

# 소아암 · 희귀질환지원사업단

## 2024 공동연구사업부 공모 제안요청서(RFP)

### I. 제안요청 과제분류 및 과제명

세부	수요조사분류	RFP 과제명	지원규모	지원 기간	선정예정 과제수
2세부	임상시험 & 기타임상연구	소아 희귀 골격계 질환의 치료법 개발 및 평가 연구	과제당 2억/년	3(2+1)년	1개 이내

### II. 제안요청서

세부/분류	2세부 / 임상시험 & 기타임상연구
RFP 과제명	소아 희귀 골격계 질환의 치료법 개발 및 평가 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>- FGFR-3 관련 골이형성증(예: 연골무형성증, 연골저형성증, Thanatophoric dysplasia, SADDAN, CATSHL 등)은 장골의 성장을 억제하여 심각한 하지 변형을 초래하는 희귀질환임.</li><li>- 전통적인 외고정기를 이용한 골연장술은 감염과 통증 등 많은 합병증을 유발하여 환자들에게 큰 부담이 되고 있음.</li><li>- 이를 개선하기 위해 자성조절 골수 내 하지연장술이 개발되었지만, 높은 비용으로 인해 대부분의 환자들이 접근하기 어려운 상황임.</li></ul></li><li>○ 사업 필요성<ul style="list-style-type: none"><li>- FGFR-3 관련 골이형성증 환자들에게 혁신적 치료법인 자성조절 골수 내 하지연장술을 적용하여 그 효과를 평가하고, 실질적인 치료 지원을 통해 경제적 부담을 줄이며, 체계적인 환자 교육 프로그램을 개발하는 것이 필요함. 또한, 환자들의 삶의 질 향상과 함께 향후 관련 정책 개발에도 기여할 필요가 있음.</li></ul></li></ul>
연구 목표	<ul style="list-style-type: none"><li>○ 향후 3년 목표<ul style="list-style-type: none"><li>- 1차년도: FGFR-3 관련 골이형성증 환자들을 대상으로 자성조절 골수 내 하지연장술 지원 및 초기 데이터 수집.</li></ul></li></ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 2차년도: 추가 환자 지원 및 FGFR-3 관련 골이형성증에 대한 환자 교육 프로그램 개발.</li> <li>- 3차년도: 골수 내 하지길이 자성조절 연장술 중/단기 치료효과 분석 및 FGFR-3 관련 골이형성증에 특화된 교육 프로그램 실용화.</li> </ul> <p>○ 장기목표</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- FGFR-3 관련 골이형성증 환자들을 위한 표준 치료 가이드라인 확립 및 하지 변형 예측 모델 개발.</li> </ul>
<b>연구 내용</b>	<p>○ 다기관 협력 네트워크 구축: 수도권 주요 병원 및 지방 거점 병원과 협력하여 FGFR-3 관련 골이형성증 환자를 포함한 다양한 희귀 골격계 질환 환자들에 대한 데이터를 수집하고 분석함.</p> <p>○ 환자 코호트 구축 및 데이터 수집 시스템 개발: FGFR-3 관련 골이형성증 환자들의 진단, 치료 및 경과를 체계적으로 기록하고, 이를 바탕으로 임상적 유효성을 평가함.</p> <p>○ FGFR-3 관련 골이형성증 환자를 위한 교육 프로그램 개발: FGFR-3 관련 골이형성증의 원인, 증상, 치료 과정 및 수술 후 관리에 대한 포괄적인 교육 콘텐츠를 개발하고, 이를 환자들에게 제공할 수 있는 앱을 제작함.</p> <p>○ 수술 지원 및 치료 결과 평가: 자성조절 골수 내 하지연장술의 중장기 치료 효과를 평가하고, 기존의 외고정기를 이용한 골연장술과 비교 분석함.</p>
<b>성과 지표</b>	<p>○ 1차년도</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 환자 모집 및 지원: 자성조절 골수 내 하지연장술 지원받을 FGFR-3 관련 골이형성증 환자수 제시</li> <li>- 데이터 수집: 수집 가능한 환자 데이터 숫자 제시</li> <li>- 환자 교육 자료 조사: 최신 연구 및 문헌을 기반으로 환자 교육 자료 초안 작성</li> </ul> <p>○ 2차년도</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 환자 지원 확대: 자성조절 골수 내 하지연장술 지원받을 FGFR-3 관련 골이형성증 환자수 추가 제시</li> <li>- 환자 교육 프로그램 개발: 설문조사 및 문헌 검토를 통해 환자 교육 프로그램 구성 완료</li> <li>- 중기 치료 결과 분석: 수술 후 1년 경과 환자들의 치료 결과 분석 및 보고서 작성</li> </ul> <p>○ 3차년도</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 치료 효과 비교 분석: 자성조절 골수 내 하지연장술과 기존 외고정기 사용 치료법 간의 효과 비교 분석 완료</li> <li>- 예측 모델 개발: 하지 변형 예측 모델 개발 및 초기 검증</li> <li>- 교육 프로그램 실용화: FGFR-3 관련 골이형성증 환자용 교육 앱 개발 및 배포</li> <li>- 최종 보고서 제출: 전체 연구 결과 및 성과를 종합한 최종 보고서 작성 및 제출</li> </ul>
<b>기대 및 파급 효과</b>	<p>○ 직접적인 환자 치료 혜택: FGFR-3 관련 골이형성증 환자들이 자성조절 골수 내 하지연장술을 통해 개선된 치료 결과를 경험할 수 있도록 함.</p> <p>○ 연구 결과를 바탕으로 향후 정책 반영: 연구 결과를 통해 FGFR-3 관련 골이형성증 환자들에 대한 치료 가이드라인을 수립하고, 이를 정책에 반영할 수 있는 근거를 마련함.</p> <p>○ 체계적인 교육 프로그램 개발 및 제공: FGFR-3 관련 골이형성증 환자와 그 가족들을 위한 체계적인 교육 프로그램을 개발하여 환자 삶의 질을 향상시킴.</p>