



臨床研究に関する情報の公開

2025 年 10 月 30 日作成

研究課題名	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基盤の開発と患者還元を推進する研究
研究の対象	以下の①または②を満たし、生活に支障のある症状が 6 ヶ月以上にわたって続いており (乳幼児は除く※)、診断がついていない状態の方。 ※ 乳幼児の場合は 6 ヶ月以上にわたって持続していない場合でも参加することができます (生後 6 ヶ月未満でも参加することもあります)。 ①一元的に説明できない症状などが 2 つ以上の臓器にまたがってあること。 ②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、兄弟などに同じような病状が認められる場合を含む。)
研究目的・方法	1. 未診断疾患の診断のための全国的な体制構築 2. 国際連携可能なデータベースの構築ならびに積極的データシェアリング 3. 希少・未診断疾患の研究開発推進 研究期間：許可日～2028 年 3 月 31 日
研究に用いる試料・情報の種類	利用する試料や情報などの項目：臨床情報 (年齢、性別、既往症、家族歴、生活歴、発症年齢、初発症状、経過、身体所見、検査所見、臨床評価スケールなど) 遺伝子情報試料や情報を利用する者の範囲 (提供先)：「希少・未診断疾患に対する診断プログラム基盤の開発と患者還元を推進する研究 (IRUD)」における共同研究機関 (別紙参照)
外部への試料・情報の提供	データベースに登録する際、IRUD 診断委員会に患者シートを送付する際は、IRUD 拠点病院・高度協力病院における診察内容や追加検査結果等 (症状、検査結果、検討内容等) を個人を識別できないように加工し管理番号を付けて管理をします。
研究組織	研究内容に関しては、IRUD ポータルサイト (http://irud.umin.jp/index.php) において情報公開をしています。
お問い合わせ先	本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。 ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。 照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先： 〒530-8480 大阪市北区扇町 2-4-20 公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院 電話：06-6312-1221、FAX：06-6312-8867 小児科 副部長 三上 真充 研究責任者： 公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院 小児科 副部長 三上 真充 研究代表者：国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 要 匡