

# 設立趣旨書

## 1 趣旨

現在、日本における遺伝性尿路結石症の診断をするうえで網羅的な遺伝性尿路結石症の検査を行えている施設が少ないのが現状である。また、欧米では行われている疾患登録システムも本邦には無いため遺伝性尿路結石症の中でも原発性高シュウ酸尿症やシスチン尿症などの実数や頻度や予後やなど不明です。

そこで J-HUG は遺伝性尿路結石症を疑った際に、質量分析を用いた尿検査を行うことで網羅的に遺伝性尿路結石症のスクリーニングを行い、スクリーニング陽性者に遺伝子検査による確定診断を提案するシステムを構築しました。日本全国の各病院からの検査を幅広く受けることで診断のお役に立てればと思います。加え、各病院との情報共有を行い、遺伝性尿路結石が疑われた患者情報や尿や血液検査結果を用いたレジストリを同時に行うことで疾患の疫学を明らかにし、今後の医学の発展に寄与したいと考えております。

今までは保険適応外の検査費用を患者または病院が負担していましたが、そのため検査が行われないケースもあります。保険適応外検査費用、運営費用に関しては、NPO を設立して様々な企業から支援を受けることで患者の全額自費負担や病院の研究費を使用した負担を無くしたいと考えます。

## 2 申請に至るまでの経緯

2023 年 10 月 NPO 法人設立の検討を始める

2024 年 10 月 設立総会を開催

令和 6 年 10 月 8 日

Japan Hereditary Urolithiasis Research Group NPO 法人  
設立代表者 氏名 高山 達也