

소아암 · 희귀질환지원사업단

2026 공동연구사업부 신규 공모 제안요청서(RFP)

I. 제안요청 과제분류 및 과제명

세부	수요조사분류	RFP 과제명	지원규모	지원기간	선정예정 과제수
2세부	기타임상연구	희귀난치 소아 위장관질환의 조기진단 및 치료반응 평가를 위한 비침습적 바이오마커 개발 연구	1억/년	3(2+1)년	1개 이내

II. 제안요청서

세부/분류	2세부 / 기타임상연구
RFP 과제명	희귀난치 소아 위장관질환의 조기진단 및 치료반응 평가를 위한 비침습적 바이오마커 개발 연구
지원규모 및 기간	<ul style="list-style-type: none"> ○ 사업 기간: 3(2+1)년 ○ 사업비: 1억/년 ○ 선정 과제 수: 1개 이내
제안배경 및 필요성	<ul style="list-style-type: none"> ○ 사업 배경 <ul style="list-style-type: none"> - 희귀난치 소아 위장관질환은 염증성 장질환, 호산구성 위장관질환, 장부전 및 장운동질환, 만성 재발성 체장질환, 희귀 유전성 소화기질환 등 다양한 질환군을 포함하며, 상당수가 만성적인 경과와 반복적인 악화를 특징으로 한다. 이러한 질환들은 성장지연, 영양결핍, 반복 입원, 삶의 질 저하 및 장기 합병증을 초래할 수 있으나, 질환의 희귀성과 이질성으로 인해 조기 진단 및 표준화된 치료 전략 수립에 어려움이 있다. - 특히 소아 환자에서는 질환 활성화도 평가와 치료 반응 확인을 위해 반복적인 내시경 및 조직검사가 필요한 경우가 많으나, 이러한 검사는 침습적이며 진정 및 마취 부담, 검사 관련 합병증 위험, 경제적 부담 등의 한계를 가진다. 또한 일부 질환에서는 임상 증상과 조직학적 활성화도가 일치하지 않아 질환 상태를 정확히 반영할 수 있는 객관적 지표의 필요성이 지속적으로 제기되고 있다. - 최근 혈액, 대변, 소변 기반의 비침습적 바이오마커를 활용하여 질환 활성화도 및 치료 반응을 평가하려는 연구가 활발히 진행되고 있으나, 대부분 특정 질환 중심의 단일기관 연구에 국한되어 있으며, 국내 대규모 다기관 연구는 부족한 실정이다.

	<p>○ 사업 필요성</p> <ul style="list-style-type: none"> - 희귀난치 소아 위장관질환은 단일기관에서 충분한 환자 수 확보가 어려우며, 질환별 임상 양상과 치료 반응이 다양하여 전국 단위의 다기관 협력 연구체계 구축이 필수적이다. 또한 질환별로 산발적으로 진행되는 연구를 넘어, 공통적으로 활용 가능한 비침습적 바이오마커 및 연구 플랫폼을 구축함으로써 향후 정밀의료 기반 연구로 확장 가능한 기반 마련이 필요하다. - 본 연구는 국내 다기관 네트워크를 기반으로 희귀난치 소아 위장관질환 환자의 임상 정보 및 생체 검체를 체계적으로 수집하고, 혈액·대변·소변 기반의 비침습적 바이오마커를 발굴 및 검증함으로써 조기 진단, 질환 활성도 평가 및 치료 반응 예측에 활용 가능한 임상 적용 기반을 마련하고자 한다.
연구 목표	<p>○ 향후 3년 목표</p> <ul style="list-style-type: none"> - 국내 다기관 코호트를 기반으로 희귀난치 소아 위장관질환의 조기 진단 및 치료 반응 평가에 활용 가능한 비침습적 바이오마커를 개발하고, 임상 적용 가능한 정밀의료 기반 연구 플랫폼을 구축 - [1차년도] 국내 다기관 연구 네트워크 구축, 코호트 시스템 구축 및 검체 수집 - [2차년도] 혈액·대변·소변 기반 후보 바이오마커 발굴 및 유용성 평가 - [3차년도] 비침습적 진단 및 치료 반응 평가 알고리즘 개발 임상 적용 가능성 평가 특허 출원 및 후속 연구 확장 기반 마련 <p>○ 장기목표</p> <ul style="list-style-type: none"> - 바이오마커 검증을 위한 임상 및 기전연구 계획 수립 - 바이오마커 상용화 계획 수립
연구 내용	<p>○ 국내 다기관 코호트 및 연구 인프라 구축</p> <ul style="list-style-type: none"> - 전국규모 국내 다기관 환자 레지스트리 및 표준화된 데이터 수집 체계 구축 - 전국규모 biorepository 구축계획 및 운영 <p>○ 국내 발생/유병을 포함한 임상역학연구</p> <ul style="list-style-type: none"> - 국내 환자 규모 및 임상연구 계획제시 <p>○ 비침습적 바이오마커 발굴 및 검증</p> <ul style="list-style-type: none"> - 바이오마커 탐색연구를 위한 환자 및 대조군 설정 - 혈액·대변·소변 기반 후보 바이오마커 탐색 - 바이오마커 검증을 위한 임상 및 기전연구계획 수립 - proteomics, metabolomics, cytokine profiling 등 multi-omics 기반 분석 수행 <p>○ 진단 및 치료 반응 예측 알고리즘 개발</p> <ul style="list-style-type: none"> - 비침습 바이오마커를 활용한 선별검사 및 진단 알고리즘 제시 및 개발

<p>성과 지표</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ 유효분석을 위한 환자군/대조군, biospecimen 확보 여부 ○ 국내 희귀난치 소아 위장관질환 다기관 임상역학 연구 논문 발표 ○ 조기진단 및 치료반응 평가를 위한 후보 바이오마커 국내 특허 출원 ○ 비침습적 바이오마커 발굴 및 검증 연구 결과 국제학술지 논문 발표
<p>기대 및 파급 효과</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ 비침습적 바이오마커 기반 조기진단 및 미진단 환자 발굴: 질병 합병증 예방 및 예후개선 ○ 비침습 바이오마커 기반 치료 패러다임 개선: 환자의 삶의 질 향상 ○ 국내 다기관 연구 인프라 구축 및 국제 경쟁력 확보 ○ 후속 연구 및 산업화로의 확장