

事後評価結果

課題管理番号 : 17ek0109101h0003
研究開発課題名 : 先天性インプリント異常症におけるメチル化体外診断薬の実用化と生殖補助医療の関与
研究代表機関名 : 国立大学法人東北大学大学院
研究開発代表者名 : 有馬隆博

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

新規診断法開発の端緒には着いている。
他のメチル化異常の疾患への応用の可能性がある。
インプリンティング異常症の DNA メチル化測定キットについて開発を進めている。
わが国で多い生殖補助治療とインプリンティング異常症とを結びつけ、メチル化体外診断薬を見つめようとする試みはニーズがある。
少ない症例検体での検討が進められている。
PCR-Luminex 法を用いた簡便、迅速なハイスループット DNA メチル化診断システムをほぼ開発している。
診断キットの基盤が完成している
順調に進捗している。
ART 治療先進国における重要な課題について、インプリンティング異常症を原因解明や課題も踏まえて診断薬実用化に向けた取り組みとしては評価できる
DNA メチル化診断法が開発されている。
体外診断薬なので POC の後の臨床試験を加速できると期待される。

○疑問点、改善すべき点、その他助言等

臨床検体の収集に難点があり、臨床性能試験が実施できていないようである。
診断法の有効性評価をしようという3年間の研究成果で、検査済み患者数はほんの数例のような中、今後も同様の研究を続けて症例数を増やそうという方針は適切でない。
患者さんへの直接的なメリットに乏しい。
臨床性能試験が実施できる目処がない。解析することでの臨床的な意義が判らない。
今後の研究の発展を考えると、患者コホートが必要ではないか。
臨床性能試験を遂行するのに十分な検体数が得られなかったのは大きな問題である。従来法に比較して今回開発した新規検査法の有用性をもっと明確に示してほしい。
キットを開発できていない。
対象疾患の集積努力や頻度調査など、当初の目的が十分達成できていない。臨床応用で何がどのように期待できるか不明である。
臨床評価に関する結果が十分に得られておらず、本件に関する計画が十分につめられていない。
患者サンプルへのアクセスが難しく、患者サンプルを用いての検証が進んでいない。患者会や他の研究グループ、学会との連携が不明である。
臨床性能を評価するのに1000検体を考えているとのことだが、疾患の希少性を考えると非現実すぎる。生物統計専門家を交えて、必要な症例数を再検討したほうが良いと思われる。
研究としての進捗はあったが、次のステップに進める段階に至っていない。
診断薬を作ることの臨床的意義については、より説明があったほうがよいと思われる。
十分な検体での評価ができていない。

以上