

事後評価結果

課題管理番号 : 17ek0109145h0003
研究開発課題名 : ジュベール症候群およびジュベール症候群関連疾患の病態解明と科学的診断・治療法の開発
研究代表機関名 : 国立精神・神経医療研究センター
研究開発代表者名 : 伊藤雅之

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

新規原因遺伝子の候補の探索はできたようである。
年度末までにすべての目標が達成されるとしている。
レジストリを構築したことを評価する。
疫学調査、遺伝子診断が行われ、診療ガイドラインへの反映作業が行われている。

○疑問点、改善すべき点、その他助言等

診断ガイドラインに資するエビデンス構築の進捗が遅れているようである。また、基礎研究部分からの診断ガイドラインへの貢献が不明である

以上