

# IRUD 未診断疾患イニシアチブのご案内

IRUD（アイラッド）とは、診断がつかない病気（未診断疾患）がある日本全国の患者さんに対して、遺伝学的検査などの解析により、診断の確定を目指す研究事業（エクソーム解析研究）です。

京都大学医学部附属病院は IRUD 拠点病院のひとつとして、2016 年 11 月より本研究を実施しています。

主治医の先生より以下の基準を満たす IRUD 候補の患者さんをご紹介いただき、専門的な検討の後、対象となる患者さん・血縁者の方々に研究にご参加いただいております。

ご参加いただく場合、臨床情報（症状など）と生体試料（血液）を収集させていただきます。

## IRUD への紹介をご検討いただきたい基準

以下の 1 又は 2 を満たし、6 ヶ月以上にわたって（乳幼児は除く）持続し、生活に支障のある症状があり、診断がついていない状態。

1. 2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病状であること。（血縁者、きょうだいに同じような病状が認められる場合を含む。）

## 患者さん・ご家族へ

- IRUD 研究への参加には**主治医の先生からのご紹介が必要です**。まずは主治医の先生にご相談ください。
- IRUD 研究に参加を希望される場合、通常は京大病院を受診していただく必要があります。
- IRUD 研究では、遺伝子変異が病気の原因であるか、単なる個人差であるかを比較検討するため、血縁者（両親、きょうだいなど）のご協力が非常に重要となります。

## 京大病院所属の主治医の先生へ

• IRUD へのご紹介は、IRUD コンサルトシート（IRUD 専用用紙）にご記入の上、ご提出いただく必要があります。ご所属の京大病院診療科の IRUD 窓口担当の先生にお尋ねいただくか、IRUD 京大事務局へメールにてご請求ください。

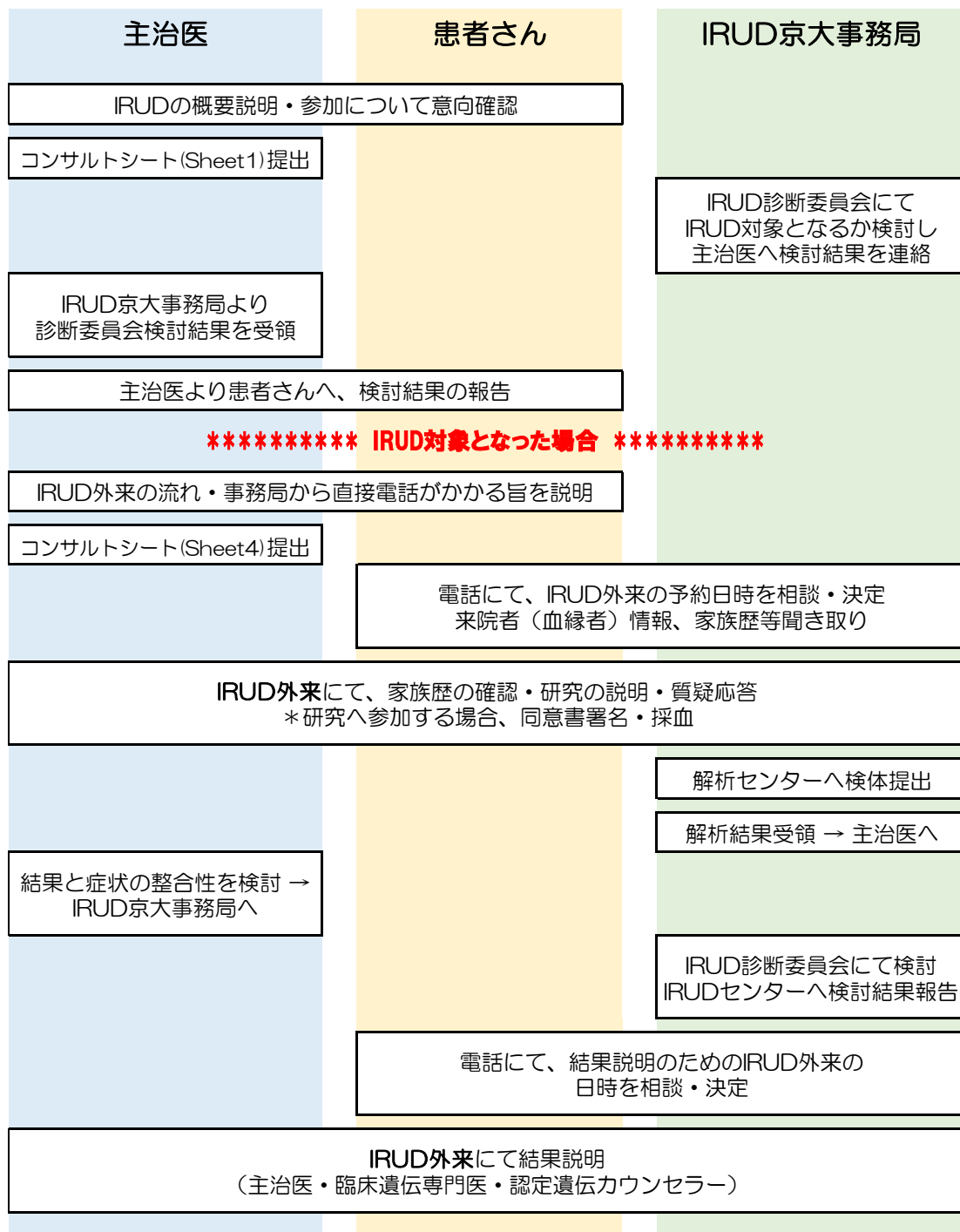
IRUD 京大事務局（担当：稲葉） [irud@kuhp.kyoto-u.ac.jp](mailto:irud@kuhp.kyoto-u.ac.jp)

## 京大病院以外の主治医の先生へ

• IRUD へのご紹介は、京大病院の医師を通して行っていただく必要があります。京大病院の当該診療科へ患者さんをご紹介いただくか、IRUD 京大事務局へメールにてお問合せください。

IRUD 京大事務局（担当：稲葉） [irud@kuhp.kyoto-u.ac.jp](mailto:irud@kuhp.kyoto-u.ac.jp)

## 京都大学医学部附属病院におけるIRUDの流れ



### IRUDに関する詳細

『IRUD 未診断疾患イニシアチブ』 <http://irud.umin.jp/> をご参照ください

### お問い合わせ

京都大学医学部附属病院 IRUD 京大事務局（担当：稲葉）

Email : [irud@kuhp.kyoto-u.ac.jp](mailto:irud@kuhp.kyoto-u.ac.jp)