

事後評価結果

課題管理番号 : 17ek0109105h0003
研究開発課題名 : デルマタン 4-O-硫酸基転移酵素-1 欠損に基づくエーラスダンロス症候群の病態解明と治療法の開発
研究代表機関名 : 国立大学法人信州大学
研究開発代表者名 : 古庄知己

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

病態解明のための基礎研究は着実になされていると思われる。

特定された原因遺伝子に対して系統的なアプローチが実行されている。

自ら発見したエーラスダンロス症候群における D4ST1 遺伝子欠損という特殊病型に焦点を絞って解析研究を行っている。本症の早期診断、治療効果スクリーニングに資する尿中デルマタン硫酸の糖鎖解析を開発している。

本邦で発見されたエーラーダンロス症候群の 1 型であり、海外でも見られるようになっている。研究分野で世界をリードしている。

研究者は原因遺伝子を単離しており、ノックアウト (KO) マウスを作製、表現型として患者の症状の一部 (軽度成長障害、老齢個体の脊椎変形、皮膚脆弱性) を再現させた。また、患者における病理解析で、皮膚脆弱性につながる GAG 鎖とコラーゲン細線維の構造上の異常を明らかにする、など病態解明に成果をあげた。

○疑問点、改善すべき点、その他助言等

特に見られないが、有効な治療法の開発が望まれる。

遺伝子ノックアウトマウス、遺伝子治療の試みなどはいずれも進行中であるものの未だ十分な成果は出ておらず、革新的医薬品開発には至っていない。国際的レジストリも構築は完成していない。

臨床的検討および病態解析研究としては進捗したが、非臨床 POC の取得には至っていない。

以上