

소아암·희귀질환지원사업단

2026 공동연구사업부 신규 공모 제안요청서(RFP)

I. 제안요청 과제분류 및 과제명

세부	수요조사분류	RFP 과제명	지원규모	지원기간	선정예정 과제수
1세부	코호트	선천성 식도폐쇄증 다기관 코호트 구축 및 수술 전후 표준 치료 가이드라인 개발	1.5억/년	3(2+1)년	1개 이내

II. 제안요청서

세부/분류	1세부 / 코호트
RFP 과제명	선천성 식도폐쇄증 다기관 코호트 구축 및 수술 전후 표준 치료 가이드라인 개발
지원규모 및 기간	○ 사업 기간: 3(2+1)년 ○ 사업비: 1.5억/년 ○ 선정 과제 수: 1개 이내
제안배경 및 필요성	<p>○ 사업 배경</p> <p>① 식도폐쇄증 질환의 개요 및 현황 신생아 약 2,500~3,000명 당 1명 정도로 발생하는 선천성 희귀질환으로, 국내에는 약 매년 50명 전후의 환자가 발생하는 것으로 알려져 있는 드문 질환임. 국내에는 아직 전국 규모의 식도폐쇄증 환자 코호트가 수립되어 있지 않아 국내 식도폐쇄증 환자의 현황 및 수술 전후 임상 정보, 장기 추적 데이터가 전혀 알려진 바가 없음.</p> <p>② 해외의 식도폐쇄증 코호트 구축 및 동향 식도폐쇄증 환자의 현황 파악 및 효과적 관리를 위해 다기관 협력 코호트의 필요성이 국제적으로 강조되어 왔음. 실제로 프랑스는 전국 단위의 식도폐쇄증 등록 사업을 통해 2년간 307명을 등록하고, 인구 기반 역학 자료를 산출하였음. 해당 코호트를 기반으로 1년 후 합병증 분석, 산전 진단의 영향, 수술 6년 후의 장기 합병증 등 다양한 후속 연구가 이어지고 있음. 영국 역시 전국 단위 코호트를 통해 수술 후 합병증(문합부 누출, 협착 등)의 빈도 및 위험인자를 규명하며, 임상 지침 마련에 기여한 바 있음. 이처럼 인구 기반 데이터는 단일 기관의 한계를 넘어서 진료 표준 마련의 기초가 되며, 기본적인 국가 단위의 코호트 구축은 학술적, 임상적으로 반드시 필요한 과제임.</p> <p>③ 국내 코호트 개발의 필요성</p>

	<p>국내에서는 식도폐쇄증 환자를 통합 관리하는 코호트나 등록체계가 없어 정확한 환자 발생 수를 비롯하여 수술 방법, 재원 기간, 합병증 유무, 장단기 합병증 현황, 합병증 치료 결과 등과 같은 임상 데이터가 부재한 상태임. 따라서 식도폐쇄증 질환의 현황 파악 및 더 나은 치료 결과 도출을 위한 국내 다기관 코호트 수립이 반드시 필요한 상황임.</p> <p>○ 사업 필요성</p> <p>① 국내 식도폐쇄증 진료의 현황</p> <p>다기관 코호트 수립과, 이를 기반으로 표준화 치료 지침을 개발하여 적용하는 것, 즉 수술 전후 치료 가이드라인을 마련하는 것이 환자의 예후 향상과 의료 자원 효율화 측면에서 시급하고 중요함. 이는 다른 수술 분야에서 합병증 감소와 재원기간 단축 등의 효과가 반복적으로 입증되고 있어, 식도폐쇄증에서도 전향적 연구를 통해 근거 기반의 최적 진료표준을 수립한다면, 수술 전 불필요한 검사 감소와 표준 수술법 시행으로 직후 합병증을 줄이고 회복을 촉진할 뿐 아니라 퇴원 후 장기추적 과정에서 예방적 검사와 풍선확장술과 같은 조기개입을 체계화하여 합병증으로 인한 삶의 질 저하를 최소화할 수 있을 것임. 현재 국내에서는 병원별로 수술 기법, 수술 전후 처치, 수술 후 검사 시행 여부와 시기, 퇴원 후 추적관리 프로토콜이 상이하여, 환자 상태에 따라 병원을 옮기는 등의 경우 일관된 관리가 어려운 실정임. 이러한 진료 편차는 최적의 치료 시기를 놓치거나 불필요한 검사 및 처치를 유발할 소지가 있고, 다기관 공동 연구나 전국적인 정책 수립에도 장애가 될 수 있는 것이 현실임.</p> <p>② 식도 폐쇄증 진료 가이드라인 개발 범위 및 필요성</p> <p>최근 적극적으로 활용 중인 흉강경 수술과 로봇 수술 방법 등 수술 방법의 표준화가 부재하며, 수술 후 진료 주기와 검사 방법, 합병증 치료 방법은 기관마다 모두 다르게 시행하고 있음. 최근 식도폐쇄증 환자의 장기 생존으로 수술 후 흔히 발생하는 식도 협착, 위식도역류, 호흡기 합병증 등을 개별 기관의 소규모 경험만으로는 극복하기 어려움. 따라서 국내 의료기관에서 표준으로 적용할 수 있는 수술 전후 진료 가이드라인 개발 및 적용이 시급한 상태임.</p>
<p>연구 목표</p>	<p>○ 향후 3년 목표</p> <p>① 1차년도</p> <ul style="list-style-type: none"> - 선천성 식도 폐쇄증 다기관 코호트 구축 및 데이터 수집을 위한 표준 eCRF 설계, 데이터 수집 - 표준화된 수술 전후 치료 가이드라인 개발을 위한 의학적 근거수집 및 다학제 전문가 협의체 구성 - 환자의 정보 접근성 향상을 위한 통합 플랫폼 구축 <p>② 2차년도</p> <ul style="list-style-type: none"> - 전향적 데이터 수집 지속 및 중간 점검을 통한 코호트 수정과 연구 방향성 정립, 보호자 교육 콘텐츠 개발 - 가이드라인 시범 적용 및 피드백 수집 후 수정, 다기관 실증 전 심포지엄 개최 - 디지털 플랫폼 개발 및 환자 및 보호자 대상 교육자료 개발 완료 <p>③ 3차년도</p> <ul style="list-style-type: none"> - 전향적 임상 데이터 수집 지속 및 완료, 코호트 데이터 분석을 통한 한국 식도폐쇄증 전국 임상 정보 확보, 연구 논문 발표, 환자 대상 홍보 - 가이드라인 효과 검증을 위한 다기관 실증, 최종 수정 후 국내 의료기관 배포 - 환자 및 보호자 대상 교육 심포지엄 개최

	<p>○ 장기목표</p> <p>선천성 식도폐쇄증 환자의 전국 규모의 환자 코호트를 구축하고, 이를 기반으로 치료 성과와 장기 예후를 개선하기 위해 식도폐쇄증 진단, 치료, 장기 관리 전 과정의 표준화된 수술 전후 치료 가이드라인을 수립</p>
연구 내용	<p>① 1차년도</p> <ul style="list-style-type: none"> - 식도폐쇄증 코호트 구축: 다기관 협력 네트워크 구축 및 데이터 수집을 위한 표준 eCRF 설계, 데이터 수집 <ul style="list-style-type: none"> • 다기관 네트워크 활용 및 다학제 연구진 구성 • 문헌 탐구 및 수집 항목 확립 • 전향적 환자 등록 개시 및 임상 정보 수집 - 수술 전후 진료 가이드라인 개발: 최신 의학적 근거 수집 및 다학제 전문가 협의체 구성 <ul style="list-style-type: none"> • 문헌 고찰 • 전문가 패널 구성 • 진단/치료 가이드라인 확립 기반 • 전문가 의견 기반의 가이드라인 완성 - 환자 대상 디지털 플랫폼 및 교육 자료 개발: 환자의 정보 접근성 향상을 위한 통합 플랫폼 구축 <ul style="list-style-type: none"> • 데이터 모집 및 환자 대상 통합 디지털 플랫폼 구축 • 환자 및 보호자를 위한 기초 교육자료 개발 <p>② 2차년도</p> <ul style="list-style-type: none"> - 전향적 데이터 수집 지속 및 중간 점검을 통한 코호트 수정과 연구 방향성 정립, 보호자 교육 콘텐츠 개발 <ul style="list-style-type: none"> • 식도폐쇄증 환자 코호트 지속 등록 및 관리 • 수집된 자료의 중간 분석 - 가이드라인 시범 적용 및 피드백 수집 후 수정, 다기관 실증 전 심포지엄 개최 <ul style="list-style-type: none"> • 세부 프로토콜 설계 • 주요 거점 병원에의 시범 적용 및 피드백 수집 후 수정 • 3차년도 전체 참여 기관 실증 전 의견 수렴 심포지엄 개최 - 디지털 플랫폼 개발 및 환자 및 보호자 대상 교육자료 개발 완료 <ul style="list-style-type: none"> • 디지털 플랫폼 개발 완료 • 보호자 교육 콘텐츠 개발 완성 및 피드백을 통한 수정 <p>③ 3차년도</p> <ul style="list-style-type: none"> - 전향적 임상 데이터 수집 지속 및 완료, 코호트 데이터 분석을 통한 한국 식도폐쇄증 전국 임상 정보 확보, 연구 논문 발표, 환자 대상 홍보 <ul style="list-style-type: none"> • 장기 예후 파악을 위한 환자 모집 지속 및 완료 • 코호트 자료 분석을 통한 국내 식도 폐쇄증 환자의 현황 파악 • 분석 결과를 학술대회에서 발표 및 국제 학술지에 게재하고, 향후 희귀질환 국가 등록 체계와의 연계 가능성을 검토 • 환자 대상 홍보를 위한 컨퍼런스 개최 - 가이드라인 효과 검증을 위한 다기관 실증, 최종 수정 후 국내 의료기관 배포

	<ul style="list-style-type: none"> • 한국형 가이드라인 적용 및 평가 • 수정 및 최종안 공표 - 환자 및 보호자 대상 교육 심포지엄 개최 • 디지털 플랫폼 홍보 및 지속 가능한 환자 및 보호자 관리를 위한 교육 심포지엄 개최
성과 지표	<ul style="list-style-type: none"> ○ 데이터 지표: 전향적 환자 데이터 50~100례 수집 ○ 임상 지표: 식도폐쇄증 환자 수술 전후 치료 가이드라인 1건 ○ 학술 지표: SCI(E) 논문 2건 발표 ○ 확산 및 정책 지표: 디지털 플랫폼 (데이터베이스 관리, 환자와 보호자 대상 정보 제공 목적) 구축 1건, 환자 및 보호자용 서면 교육자료 3종 이상 개발, 코호트 개발 워크숍 1회, 진료 가이드라인 개발 워크숍 1회, 의료진 및 환자, 보호자가 함께하는 선천성 식도폐쇄증 통합 심포지엄 개최 1회
기대 및 파급 효과	<ul style="list-style-type: none"> ○ 데이터 기반의 국가 단위 연구 인프라 구축 <ul style="list-style-type: none"> • 전국 단위 레지스트리 확보: 다기관 참여를 통한 체계적인 데이터 수집으로 국내 식도폐쇄증에 대한 정밀한 인구 기반 분석과 장기적인 역학 자료 확보 • 지속 가능한 다학제 협력 플랫폼: 진료, 교육, 연구가 통합된 전국 네트워크를 구축하여 식도폐쇄증 관리를 위한 전문적인 협력 체계 공고화 ○ 임상 및 진료 체계의 표준화 <ul style="list-style-type: none"> • 수술 전,후 진료 가이드라인 확립: 문헌 고찰과 전문가 합의를 거친 표준 프로토콜을 임상에 적용하여, 의료기관 간 진료 편차를 해소하고 합병증 최소화 및 진료의 질 향상 도모 • 환자 예후 개선 및 경제적 부담 완화: 표준화된 치료를 통해 재입원을 감소와 입원 기간 단축을 유도함으로써, 환자 가족의 경제적, 심리적 부담을 실질적으로 경감 ○ 보건의료 정책 수립 및 제도 개선의 근거 <ul style="list-style-type: none"> • 정책 결정의 기초 자료: 고품질의 역학 데이터와 임상 근거를 희귀질환 보장성 강화, 전문 진료 센터 지정, 수가 제도 개선 등 국가 보건 정책 수립의 핵심 지표로 활용 • 의사결정 지원 데이터: 신약 및 의료기기 임상시험 설계, 보험 급여 적정성 평가 등 임상적·정책적 의사결정을 지원하는 근거 데이터로 제공 ○ 환자 대상 지속 가능한 질환 관리 및 소통 시스템 운영 <ul style="list-style-type: none"> • 장기 추적 관리 시스템: 플랫폼과 심포지엄을 통해 형성된 환자 네트워크를 활용하여, 연구 종료 후에도 환자군을 유지하고 생애 주기별 장기 추적 관찰 지속