

[임무2] 유전성 안질환의 시각손상 극복을 위한 환자맞춤형 유전자치료

제안요청	유전성 안질환의 시각손상 극복을 위한 환자맞춤형 유전자치료 (BEACON: Bridging Excellence in Advanced Cures for Orphan Needs)	공모 유형	품목지정형	기술료 납부대상	○
------	--	----------	-------	-------------	---

▶ 추진배경

- 유전성 안질환은 조기사망 하지는 않지만 근원적 치료제가 없어, 병이 진행됨에 따라 실명 등 희귀 환자의 삶의 질을 현저히 저하시키고 생애 전주기에 걸쳐 사회적·경제적 부담이 매우 심각한 질환임
- 고가의 해외 수입 유전자치료제가 있어도 국내 유전성 안질환 환자의 유전자변이가 국외 환자와 상이하고, 병인의 다양성으로 인해 국내 환자 대부분은 실질적인 혜택을 받지 못하고 있는 상황
- 희귀질환의 특성을 반영한 혁신기술적용 및 임상진입, 규제지원에 많은 도전적 한계점이 있어 국내 상용화된 유전성 안질환 유전자치료제는 부재함
- 유전성 안질환으로 인한 실명은 환자뿐만 아니라 돌봄 가족에게도 큰 고통과 함께 사회·경제적으로 심각한 난제이므로, 국내 희귀질환 환자맞춤형 유전자치료제 개발을 위한 국가적 지원이 시급함

▶ 지원목적

- 희귀환자 유전자정보 및 진단기술, 국내 첨단바이오 혁신기술, 규제지원을 연계하여 환자맞춤형 유전성 안질환 유전자치료제의 국내 최초 임상진입 및 상용화를 위한 마중물 역할을 함으로써, 유전성 안질환 환자에게 새로운 치료의 기회를 제공하고 희귀환자 삶의 질을 향상시키고자 함

▶ 지원대상

- 주관연구개발기관-공동연구개발기관 형태로 구성 가능
 - ※ 혁신법 및 동 법 매뉴얼에 따라 주관 및 공동연구개발기관은 동일 기관으로 구성할 수 없음
- 주관연구개발기관은 산·학·연·병 (「의료법」제3조제2항제3호에 근거한 병원급 이상의 의료기관) 모두 가능
 - ※ 주관 또는 공동연구개발기관으로 병원, 기업 참여 권장
- 본 과제는 동시수행 연구개발 과제 수 제한(3책 5공)에 적용

▶ 지원규모

- 관리방식: 단계별 마일스톤 기반 평가 (경쟁형 R&D로 단계평가 기반 엄격한 과제수행 관리)
- 지원기간/총예산/과제수 : 4.5년(1.5+2+1) / 175억원 / (2→1)과제

(단위 : 백만원)

구분	1단계 ('25.7-'26)		단계 평가 I	2단계 ('27-'28)		단계 평가 II	3단계 ('29)	최종 평가
	1차년도	2차년도		3차년도	4차년도		5차년도	
과제 1	750	2,000	집중과제 선정 (과제수 2→1)	4,000	4,000	계속지원 평가 (Go/ No-Go)	4,000	
과제 2	750	2,000						
연도별 예산	1,500	4,000		4,000	4,000	4,000		
총 예산	17,500							

※ 과제별 최대 지원 예산으로 표기. 연도별 예산 상황에 따라 연간 지원예산 변동 가능

- ※ 1차년도 연구기간 6개월 이내('25.7~12), 선정 과제수는 접수현황, 경쟁률 등을 고려하여 조정될 수 있으며, 연차별 연구비는 평가결과 및 예산 상황에 따라 조정될 수 있음
- ※ 미션PM·연구개발과제평가단 의견 등에 따라서 과제 목표 및 내용, 과제 구성, 연구비, 연구 기간 등 조정 가능

▶ 개념

- 조기사망 하지는 않지만 근원적 치료제가 없어 병이 진행됨에 따라 실명 등 희귀환자의 삶의 질 및 사회적·경제적 부담이 심각한 유전성 안질환 중 원인유전자가 밝혀진 질환에 대하여, DNA기반 혁신기술을 활용한 환자맞춤형 유전자 치료제를 개발하고 임상진입을 통해 유전성 희귀질환 치료를 위한 마중물 역할을 하고자 함

▶ 성과목표 및 연구내용

[핵심목표]

- 1) 유전성 안질환 환자맞춤형 유전자치료 혁신플랫폼 설계 및 검증
- 2) 품질확보 및 비임상시험, 임상시험계획(IND) 승인
- 3) 임상시험 및 사업화 전략 수립

- 1단계: 유전성 안질환 환자맞춤형 유전자치료 혁신플랫폼 설계 및 검증
 - 유전성 안질환 원인유전자와 환자 유전변이 정보를 기반으로 한 맞춤형 유전자치료 플랫폼 설계 및 검증
 - 해당 희귀질환 환자군에 대한 효율적 유전자 전달기술 및 전달체 안전성 확보
 - 해당 희귀질환 비임상시험 모델 확보 및 전략 제시
- 2단계: 품질확보 및 비임상시험, 임상시험계획서(IND) 승인
 - 품질(CMC), 유전자 전달기술 최적화
 - 희귀질환동물모델 또는 동물대체 모델을 활용한 비임상시험(안전성, 유효성) 결과확보
 - 임상시험용 의약품의 GMP 생산 및 IND filing 전략
 - 임상시험계획(IND) 승인 ※ IND (Investigational New Drug)
- 3단계: 임상시험 및 사업화 전략 수립
 - 글로벌 협력, 기술이전 또는 임상시험 실시
 - 혁신치료 플랫폼의 유사 유전자변이 희귀질환 적용 확장가능성 검토 및 제시

미션	지원분야	1단계 ('25.7-'26) 성과목표·지표	2단계 ('27-'28) 성과목표·지표	3단계 ('29) 성과목표·지표
② 미정복질환 극복	유전성 안질환의 시각손상 극복을 위한 환자맞춤형 유전자치료 (BEACON)	유전성 안질환 환자맞춤형 유전자치료 혁신플랫폼 설계 및 검증	품질확보 및 비임상시험, 임상시험계획승인	임상시험 및 사업화 전략 수립
		<ul style="list-style-type: none"> - 환자맞춤형 DNA 기반 혁신치료 플랫폼 설계 및 검증 - 유전자 전달기술 확보 - 희귀질환 비임상시험 모델 확보 	<ul style="list-style-type: none"> - 품질확보(CMC) - 유전자 전달기술 최적화 - 비임상시험 결과 확보 - 임상시험용 의약품 GMP 생산 - IND 승인 	<ul style="list-style-type: none"> - 임상시험 실시 - 치료플랫폼 임상 적용 확장성 제시 - 글로벌 협력, 기술이전 등 사업화 전략 제시

※ 제시된 성과목표 달성을 위해 창의적이고 도전혁신적 접근 가능

▶ 특기사항

<과제 신청 시 유의사항>

- 본 사업(한국형ARPA-H)에서 주관연구개발기관 연구책임자로 신청할 수 있는 과제 수는 1개로 한정
- 연구지원 제외 대상 (사전선별 탈락 대상)
 - 기 국가지원사업 지원범위 중복 또는 유사 연구 (www.ntis.go.kr 검토 요망)
 - 연구과제가 요구하는 기반 기술성숙도(TRL4 이상) 미충족
- 기타
 - 혁신기술 이용시 해외 기술의 특허권 문제 사전검토 필요(특허보호 및 특허 리스크 방안 고려)
 - 허위사실 기재 또는 필수 서류 미제출 시 실격 처리

<연구개발계획서 작성 시 포함되어야 하는 내용>

- 주관 및 공동연구책임자의 연구 역량 및 경험
 - 주관책임연구자는 혁신 플랫폼 세부기술 또는 희귀질환치료제 개발을 주도한 경험 필수(관련 논문, 특허, 국가연구사업 참여 및 사업화 실적 등)
 - 제안 연구와 밀접하게 관련된 연구수행 경험 및 선행연구 실적
 - 유전성 안질환 환자 유전정보, 샘플확보 및 진단기술 확보, 임상시험 수행 역량
 - 주관 및 공동연구기관의 연구 인프라 구축 현황
 - 제안하는 연구의 즉시 수행이 가능한 장비, 연구시설(GMP 시설포함), 허가 등에 대한 증빙
 - 참여연구원 구성의 전문성, 적절성 및 연구팀 구성 전략
 - 연구내용 및 수행전략
 - 단계별 및 최종 목표 달성을 위한 구체적인 연구수행 전략
 - 주관연구기관과 공동연구기관 간의 역할분담, 과제배분, 상호연계 전략
 - 3단계 성과목표·지표에 임상 참여병원 및 IRB 승인계획 등 포함
 - 해당 연구과제의 각 기술적 난제에 대한 구체적 해결전략 및 요소기술의 구체적 연계 전략계획
 - 단계별 성과목표 제시
 - 최종목표 달성을 위한 연구수행 과정상의 마일스톤 제시 및 마일스톤 도달 정량 평가지표 제시
 - 단계별, 연차별 목표 달성을 평가할 수 있는 성과지표 제시
 - ※ 단계별 평가 시에 평가지표로 활용 예정
 - 대외협력 전략 제시
 - 국내외 유관기관 간의 연구협력 전략 ※ 위탁연구 포함
 - 구체적인 임상추진계획 (기업참여 방안 등) 등
 - 기타 고려사항
 - 데이터 수집시 환자 개인정보 보호 방안 마련
 - 특허권(IP) 관리 및 사업화 전략 제시
- ※ 제출된 연구개발계획서의 연구목표 및 범위, 계획 등에 대하여 미션PM이 수정요청할 수 있으며, 연구책임자와 연구개발기관은 그 요청에 적극 협조하여야 함

<과제 관리 및 중간평가 관련>

- 단계별 마일스톤 기반 평가 (경쟁형 R&D 사업으로 복수의 연구기관이 경쟁적으로 연구를 수행하고 단계평가 결과에 따라 Go / No-Go 결정)
 - 연구과제 보고 및 평가 시 주요사항
 - 연구개발계획서에 표시된 시점 또는 추진단의 요청이 있는 경우 실적보고 의무 준수(진도점검 등)
 - 과제 선정 후, 주관연구책임자는 연구 네트워크 구축, 실패 사례극복 공유, 성과교류 및 확산 등을 목적으로 하는 추진단 성과교류회, 워크숍에 적극 참여해야함
- ※ 일반적인 사항은 「보건의료기술연구개발사업 운영·관리규정 및 관련 가이드라인」 참고

▶ 선정평가 기준

평가 항목 (배점)	세부 항목	배점
연구 수행 역량 및 전문성 (30점)	연구책임자의 혁신기술 또는 희귀질환치료제 개발 경험, 실적 및 연구역량	10
	관련 혁신기술 보유 현황, 희귀의약품 임상시험을 위한 연구팀 역량 및 전문성	10
	연구수행에 필요한 가자재·시설(GMP 포함) 보유, 협력 인프라 등	10
연구 내용 및 계획의 우수성 (50점)	(공통) 단계별 및 최종목표 달성을 위한 연구내용(방법)의 독창성과 구체성	20
	(공통) 마일스톤의 적정성, 기술적 구현 가능성 및 수월성	20
	세부과제 구성의 적절성, 연구수행 주체 간의 역할분담 및 연계 체계의 적정성	10
대외협력 전략 및 성과활용의 구체성 (20점)	국내·외 연구협력전략, IP관리 및 사업화 전략의 구체성	10
	연구성과의 파급효과 및 임상적용 확장성	10
합계		100

- ※ 혁신도전 R&D 평가지표(Heilmeyer 질문)에 따른 계획서 작성과 선정평가 발표를 장려함
- ※ 한국형 ARPA-H 사업은 경쟁형 R&D로서 「경쟁형 R&D 추진 가이드라인(안)」 참고