

（人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針に則る情報公開）

『統合型ヘルスケアシステムの構築における生成 AI の活用に向けた ゲノム・臨床データの解析』

本研究への協力を望まれない場合は、問い合わせ窓口へご連絡ください。研究に協力されない場合でも不利益な扱いを受けることは一切ございません。

本研究の研究計画書及び研究の方法に関する資料の入手又は閲覧をご希望の場合や個人情報の開示や個人情報の利用目的についての通知をご希望の場合も問い合わせ窓口にご照会ください。なお、他の研究参加者の個人情報や研究者の知的財産の保護などの理由により、ご対応・ご回答ができない場合がありますので、予めご了承ください。

【対象となる方】

2015 年以降に、以下の未診断疾患イニシアチブ（IRUD）研究にご協力いただいた方

研究課題名	「成人における未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究（IRUD-A）」
研究代表者	水澤英洋（国立精神・神経医療研究センター 理事長）
研究期間	2015 年 10 月 9 日～2024 年 3 月 31 日

研究課題名	「原因不明遺伝子関連疾患の全国横断的症例収集・バンキングと網羅的解析（IRUD-P）」
研究代表者	松原洋一（国立成育医療研究センター 研究所長）
研究期間	2015 年 7 月 21 日～2024 年 3 月 31 日

研究課題名	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の開発に関する研究」
研究代表者	水澤英洋（国立精神・神経医療研究センター 理事長）
研究期間	2018 年 6 月 27 日～2024 年 3 月 31 日

研究課題名	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」
研究代表者	水澤英洋（国立精神・神経医療研究センター 理事長特任補佐）
研究期間	2024 年 4 月 1 日～2028 年 3 月 31 日

【研究期間】

2025 年 9 月 24 日（研究開始日・実施許可日）より 2029 年 9 月 30 日まで

【研究代表者】 国立精神・神経医療研究センター 理事長特任補佐室 水澤 英洋

【本研究の背景、社会的意義、研究の目的等】

内閣府 戦略的イノベーション創造プログラム(SIP)の『統合型ヘルスケアシステムの構築における生成 AI の活用「安全性・信頼性を持つオープンな医療 LLM の開発・社会実装（研究代表者：国立情報学研究所・相澤彰子）」』において、医療における、生成 Artificial Intelligence(AI)を活用した統合型ヘルスケアシステムを構築し、安全性・信頼性を持つオープンな日本語医療 Large Language Model(LLM)の開発・社会実装を目指した研究が行われています。

本研究では、SIP の『日本語 Large Language Model(LLM)の医療現場への応用「診療支援のための医療 LLM」を研究テーマに、未診断・希少難病において、日本語医療 LLM を活用した診断システムを開発することを目的としています。

本研究により、日本語医療 LLM を活用した診断システムが開発され、未診断・希少難病の診断が支援され、日常診療における意思決定や、研究における知識発見に貢献することが期待されています。

【試料・情報の利用目的及び利用方法並びに利用する者の範囲】

IRUD 研究で登録されている患者さんのうち、診断確定した方の試料・情報を、未診断・希少難病において、日本語医療 LLM を活用した診断システムを開発するために活用いたします。

国立精神・神経医療研究センター IRUD コーディネーティングセンターに集約された IRUD における患者情報及び遺伝学的情報は、既に名前や生年月日などのどの研究対象者の臨床情報であるかが直ちに識別することができないように加工され、研究対象者識別コードが付与された臨床情報であり、国立精神・神経医療研究センター IRUD コーディネーティングセンターが管理する、安全が確保された医療分野向け文書管理クラウドサービス(Agatha)で保管・管理されます。また、国立精神・神経医療研究センター IRUD コーディネーティングセンターは、LLM によるデータ解析機関である株式会社プレシジョンに IRUD における患者情報及び遺伝学的情報を提供いたします。

【利用又は提供する試料・情報等】

IRUD 研究における患者情報（年齢、性別、身長、体重、主訴、病歴、家族歴、既往歴、検査所見）および全エクソーム解析・全ゲノム解析で得られた遺伝学的情報（病的バリエーションを含む）

提供する試料・情報の取得の方法

IRUD 研究における患者情報および遺伝学的情報（新規に取得する試料・情報はありません）

【IRUD ポータルサイト】

<http://irud.umin.jp/index.php>

【利用又は提供を開始する予定日】

研究開始日を予定しています。

【共同研究機関】

国立精神・神経医療研究センター	研究責任者	水澤 英洋（研究代表者）
慶應義塾大学	研究責任者	小崎 健次郎
国立成育医療研究センター	研究責任者	要 匡
横浜市立大学	研究責任者	松本 直通
名古屋大学	研究責任者	荻 朋男
国立循環器病研究センター	研究責任者	朝野 仁裕
株式会社プレシジョン	研究責任者	佐藤 寿彦

○問い合わせ窓口

〒236-0004 横浜市金沢区福浦 3 丁目 9 番
公立大学法人 横浜市立大学 医学研究科 遺伝学
責任者： 松本 直通
電話番号：045-787-2800（代表）

○苦情窓口

〒236-0004 神奈川県横浜市金沢区福浦 3 丁目 9 番
公立大学法人 横浜市立大学附属病院
患者サポートセンター ②窓口
電話番号：045-787-2800（代表）