



令和 8 年 3 月 27 日

## 原因不明の病気 遺伝子解析で解明へ

### ～岡山大学病院が IRUD 拠点病院に～

岡山大学病院（病院長：前田嘉信）は、2026 年 4 月 1 日付で国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）が推進する研究事業「未診断疾患イニシアチブ（IRUD：Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases）」の拠点病院として新たに参加することになりました。IRUD は、長年原因が分からない希少疾患や難病の患者を対象に、全国の大学病院や研究機関が連携し、遺伝子解析などを用いて病気の原因解明を目指す研究プロジェクトです。

岡山大学病院が拠点病院として参画することで、中国・四国地域における未診断疾患の診療・研究体制が強化され、原因が分からないまま悩みを抱えてきた患者や家族に新たな診断の機会を提供できることが期待されています。

#### ■発表内容

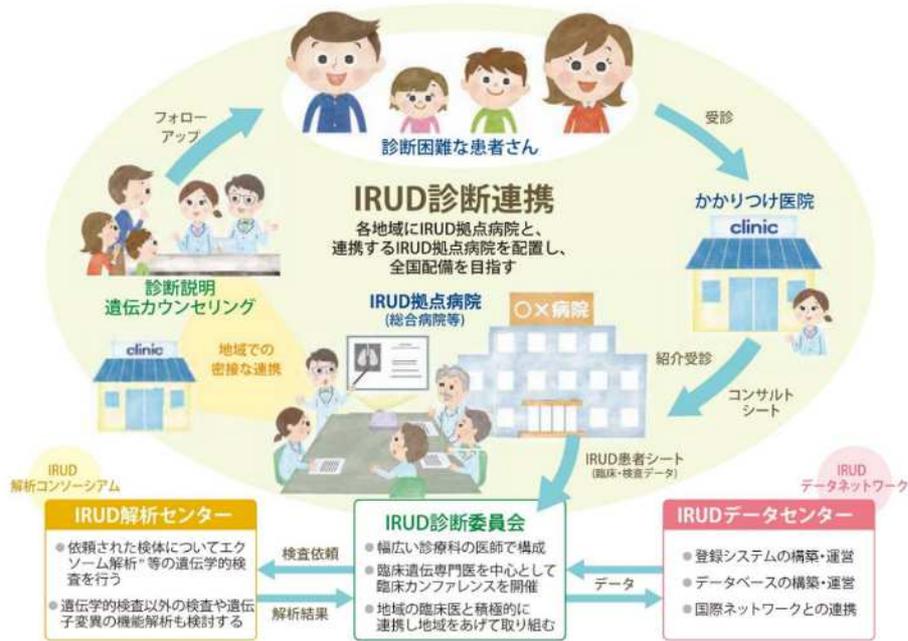
##### <診断が見つからない病気という医療上の課題>

希少疾患は約 7,000 種類存在するとされ、その多くは遺伝子（DNA）の異常が関与していると考えられています。多くの場合、子どもの時期に症状が現れ、発達の遅れやてんかんなどをきっかけに気づかれます。しかし、まだ医学的に十分に解明されていない疾患やよく知られていない病気（新しい疾患）、患者数が極めて少ない疾患の場合には診断が難しく、複数の医療機関を受診しても原因が特定できないケースがあります。こうした患者さんは「未診断疾患患者」と呼ばれ、原因が分からないまま長年にわたり医療機関を受診し続けることも少なくありません。病気の原因が分からないままでは、適切な診療方針を決定することが難しいだけでなく、患者さんやご家族にとって大きな心理的・社会的負担となります。このような課題に対応するため、未診断疾患の原因解明と連携体制の整備が進められています。

##### <IRUD の取り組み>

こうした課題に対応するため、国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）の研究事業として、国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センターが中心となって、未診断疾患イニシアチブ（IRUD）※1）を推進しています。IRUD では、未診断疾患の患者さんについて、症状やこれまでの検査結果を詳しく調べます。併せて遺伝子（DNA）を詳しく調べ、病気の原因を探ります。その情報を全国の研究チームで共有し、専門家が協力して検討することで、これまで原因が分からなかった病気の解明を目指しています。

【参考：IRUD ホームページ <https://irud.umin.jp/>】



## <岡山大学病院の役割>

岡山大学病院は IRUD 拠点病院として、未診断疾患患者さんの受け入れと詳細な臨床情報の収集を行い、全国 IRUD 研究ネットワークとのデータ共有などを行い、未診断疾患の原因解明に取り組みます。また、中国・四国地域の医療機関と連携し、地域の医療機関から未診断疾患患者さんを紹介できる体制を整えることで、地域から全国へとつながる未診断疾患の連携体制の構築を進めていきます。

岡山大学病院ではこれまで、希少疾患や遺伝性疾患に関する診療・研究に力を入れてきました。大学病院には多様な専門領域の医師が在籍しており、小児から成人まで幅広い患者さんの診療経験が蓄積されています。今回 IRUD 拠点病院として参画することで、これまでの臨床経験と研究成果を生かしながら、全国の研究ネットワークと連携し、未診断疾患の原因解明に向けた研究体制の強化に貢献していきます。

### ◆病院長からのメッセージ

岡山大学病院が拠点病院として参加することで、中国・四国地域の医療機関と連携しながら、未診断疾患の患者さんを全国の研究ネットワークにつなぐ役割を果たしていきたいと考えています。



前田病院長

### ◆研究者からのひとこと

未診断のまま長年悩んでいる患者さんは少なくありません。岡山大学病院も中国・四国地域の医療機関と連携し、未診断疾患研究の発展に貢献していきたいと考えています。



武内教授



## PRESS RELEASE

### ■補足・用語説明

※1) 日本医療研究開発機構 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 Diseases=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」

#### <お問い合わせ>

岡山大学学術研究院医歯薬学域 (医) 小児発達病因病態学

教授 <sup>たけのうち</sup> 武内 <sup>としき</sup> 俊樹

(電話番号) 086-235-7372

( F A X ) 086-235-7377



岡山大学  
OKAYAMA UNIVERSITY



岡山大学は持続可能な開発目標 (SDGs) を支援しています。