

## 事後評価結果

課題管理番号 : 17ek0109148h0003  
研究開発課題名 : 遺伝性皮膚疾患における変異同定並びにナンセンス変異読み飛ばし試薬による治療法開発  
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 : 原肇秀

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

当該疾患の症例集積はできているようである。

国内症例の情報が系統的に集積される国外症例へも適応可能なエビデンス・治療法となる可能性がある。

リードスルー試薬を用いた遺伝性皮膚疾患の治療を試みていること。リードスルー試薬の開発とリードスルー効果の判定法の確立。弾力線維性仮性黄色腫の診療ガイドラインを作成している。

概ね計画通り進行しており、論文・学会発表がなされている点。

PXE 症例の蓄積をすすめ、遺伝子検索、臨床型との対比等を実施し、そのエビデンスを加え、皮膚科学会、政策研究班との連携のもと PXE 診療ガイドラインの作製、XP/CS の症例の集積、遺伝子変異の同定などに成果があった。

### ○疑問点、改善すべき点、その他助言等

研究開発項目の構成が、新規治療薬の開発を目指したものとなっており、診療の質を高める研究の枠組みから外れているように思われる。

XP/CS ナンセンス読み飛ばし試薬の効果判定について、in vivo での検討は未実施など遅れがある。

以上