

소아암·희귀질환지원사업단

2024 공동연구사업부 신규 공모 제안요청서(RFP)

I. 제안요청 과제분류 및 과제명

| 세부 | 수요조사분류 | RFP 과제명 | 지원규모 | 지원 기간 | 선정예정 과제수 |
|-----|--------|---|----------|----------|-------------|
| 1세부 | 코호트 | 한국형 결절경화증 (tuberlous sclerosis) 코호트 구축 사업 | 과제당 1억/년 | 3(2+1)년 | 1개 이내 |

II. 제안요청서

| | |
|---------------|--|
| 세부/분류 | 1세부 / 코호트 |
| RFP 과제명 | 한국형 결절경화증 (tuberlous sclerosis) 코호트 구축 사업 |
| 지원규모 및 기간 | <div>○ 사업 기간: 3(2+1)년</div> <div>○ 사업비: 1억/년</div> <div>○ 선정 과제 수: 1개 이내</div> |
| 제안배경 및 필요성 | <div>○ 사업 배경</div> <div>- 결절경화증(Tuberous Sclerosis Complex, TSC)는 피부신경 증후군의 일종으로, 다양한 장기와 연관된 증상을 만들고 특히 뇌전증, 인지장애, 뇌종양의 위험성이 높은 유전 질환임. 이 질환은 TSC1 또는 TSC2 유전자변이에 의해 발생하며, 피부, 뇌, 신장, 심장 등 여러 장기에 영향을 미칠 수 있으나 주된 문제는 뇌 문제로 인한 경련과 발달 장애임. 임상 양상이 매우 다양하며 환자의 일생에 다양한 질병을 유발하므로 발병양상 및 자연 경과에 대한 이해가 필요하나 한국인에서의 발현양상을 아직 모르는 상황임.</div> <div>○ 사업 필요성</div> <div>- 충분한 수의 한국 내 결절경화증 환자군의 자료를 수집하여 질병 특성을 파악하고 치료전략을 개선하며 관계 연구자들이 참조할 수 있는 데이터베이스를 구축한다면 환자의 상황에 따른 맞춤형 정보를 제공하여 적절한 관리전략을 제시할 수 있을 것임.</div> |
| 연구 목표 | <div>○ 향후 3년 목표</div> <div>- 1차년도: 연구 설계 및 연구윤리위원회 승인 획득/ 다기관 협력체계 구축/ CRF 개발 및 초기환자 등록</div> <div>- 2차년도: 환자 등록 및 데이터베이스 확장/ 임상데이터와 유전자분석 데이터 포함/ 환자와 가족을 위한 지원 프로그램 개발</div> |

| | |
|-----------------------|--|
| | <ul style="list-style-type: none"> - 3차년도: 코호트 내 데이터의 분석을 통한 치료 가이드라인의 제안과 학술지 게재/ 코호트의 장기운영에 대한 계획 수립 <p>○ 장기목표</p> <ul style="list-style-type: none"> - 한국 내 결절경화증 환자에 대한 포괄적 이해/ 환자 맞춤형 치료 및 관리 전략 개발/ 연구 인프라 구축 및 파생연구의 확산 |
| 연구 내용 | <ul style="list-style-type: none"> - 다기관/전국단위의 환자 모집 및 등록 - 임상 및 유전자 데이터의 수집범위 및 방안의 구체적 제시 방안 - 현재 수행되는 치료/관리 방식의 유효성 확인과 대안의 제시 - 환자 지원/교육프로그램의 개발 (특히 의료격오지 환자를 위한 지원프로그램) |
| 성과 지표 | <p>객관적 측정/ 평가가 가능한 지표의 제시</p> <p>○ 1차년도: 기관승인 및 다기관 협약 eCRF의 개발 초기등록 환자</p> <p>○ 2차년도: 목표 환자의 % 등록 임상/ 유전자 데이터 통합된 환자가 등록 환자의 % 지원 프로그램 참가자 수 및 지방 거주 환자의 수</p> <p>○ 3차년도: 정밀 분석 결과에 대한 국제적 학술지 리뷰 및 피드백 치료 가이드라인에 대한 전문가 의견 및 검토 보고서 작성 논문 출판</p> |
| 기대 및 파급 효과 | <ul style="list-style-type: none"> - 한국형 임상 가이드라인 개발 - 정책 제안 - 장기적 코호트 유지를 위한 지원 계획 수립 |