

한국형 ARPA-H 프로젝트 설명서

| 분 야 | 임무 2 (미정복질환) | 담 당 | 박미선 PM |
|-------|---|-----|--------|
| 프로젝트명 | 유전성 안질환의 시각손상 극복을 위한 환자맞춤형 유전자치료 (BEACON : Bridging Excellence in Advanced Cures for Orphan Needs) | | |

2025. 6.

한국형 ARPA-H 프로젝트 추진단

프로젝트 개요

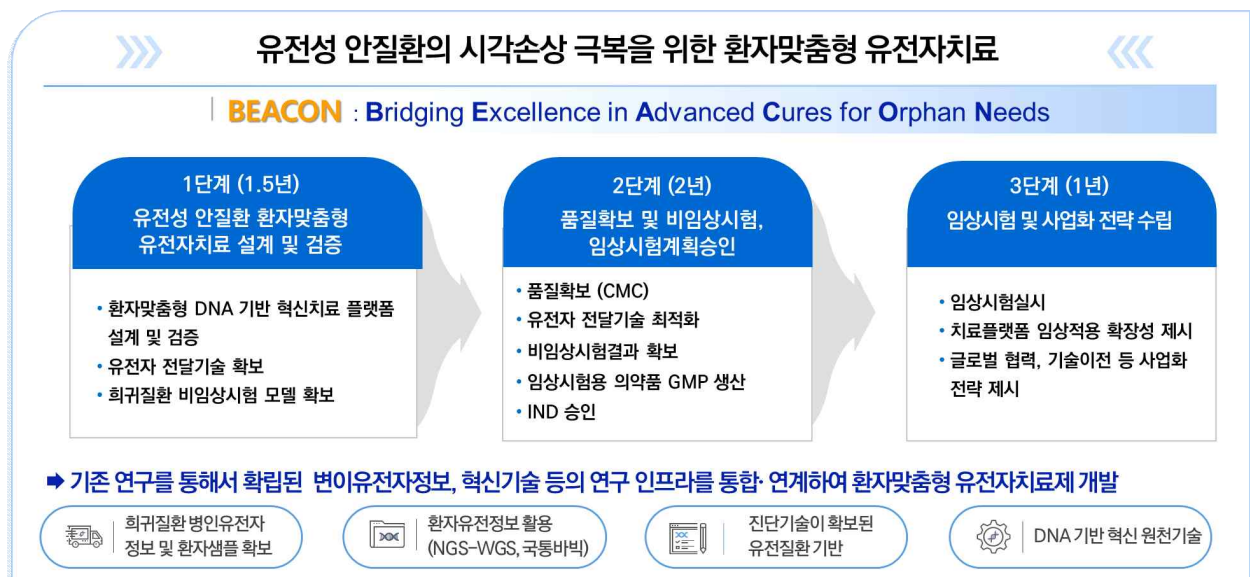
1. 해결하고자 하는 도전적 문제 제시

“유전성 안질환을 근원적으로 치료하여 실명을 막을 수 없을까?”

- 국내 유전성 안질환 희귀환자의 유전적 변이 다양성을 반영하여 이에 대응하는 환자맞춤형 유전자치료제 개발
- 희귀질환의 특성을 반영한 혁신기술 적용 및 유전자 전달기술의 최적화를 위해 각 세부 요소기술 간의 긴밀한 연계가 필수적임
- 희귀환자 특이적 비임상시험모델 확립 및 이를 활용한 비임상시험과 임상시험용 의약품의 GMP생산 등 구체적인 규제대응 전략 필요

2. 프로젝트/과제 핵심 내용 요약

- 희귀환자 유전정보 및 진단기술, 국내 첨단바이오 혁신기술, 규제지원을 연계하여 환자맞춤형 유전성 안질환 유전자치료제의 국내 최초 임상진입 및 상용화를 위한 마중물 역할
- 단계별 성과목표 및 핵심 연구내용



- 1단계: 유전성 안질환 환자맞춤형 유전자치료 혁신플랫폼 설계 및 검증
 - DNA 기반 치료 플랫폼, 유전자 전달기술, 희귀질환 비임상시험모델 확보
- 2단계: 품질확보 및 비임상시험, 임상시험계획 승인
- 3단계: 임상시험 및 사업화 전략수립

3. 해당 분야 기술적 난제

- 유전성 안질환 변이유전자의 다양성 및 조기진단 정확도의 한계
 - 고가의 해외 수입 유전성 안질환 유전자치료제가 있어도 국내 희귀환자의 유전자변이와의 상이성과 다양성으로 인해 국내 환자맞춤형 유전자치료제 개발이 필요
 - 유전성 안질환 치료의 골든타임을 놓치지 않기 위해서는 정확한 조기진단이 필수적임
 - 유전성 안질환의 다양한 변이유전자 및 표현형의 다양성으로 인해, 해당 희귀질환자에 대한 정밀한 유전자 타겟 도출 알고리즘 개발이 어려움
- 유전자 치료제의 안전성 확보전략 필요
 - 유전자 편집도구의 효율성 및 정확한 off-target 평가
 - 바이러스성 (AAV, Lenti virus 등) 또는 비바이러스성 유전자 전달체의 전달효율 및 안전성 확보 필요
- 희귀 유전성 안질환 특이적 비임상시험 모델확보 및 규제지원 필요
 - 환자맞춤형 소규모 GMP생산을 위한 장비 및 시설 부족, 국내 CDMO 인프라 부족
 - 희귀질환 특이적 비임상동물모델 또는 동물대체모델 확보의 어려움
 - 임상시험 실시를 위한 IND승인 과정을 포함한 규제지원 절실함
- 유전자 치료에 필요한 각 요소기술 및 유전자 전달체 GMP 생산·제조
의 고비용 극복 방안필요

□ 추진 배경

- 유전성 안질환은 조기사망 하지는 않지만 근원적 치료제가 없어, 병이 진행됨에 따라 실명 등 희귀환자의 삶의 질을 현저히 저하시키고 생애 전주기에 걸쳐 사회적·경제적 부담이 매우 심각한 질환임
 - 고가의 해외 수입 유전자치료제가 있어도 국내 유전성 안질환 환자의 유전자 변이가 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 유전자 치료제 개발을 위한 국가적 지원이 시급함
- ※ 국내 유전성 안질환으로 진료받은 환자는 2019년 10,310명에서 2023년 14,026명으로 5년간 약 36% 증가세를 기록하며 치료 대응의 필요성 절실
- ※ 희귀의약품의 건강보험 급여비 연평균 증가율은 47.8%로, 동 기간 전체 약제비 증가율 4.3%의 약 11배에 달하며 이는 국가 건강보험 재정 부담을 가속화

□ 기획의 주안점

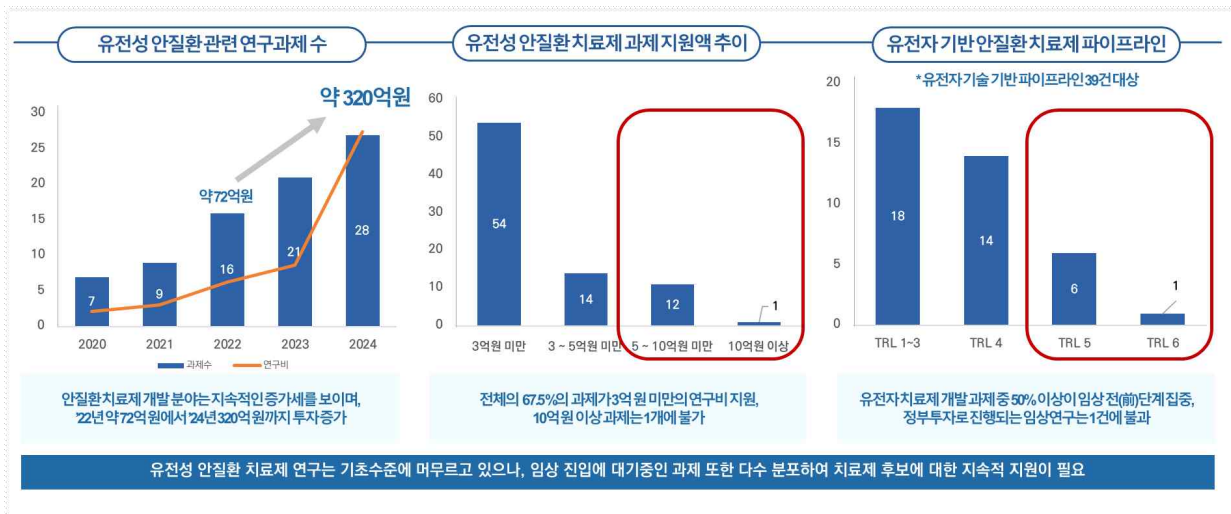
- 기 확립된 유전성 안질환 관련 변이유전정보, 환자 정보, 진단기술, 국내 DNA 기반 혁신기술(Gene Editing, AAV기반 유전자치료, 비바이러스성 유전자 전달 등) 등 각 핵심요소기술 및 인프라를 도전적이고 체계적으로 긴밀히 연계하는 전략을 통해 국내 환자맞춤형 유전자치료제 개발
- 유전성 안질환의 근원적 치료가 가능한 유전자치료제의 임상시험이 가능하도록, 품질, 비임상 및 임상계획 등을 포함한 적절한 성과지표 및 마일스톤 설정·관리, 규제대응 전략 마련 필요
- 유전성 안질환 환자맞춤형 유전자치료제 개발 및 임상시험에 필요한 고난이도 고비용 극복을 위한 글로벌 협력 또는 사업화 전략 제시

III

환경 분석

□ 국내 연구현황

- 최근 5년간 유전성 안질환 치료제 개발 분야 정부 R&D는 과제 수는 크게 증가하고 있으나, 임상진입을 위한 예산지원이 어렵고 대부분 TRL1-4단계에 집중되어 있음



□ 글로벌 연구현황

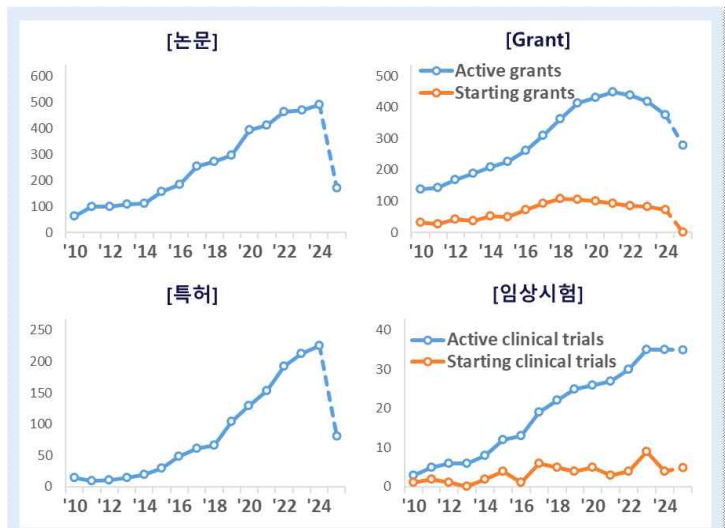
- 빅데이터 기반 조사에 따르면, 안질환 유전자치료제 개발 관련 기초연구는 지난 15년 간 지속적으로 증가하고 있으나, 신규 임상시험이나 Grant수혜는 다소 정체되고 있음

- 美 도전혁신 프로그램인 ARPA-H에서는 인체연구이식을 목표로 THEA 프로젝트 추진 중('24~)

- 유전성 안질환 대상 유전자치료제

로 고가의 Luxturna가 RPE65 유전자변이 기반으로 FDA (2017년)와 EMA (2018년) 승인을 받아 상용화되어 근원적 치료 기회는 증가하였으나, RPE65 유전자변이에 제한된 치료효과 이므로 국내 희귀환자들에게 실질적인 혜택은 제한됨

유전성 안질환 치료 논문·특허 및 임상시험 현황

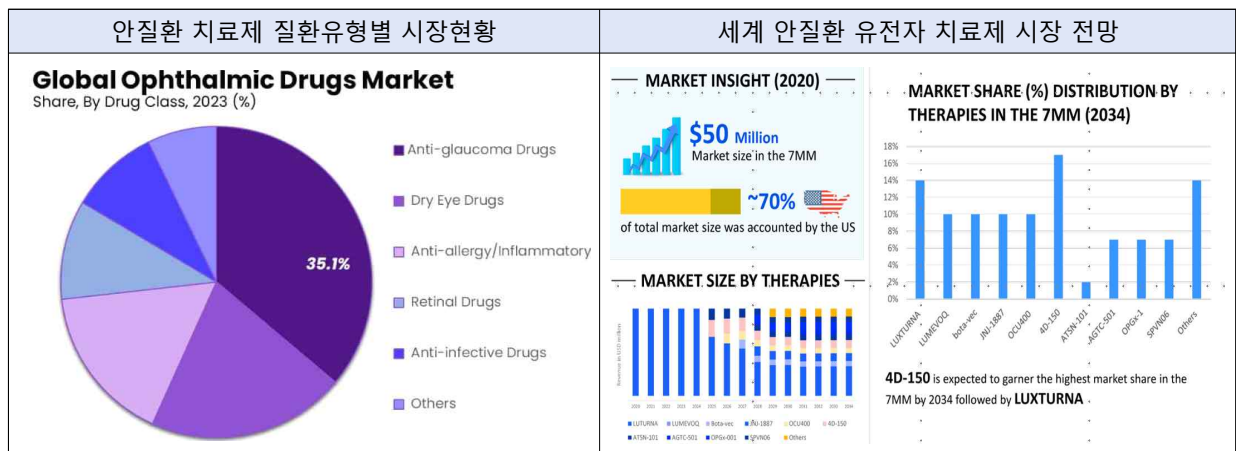


□ 유전성 안질환 유전자치료제 개발 및 임상사례

- (레베르선천성흑암시) 25개 이상의 유전자변이와 연관된 유전성 망막질환으로 GUCY2D 및 LCA5 유전자 대체치료 등 관련 임상시험이 활발히 진행 중
- (망막색소변성증) 유병률 1/4,000명 수준인 가장 흔한 유전성 망막질환으로 약 100개 이상의 유전자변이와 연관되어 다양한 임상치료 파이프라인 진행 중
※ MGT009, AGTC-501, 4D-125, scAAV8-RLBP1, RHO 변이대상 QR-1123 ASO치료제 등
- (스타가르트병) 유병률 1/10,000명 수준으로 ABCA4유전자에 의해 유발되는 대표적 열성 유전질환으로 다양한 치료전략이 병행되고 있음
- (어셔중후군) 청각 및 시각장애를 유발하는 상염색체 열성 유전질환으로 USH2A 유전자가 주요 원인유전자이며, QR-421a 등이 임상 진행 중
- (모세혈관맥락막위축증) CHM 유전자 변이로 발생하는 X연관 열성질환으로, 어린시기 야맹증과 함께 시작되는 것으로 나타남. rAAV2.REP1 등
- 기타 희귀 유전성 안질환의 근원적 치료를 위하여 AAV나 새로운 유전자편집 기술 등을 활용한 다양한 유전자치료제 개발이 진행되고 있음

□ 글로벌 시장 현황 및 전망

- 세계 안질환 치료제 시장은 2023년 기준 386억 달러에서 2033년 약 856억 달러로 연평균 CAGR 8.3% 성장할 것으로 예상됨
- 세계 유전성 망막질환(Inherited Retinal Diseases, IRDs) 시장은 2023년 201억 달러에서 2031년 370억 달러로 연평균 CAGR 7.9% 성장이 예측됨
- 세계 안질환 대상 유전자치료제 시장은 2023년 9,730만 달러에서 2033년 2억 3,540만 달러로 연평균 CAGR 9.2% 고성장 기대



□ 연구결과의 최종 수혜자

- (1차) 국내 유전성 안질환 희귀환자의 근원적 치료기회 제공 및 삶의 질 향상, 치료 형평성 개선, 돌봄가족의 부담 경감, 가족 기능 회복
- (2차) 국내 첨단바이오 제약기업 및 병원, 연구기관의 유전자치료제 개발 기술 인프라 확장 및 임상 경험 축적
- (3차) 국가 건강보험 재정 효율화, 유전자 치료제 산업기반 글로벌 경쟁력 강화 및 산업 생태계 활성화

| 구분 | 주요 수혜 항목 | 내용 |
|-----------------------------|---------------------|---|
| 1차 수혜자 (환자 및 가족) | 근원적 치료 및 삶의 질 향상 | <ul style="list-style-type: none"> • 유전자정보 기반 환자맞춤 치료를 통한 근본적 병리 억제 및 진행 지연 • 조기 치료개입을 통한 실명 등 장애 예방 및 희귀환자 삶의 질 향상 |
| | 치료 형평성 개선 | <ul style="list-style-type: none"> • 의료 접근성 한계 희귀환자의 치료 기회 확대 |
| | 돌봄 부담 경감 | <ul style="list-style-type: none"> • 환자가족(보호자)의 경제활동 유지 및 소득안정에 기여 |
| | 가족 기능 회복 | <ul style="list-style-type: none"> • 환자의 일상 회복을 통한 가정 내 통합 촉진 |
| 2차 수혜자 (연구기관, 병원 및 제약기업) | 정밀의료 역량 강화 | <ul style="list-style-type: none"> • 유전체 분석, 희귀환자 특이적 비임상시험, 유전자전달기술 등 고도화 |
| | 희귀질환 특화 임상 설계 경험 축적 | <ul style="list-style-type: none"> • 환자맞춤형 유전자치료제 임상 수행 경험 확보 |
| 3차 수혜자 (국가) | 건강보험 재정 효율화 | <ul style="list-style-type: none"> • 고가 치료제의 국산화로 수입 의존도 완화 |
| | 치료제 산업기반 확립 | <ul style="list-style-type: none"> • 유전자치료제의 개발·생산 인프라 구축 및 정밀의료, 바이오 산업 경쟁력 강화 |

□ 성공적 연구 결과의 사회적·경제적 파급효과

- (의료 공백 해소 및 국민건강권 보장 강화) 치료제가 존재하지 않던 유전성 안질환 환자에게 새로운 치료기회를 제공함으로써, 실명으로 인한 사회적 단절을 예방하고 의료 사각지대 해소 및 사회적 건강 불균형 완화에 기여
- (첨단바이오 의료기술 산업 발전) 국내 첨단바이오기업의 치료제 개발 역량 및 국제경쟁력을 강화시키고, 수출·글로벌 파트너십 확대 등 세계 시장진출을 통한 경제적 수익 창출