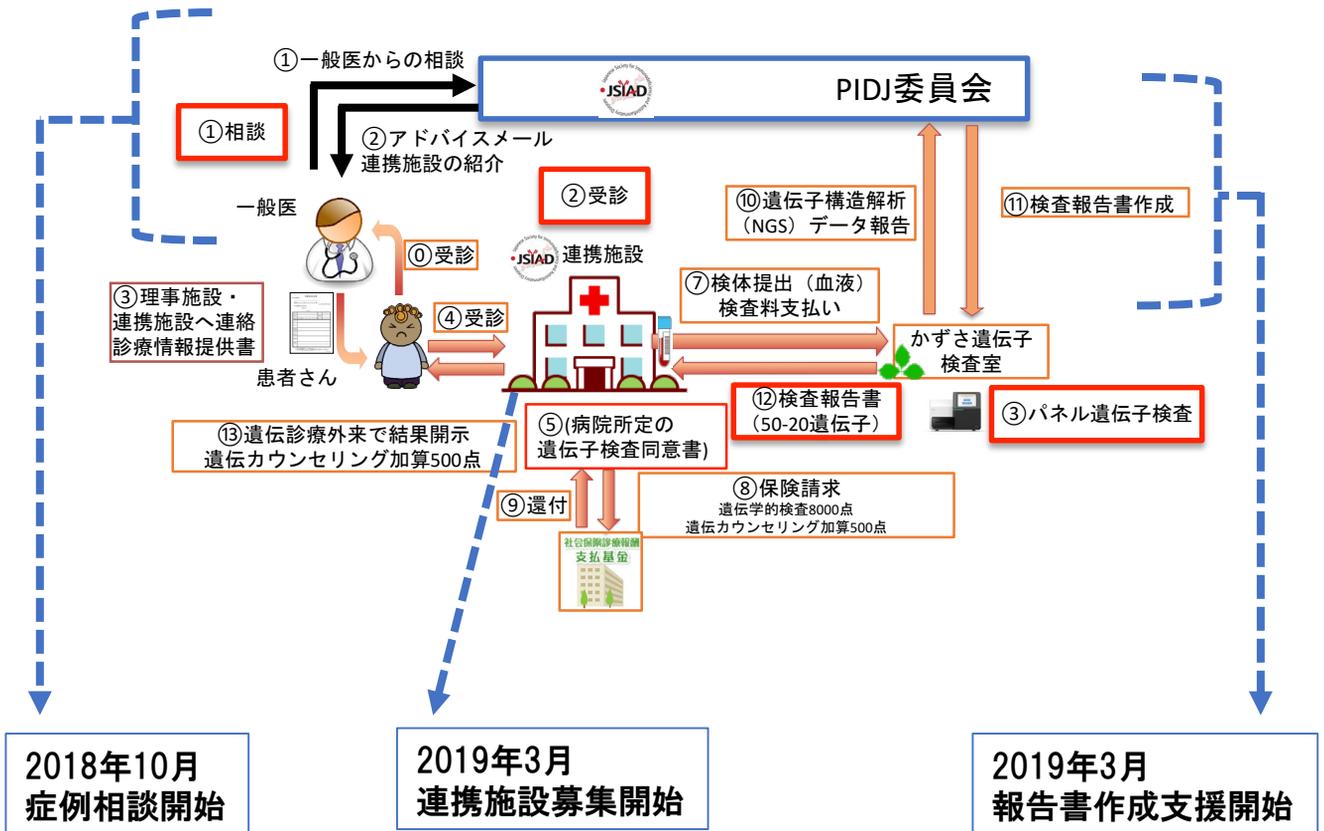




日本免疫不全・自己炎症学会 PIDJ ver.2について

PIDJ (Primary immunodeficiency database in Japan) は、2008年に厚労省研究班、理化学研究所RCAI、かずさDNA研の共同研究として設置された原発性免疫不全症 (PID) の全国登録システムです。2017年の個人情報保護法改正を機に停止していましたが、JSIADが事業を継承し、PIDJ ver.2として症例相談やデータベース構築に向けた研究体制づくりを進めています。

PIDJ ver.2における保険収載されたPID/AID遺伝子検査の流れ



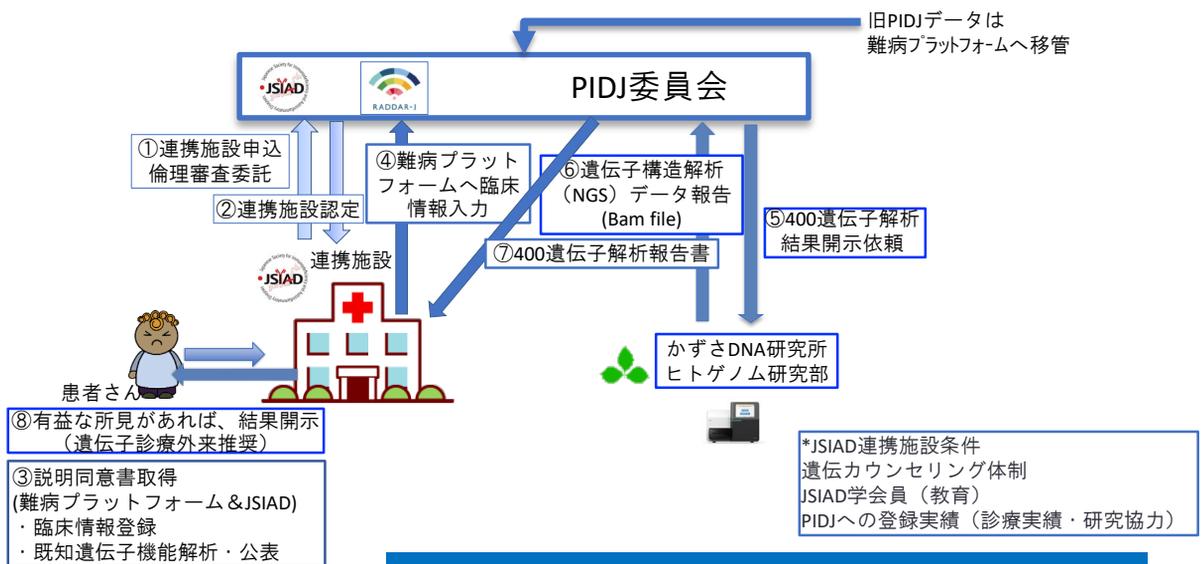
研究としてのPIDJ ver.2

原発性免疫不全症・自己炎症性疾患・早期発症型炎症性腸疾患の遺伝子解析と患者レジストリの構築

研究の目的:

原発性免疫不全症・自己炎症性疾患・早期発症型炎症性腸疾患における遺伝子解析並びに・RNA・蛋白解析と、患者臨床情報の集積による持続的・長期的な評価項目の検討を行う。これによって原発性免疫不全症・自己炎症性疾患の自然歴や予後因子を解明し、将来的に新しい治療法の開発や確立に貢献する。

PIDJ ver.2：難病プラットフォーム※と結合したPID/AID遺伝子解析研究



PIDJ ver.2では、2020年7月より難病プラットフォームの運用を開始しました。

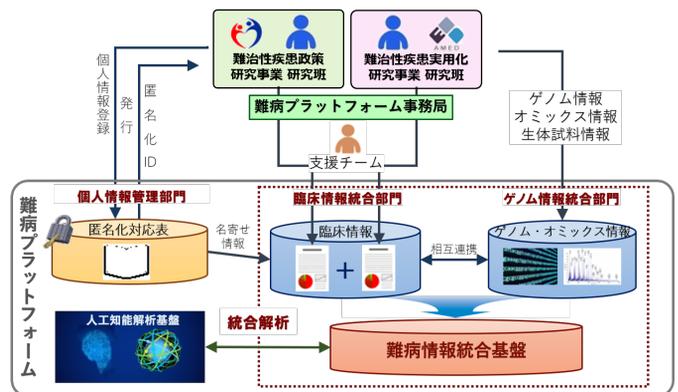
※難病プラットフォーム (RADDAR-J: Rare Disease Data Registry of Japan) とは

AMEDが所管する難治性疾患実用化研究事業および厚生労働省が所管する難治性疾患政策研究事業では、多くの研究班 (以下「難病研究班」) が、難病に関する病態解明や創薬研究、疫学研究やガイドライン作成などの研究を行っており、これらの研究から臨床情報やゲノム・オミックス情報、生体試料に関する情報など多種多様な情報が生み出されています。しかしながら、これらの情報は各難病研究班が個別に管理しているのが現状で、第三者は各難病研究班がどのような情報を所有しているのかといったことすら容易に知ることができないという問題がありました。そのため、これらの情報を集約統合し、二次利用を可能とすることで、難病にかかわる研究者を繋ぎ、研究を加速させる情報統合基盤の構築が望まれています。

このような背景のもと、AMEDは両事業を対象とした横断的な情報統合基盤 (難病プラットフォーム) を構築する研究を開始しました。各難病研究班が難病プラットフォームを活用することで、情報収集の効率化や品質保証、情報へのアクセス向上、共同研究や国際連携の促進等につながり、その結果、診断や治療技術の研究が加速し、最終的には難病患者の生活の質の向上につながる事が期待されます。

難病プラットフォームHPより引用

<https://www.raddarj.org/>



疾患横断的解析・データの二次利用・新規治療法開発・創薬