

소아암·희귀질환지원사업단

2024 공동연구사업부 공모 제안요청서(RFP)

I. 제안요청 과제분류 및 과제명

세부	수요조사분류	RFP 과제명	지원규모	지원 기간	선정예정 과제수
2세부	진료지원	출산율 제고를 위한 희귀질환 환자 및 가족 유전상담 가이드라인 개발	과제당 0.6억/년	2년	1개 이내

II. 제안요청서

세부/분류	2세부 / 진료지원
RFP 과제명	출산율 제고를 위한 희귀질환 환자 및 가족 유전상담 가이드라인 개발
지원규모 및 기간	<ul style="list-style-type: none">○ 사업 기간: 2년○ 사업비: 0.6억/년○ 선정 과제 수: 1개 이내
제안배경 및 필요성	<ul style="list-style-type: none">○ 사업 배경 우리나라 합계출산율이 0.72명을 기록해 역대 최저이며, 출생아 수는 2015년 이후 8년 연속 감소 추세를 나타냄. 특히 희귀질환 환자와 가족들은 진단과 치료의 어려움, 높은 의료 비용, 사회적 지원 부족 등의 어려움을 겪고 있으며, 경제적, 정서적 안정에 대한 위협이 출산에 대한 두려움을 증가시켜 출산율 저하로 이어지고 있음.○ 사업 필요성<ul style="list-style-type: none">- 희귀질환은 유전적 요인으로 인해 출산 의사를 가진 부부에게 중요한 고려 사항임.- 현재 국가 혹은 대한의학회 차원의 정립된 표준 희귀질환 환자 및 가족 유전상담 가이드라인이 부재한 상태.- 본 연구를 통한 신뢰성 있는 가이드라인의 정립과 제시를 통해, 정확하고 과학적인 근거를 바탕으로 한 유전 정보 제공과 의사 결정 지원을 제공함으로써, 희귀질환을 환자 및 가족들이 건강하고 안정된 출산을 할 수 있도록 하는데 도움이 시급함.
연구 목표	<ul style="list-style-type: none">○ 향후 2년 목표<ul style="list-style-type: none">1> 1차년도<ul style="list-style-type: none">- 문헌검토 및 수혜자의 구체적인 needs 파악- 전국 다학제 개발팀 및 자문단 구성

	<ul style="list-style-type: none"> - 출산율 제고를 위한 희귀질환 환자 및 가족 유전상담 가이드라인 개발 착수 <p>2> 2차년도</p> <ul style="list-style-type: none"> - 출산율 제고를 위한 희귀질환 환자 및 가족 유전상담 가이드라인 완성 - 공식적 합의 방법을 통한 권고안의 도출과 외부검토 - 개발한 가이드라인을 실제적으로 임상에서 적용하고 확산하여서 표준화된 유전상담 가이드라인을 정립함. <p>○ 장기목표</p> <ul style="list-style-type: none"> - 유전상담 접근성 향상을 통한 출산 장려 및 우리나라 출산율 증가에 기여 - 국가 차원의 유전상담 지원 정책을 제안하고, 파일럿 프로그램 시행
연구 내용	<p>○ 1차년도</p> <ul style="list-style-type: none"> • 문헌검토를 통한 외국의 표준 및 지침을 분석 <ul style="list-style-type: none"> - 기존의 유사 연구나 관련 연구를 조사 - 다른 국가의 희귀질환 환자 및 가족 유전상담 가이드라인을 비교하고, 장단점 분석 • 희귀질환 환자 및 가족 대상 설문으로 구체적인 needs 파악 <ul style="list-style-type: none"> - 설문조사, 인터뷰 등의 현장 연구를 통한 유전상담의 현황 및 needs 조사 • 전국 다학제 개발팀 및 자문단 구성 <ul style="list-style-type: none"> - 전국 각지의 임상유전학 전문의, 임상유전학자, 유전상담사 등 희귀질환 및 유전상담 분야의 개발팀 구성 - 개발된 지침의 평가 및 자문을 위한 자문단 구성 • 출산율 제고를 위한 희귀질환 환자 및 가족 유전상담 가이드라인 개발 착수 <p>○ 2차년도</p> <ul style="list-style-type: none"> • 출산율 제고를 위한 희귀질환 환자 및 가족 유전상담 가이드라인 초안 완료 • 공식적 합의방법을 통한 권고안의 도출, 검증과 외부검토를 통한 최종안 제시 <ul style="list-style-type: none"> - 평가척도를 이용한 자문단 검토 실시와 결과 분석 - 개발된 가이드라인 초안을 실제 임상 유전상담 상황에서 테스트 및 검증 - 최종 가이드라인 완성 • 개발된 가이드라인의 확산과 적용을 돕기 위한 온라인 공개, 소책자 제작 및 관련 전문가 단체를 통한 배포 <ul style="list-style-type: none"> - 진료지침 최종 인쇄본 배포 - 교육과 보조도구를 이용한 확산 - 실제 임상 진료에 적용
성과 지표	<p>○ 1차년도</p> <ul style="list-style-type: none"> - 문헌 고찰을 통한 기존 지침 평가 (20건 이상) - 희귀질환 환자 및 가족 대상 설문 시행 (30건 이상) - 전국 다학제 개발팀 및 자문단 구성 (총 10명 이상) - 희귀질환 환자 및 가족 유전상담 가이드라인 개발 착수 <p>○ 2차년도</p> <ul style="list-style-type: none"> - 희귀질환 환자 및 가족 유전상담 가이드라인 초안 개발 - 가이드라인 초안의 검토 (자문단 + 실제 진료를 통한 검증 10회 이상) - 희귀질환 환자 및 가족 유전상담 가이드라인 최종본 완성 - 임상에서 표준화된 유전상담 가이드라인을 적용 (10개 병원)

	<ul style="list-style-type: none"> - 확산 도구 개발 (요약 책자 인쇄 및 웹페이지 게재) - 최종본 배포 (총 5개 관련 학회 이상)
기대 및 파급 효과	<ul style="list-style-type: none"> ○ 희귀질환 환자 및 고위험 가족에게 질환과 관련된 유전 정보를 이해하고 관리하는 데 정확하고 필수적인 지침을 제공하여, 미래 건강한 임신 및 출산에 대한 의사 결정 과정을 지원함으로써 국가적인 출산율 증가에 기여. ○ 희귀질환을 가진 환자와 가족이 출산 계획을 세우고 관리하는 데 필요한 지원을 제공하여, 건강하고 안정적인 가정환경을 촉진함으로써 국가적인 인구 건강을 개선 시킬 수 있음. ○ 보건의료적 측면에서는, 정확하고 효과적인 유전상담을 통해 희귀질환 관련 건강서비스의 자원 사용을 최적화하고, 건강보험 지출을 줄일 수 있음. ○ 정확하고 신뢰할 수 있는 희귀질환 환자 및 고위험 가족의 유전상담 가이드라인이 제공되면, 정부와 의료 기관이 희귀질환 환자와 가족을 위한 정책을 개발하고 시행하는 데 장기적으로 도움이 됨.