

事後評価結果

課題管理番号 : 17ek0109099h0003

研究開発課題名 : 稀少小児遺伝性血液疾患に対する次世代シークエンサーを利用した診断システムの開発に関する研究

研究代表機関名 : 国立大学法人名古屋大学

研究開発代表者名 : 小島勢二

評価委員会のコメント :

○評価できる点、推進すべき点、研究事業にとって必要である理由

新規原因遺伝子の発見につなげている。

希少疾患に対する網羅的な検討が系統だって行なわれている。

研究成果としては、サイエンスとまた実診療での活用ということで、大変良いと考える。

アジアとも連携しデータベースを構築する点に意義があり、是非展開してもらいたい。

稀少小児遺伝性血液疾患を対象とした網羅的遺伝子解析による遺伝子診断法の開発を行い、その有効性を示した。いくつもの新規の遺伝子変異を発見し論文化した。

論文も多数発表され、研究は十分進捗しており、成果も得られている。

新規の原因遺伝子を発見しており、順調に進捗している。

着実に結果が示されている。

新規遺伝子の発見、医療への実装への努力としては評価される。

稀少小児遺伝性血液疾患を対象とした網羅的遺伝子解析によって、着実に成果を挙げ、ファンコニ貧血の新規原因遺伝子 FANCT (UBE2T) 変異をはじめ複数の新規遺伝子変異の発見に成功している。

新規原因遺伝子の発見や、新規疾患単位の提唱などが成果として得られているアジアを中心とした国際共同研究である点。

解析能力の高い研究グループが形成された。

○疑問点、改善すべき点、その他助言等

社会実装あるいは臨床応用については遅れあり。いまひとつ、当局との話が遅い。

保険収載の対象とするかどうかの判断に貢献する研究とは何かを考えられたい。

今後、診断薬、治療法、診療ガイドラインへの反映など、研究成果をより実用化につなげるという点で、課題はある。

レジストリの構築に向けた取り組みは進みつつあるが、実用化への道筋が不透明である

今後、先端医療として進める見通しが立っていない。遺伝子診断システムは最新のものに更新する必要がある。60%の未診断例をどう扱うのか。 国際的な展開や連携はどうなっているのか。

国際的なレジストリコンソーシアムについては、今後 REDCap を利用して開発を開始するという状況であり、少し完成までは難しいのではないかという印象を持った。

先進医療の申請については、最新の情報を取得し、厚労省に細やかに相談をしてゆくことが必要と思われる。

海外連携先の選出基準が示されていない。

難病のトラックが異なっており、IRUD または診療の質の内容である。次のステップの際には、よく見当されたい。

構築した体制を維持し、持続可能な研究環境を整備すること。

発端者において、遺伝性血液疾患の原因遺伝子同定ができた際に、家族内に未成年の未発症者の想定ができるケースがあるかと思いますが、その際の遺伝カウンセリング体制などの整備も必要かと感じる

保険収載以外に一般臨床で活用できる方途が今のところ見当たらない。

以上