

事後評価結果

課題管理番号 : 17ek0109119h0003
研究開発課題名 : 臨床データを元にした発作性運動誘発性舞踏アテトーゼ (PKD) の発症機序の解明及び新規治療薬の開発
研究代表機関名 : 国立大学法人長崎大学
研究開発代表者名 : 黒滝直弘

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

PKD の患者検体の収集を行い、解析を進めた。
モデルマウスの確立、発症への大脳基底核の関与などの基礎的研究成果。
全エクソーム解析で新たな遺伝子変異を認めている。PKD のモデルマウスであるノックインマウスの作成には成功した。

○疑問点、改善すべき点、その他助言等

発症機序の解明および治療法の検討を行うための研究が前に進んでいるとは思われなし。
報告書からは、研究進捗が中途半端である印象を受ける。
PKD の発症機序の解明と新規治療法の開発という当初の目的は達成されておらず、悉皆的レジストリーも構築出来ていない。論文発表もない。
患者レジストリーの構築や、疫学研究の成果が不十分。
レジストリーの構築は遅れている。新しい治療法の開発までには至っていない。

以上