

## 事後評価結果

課題管理番号 : 17ek0109141h0003  
研究開発課題名 : 遺伝子診断に基づいたインプリンティング異常症 3 疾患の臨床像および治療法の評価に関する研究  
研究代表機関名 : 国立研究開発法人国立成育医療研究センター研究所  
研究開発代表者名 : 鏡雅代

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

国際的にインパクトの高い論文発表がなされ、ガイドライン作成への寄与も大きい。シルバーラッセルではガイドラインの国際的合意に進捗。当初掲げた目的を達成した。原因不明の奇形症候群に対して診療や診断の基準を作成に足る情報が集積されている。インプリンティング異常症 3 疾患の診断ガイドライン作成に寄与し、対処療法などの早期治療に結び付けている。ターゲットを絞り、貴重なデータを積み上げ、診断基準などの確立に努めている。合併症の予防という考え方は大切である。計画に沿って研究が進められ、ガイドラインへの貢献が期待される。申請者が見出した遺伝子異常疾患の検討であり、興味深い。世界をリードする研究を行っており、高く評価できる。先天性畸形診断の体系的な研究である。これまでの研究実績、経験に基づく、研究基盤がしっかりできている。手堅く研究成果は出ている。奇形症候群の遺伝学的診断に対して貢献する実績が得られた。研究の達成度が高い。対象疾患と検討課題が明確で、進捗状況もよい。本当の稀少疾患をしっかりと集めて、遺伝子診断を中心に成果を上げている。その成果は疾患概念の確立やガイドライン作成に反映されている。

### ○疑問点、改善すべき点、その他助言等

レジストリの信頼性を確保する体制の構築が望まれる。新たな治療法の創出の期待は難しいと考えられる。指摘のあったように疾患に合ったレジストリ構築を進めてほしい。網羅的な研究ではないので大変時間がかかる。アウトリーチはこの研究班だけではできないのではないかと。奇形症候群の診断は専門家でないとチャレンジングであるため、実際に集まった検体が本当に SRS、KOS, Temple 症候群なのかの担保ができないと感じる。遺伝子解析結果で不明と出た患者群の解釈をどのように捕らえたらよいのか判断が困難。治療の糸口はまだまだ検討が必要。

以上