

難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究（20FC2002）  
難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析（先行解析）に関する説明会

# ⑤ データ利活用に間する国際状況 および日本と海外の疾病名の整合性

東京大学新領域創成科学研究科

鎌谷 洋一郎

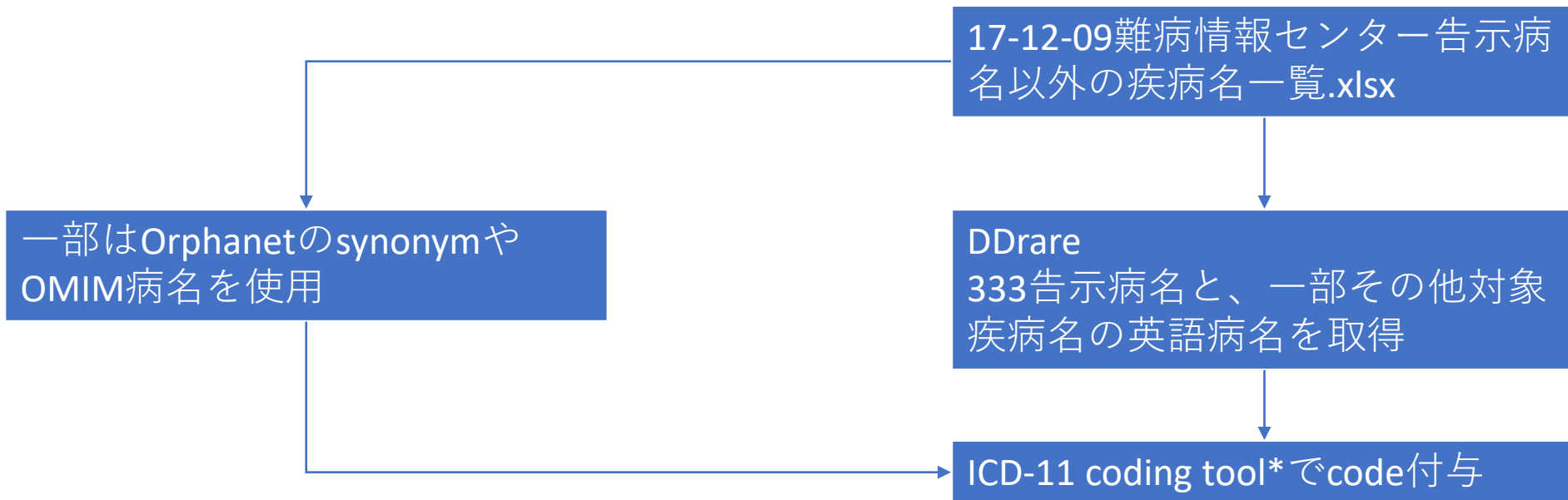
2020年10月28日、東京

# 国際連携の相手について

- 難病・希少遺伝性疾患のゲノム解析を目的とした海外のプロジェクト・コンソーシアムとの連携を検討
  - Genomics England (The 100,000 Genomes Project)
  - IRDiRC
  - UDN
  - その他？
- Genomics Englandからは、疾患ドメインごとの共同研究の提案があった (GeCIPモデル)。
- 連携を効率的に進めるため、標準的な英語病名の策定を検討

# ICD-11コード付与の試み

- 国際連携をスムーズにするため、ICD-11コード（2020-09版）の付与を検討する（先方からも参照しやすくなる）



- WHOが提供するICD-11コード化支援ツール
- WHOのICD-11→ICD-10変換ツールのほか、奈良医大野田先生ICD-10病名リスト・IRUDで使用される慶應大学小崎先生のOMIM対応リストをご厚意でいただき、sanity check

# 今後の方針

- 各難病名（告示333 + 914 病名）につき、ICD-11コードを基本とし、Orphanet、OMIMコードを合わせて参考として付与する
- 各難病班にご確認・ご修正いただく方針
- Genomics Englandとの連携について、各難病班の意向に従い調整する