

## 事後評価結果

課題管理番号 : 17ek0109133h0003  
研究開発課題名 : 先天性赤芽球癆 (Diamond-Blackfan 貧血) の新規原因遺伝子の同定と病態解明に関する研究  
研究代表機関名 : 国立大学法人弘前大学  
研究開発代表者名 : 伊藤悦朗

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

国内症例について系統的な検討がなされている。

ガイドライン創出のためのエビデンスは構築されている。

DBA の新規関連遺伝子の同定、病態研究において質の高いエビデンスを創出し、診療データベースの構築につながる成果が得られた。研究代表者を中心とした各機関の分担が奏功している。

基礎研究部分の成果が計画通り得られている点。

### ○疑問点、改善すべき点、その他助言等

原因遺伝子が単一でないことから、成果を一般化するにあたって症例数が限定的になる可能性がある。

レジストリの構築や今後の運営管理が不明瞭である。

データベースの臨床への実用化が遅れている。

疫学研究以降の実施状況が思わしくない点。

以上