

## 事後評価結果

課題管理番号 : 17ek0109111h0003  
研究開発課題名 : 脆弱 X 症候群ならびに脆弱 X 随伴振戦/失調症候群の治療推進に向けた臨床基盤整備の研究  
研究代表機関名 : 国立大学法人鳥取大学  
研究開発代表者名 : 足立香織

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

患者登録システムが構築され、患者登録が開始された。  
FXTAS の全国調査は国内唯一であり、継続した評価による発展が期待される点。  
保険診療での検査体制が構築できたのは評価できる。

### ○疑問点、改善すべき点、その他助言等

多数の患者の集積を目標として始めた研究であるにもかかわらず、登録済み症例数が 0 とされている。  
観察された患者数が想定よりもかなり少なく実際にレジストリとして稼働するのかが不明な点計画上は Minds の手引きに従った作成となっているが、完成されたものは手引きと比較して十分に従っているように見えない点。  
3 年間経って、患者の登録数が少なく、悉皆性もなく、学会・患者会との協力体制も強力ではなく、本来果たすべき役割を果たしていない。  
患者登録のための倫理委員会の承認は本来であれば、遺伝学的検査を始めた 2015 年にしておくべきであり、2017 年にずれ込んでいるのは遅すぎる。・国際連携も謳ってはいるが、内容はレジストリの共有などの深い連携ではなく、単なる情報交換であり、海外で行っている最先端の臨床試験を国際共同試験として導入しているわけではなく、実績というには乏しい。  
レジストリの参加医療機関が多施設（0 施設）となっているが、どの施設が参加をしているのか？悉皆性が保たれているのか？・「国民と科学・技術対話社会」に対する取り組みが皆無であり、患者会との対話、患者の掘り起こし、啓蒙などへの活動が不足している感を否めない。

以上