

소아암·희귀질환지원사업단

2024 공동연구사업부 공모 제안요청서(RFP)

I. 제안요청 과제분류 및 과제명

세부	수요조사분류	RFP 과제명	지원규모	지원 기간	선정예정 과제수
2세부	임상시험 & 기타임상연구	인공지능 기반 심전도 분석을 통한 희귀 난치 소아심장 질환 진단 모델 개발	과제당 1.8억/년	3(2+1)년	1개 이내

II. 제안요청서

세부/분류	2세부 / 임상시험 & 기타임상연구
RFP 과제명	인공지능 기반 심전도 분석을 통한 희귀난치 소아심장 질환 진단 모델 개발
지원규모 및 기간	<ul style="list-style-type: none">○ 사업 기간: 3(2+1)년○ 사업비: 1.8억/년○ 선정 과제 수: 1개 이내
제안배경 및 필요성	<ul style="list-style-type: none">○ 사업 배경<ul style="list-style-type: none">- 소아 희귀 심질환에는 복잡 선천성 심질환, 유전성 부정맥, 유전성 심근증, 대동맥 질환(마판 증후군 등), 선천성 판막질환 등이 있으며 대부분이 희귀 중증 질환으로 이 질환들은 진단이 늦어지는 경우 치료 시기를 놓쳐서 심부전으로 사망하거나, 급성 심장사로 이어질 수 있어 치명적인 질환으로 조기 진단이 매우 중요함.- 소아심장 질환 진단에는 고도의 전문성이 요구되며, 이는 숙련된 심장 전문의와 심에코, CT와 같은 첨단 진단 장비가 필요하게 됨. 그러나 이러한 자원을 갖춘 의료 기관은 한정되어 있으며, 특히 지방이나 도서 지역에서는 접근이 매우 어려워, 환자들이 적절한 진단과 치료를 받지 못하는 경우들이 있음.- 최근 Deep learning/Machine learning과 같은 artificial intelligence (AI) 기반한 심전도 분석이 활발히 진행 중이며 일부는 상용화를 앞두고 있음. 인공지능을 활용한 심전도 분석은 특히 숙련된 인력이 부족한 상황이나, 질환 검진 시 효율적인 진단 도구로 이용될 수 있음. 그러나 소아 심질환에서는 연구가 아직 부족한 상태임.○ 사업 필요성<ul style="list-style-type: none">- 비용이 적게 들고 접근이 쉬운 심전도 검사에 최신 기술을 접목하여, 소아 심질환의 진단율을 높이고 조기 진단을 가능하게 하여 희귀 심혈관질환의 생존율을 향상시키고 합병증

	<p>을 예방하며 삶의 질을 개선시킬 수 있음.</p> <ul style="list-style-type: none"> - 의료 접근성이 떨어지는 지역에도 제공가능한 첨단 의료서비스로서, 의료자원의 효율적 활용, 경제적 부담을 경감시킬 수 있음. - Deep learning, machine learning을 이용한 분석을 위해서는 대규모 data가 필요하나, 대부분이 희귀 질환으로 다기관 연구가 필요함.
연구 목표	<p>○ 향후 3년 목표</p> <p><1년차></p> <ul style="list-style-type: none"> - 대규모 다기관 표준화된 ECG data set 구축 - ECG 기반의 희귀 난치 소아심장 질환 진단 AI 모델 개발 <p><2년차></p> <ul style="list-style-type: none"> - ECG 기반의 희귀 난치 소아심장 질환 진단 모델 다기관 평가 및 검증 - 개발된 모델의 성능 고도화 및 일반화 모델 개발 <p><3년차></p> <ul style="list-style-type: none"> - 의료 현장 적용을 위한 ECG 진단 보조 소프트웨어 개발 및 현장 적용 <p>○ 장기목표</p> <ul style="list-style-type: none"> - 소아 심장질환을 효과적으로 예측할 수 있는 AI 기반의 심전도 분석을 이용한 소아 심장 질환 조기진단 모델 개발 및 검증 - 조기진단 AI 모델을 임상 현장에서 상용화할 수 있는 시스템 구축
연구 내용	<p>○ 1차년도</p> <ul style="list-style-type: none"> • 진단 시 심전도 또는 첫 심전도를 가지고 데이터셋 구축 <ul style="list-style-type: none"> - 수합된 임상 데이터 정리, 질환별 분류 - 주요 연구기관 심전도 데이터로 Training 및 Internal validation set 구축 - 타기관 네트워크를 통한 External validation set 구축 • 질환 cohort 임상 데이터 수집 • 대조군 데이터 수집 • 데이터 정제 및 전처리 과정 수행 • ECG 기반의 희귀 난치 소아심장 질환 진단 AI 모델 개발 <ul style="list-style-type: none"> - 적은 양의 데이터로도 효율적인 학습을 하는 ECG vision transformer 등 다양한 머신러닝 및 딥러닝 알고리즘 적용 및 비교 - 상대적으로 풍부한 성인 데이터에서 개발된 모델 기반 transfer learning - 최적의 성능을 보이는 모델 선정 및 학습 <p>○ 2차년도</p> <ul style="list-style-type: none"> • 개발된 모델의 성능 고도화 및 일반화 모델 개발 <ul style="list-style-type: none"> - 모델을 test set에 적용, 나이, 성별, 심장질환, 기질질환과의 관계를 조사 - 추가 데이터를 확보하여 다기관 연구 및 평가 진행을 통한 일반화 모델 개발 • 진단 모델 다기관 평가 및 검증 및 모델 성능 결과 해석 <ul style="list-style-type: none"> - 수집된 데이터(다기관 데이터)를 활용하여 모델 성능 평가(external validation) - 교차 검증을 통한 모델의 신뢰성 검증

	<p>○ 3차년도</p> <ul style="list-style-type: none"> - ECG 기반 소아심장 질환 진단 AI 모델의 임상 진료현장 활용을 위한 시스템 개발 - 의료진이 쉽게 사용할 수 있는 사용자 인터페이스(UI) 설계 - 프로토타입 시스템 개발 및 현장 테스트 - 모델에서 질환 양성인 나온 경우, 이후 검사/진료 process에 대해 가이드라인 제시 - 정책 연구 제안: 지역사회 소아 심질환 환자 발굴 시범사업 제안, 비용효과 판단 및, 학동 건강검진에 추가 도입
성과 지표	<p><1차년도></p> <ul style="list-style-type: none"> - 3-4개 기관에서 먼저 data 수집 - 질환 심전도 및 임상 데이터 수집: 100,000 건 이상 - 정상 소아 심전도 수집 : 50,000 건 이상 - ECG 기반의 희귀 난치 소아심장 질환 진단 AI 모델 개발 - 평가지표: 데이터베이스 구축율 (수집된 ECG 데이터의 양과 질) 및 희귀 난치 소아심장 질환 모델 예측 성능 <p><2차년도></p> <ul style="list-style-type: none"> - 진단 모델 성능 고도화 및 일반화 모델 개발 - 지방 네트워크 형성을 통한 희귀 난치 소아심장 질환 다기관 연구 수행 - 평가지표: 데이터베이스 구축율 (수집된 ECG 데이터의 양과 질), 희귀 난치 소아심장 질환 모델 예측 성능, AI 모델의 다기관 검증 성능 <p><3차년도></p> <ul style="list-style-type: none"> - SCI 논문 출판 4건 이상 - ECG 기반 난치 소아심장 질환 진단 시스템 개발 및 프로토타입 제작 - 모델적용 및 모델에서 질환 위험도가 높게 나온 경우 임상 가이드라인 제시 (정책연구 수행: 지역사회 소아 적용 또는 학교검진등에 이용) - 평가지표: 개발된 시스템의 임상 현장 활용, AI 기반 조기진단 시 가이드라인 개발
기대 및 파급 효과	<p>○ 소아 심장질환 환자의 조기 진단 및 예측 정확도 향상을 통해 급성 심장사를 예방하고, 진행된 심부전으로 인해 발생하는 입원/치료 비용을 절감하며 가계부담을 줄이고 생존율을 향상시킬 수 있다.</p> <p>○ 지방에서도 간편한 심전도 검사를 통해 질환 가능성을 screening하고, 환자의 가까운 지역병원 진료를 유도하여 환자의 서울로 이동하는 부담을 줄이고 리소스의 낭비를 줄일 수 있다.</p> <p>○ 본 연구를 기반으로 해서 모든 학동기 소아를 대상으로 한 정부 정책 연구를 제안할 수 있음.</p> <p>○ 소아심장 질환 연구의 데이터 기반 마련</p>