

# 難病医療推進センター

## 1. 診療（活動）内容

- 1) 難病に関するより適切な情報の提供、難病に関する治験あるいは臨床研究の推進、治療法の開発を含む今後の難病対策の発展に貢献する。
- 2) IRUD（未診断疾患イニシアチブ）診断体制を通して、各診療科と遺伝子診療部で連携し、原因が分からず、診断がついていない未診断の患者さんの診断、最適な医療の適用に積極的に寄与する。
- 3) 大阪府の難病患者在宅医療支援事業に協力する。
  - ・疾患専門医、看護師の出向による同行訪問事業
  - ・難病在宅医療に関する知識向上を目的とした研修会事業

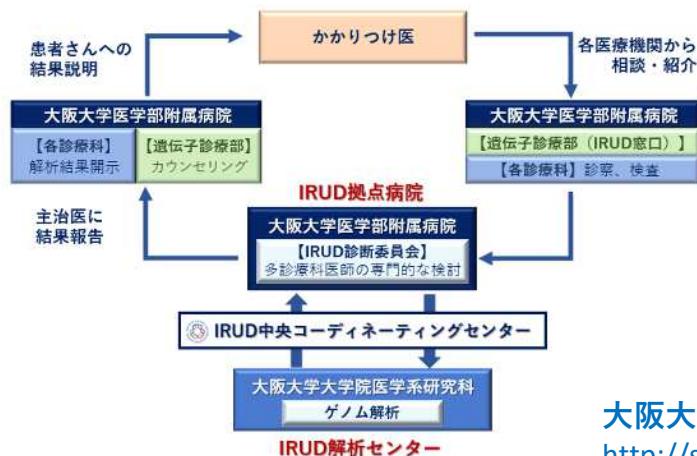
## 2. 実績 【大阪府難病診療連携拠点病院に指定】

### 大阪大学IRUD診断委員会

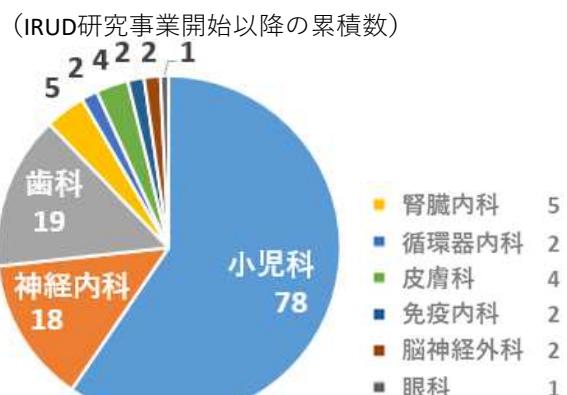
- 1) 毎月第2木曜日（17:15～18:00）ハイブリッド開催
- 2) IRUD診断委員、各診療科主治医、遺伝子診療部でExome解析前後の症例を検討する
- 3) Exome解析は大阪大学IRUD解析センターにて実施
- 4) 他大学IRUD拠点病院も同時接続し、症例の診断および治療方針等の情報共有を行う

年度	IRUDエントリー数		同定家系数 (IRUD-P含む累積数)	32家系
	家系数	検体数		
2017	14	47	同定遺伝子	
2018	41	128	MYH7, APTX, COL4A1, NIPBL, GPC3, GNAS, DNMT3A, GFAP, FGFR1, NSD1, AGXT, ACTB,	
2019	29	97	FGFR3, TRPC6, USP9X, SATB2, MYH9, MTHFR, UBE3A, PKD1,	
2020	13	82	CCDC115, ABCB4, COL2A1, SEC24D, NBAS, B3GALT6	
2021	20	66		

### 5) 大阪大学IRUD診断体制



### 6) 診療科別 提出家系数



大阪大学IRUDポータルサイト

[http://square.umin.ac.jp/irud\\_a\\_osaka-u/doctor/index.html](http://square.umin.ac.jp/irud_a_osaka-u/doctor/index.html)

### 在宅患者同行訪問事業 および 難病患者在宅医療支援事業

- 1) 在宅患者同行訪問事業：2021年度はCOVID-19のために実施せず。
- 2) 難病患者在宅医療支援事業

2021年度	難病患者在宅支援事業研修会	参加者
第1回	①多系統萎縮症の基礎知識と臨床倫理的問題 ②神経難病医療と倫理	医師47名、看護師2名 その他1名
第2回	①小児の訪問診療と在宅酵素補充療法 ②内分泌疾患の移行期医療の現状と課題	医師19名、看護師2名、その他1名