



AMEDのミッションと展望

IRUD(Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases)から 開拓する医療研究開発のシステム改革

日本医療研究開発機構
理事長 末松 誠

AMEDの組織運営方針:戦略推進部が他の5事業部との「縦横連携」:
ゲノム医療をまず「難病・未診断疾患」と「がん」から推進し、Medical R&Dの全体最適化の試金石に



戦略推進部

7つのプロジェクト

医薬品
研究課

再生医療
研究課

がん
研究課

脳と心の
研究課

難病
研究課

感染症
研究課

研究
企画課

産学連携部

産学連携等実用化へ向けた支援

国際事業部

戦略的国際研究の推進

バイオバンク事業部

バイオバンク等研究開発基盤の整備支援

臨床研究・治験基盤事業部

質の高い臨床研究・治験への支援

創薬支援戦略部

創薬支援ネットワークによる支援

5事業部



研究費の機能的運用について(AMED—HP参照)

- ✓ 合算使用(設備・旅費)OK
- ✓ 目的使用をすれば目的外使用OK
- ✓ 直接・間接費による研究補助員雇用OK
- ✓ 年度末までの予算執行OK
(報告は5月末でよい。各省共通)

AMED HPより

Coming soon

- ✓ **間接経費の弾力的運用と透明化**
(各大学・研究機関が本当に研究インフラ・環境の充実に使っているか?)
- ✓ **採択から契約完了までのスピードアップ**
- ✓ **年度跨ぎの活用による研究の加速**

平成28年1月13日より

現場の研究者の皆さんの意見で大学・研究機関の管理体制を改革し、
Medical R&Dの加速を図る必要性: AMEDは応援します。

なぜ「難病・未診断疾患」をAMEDの基幹プロジェクトに選んだか？

1. 「3つのライフを包含する研究」によって
患者さんに直接医療研究の成果を還元できる
2. 「ゲノム研究からゲノム医療へ」の解決：研究を研究で終わらせない
3. Global data sharingなしには進まない研究領域である
4. 個々の研究開発費が「微小」であるため、共通のインフラを整備し
研究費の弾力的運用が必要である。
5. MICROATTRIBUTIONの思想を広める
(開業医の先生方、患者さん、遺伝カウンセラー、基幹病院、大学病院、NC、、、どのplayerが欠けても臨床研究はできない)
6. 研究成果の新しい評価軸 (measure)を確立する
7. 「吸い上げ型研究」からの脱却：ネットワークによる情報共有
～患者さんのために「できそうでできなかったAll Japan研究体制への挑戦～
8. 診断だけでなく治療へも展開する
(世界のMegapharmaの動向：Orphan drugの開発促進)
9. Rareの理解がCommonの病態多様性の理解や治療法開発に繋がる

NEWS STOKE & STAFFORDSHIRE

Syndrome without a name: Living without a diagnosis

SWANの患者の母親の言葉

検査を受けても、受けても、全部「異常なし」との結果が戻ってくるばかりで、結局どの医師も答えを教えてくれることはできませんでした。

検査を受けるたびに、私たち夫婦は打ちのめされ、「自分たち家族はいつ終わるともしれないジェットコースターに一生乗り続けなければならないのか」と、とてもやるせない気持ちになるのです。

“Diagnostic Odyssey”

IRUD診療体制



診断困難な患者さん

受診

かかりつけ医院

clinic



紹介受診

IRUD診断連携

IRUD診断委員会は地域の拠点病院等に配置し、全国配備を目指す

IRUDに参加する
拠点病院 (総合病院)

〇×病院



エントリーシート
(臨床・検査データ)

フォローアップ



診断説明カウンセリング

地域での
密接な連携



clinic

IRUD
解析コンソーシアム

IRUD解析センター

- 依頼された検体についてエクソーム解析*等の遺伝子検査を行う
- 遺伝子検査以外の検査や遺伝子変異の機能解析も検討する

検査依頼

解析結果

IRUD診断委員会

- 幅広い診療科の医師で構成
- 臨床遺伝専門医を中心として臨床カンファレンスを開催
- 地域の臨床医と積極的に連携し地域をあげて取り組む

データ

IRUD
データネットワーク

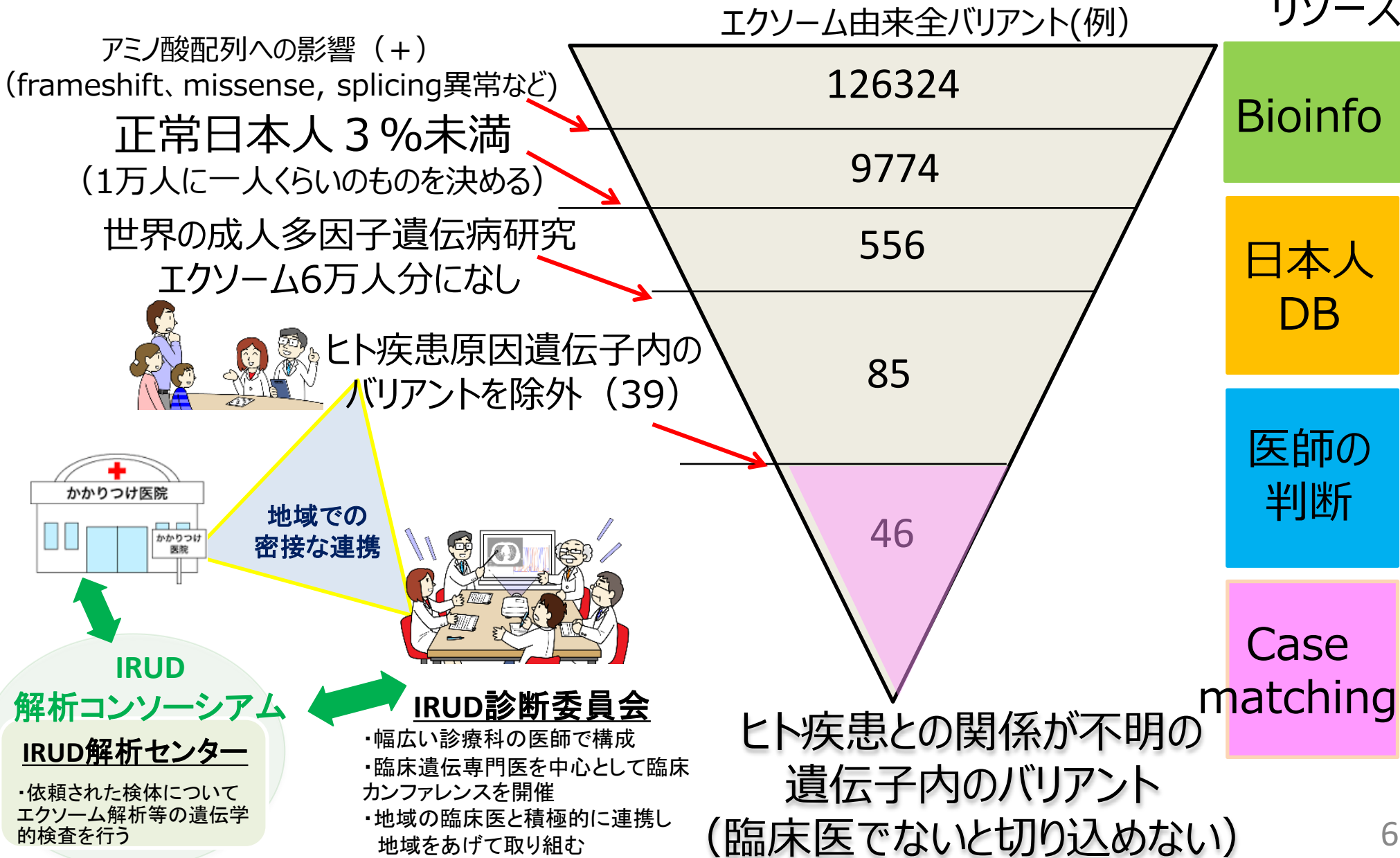
AMEDデータセンター

- 登録システムの構築・運営
- データベースの構築・運営
- 国際ネットワークとの連携

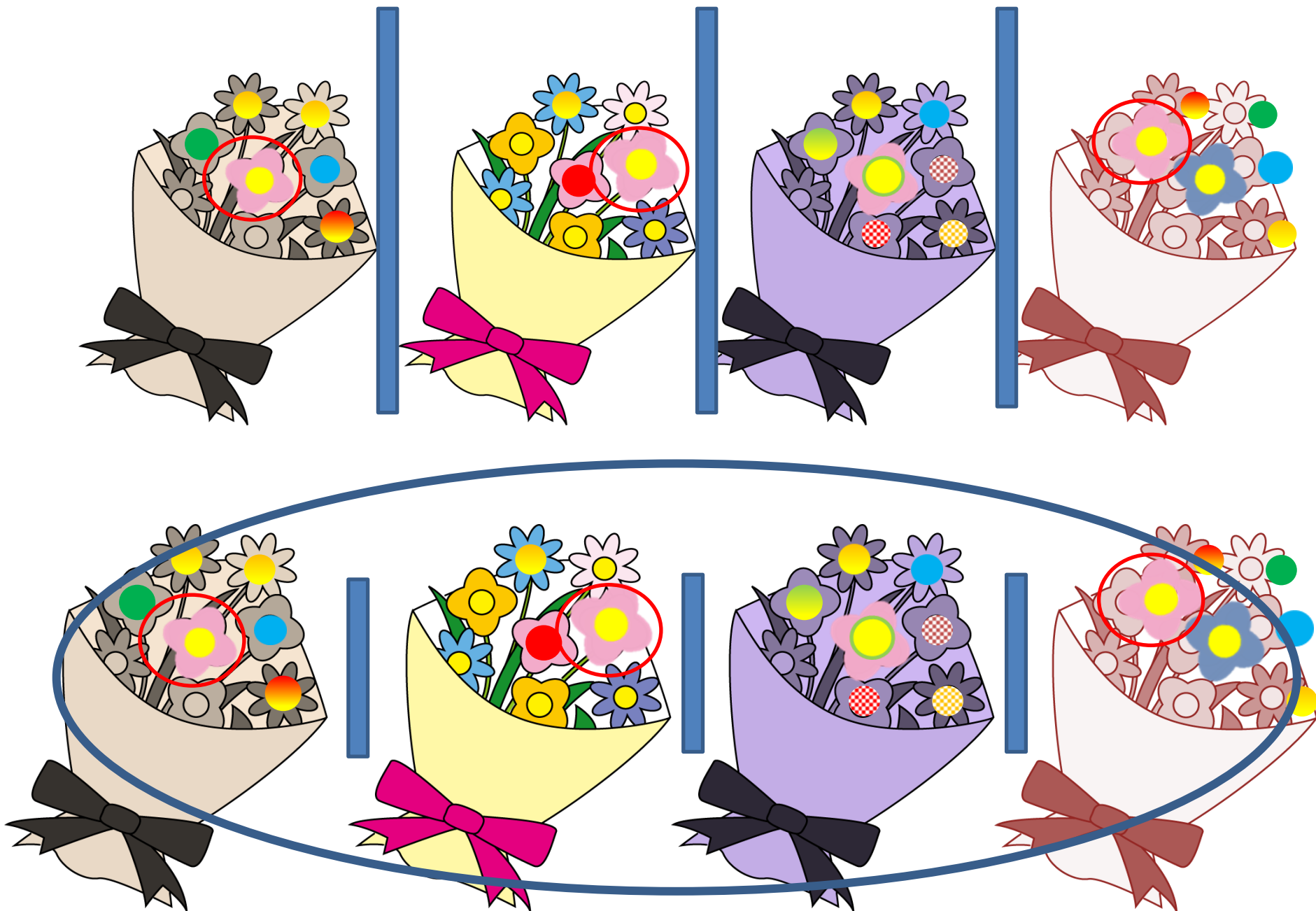
エクソーム解析で得られたバリエントのフィルタリングをしてUの原因遺伝子を決める

~Phenotype is everything~ IRUD: Takenouchi-Kosaki syndromeの例

必要な
リソース



N-of-1問題の系統的解決へ：医療システムにおける情報共有



2016年1月11日 NIH-AMED包括協定 (米国科学アカデミー本部での調印式)

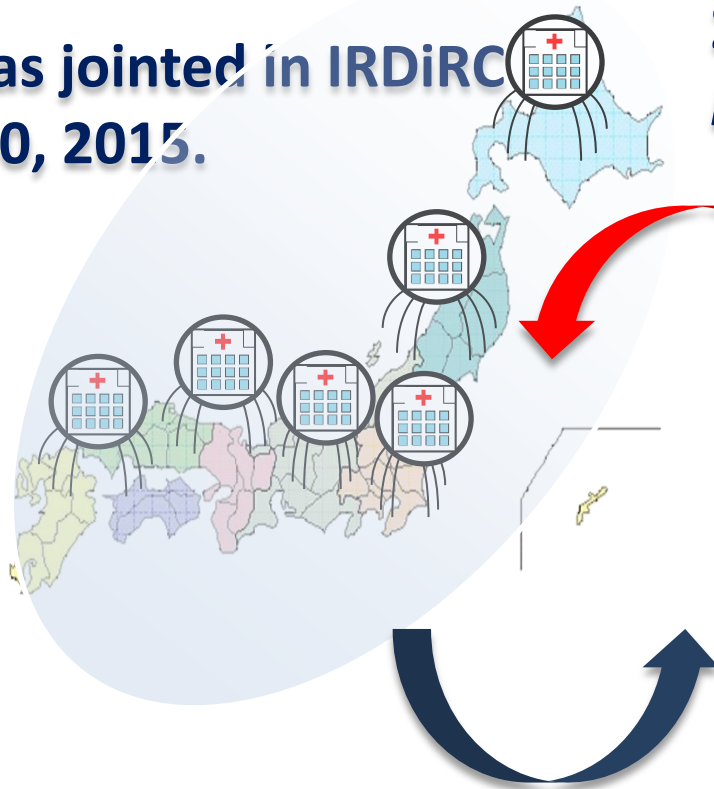


- ✓ 歴史の深い感染症研究・多剤耐性菌サーベイランスでの協力体制強化
- ✓ 脳科学研究推進による認知症の克服
- ✓ 難病・未診断疾患プロジェクト(Data Sharing), がん研究等成果の社会実装

国際難病研究コンソシアム (IRDiRC) への加盟と AMEDの果たすべきミッション

Japan has joined in IRDiRC
in July 30, 2015.

200 new interventions for R patients
New Chair: Dr. Chris Austin, NCATS-NIH



- ✓ data sharing for patients
- ✓ global coding of phenotypes
- ✓ microattribution
- ✓ machine-readable consent
- ✓ harmonized IRB