

# 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 영상 아틀라스를 활용한 다기관 임상 및 학술 확산 연구	2억/년	3(2+1)년	1개 이내

### II. 제안요청서

세부/분류	2세부 / 기타임상연구
RFP 과제명	소아 희귀질환 영상 아틀라스를 활용한 다기관 임상 및 학술 확산 연구
지원규모 및 기간	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 사업 기간: 3(2+1)년</li> <li>○ 사업비: 2억/년</li> <li>○ 선정 과제 수: 1개 이내</li> </ul>
제안배경 및 필요성	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 사업 배경 <ul style="list-style-type: none"> <li>• 소아 인구 및 전문 의료 인력의 급격한 감소: 저출산 심화에 따른 소아 인구의 감소로 인해 소아 진료 및 영상 판독을 담당할 전문 의료진이 급감하고 있으며, 이에 따른 사회적 위기감이 고조되고 있음</li> <li>• 소아 희귀질환 영상 진단의 복잡성 및 중요성: 희귀질환의 약 50% 이상이 소아기에 발병하며, 질환의 종류가 매우 다양하여 숙련된 전문가조차 정확한 감별에 어려움을 겪고 있음. 영상 소견은 확진을 위한 핵심적 단서이므로, 전문가의 지식을 집약하고 보존할 수 있는 중앙 플랫폼 구축이 시급함</li> <li>• 1단계 사업을 통한 기반 시설 확보: 지난 3년간의 연구를 통해 국내 주요 대학병원이 참여하는 '소아 희귀질환 다기관 영상 수집 플랫폼'을 성공적으로 구축하였으며, 산재된 영상 데이터를 통합 아틀라스로 자산화하기 위한 토대를 마련하였음</li> </ul> </li> <li>○ 사업 필요성 <ul style="list-style-type: none"> <li>• 대규모 증례 확보 및 초희귀질환(Extreme Rare Disease) 분석 기간 연장: 희귀질환의 특성상 3년의 기간만으로는 단일 기관에서는 발생 빈도가 극히 낮은 초희귀질환까지 포함한, 통계적·학술적 유의성을 갖춘 충분한 증례를 모으기 어려움. 활용도를 극대화하기 위해서는 다기관 네트워크를 연장 가동하여, 대규모 증례를 추가 수집해야 함</li> </ul> </li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 지능형 임상 의사결정 지원 시스템(Clinical Decision Support System, CDSS) 개발: 기존에 수집된 정적 데이터를 실제 임상에 적용하기 위해 '영상 패턴 기반 유사 증례 매칭 시스템(Content-Based Image Retrieval, CBIR)'을 도입해야 함. 이를 통해 전문 인력이 부족한 의료 현장에서도 즉각적인 진단 지원이 가능하도록 플랫폼을 지능형 도구로 진화시킬 필요가 있음</li> <li>• 전국 단위 소아영상 전문가 자문 네트워크 구축: 국내 소아 영상 분야 전문가들의 집단지성을 체계화하기 위한 영상 진단 자문위원회를 구성하여, 실제 임상 현장 사례에 대한 전향적인 영상 진단 자문 프로세스를 정립할 필요가 있음</li> <li>• 미보고 극희귀질환 영상 소견의 체계적 규명: 아틀라스 플랫폼을 활용하여 극희귀질환의 영상 소견을 정립함으로써, 소아 희귀질환 분야의 의학 지식을 확장할 필요가 있음</li> </ul>
연구 목표	<p>○ 연구 목표</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 기구축된 다기관 영상 수집 플랫폼의 성과를 고도화하여 데이터 가용성을 확대하고, 이를 임상 현장 및 학술적 영역에 실질적으로 적용하는 것을 최종 목표로 함</li> </ul> <p><b>[연차별 목표]</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>1차년도:</b> 기존 플랫폼을 기반으로 대규모 신규 소아 희귀질환 영상 증례를 추가 확보하여 데이터베이스의 포괄성 및 완결성 극대화</li> <li>• <b>2차년도:</b> 기구축된 DB와 연동하여 업로드 영상과 시각적으로 유사한 확진 사례를 실시간 제공하는 AI 기반 진단 의사결정 지원 시스템(CDSS) 구축</li> <li>• <b>3차년도:</b> 전국 단위 소아영상 전문가 자문 네트워크를 구축하여 신규 임상 사례에 대한 전문적 진단 자문 수행. 단일 기관 차원에서 수집이 용이하지 않은 초희귀질환(Extreme Rare Disease) 증례 확보를 통한 미보고 영상 분석 및 보고 수행</li> </ul>
연구 내용	<p>○ 연구내용</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 플랫폼 확장 및 대규모 데이터 확보: 다기관 영상 수집 플랫폼을 활용하여 증례가 희소한 질환군 및 초희귀질환군에 대한 영상 데이터를 집중 수집함. 신규 소아 희귀질환 영상 증례를 추가 확보하여 데이터베이스의 포괄성 및 완결성 극대화하고 확보된 신규 증례 데이터에 대한 정밀 검수 및 임상적 가치를 높이기 위한 전문적 주석(Annotation) 작업 수행 완료</li> <li>• AI 기반 유사 증례 매칭 시스템(CBIR) 구현: 소아 특화 영상 특징 추출 알고리즘을 적용하여 판독 대상 영상의 패턴을 분석하여 아틀라스 내 확진 사례를 매칭하는 지능형 지원 기능 구현. 활용도를 극대화하기 위해 업로드된 영상과 시각적으로 유사한 확진 사례를 실시간으로 제시하는 Web 기반 AI '진단 의사결정 지원 시스템(CDSS)' 구축</li> <li>• 전국 단위 소아영상 자문 네트워크 운영: 국내 소아 영상 분야 전문가들의 집단지성을 체계화할 수 있는 자문 체계를 구축하여, 고난도 신규 임상 사례에 대한 전향적이고 전문적인 진단 자문 수행</li> <li>• 다기관 코호트 기반 초희귀질환 분석: 전국 소아영상 전문가 네트워크를 통해 확보된 초희귀질환 증례를 정밀 분석하여 신규 질환 특이적 영상 바이오마커를 발굴함</li> </ul>

<p><b>성과 지표</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 성과지표</li> <li>• <b>1차년도:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 데이터 확보: 신규 소아 희귀질환 영상 증례 500건 이상 추가 수집 및 플랫폼 업로드 완료</li> <li>- 수집된 신규 증례에 대한 정밀 검수 및 데이터 고도화를 위한 주석(Annotation) 작업 수행 완료</li> </ul> </li> <li>• <b>2차년도:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 시스템 구축: 웹 기반의 AI 영상 패턴 분석을 활용한 지능형 '진단 의사결정 지원 시스템 (CDSS)' 구현</li> <li>- 기술 검증: 실제 임상 현장 사례(20건 이상) 적용을 통한 유사 증례 매칭 정확도(Top-3 Accuracy) 90% 이상 달성</li> </ul> </li> <li>• <b>3차년도:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 전문가 자문: 전국 단위 소아영상 전문가 네트워크를 활용한 고난도 임상 사례 진단 자문 수행 및 결과 보고(5건 이상)</li> <li>- 학술 성과: 다기관 협력을 통한 초희귀질환 영상 소견 규명 및 SCI(E)급 국제 학술지 논문 게재 2건 이상</li> </ul> </li> </ul>
<p><b>기대 및 파급 효과</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 기대 성과</li> <li>• 본 연구를 통해 확보된 대규모 소아 희귀질환 영상 데이터와 AI 매칭 알고리즘의 결합은 전문의가 급감하는 의료 현장에서 실질적으로 작동하는 '지능형 참고서'로서 기능함으로써, 희귀질환의 진단 시간을 획기적으로 단축할 수 있을 것으로 기대됨</li> <li>• 전국 단위 소아영상 전문가 자문 네트워크를 구축하여 집단지성을 체계화함으로써, 실제 임상 현장의 복잡하고 고난도인 사례에 대한 영상 진단의 정확도와 전문성을 대폭 강화할 수 있을 것으로 사료됨</li> <li>• 개별 병원 단위로는 분석이 불가능한 초희귀질환(Extreme Rare Disease)의 영상 소견을 전국 다기관 네트워크의 공조로 규명하여 논문화함으로써, 점차 소실되어 가는 임상 경험을 영구적인 의학 자산으로 보존하고 향후 글로벌 진단 표준 수립에 기여할 수 있을 것으로 기대됨</li> </ul>