

# 研究成果最適展開支援プログラム (A-STEP) FS ステージ (シーズ顕在化) 事後評価報告書

プロジェクトリーダー (企業責任者) : (株) 京都コンステラ・テクノロジーズ

研究責任者 : 京都府立医科大学 外園 千恵

研究開発課題名 : 重症薬疹の発症予測に有用な普及型鑑別診断法の開発

## 1. 研究開発の目的

重症薬疹は、市販の風邪薬などによって誘発される重篤な副作用であり、適切な医療処置がなされないと高確率で失明や死亡に至る。これまで研究担当者らは、この重症薬疹と遺伝的素因との関連を研究し、関連性の高い遺伝子多型を多数同定してきた。本研究開発の目的は、重症薬疹を早期に診断/予防するために、これらの遺伝学的知見を最大限に活用して、重症薬疹の発症を予測する普及型鑑別診断法を開発し、その有用性を評価することである。

## 2. 研究開発の概要

### ①成果

数十名の重症薬疹患者の遺伝子多型情報を収集し、本研究開発グループが開発した重症薬疹発症予測モデルの有用性を前向きに検証し、更により高精度な予測モデルを構築することを目標とした。モデル改良の結果、患者の検出率を91%までに高めることができた。また、新たに患者57名・健常者127名の遺伝子多型を解析し、拡張した発症予測モデルにおいて、精度良く予測できることが明らかとなった ( $P=0.0021$ )。モデルの汎用性と海外の検体確保において課題が残っているものの、全体としてはおおむね目標に達している。

### ②今後の展開

研究開発においては、海外の重症薬疹患者及び健常者について、遺伝子多型データの収集を実施し、アジアそして欧米へ向けた汎用性の検証・予測モデル改編を行い、シーズの高付加価値化を目指す。最終的には、発症素因のスクリーニングあるいは発症後早期診断に役立つ実用的検査キットを開発することが目標であるため、事業化に向けて、実際の遺伝子検査サービスの検査キットの開発、実用化に向けた研究開発体制の検討や、パートナー企業の選定などを進める。

## 3. 総合所見

目標通りの成果が得られ、イノベーション創出が期待される。海外 (アジア) におけるデータ収集数こそ目標値を下回ったが、改良前モデルに比べて感度の高い予測プログラムが確立された点が評価できる。対象患者数は少ないが、潜在的需要・社会的意義が高い技術といえる。今後、実用化に向けて、体制強化 (参画機関の追加等) も視野に入れた上で、積極的な推進を図っていただきたい。