

소아암·희귀질환지원사업단

2026 공동연구사업부 신규 공모 제안요청서(RFP)

I. 제안요청 과제분류 및 과제명

세부	수요조사분류	RFP 과제명	지원규모	지원기간	선정예정 과제수
2세부	기타임상연구	소아 희귀질환 병리 아틀라스 구축 및 고도화	3억/년	3(2+1)년	1개 이내

II. 제안요청서

세부/분류	2세부 / 기타임상연구
RFP 과제명	소아 희귀질환 병리 아틀라스 구축 및 고도화
지원규모 및 기간	<ul style="list-style-type: none">○ 사업 기간: 3(2+1)년○ 사업비: 3억/년○ 선정 과제 수: 1개 이내
제안배경 및 필요성	<ul style="list-style-type: none">○ 사업 배경<ul style="list-style-type: none">• 국내 소아 희귀질환 병리 분야는 ① 전문 인력의 급격한 감소 (2024~2026년 3차병원 소아병리 전문 교수 4인의 연속된 정년퇴임 및 이직 → 전국 '소아병리 전문성' 표방 현역 병리의사 5명 미만), ② 소아 검체 수 감소와 과도한 집중화, ③ 소아병리 진단에서 NGS, methylation array 등 분자진단의 통합 판독이 필수가 되는 영역이 빠르게 확대되고 있으나, 이를 자체 수행할 수 있는 기관은 극히 제한적이어서 일선 병리의사가 분자정보 없이 진단을 수행해야 하는 상황이 복합적으로 작용하여 소아병리 진단 인프라 위기가 가속화됨• 개별 의료기관의 제한된 경험만으로는 정확한 감별진단과 병리-임상-분자 통합 판독이 어렵고, 이는 진단 지연, 부정확한 진단, 치료방침 결정 지연으로 이어져 소아병리전문가가 없는 병원의 소아 환자 및 소아 임상 의에게 직접적인 부담으로 작용함• 본 과제의 1기 사업 (2024~2026, 「소아 희귀질환 병리 아틀라스 구축」)은 국내 최초로 소아 희귀질환 분야의 포괄적 디지털 병리 인프라를 구축한 사업으로, 전국 8개 기관 소아병리 전문가 네트워크와 17년간 축적된 소아병리연구회 증례의 디지털 아카이브화를 통한 진단-교육-자문 체계를 확립, 1,000례 이상의 희귀질환 증례 발굴 및 선정과 1.7TB 규모의 표준화된 디지털 슬라이드 데이터베이스 구축, NGS, Methylation array, FISH, 면역화학조직검사 등 다양한 분자진단을 아우르는 환자 수혜형 정밀진단 지원, AWS 클라우드 기반 웹 ATLAS 플랫폼 및 전국 다기관 Consultation 시스템 개발, 국제 SCI 저널 게재 및 국제학회 AI 기반 디지털 병리 연구 발표 등의 성과를 달성함• 다만 1기 사업은 '구축' 단계에 해당하며, 2026년 하반기 플랫폼 정식 운영 이후에는 실제 진단 지원, 전국 Consultation 운영, 교육 활용, AI 학습용 데이터 품질관리, 환자

정밀진단 지원, 자립 운영체계 확장으로 이어지는 후속 고도화가 필수적임

○ 사업 필요성

- 소아병리 전문성이 수도권 일부 대형병원에 집중되어 있어 지역 의료기관은 희귀질환 진단·교육 기회 확보가 어려운 상황으로, 이 외의 병원의 병리 의료진도 전문가 자문과 정밀진단에 접근할 수 있는 디지털 병리 기반 Consultation 인프라 구축이 필요함
- 희귀 소아 질환의 정확한 진단을 위해서는 NGS, Methylation array, FISH, 면역화학조 직검사 등 분자진단 결과의 통합이 필수적이나, 이러한 검사는 보험 급여 기준에 부합 하지 않거나 환자에게 막대한 경제적 부담을 초래하고 검사 자체가 불가능한 기관도 다수임. 따라서 병리와 의사의 주도로 “진단 단계”에서 치료에 바로 적용할 수 있도록 적기에 빠르게 정밀검사를 시행할 수 있는 지원 프로그램이 필요함. 이를 통해 환자에 게 직접적인 정밀진단 혜택을 제공하는 동시에 검증된 분자진단 결과를 아틀라스 콘텐 츠로 축적하여 진단 자료의 정확성과 신뢰도를 함께 고도화할 수 있음
- 신생아 중환자실 및 산과 관련 진료 evidence 확보와 의료사고 대응 측면에서 소아병 리의 큰 축인 “태반병리” 진단 수요가 전국적으로 급증하고 있음. 표준화된 format의 진단·교육-Consultation 기능을 갖춘 전국 단위의 시스템이 필요함. 1기 소아병리아틀라 스 사업에서 이 기틀을 마련하였으며, 실제적으로 전국적인 태반 진단 hub로서의 기능 까지 발전시키기 위해서는 추가 지원이 필요함
- 디지털 슬라이드 스캔·저장, 전문가 annotation, 오믹스 검사, 보안형 클라우드 운영, Consultation 운영, 교육 콘텐츠 확산, 후속 정부과제·기업연계 기획 등 플랫폼의 안정 적 운영과 전국 다기관 확장을 위한 추가 지원이 필요함
- 글로벌 확장 및 질적 고도화를 위해서는 고도의 아틀라스 검증, 영문 콘텐츠 확대, 임 상 적용성 검증, 산업 연계 PoC가 선행되어야 하며, 이러한 토대 위에서 사업 종료 후 자립 운영(상용화·수익화)의 실효성을 확보할 수 있음
- 희귀 소아질환의 소아병리는 형태학적 판독에 더해 임상정보·영상소견을 통합 해석해야 정확한 진단이 가능함. 임상 의와 병리의 간 긴밀한 협력 하에 조직 기반 통합 연구가 축적될 때 진단의 질이 향상됨. 따라서 임상·병리 다학제 연구를 체계적으로 지원하고, 소아병리데이터를 임상 의와 손쉽게 공유 및 임상 의에게도 소아병리 측면의 교육으로 확장할 수 있으며, 그 결과를 교육 콘텐츠로 축적·환류할 수 있는 소아병리 아틀라스 기반 인프라 확장이 필요

○ 향후 3년 목표

■ 1차년도 (2027): 아틀라스 콘텐츠 고도화

- 1기 콘텐츠-플랫폼의 정식 운영체계 표준화, 전국 Consultation 절차 확정, AI 학습용 데이터셋 표준안 수립
- 자문 SOP, 증례 등록기준, 개인정보 비식별화 절차, 전문가 검수체계 확정, 영문 콘텐츠 우선순위 100례 선정

■ 2차년도 (2028): 전국 Consultation 시스템 확대·고도화 및 산업 PoC

- 참여기관 누적 6기관 이상으로 확장, 태반, 소아 근육질환 미구축 영역 보강
- 의과대학, 수련기관과 학생 수업 시범적용, AI 학습용 annotation 데이터셋 1차 구축 (WSI 300장 이상), 라이선스 구독 혹은 광고 수입 등 수익화 모델 타당성 검토 및 가격 모델 시안 도출

■ 3차년도 (2029): 임상-교육 적용성 검증 및 자립 운영체계 확립

- Consultation 운영 결과, 환자 정밀진단 지원 실적, 교육 활용도, 이용자 만족도 종합

연구 목표

	<p>평가, AI 진단 보조 알고리즘 프로토타입 1건 이상 개발, 자립 운영모델 1건 이상 확정 및 Exit plan 수립</p> <ul style="list-style-type: none">• 후속 정부과제 (보건복지부/질병청/교육부) 신청, 교육기관 혹은 병원 대상 기관 구독형 서비스 시범 운영 모색, 배너 광고 및 후원 프로그램 시범 운영 모색 <p>○ 장기목표</p> <ul style="list-style-type: none">• 국내 소아병리 디지털 레퍼런스 및 Consultation 플랫폼으로의 정착 및 국제적인 소아병리 데이터 허브로 발전(SPP, IPPA 등 국제학회 연계)• 자문 증례 → 전문가 검수 → 진단 지원 → 아틀라스 환류로 이어지는 다기관 선순환 생태계 확립• 사업단 지원 종료 후에도 기관 구독, 교육 라이선스, 배너 광고 등의 수익으로 운영 재원을 확보하는 공공성-지속가능성 양립형 자립체계 구축
연구 내용	<p>○ 연구내용</p> <p>① 아틀라스 콘텐츠 고도화</p> <p>기존 1기 콘텐츠를 최신 WHO 분류 및 분자진단 기준으로 재검토하고, 신규 콘텐츠를 단계적으로 추가하여 1~2기 합쳐 누적 800례 이상, 디지털 슬라이드 누적 3,000장 이상을 검증 및 annotation함</p> <p>② 환자 수혜형 정밀진단 지원</p> <p>보험 급여 기준 비해당 또는 진단이 불명확한 소아 희귀질환 의심 환자를 대상으로 NGS (새로 도입될 whole exome 포함), methylation array, FISH, 면역화학조직검사 등 정밀진단 검사를 연구비 범위 내에서 지원함. 1기 약 6,178만원/3년 규모에서 2기에서는 환자 진단을 위한 검사비 지원을 대폭 증가시켜, 연간 100건 규모, 2기 누적 300건 목표로 확대하여, 검사 결과를 병리, 임상, 영상 정보와 통합 판독하고 자문 및 검사 결과는 비식별화 후 아틀라스 콘텐츠에 축적함으로써 '개별 환자 진단에서 유사 환자 진단 및 교육'으로 이어지는 선순환 구조를 확립</p> <p>③ 전국 Consultation 시스템 확대 및 고도화</p> <p>디지털 병리 기반 원격 Consultation 시스템을 전국 10개 이상 기관으로 확대 운영함. '증례 접수, 자료 검토, 전문가 판독, 자문 결과 회신, 추적 진단정보 업데이트, 최종 진단 확정, 아틀라스 콘텐츠 축적'으로 이어지는 프로세스를 구축함. 태반 병리, 신생아 장 motility 질환, 소아 희귀 종양, 선천성 희귀 유전질환을 우선 지원함</p> <p>④ 웹 기반 접근성 강화 및 AI 기반 기능 개발</p> <p>AWS 기반 웹 ATLAS 플랫폼 안정 운영과 함께, 의료진, 교육생, 학생을 위한 웹 최적화 서비스를 개발(질환별 검색, 대표 이미지 조회, 감별진단 포인트, 교육 콘텐츠, 자문 의뢰 현황) AI 기반 기능은 단계적으로 추진함. (1차년도) 전문가 annotation 표준안 및 AI 학습용 데이터셋 구축 기준 수립, (2차년도) 익명화 WSI 300장 이상 1차 학습 데이터셋 구축 및 외부 AI 기업과 PoC 추진, (3차년도) AI 기반 유사 증례 검색, 교육, 진단보조 알고리즘 프로토타입 1건 이상 개발 및 임상 적용성 검증함</p> <p>⑤ 교육 및 전문인력 양성</p> <p>소아병리 아틀라스 강의, 및 온라인 교육 시리즈, 소아병리연구회 단기과정에서 아틀라스 활용 세션을 정례화. 의과대학 및 병리와 수련기관과 협의하여 아틀라스 콘텐츠를 학생 수업과 실습 교육에 활용하는 정규/비정규 교육 연계 모델을 마련하고, 은퇴 소아병리 전문가 자문단을 통해 축적된 진단 경험을 디지털 콘텐츠로 보존하고 계승함</p>

⑥ 예산 타당성 및 사업화 전략

연 3억원 예산은 단순 플랫폼 유지비가 아니라, 환자 직접 수혜, 다기관 운영, 임상 적용성 검증, 산업 연계 PoC에 필요한 비용으로 편성함. 1기 대비 증액 사유는 '오믹스 및 정밀진단 검사 확대(연 30건에서 100건)'가 핵심이며, 검사 1건당 평균 단가는 다음과 같음. (NGS WES 약 280만원/건; methylation array 약 350만원/건 [2026년 외주가격]; FISH 약 30~50만원; IHC 1장당 3~7만원) 기준 환자 직접 수혜 비중을 1기 대비 약 3배로 확대하는 것임

○ 과제 종료 후 운영 지속 가능성 및 사업화 전략

(1) 보건복지부 「의료데이터 활용 R&D」, 질병관리청 「희귀질환 등록사업」, K-CURE 정밀의료 빅데이터사업, KHIDI 디지털 헬스케어 R&D 과제의 병리진단 레퍼런스 및 자문 인프라로 기능할 가능성을 검토 및 지원

(2) 태반 진단 Consultation 기능을 국가 모자 보건 공공 인프라/사업으로 확장

태반 진단은 고위험 산모, 신생아 예후, 사산·신생아 사망 원인 규명, 산과·신생아 의료분쟁의 핵심 진단 영역이지만 국내 전문 인력이 제한적인 분야임. 보건복지부 모자보건사업, 질병관리청 신생아 안전 및 희귀질환 관련 사업, 공공의료 인프라 구축사업 지원

(3) 근육병리(muscle pathology) 별도 교육 콘텐츠 트랙으로 분리

후속 과제에서 소아신경 임상파트와 긴밀한 연계로 다양한 omics 결과와 임상 소견까지 근육병리에 포함할 예정임. 이는 전 세계적으로 구축하기 어려운 매우 희귀한 데이터로 일반 콘텐츠에 포함하지 않고 근육병리를 별도 분리할 것임. 임상소견·영상·생검 WSI·omics·분자진단 결과가 통합된 고급 데이터를 진단 시점에 함께 참조할 수 있도록 "진단 보조용 교육 콘텐츠"로 구축, 혹은 의료기관/연구기관 대상의 라이선스 운영

(4) 교육 콘텐츠 자산화

Whole slide image는 국내외에서 사례 자체를 접하기 어려운 매우 희귀한 질환들로 구성되어 있어, 교육 콘텐츠로서의 가치가 매우 큼. 교육 콘텐츠로 구축 및 라이선스화 고려함. 무료/무가입으로 제공되는 영역을 확대하여 병리·소아과 전공의, 일반 임상의, 의대생 등 의료 전문가 사용자가 자연스럽게 유입을 유도. 트래픽이 형성되는 경우 사이트 내 배너 광고 운영

○ 연차별 정량 성과지표 및 마일스톤: 각 지표는 연차별 중간평가에서 달성 여부를 점검함

구분	1차년도	2차년도	3차년도	최종(누적)
희귀질환 콘텐츠 추가 (text, key finding, annotation)	신규 100레	신규 100레	신규 100레	300레
디지털 슬라이드 추가 구축	신규 WSI 300장	신규 WSI 300장	신규 WSI 300장	900장
참여기관	3기관 추가	3기관 추가	4기관 추가	전국 10기관 연계
Consultation 자문	연 50건	연 50건	연 50건	150건
정밀진단 검사 지원 (NGS-methyl-FISH-IHC)	연 100건	연 100건	연 100건	300건
교육 프로그램 수혜인원 (강의·온라인·단기과정)	20명 이상	30명 이상	50명 이상	100명
AI 진단보조 기능	annotation 표준안· 학습데이터 기준 수립	WSI 300장 학습데이터셋 구축	프로토타입 1건 개발 + 임상적용성 검증	AI 알고리즘 프로토타입 1건 출원
논문·학술성과	학회 발표 2건 SCI 논문 0편	학회 발표 2건 SCI 논문 1편	학회 발표 2건 SCI 논문 1편	학회 발표 6건 SCI 논문 2편

성과 지표

<p>기대 및 파급 효과</p>	<ul style="list-style-type: none"> • 진단환자 수혜: 보험 급여 기준에 부합하지 않아 NGS 등 정밀검사를 받지 못하는 소아 희귀질환 환자(vascular malformation, borderline tumor 등)에게 연구비를 통한 검사 기회를 지속 제공하여 의료 사각지대를 해소하고, 정확한 분자진단 기반의 최적 치료방침 수립에 기여 • 진단 지원: 전국 병리의사가 소아 희귀질환 진단 시 실시간 레퍼런스로 활용. 특히 소아 병리 전문의가 없는 지역 의료기관에서 Consultation 시스템을 통해 전문가 수준의 진단 지원을 받을 수 있어, 진단 정확도 향상과 의료 서비스의 지역 간 격차 해소에 기여 • 교육 활용: 병리과 전공의, 소아청소년과 전공의, 의과대학 학생 등을 위한 표준 교육 플랫폼으로 전문가의 상세한 annotation이 포함된 whole slide image를 통해 현장 교육에 준하는 효과를 제공하며, 온라인 강의 시리즈 녹화본을 아틀라스에 탑재하여 시공간에 제약 없는 교육 환경 구현 • 자립 운영 및 사회적 가치: 소아 희귀질환이라는 사회적으로 소외된 분야의 진단-연구-교육 인프라를 구축 및 유지함으로써, 이견희 소아암-희귀질환극복사업의 취지에 부합하는 지속적 사회 공헌 실현
------------------------------	--