

소아암 · 희귀질환지원사업단

2026 공동연구사업부 신규 공모 제안요청서(RFP)

I. 제안요청 과제분류 및 과제명

세부	수요조사분류	RFP 과제명	지원규모	지원기간	선정예정 과제수
2세부	기타임상연구	소아 상기도 폐쇄 희귀질환의 다학제 진단 및 치료 체계 구축과 예후 평가 연구	0.7억/년	3(2+1)년	1개 이내

II. 제안요청서

세부/분류	2세부 / 기타임상연구
RFP 과제명	소아 상기도 폐쇄 희귀질환의 다학제 진단 및 치료 체계 구축과 예후 평가 연구
지원규모 및 기간	○ 사업 기간: 3(2+1)년 ○ 사업비: 0.7억/년 ○ 선정 과제 수: 1개 이내
제안배경 및 필요성	<p>○ 사업 배경</p> <ul style="list-style-type: none">- 복합적 병태생리: 소아 상기도 폐쇄는 단순 호흡기 문제를 넘어 두개안면 기형, 설골 및 연조직 이상이 복합된 질환군이나, 현재는 진료과별 분절된 치료에 의존하고 있음- 정밀 진단 체계 부재: 3차원 영상 분석(CBCT/CT) 및 약물유도 수면내시경(DISE) 등을 통합한 표준화된 진단 프로토콜이 부족하여 치료 결정이 경험에 의존함- 미충족 의료 수요: Pierre Robin sequence 등 희귀질환 환자의 삶의 질 개선과 성장을 위한 골신장술 등 고난도 수술적 치료의 근거 기반 적응증 수립이 절실함 <p>○ 사업 필요성</p> <ul style="list-style-type: none">- 소아 희귀질환자의 성장 발달에 따른 장기적인 예후 데이터를 확보함으로써, 경험 중심의 치료를 넘어 데이터 기반의 정밀의료 체계를 완성하고 국가 정책 수립의 과학적 근거 마련 필요

<p>연구 목표</p>	<p>○ 향후 3년 목표</p> <ul style="list-style-type: none"> - 소아 상기도 폐쇄의 표현형별(하악 소악증, 설기저부 폐쇄 등) 최적 치료 전략을 도출하고, 이를 전국 거점 병원에서 즉시 적용 가능한 '국가 표준 임상 진료 지침'으로 발간하여 진료의 질을 상향 평준화함 - 다중모달 데이터(영상, 수면, 기능 등)를 통합하여 수술 및 비수술적 치료의 예후를 90% 이상의 정확도로 예측하는 모델을 개발함으로써, 경험 의존적 치료에서 탈피한 데이터 기반의 정밀의료 진료 모델을 완성함 <p>○ 장기목표</p> <ul style="list-style-type: none"> - 본 연구를 통해 도출된 과학적 근거를 바탕으로 소아 상기도 폐쇄 다학제 협진 및 3차원 영상 분석 설계 등에 대한 건강보험 수가 신설과 국가 희귀질환 진료 지원 체계 편입을 추진하여 환자의 경제적 부담을 경감하고 지속 가능한 진료 환경을 조성함 - 세계 최대 수준의 소아 상기도 폐쇄 다중모달 빅데이터를 구축하고 이를 국제 공동 연구 및 디지털 헬스케어(AI 진단 보조 SW 등)와 연계함
<p>연구 내용</p>	<p>○ [1차년도] 다학제 통합 진단 체계(EUA) 구축 및 코호트 확보</p> <ul style="list-style-type: none"> - 통합 진단 프로토콜 수립: DISE(수면내시경), CBCT/CT 3D 분석, 수면다원검사(PSG) 데이터를 결합한 'Extended Upper Airway(EUA)' 다중모달 정밀 진단 체계를 구축함 - 서울대병원 등 주요 9개 권역 거점 병원과 협력하여 무호흡 동반 소아 환자(희귀 두개안면 질환 포함)의 전·후향적 임상 데이터베이스를 확보함 <p>○ [2차년도] 질환 표현형 분류 및 맞춤형 치료 적응증 분석</p> <ul style="list-style-type: none"> - 폐쇄 위치(설기저부, 성문하 등)와 해부학적 구조 이상(하악 발달 저하 등)을 통합하여 EUA 기반의 환자군 분류 체계를 확립함 - 상하악골 신장술(MDO), 기도확장 수술, 비수술적 치료(CPAP) 등 치료 방법별 적응증을 분석하고 치료 전후 무호흡 지수(AHI) 개선 효과를 평가함 <p>○ [3차년도] 예후 예측 모델 개발 및 맞춤형 알고리즘 제시</p> <ul style="list-style-type: none"> - 다중모달 데이터를 통합 분석하여 치료 반응과 장기 예후에 기여하는 핵심 인자를 도출하고, 이를 기반으로 위험도별 환자 분류 모델을 구축함 - 정밀 진단부터 예후 예측까지 연계된 환자별 맞춤형 치료 가이드라인을 도출하여 다학제 협진 진료 모델을 완성함
<p>성과 지표</p>	<p>○ [1차년도]</p> <ul style="list-style-type: none"> - 신규 코호트 등록 환자 수 및 다중모달 데이터 매칭율 90% 이상 달성 - 주요 거점 병원 공통의 EUA 진단 및 데이터 수집 표준 운영 절차(SOP) 확정 <p>○ [2차년도]</p> <ul style="list-style-type: none"> - 표현형(Phenotype) 분류 체계의 임상적 일치도 및 AI 예측 모델 초기 프로토타입 개발 - 치료 방법별(골신장술 vs CPAP 등) 적응증 최적화 분석 보고서 작성 및 중간 성과 발표

	<ul style="list-style-type: none"> ○ [3차년도] <ul style="list-style-type: none"> - 가이드라인 배포 기관 수 및 예측 모델의 외부 검증(External Validation) 수행 - 연구 성과 정책 제언(건강보험 수가 근거 마련) 및 다학제 협진 진료 모델 전국적 체계 구축
기대 및 파급 효과	<ul style="list-style-type: none"> ○ Extended Upper Airway 통합 분석을 통해 기존의 경험 중심 진료에서 정밀 진단 기반의 데이터 맞춤형 치료 체계로 패러다임을 전환하며, 치료 반응 예측 모델을 통해 환자별 최적의 수술·비수술 전략을 수립함으로써 치료 성공률을 극대화함 ○ 수면 질 개선과 산소포화도 정상화를 통해 소아 환자의 신경인지 및 성장 발달을 촉진하며, 고위험군 조기 선별과 맞춤형 치료로 불필요한 반복 시술을 방지하여 환자 가족의 경제적·심리적 치료 부담을 실질적으로 경감함 ○ 표준화된 진단-치료 알고리즘과 다학제 협진 모델을 전국 거점 병원에 즉시 보급하여 지역 간 진료 격차를 해소하며, 이를 통해 소아 상기도 폐쇄 희귀질환에 대한 상향 평준화된 국가적 표준 진료 체계를 확립함 ○ 희귀질환 가이드라인 수립과 건강보험 수가 신설을 위한 과학적 근거를 제공하여 제도적 진료 지원 체계를 강화하며, AI 기반의 자동 기도 분석 및 예후 예측 기술 확보를 통해 차세대 디지털 헬스케어 분야의 임상적 주도권을 선점함