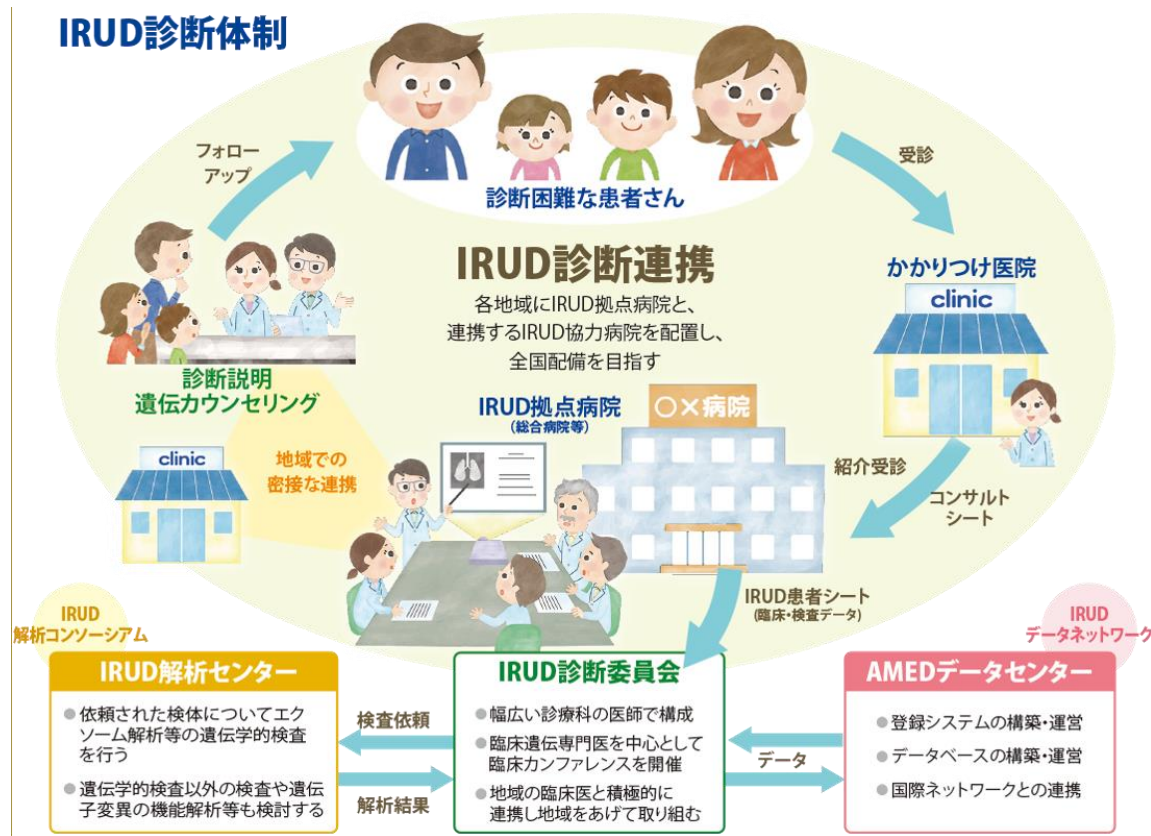
IRUD体制図



(資料出所) 国立精神・神経医療研究センター 水澤英洋研究代表「厚生労働科学研究費補助金 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 Disease(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」班会議資料「IRUD体制図」より作成

IRUD診断連携（IRUD診断委員会）について

- IRUD拠点病院に設置されるIRUD診断委員会は、かかりつけ医から提供されるコンサルトシートを元に、臨床遺伝専門医を中心とする幅広い診療科の医師により構成されるカンファレンスにおいて、網羅的遺伝子解析の要否を検討する。
- IRUD診断委員会は、網羅的な遺伝子解析が必要な場合、IRUD解析センターに検査を依頼し、その結果に基づき、診断、遺伝カウンセリング、フォローアップを行っている。



(資料出所) 国立精神・神経医療研究センター 水澤英洋研究代表「厚生労働科学研究費補助金 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 Disease(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」班会議資料「IRUD体制図」より作成

(参考) 難病診療連携拠点病院とIRUD拠点病院の整備状況 (1 / 3)

東北・北海道地方

	難病診療連携拠点病院	難病診療分野別拠点病院	IRUD拠点病院
北海道			札幌医科大学附属病院
			北海道大学病院
			旭川医科大学病院
青森県	青森県立中央病院	弘前大学医学部附属病院	
岩手県	岩手医科大学附属病院		
宮城県	東北大学病院		東北大学病院
秋田県			秋田大学医学部附属病院
山形県			
福島県			

関東地方

茨城県	筑波大学附属病院		筑波大学附属病院 ※
	茨城県立中央病院		
栃木県	獨協医科大学病院		
	自治医科大学附属病院		
	国際医療福祉大学病院		
群馬県	群馬大学医学部附属病院		
埼玉県	埼玉医科大学病院	東埼玉病院	埼玉医科大学病院 ※
	埼玉医科大学総合医療センター		
	自治医科大学附属さいたま医療センター		
	獨協医科大学埼玉医療センター		

	難病診療連携拠点病院	難病診療分野別拠点病院	IRUD拠点病院
千葉県	千葉大学医学部附属病院	千葉東病院	千葉大学医学部附属病院
		東邦大学医療センター佐倉病院	
東京都	聖路加国際病院		国立精神・神経医療研究センター
	東京慈恵会医科大学附属病院		東京大学医学部附属病院
	東京女子医科大学病院		国立成育医療研究センター
	日本医科大学付属病院		慶應義塾大学病院
	順天堂大学医学部附属 順天堂医院		東京女子医科大学病院
	東京医科歯科大学医学部附属病院		東京医科歯科大学医学部附属病院
	日本大学医学部附属板橋病院		東京都立小児総合医療センター
	帝京大学医学部附属病院		北里大学病院 ※
	杏林大学医学部付属病院		
	東京都立多摩総合医療センター・東京都立神経病院		
神奈川県	横浜市立大学附属病院		神奈川県立こども医療センター
	聖マリアンナ医科大学病院		
	北里大学病院		
	東海大学医学部付属病院		横浜市立大学附属病院

※は、IRUD高度協力病院(IRUD拠点病院に準じた機能を有する施設)。
(平成31年4月現在)

(参考) 難病診療連携拠点病院とIRUD拠点病院の整備状況 (2 / 3)

中部地方

	難病診療連携拠点病院	難病診療分野別拠点病院	IRUD拠点病院
新潟県	新潟大学医歯学総合病院		新潟大学医歯学総合病院
富山県	富山大学附属病院	富山県リハビリテーション病院・ こども支援センター	
	富山県立中央病院		
石川県	金沢大学附属病院	医王病院	金沢大学附属病院
	金沢医科大学病院		
福井県	福井県立病院		
山梨県			山梨大学医学部附属病院
長野県			信州大学医学部附属病院
岐阜県			
静岡県	浜松医科大学医学部附属病院		浜松医科大学医学部附属病院
愛知県	愛知医科大学病院		名古屋大学医学部附属病院
			名古屋市立大学病院
			藤田医科大学病院

近畿地方

三重県	三重大学医学部附属病院	三重病院 鈴鹿病院	
滋賀県	滋賀医科大学医学部附属病院	市立大津市民病院	
		大津赤十字病院	
		滋賀病院	
		誠光会 草津総合病院	
		滋賀県立小児保健医療センター	
		滋賀県立総合病院	
		済生会滋賀県病院	
		公立甲賀病院	

	難病診療連携拠点病院	難病診療分野別拠点病院	IRUD拠点病院
滋賀県		紫香楽病院	
		近江八幡市立総合医療センター	
		東近江総合医療センター	
		湖東記念病院	
		彦根市立病院	
		市立長浜病院	
		長浜赤十字病院	
		高島市民病院	
京都府			京都大学医学部附属病院
大阪府	大阪市立大学医学部附属病院		大阪市立大学医学部附属病院
	大阪急性期・総合医療センター		大阪大学医学部附属病院
	大阪南医療センター		国立循環器病研究センター
	堺市立総合医療センター		大阪母子医療センター
	大阪赤十字病院		
	田附興風会医学研究所 北野病院		
	市立東大阪医療センター		
	近畿大学医学部附属病院		
	市立岸和田市民病院		
	大阪大学医学部附属病院		
	大阪医科大学附属病院		
	関西医科大学附属病院		

※は、IRUD高度協力病院（IRUD拠点病院に準じた機能を有する施設）
（平成31年4月現在）

(参考) 難病診療連携拠点病院とIRUD拠点病院の整備状況 (3 / 3)

	難病診療連携拠点病院	難病診療分野別拠点病院	IRUD拠点病院	
近畿地方	兵庫県	兵庫医科大学病院	神戸大学医学部附属病院	
		兵庫中央病院		
	奈良県	奈良県立医科大学附属病院		
	和歌山県			
中国地方	鳥取県		鳥取大学医学部附属病院	
	島根県	島根大学医学部附属病院	島根県立中央病院	
			松江医療センター	
	岡山県	岡山大学病院	川崎医科大学附属病院	
	広島県		広島大学病院	
山口県				
四国地方	徳島県	徳島大学病院	徳島病院	
	香川県	香川大学医学部附属病院	高松医療センター	
	愛媛県	愛媛大学医学部附属病院	愛媛医療センター	
	高知県	高知大学医学部附属病院	高知大学医学部附属病院	
九州・沖縄地方	福岡県		久留米大学病院 ※	
	佐賀県	佐賀大学医学部附属病院		
	長崎県	長崎大学病院		
	熊本県	熊本大学病院	熊本再春医療センター	熊本大学医学部附属病院
			熊本南病院	
	大分県			
	宮崎県	宮崎大学医学部附属病院	宮崎東病院	
	鹿児島県			
沖縄県			琉球大学医学部附属病院 沖縄県立南部医療センター・子ども医療センター 沖縄南部療育医療センター	

※は、IRUD高度協力病院(IRUD拠点病院に準じた機能を有する施設)。
(平成31年4月現在)