

# 소아암·희귀질환지원사업단

## 2024 공동연구사업부 공모 제안요청서(RFP)

### I. 제안요청 과제분류 및 과제명

세부	수요조사분류	RFP 과제명	지원규모	지원 기간	선정예정 과제수
2세부	진료지원	소아청소년 희귀난치질환 환자의 성인기 내분비 합병증 예방을 위한 이행기 관리 프로그램 개발	과제당 1.7억/년	3(2+ 1)년	1개 이내

### II. 제안요청서

세부/분류	2세부 / 진료지원
RFP 과제명	소아청소년 희귀난치질환 환자의 성인기 내분비 합병증 예방을 위한 이행기 관리 프로그램 개발
지원규모 및 기간	○ 사업 기간: 3(2+1)년 ○ 사업비: 1.7억/년 ○ 선정 과제 수: 1개 이내
제안배경 및 필요성	○ 사업 배경 - 소아청소년 희귀난치질환에 대한 진단 및 치료법 개선으로 대부분 환자들이 성인기까지 생존하므로 소아청소년기부터 성인기까지 대사증후군, 골다공증 골절 등의 내분비 합병증을 예방하고 평생 건강을 유지할 수 있도록 지속적인 관리와 치료를 받을 수 있는 의료 시스템 지원이 필요함. - 국내에서는 소아청소년 희귀난치질환 환자의 성인 진료 시스템으로의 이행 현황 조사가 이루어져 있지 못하고, 충분한 진료 시간 확보가 어려운 진료 환경으로 인해 소아청소년과-내과 연계를 통한 일관되고 연속적인 협진 시스템도 부재함. - 성장기 종료 후 새로운 성인 의료 시스템으로 이행하는 과정은 환자와 가족에게 큰 변화이며 상당한 스트레스 상황이어서, 부적응으로 인한 추적 소실은 건강 악화로 이어질 우려가 있음. 성인기 내과 의료진도 생소한 소아 발병 희귀난치질환을 개별적으로 공부하여 성인기 진료를 제공해야 하는 부담감을 가지고 있음. - 따라서 소아청소년과-내과 협진 체계 구축을 통한 소아청소년 희귀난치질환 환자의 성인기 이행 관리 프로그램 개발과 적용은 매우 시급하고 중요함. - 이행기 관리 프로그램을 통해 환자들이 자기관리 능력을 갖추고 성인 의료 시스템에 성공적으로 적응하여 일관된 치료와 관리를 받을 수 있도록 지원하는 것은 장기적으로 성인기

	<p>내분비 합병증 예방 및 삶의 질 향상에 크게 기여할 것임.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 내분비희귀질환, 신경근육질환, 글루코코르티코이드 장기치료를 요하는 다양한 소아청소년 희귀난치질환에서 기저질환 자체, 부동화(immobilization), 약물 치료 등으로 인해 골다공증이 동반되며, 골절 발생 시 심한 통증과 거동 제한을 초래함. 소아청소년기 및 이행기는 평생 골건강을 좌우하는 최대 골량을 획득하는 시기이므로, 다양한 소아청소년 희귀난치질환에서 골건강에 대한 적절한 평가와 개입을 통해 골절을 예방하려는 적극적인 노력이 시급하고 필요함.</li> </ul> <p>○ 사업 필요성</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 국내 소아청소년 희귀난치질환 환자의 성인기 진료 이행 현황과 내분비 합병증을 파악하고, 환자와 의료진의 이행기 진료 미충족 수요를 파악하는 것이 필요함.</li> <li>- 국내 소아청소년 희귀난치질환 환자에게 소아청소년기부터 성인기까지 치료 연속성이 보장되도록 소아청소년과와 내과 의료진 간 원활한 소통을 기반으로 환자의 자기관리능력 향상을 위한 체계화된 이행기 프로그램 개발 및 적용이 필요함.</li> <li>- 골다공증 골절 고위험군에 해당하는 다양한 희귀난치질환 환자들의 이행기 골건강 현황을 파악하고, 적절한 평가 및 치료 프로토콜을 마련하는 것이 필요함.</li> </ul>
<b>연구 목표</b>	<p>○ 향후 3년 목표</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 국내 내분비 희귀난치질환 환자의 성인기 진료 이행 현황과 성인기 합병증을 파악하고, 실제 진료 현장에서 환자와 의료진의 미충족 수요를 조사함 (1-2차년도).</li> <li>2. 원활한 이행기 진료를 위한 소아청소년과-성인 진료과 연계 프로토콜 서식을 개발하고 (1-2차년도), 실제 진료에 적용하고자 함 (2-3차년도).</li> <li>3. 골다공증 골절 고위험군에 해당하는 다양한 희귀난치질환에 대한 골건강 평가도구를 결정하고 (1차년도), 적절한 평가 및 치료 프로토콜을 개발함 (2-3차년도).</li> <li>4. 희귀난치질환 환자의 평생 건강관리에 유익한 공개강좌를 진행함 (1-3차년도).</li> </ol> <p>○ 장기목표</p> <p>“소아청소년 희귀난치질환 환자의 원활한 성인기 진료 이행을 위한 소아청소년과-내과 연계 프로그램을 개발하고 실제 진료에 적용하여 이행기 자기관리 능력 향상 및 심리적인 안정감을 제공하고, 장기적으로 성인기 합병증 감소 및 삶의 질 향상에 기여하고자 함”</p>
<b>연구 내용</b>	<p>○ 연구대상 질환</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 내분비 희귀난치질환 <ul style="list-style-type: none"> <li>- 희귀골대사질환 (저인산혈증 구루병 등)</li> <li>- 뇌하수체저하증 (선천 뇌하수체저하증, 후천 뇌종양 생존자 등)</li> <li>- 부신저하증 (선천부신과형성증: 21-수산화효소결핍증 등)</li> <li>- 희귀 내분비 종양 (다발 내분비 종양 증후군 등)</li> <li>- 염색체 또는 유전자 이상 증후군 (터너증후군 등)</li> </ul> </li> <li>• 골다공증 골절 고위험군에 해당하는 다양한 희귀난치질환 <ul style="list-style-type: none"> <li>- 내분비 희귀난치질환</li> <li>- 신경근육질환 (듀센 근이영양증 등)</li> <li>- 글루코코르티코이드 장기치료 요하는 희귀난치질환 등</li> </ul> </li> </ul>



	희귀난치질환 골건강 향상 프로그램 개발		논문 1편 이상 투고	골건강 향상 프로토콜 논문 1편 이상 투고	+ 골건강 향상 프로토콜 + 논문 2편 이상
	D. 희귀난치 질환 환자 대상 공개강좌	공개강좌 (1개 질환)	공개강좌 (1개 질환 이상)	공개강좌 (1개 질환 이상)	공개강좌 (3개 질환 이상)
희귀난치질환 *이행기 연령 (10대 중후반~ 20대 내과로 이행하기 전까지) 환자 수가 제한 적이므로 실제 가능한 대상자 수로 산정함.					
기대 및 파급 효과	<p>○ 환자에게 직접적인 혜택으로 이행기 심리적 안정감 제공, 자기관리 능력향상 및 치료 순 응도 개선, 성인기 신체 및 정신적 건강 예후의 향상을 기대할 수 있음.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 골다공증 골절 고위험군 희귀난치질환 환자의 골 통증이 감소하고 골절을 예방할 수 있다 면 성인기 신체활동 유지 및 삶의 질 향상에 기여할 수 있음.</li> <li>- 성인기 합병증 감소, 골절 예방 등으로 의료비가 감소하고 성인기 사회일원으로서 경제활 동에 참여하게 된다면 사회, 경제적인 효과가 있음.</li> <li>- 소아청소년과-내과 협진 이행기 프로그램을 통해 상호 진료의 질 향상을 기대할 수 있고, 전 국 다기관 네트워크로 확대된다면 국내 전반적인 의료 시스템 향상에 기여할 수 있음.</li> <li>- 향후 이행기 프로그램의 긍정적인 효과를 보고하면 국가 차원에서 이행기 관리 시스템 및 의료 인프라를 지원하는 정책을 제안하는 근거자료로 활용할 수 있음.</li> <li>- 소아청소년기 발병 희귀난치질환 환자의 성인기 건강관리를 위한 국내 진료지침 제정의 근거자료로 활용된다면 전국 의료기관 환자들에게 도움이 될 수 있음.</li> <li>- 성인으로의 이행기 환자의 질환으로 인한 미충족 수요와 해결 필요성을 촉구하면 향후 희 귀난치질환의 신약 도입과 약제 급여기준 개선에 기여할 수 있음.</li> </ul>				