

事後評価結果

課題管理番号 : 17ek0109151h0003
研究開発課題名 : 未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究
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 : 水澤英洋

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

多数の拠点病院をまとめて、非常に優れた成果を出している。
全国的な組織を構築した。
患者蓄積が進んでいる。新しい患者が紹介されている。
IRUD の研究体制が構築され、具体的な成果も得られてきている。
非常に大きな組織を構成、運営し、成果を出しつつある。
IRUD 診断連携体制が構築されたことは評価できる。新規の解析数、新規原因遺伝子の発見数は多い。
小児領域合わせ 計 34 カ所の拠点病院・診断委員会を整備し、多くの達成すべき項目も達成された。
拠点病院で 9517 検体 /3416 家系を受け入れ、解析センターで 7558 検体 /2690 家系を解析するなど、研究がすすめられ、論文化も 250 篇前後で業績は挙がっている。
拠点病院、解析センターを設置して、全国規模で疾患の解明を行っている。
全国を対象とした稀少疾患、難病のエントリー体制を構築したこと。遺伝子解析により、病態解明、創薬に繋がる膨大なエビデンスを創出したこと。
多くの専門性の高い医療施設との連携が可能となるシステム構築である。
機能する体制ができた。
巨大な組織が構築された。

○疑問点、改善すべき点、その他助言等

事業の周知に改善の余地がある。
農村部や市街地から離れた患者に対する対応は今後の課題と思われる。
アウトリーチ活動をもっと積極的に行ってほしい。
診断率は 35.3%にとどまること。
新規の研究者への門戸開放がスケジュールされているか。新しい症例がどのように蓄積されているのか。
SOP、QMS の確認が必要。なければ作成すべきである。
拠点の研究レベルを向上させるピアレビュー的な仕組みがない。網羅的な仕組みなので、そのメンテナンスは系統的に行われるべきではないか。

以上