

[임무2] 소아희귀질환 환자맞춤형 혁신치료 플랫폼 개발 및
N-of-1 임상시험

제안요청	소아희귀질환 환자맞춤형 혁신치료 플랫폼 개발 및 N-of-1 임상시험 (HEART: Hope for Every child through Advanced Rare disease Therapies)	공모 유형	품목지정형	기술료 납부대상	○
------	---	----------	-------	-------------	---

▶ 추진배경

- 매년 약 1000명 이상의 소아희귀질환 환아가 발생하나, 환자의 유전적 특성에 따른 질환의 이질성과 유전자변이의 다양성, 환자 희소성으로 인한 낮은 기업투자로 인하여 근원적 치료제 개발이 어려워, 소아 희귀환자 대부분 치명적인 손상을 입거나 조기 사망함
- 최근 국가차원에서 환자유전정보 DB 및 바이오빅데이터를 구축 중에 있으며, 희귀질환의 조기진단 기술 및 혁신원천기술 국내 인프라는 우수하나, 대부분 TRL4 단계 이하에 머물러 있고 희귀질환치료 특성을 반영한 기술적용 및 임상진입, 규제지원에 많은 도전적 한계점이 있어 국내 치명적 소아 희귀 질환 치료제는 부재함
- 치명적 소아희귀질환은 환자뿐만 아니라 돌봄 가족에게도 큰 고통과 함께 사회·경제적으로 심각한 부담을 가중시키므로, 국내 환자맞춤형 희귀질환치료제 개발을 위한 국가적 지원이 시급함

▶ 지원목적

- 희귀환자 유전자정보 및 진단기술, 국내 첨단바이오 혁신기술을 연계하여 치명적인 소아희귀질환의 특성을 반영한 환자맞춤형 혁신플랫폼 기반 치료제를 설계·개발하고 N-of-1 임상시험을 통하여, 소아 희귀환자에게 새로운 치료의 기회를 제공하고 희귀질환을 극복하고자 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 참여 필수
- 본 과제는 동시수행 연구개발 과제 수 제한(3책 5공)에 적용

▶ 지원규모 및 기간 (단계구성)

- 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

- 치료제가 없고 소아사망률이 높은 치명적 희귀질환 중 유전적 원인이 밝혀져 있는 소아희귀질환에 대하여, RNA기반(ASO, mRNA, 유전자편집 등) 혁신기술을 활용한 환자맞춤형 플랫폼 기반 치료제를 개발하고 환자맞춤형 N-of-1 임상시험을 통하여, 소아 희귀환자를 치료하고자 함

▶ 성과목표 및 연구내용

[핵심목표]

- 1) 소아희귀질환 환자맞춤형 혁신치료 플랫폼 설계 및 검증
- 2) 품질확보 및 비임상시험, 임상시험계획(IND) 승인
- 3) N-of-1 임상시험을 통한 소아 희귀환자 치료

- 1단계: 소아희귀질환 환자맞춤형 혁신치료 플랫폼 설계 및 검증
 - 희귀질환 원인유전자와 환자 유전변이 정보를 기반으로 한 환자맞춤형 RNA기반(ASO, mRNA, 유전자편집 등) 혁신치료 플랫폼 설계 및 검증
 - 해당 희귀질환자에 대한 효율적 유전자 전달기술 및 전달체 안전성 확보
 - 해당 희귀질환 비임상시험 모델 확보 및 전략 제시
- 2단계: 품질확보 및 비임상시험, 임상시험계획(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: N-of-1 임상시험을 통한 소아 희귀환자 치료
 - N-of-1 임상시험
 - 환자 실시간 임상결과 모니터링을 통한 최적 치료(임상적 유의성) 확보
 - 혁신치료 플랫폼의 유사 유전자변이 희귀질환 적용 확장가능성 제시

미션	지원분야	1단계 ('25.7-'26) 성과목표·지표	2단계 ('27-'28) 성과목표·지표	3단계 ('29) 성과목표·지표
② 미정복질환극복	소아희귀질환 환자맞춤형 혁신치료 플랫폼 개발 및 N-of-1 임상시험 (HEART)	소아희귀질환 환자맞춤형 혁신치료 플랫폼 설계 및 검증	품질확보 및 비임상시험, 임상시험계획승인	N-of-1 임상시험을 통한 소아 희귀환자 치료
		<ul style="list-style-type: none"> - 환자맞춤형 RNA 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"> - N-of-1 임상시험 - 실시간 임상결과 모니터링 - 임상적 유의성 확보 - 치료플랫폼 적용 확장성 제시

※ 제시된 성과목표 달성을 위해 창의적이고 도전혁신적 접근 가능

※ 소아희귀질환 환자 상태에 따라, N-of-1 임상시험 단계 조기추진 가능 (미션PM과 사전협의·추진)

▶ 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
 - 소아희귀질환 환자 유전정보, 샘플 확보 및 진단기술 확보, N-of-1 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, N-of-1 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(Heilmeier 질문)에 따른 계획서 작성과 선정평가 발표를 장려함

※ 한국형 ARPA-H 사업은 경쟁형 R&D로서 「경쟁형 R&D 추진 가이드라인(안)」 참고