

事後評価結果

課題管理番号 : 17ek0109114h0003
研究開発課題名 : 科学的エビデンスに基づいた遺伝性難聴の治療法確立に関する調査研究
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 : 宇佐美真一

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

計画通り達成されており、論文も多数出版されている。診療ガイドラインが出版されていることは特筆に値する。

全国組織を構築。

計画に従って研究を推進することができた。診療の手引きを作成した。

遺伝性難聴の診断（NGS を含め）を全国的な体制を確立し、遺伝子診断の成果を挙げている。研究費の額を考慮すると、成果は大きなものと考えられる。

診療の手引きを出版しただけではなく、改訂も予定している。治療に向けて次のステップにもつなげている。

サブタイプ分類、治療効果検討等、遺伝性難聴の診断、治療に貢献するエビデンスを作ることができた。個別化医療の具体例につながっている。

研究目的が明確であり、計画に沿ってデータが積み上げられてきている。

順調に進捗をしている。

医学研究の成果が医療に落ち込むシステムが開発されている。

オールジャパン体制ができている。

難聴の診断、分類別治療の提案ができる点が優れている。

学内組織で研究体制が整えられ実施されてきた。全国の共同研究者へのフィードバックも行われている。

○疑問点、改善すべき点、その他助言等

先天性でない難聴との診断わけのところはいまひとつよくわからなかった。

ガイドラインに掲載された治療法のエビデンスレベルは高いとは言えず、今後の課題と思われる。

指摘のあったように、対象患者の捕捉率および診断率など、常に意識して進めてほしい。

データ、試料等の管理体制、帰属、知財、使用権はどうなっているか。

この事業を公的競争的外部資金で維持するべきか否か検討課題である。

検体試料の保管管理体制に懸念あり。

遺伝性難聴の診断率が向上しているが、未診断例も数 10%残る。さらに診断率向上を目指すためにはどのような検討がなされているかを明瞭にすべき。

試料を全国から集める仕組みは作られているが、研究者共同といった全国展開の基盤に乏しい。

以上