

소아암·희귀질환 지원사업단

2024 공동연구사업부 공모 제안요청서(RFP)

I. 제안요청 과제분류 및 과제명

세부	수요조사분류	RFP 과제명	지원 규모	지원 기간	선정 예정 과제 수
1세부	코호트	소아 청소년 희귀 일차성 부정맥 증후군 코호트	과제당 1.6억/년	3(2+1)년	1개 이내

II. 제안요청서

세부/분류	1세부 / 코호트
RFP 과제명	소아 청소년 희귀 일차성 부정맥 증후군 코호트
지원 규모 및 기간	<ul style="list-style-type: none">○ 사업 기간: 3(2+1)년○ 사업비: 1.6억/년○ 선정 과제 수: 1개 이내
제안 배경 및 필요성	<ul style="list-style-type: none">○ 사업 배경<ul style="list-style-type: none">- 소아 청소년 희귀 일차성 부정맥은 여러 유전자의 병적 변이 때문에 생기는 경우가 많고 심장의 전기 신호 전달에 이상이 생기고 심실빈맥 발생위험이 큼.- 심장의 구조적 문제없이 주로 전기적 문제에 의해 발생하며, 조기진단과 치료가 이루어지지 않을 경우, 비정상적으로 빠른 심실빈맥/세동에 의해 실신, 심정지, 급성심장사가 발생할 수 있으며, 뇌 손상으로 인한 신경계 합병증을 초래하는 등 생명에 치명적인 위험을 초래할 수 있음.- 특히 특정 유전변이에 따라 증상이 주로 나타나는 상황이 달라, 평소 환자가 주의해야 하는 상황들이 질환에 따라 유전변이에 따라 달라서 환자에게 주의해야 할 사항 교육 내용이 달라지며, 특정 유전자에 맞는 항부정맥제를 처방해야 하고, 삽입형 제세동기 등의 급사 예방 치료 전략이 달라짐.- 그러나, 통상적으로 이용되고 있는 유전자 검사으로는 원인 유전자가 밝혀지지 않는 경우가 다수 존재함.- 소아 청소년 희귀 일차성 부정맥 증후군에 대해 많은 의료기관에서 이에 대한 경험과 전문성이 부족한 상태로, 다기관 코호트 연구를 통해 체계적인 연구와 데이터를 축적하고

	<p>전국적인 네트워크의 구축이 필요함.</p> <ul style="list-style-type: none"> - 2022-2024년 동안 이건희 소아암/희귀질환 극복 사업, 공동 연구 사업부 지원으로 '소아 유전성 부정맥/심근증 코호트' 다기관 연구를 통해 일부 유전성 부정맥 국내 후향적 코호트가 구축되어 우리나라 환자 20년간 현황을 파악해 볼 수 있었음. 그러나 후향적 데이터로 인한 한계점, 장기 데이터 축적 및 병인 연구, 질환 관리에서 전국적인 네트워크를 지속하지 못하는 문제점이 있었음. - 외국에서는 다기관 연구를 통하여 데이터가 축적되어 약물, 비약물 치료 (제세동기 삽입 등) 운동 기준이 업데이트되어 생존율이 향상됨. - 우리나라에서도 유전성 질환의 유병률을 포함한 한국형 데이터의 구축이 필요함. 이를 통하여 치료 경과와 결과를 분석하며 최신 진료 지침에 따른 결과를 지속해서 모니터링하고 피드백하여 진료에 반영하는 것이 필요함. <p>○ 사업 필요성</p> <ul style="list-style-type: none"> - 소아·청소년 희귀 원발성 부정맥 증후군 환자에서 부정맥 또는 급성심장사를 예방하기 위한 전향적 코호트를 구축하고 네트워크를 지속하여 진료를 표준화하며 최신 치료를 공유함으로써, 의료 자원을 더욱 효율적으로 활용하고 최적의 진단과 치료 방법을 적용할 수 있도록 함. - 소아·청소년 희귀 원발성 부정맥 증후군 환자 후향적/전향적 코호트를 유지하여 증상 발생, 사망에 대한 장기 데이터를 지속해서 수집하고 이를 통해 위험인자를 파악하고 치료에 따른 예후를 장기적으로 관찰하여 진료에 적용함으로써 급성심장사를 예방하고, 삶의 질을 향상하는 것이 필요함. - 인체 유래물을 수집하여 소아 원발성 부정맥 코호트 인체 유래 자원은행을 구축하여 유전학적 원인을 파악하는 것이 필요함.
<p>연구 목표</p>	<p>○ 장기목표</p> <ul style="list-style-type: none"> - 소아·청소년 희귀 원발성 부정맥 증후군 환자 후향적/전향적 코호트를 통해 장기 데이터를 지속해서 수집함으로써 위험인자를 파악하여 위험도에 따른 치료 전략을 적용함으로써 급사를 예방하고 삶의 질을 향상하는 것이 목표임. - 임상 인자, 유전자 정보를 통합하여 환자의 심실빈맥/심정지를 예측하는 위험도 예측 모델을 만들고 이를 치료/관리에 적용할 수 있게 함. - 고위험군/저위험군에 따른 치료 (제세동기 삽입 등) /추적관찰 전략을 세우고 저위험군 환자의 경우 지역에서 진료할 수 있도록 하여 지역의료를 강화하고, 환자가 수도권으로 매번 이동하는 불편함을 줄이며 지역-서울의 상급종합병원과의 네트워크를 지속해서 유지할 수 있도록 함. - 인체 유래물을 수집하여 소아 원발성 부정맥 코호트 인체 유래 자원 은행을 구축하고 유전학적 원인을 파악하여, 환자맞춤형 치료를 계획할 수 있으며, 유전성 원발성 증후군의 정밀 의료의 기반을 마련함. - 질환 위험성에 대해 일반인에게도 알리고, 향후 소아 건강 검진진정책에 심전도 등의 스크리닝을 통하여 질환의 조기진단과 소아·청소년 급성심장사 예방 정책을 제안함. <p>○ 향후 3년 목표</p> <ul style="list-style-type: none"> • 1차년도: 전향 코호트 구축 <ul style="list-style-type: none"> - 국내 치료 현황과 임상 결과에 영향을 미치는 인자들을 체계적으로 축적하고, 예후 위험 인자를 분석

	<ul style="list-style-type: none"> - 다기관 전향적 연구 등록, IRB 승인, 전향 코호트 eCRF 구축 - 인체 유래물(혈액) 수집, 유전적 원인을 파악 - 삶의 질 평가 (예. 급성심장사 위험에 대해 환자/가족이 가지고 있는 불안감과 스트레스, 삽입형 제세동기를 가지고 있는 환자들의 심리상태, 가족의 급사를 경험한 환자들의 심리평가, 환자/보호자들의 정신건강 상태) 에 대해 삶의 질 평가 - 환자/보호자 교육 및 심포지엄을 개최 • 2차년도: <ul style="list-style-type: none"> - 전향 코호트 및 인체 유래 물 수집, 유전적 검사를 원인 확인 - 환자/보호자 교육 및 심포지엄을 개최 • 3차년도: <ul style="list-style-type: none"> - 유전적 검사를 원인 확인 - 데이터 정리 및 분석: 수집된 데이터를 정리, 분석하고 결과를 발표 - 환자 교육 및 심포지엄 및 교육자료, 치료 및 운동 지침 제시 - 미진단 환자들의 전장 엑 스크 시퀀싱을 통한 병인을 밝혀 이에 따른 환자 맞춤 치료 제시 - 환자 및 보호자 교육이 삶의 질을 개선시켰는지 종합적인 평가
연구 내용	<ul style="list-style-type: none"> ○ 전향적 코호트 통해 지속적인 자료 수집/데이터 분석 <ul style="list-style-type: none"> - 전국 다기관 코호트 등록 및 전국적인 네트워킹 - 방문 시마다 심전도 자료, 치료약물, 약물 순응도 및 발생한 증상 (실신, 심실빈맥/세동, 급성 심정지), 치료에 따른 합병증 여부, 삶의 질 평가 - 약물 치료 현황 및 약물 종류/치료에 따른 event 발생을 분석 - 심장 교감신경 차단술, 삽입형 제세동기 치료의 국내 현황을 데이터 수집 및 임상 결과 분석, 이에 따른 진료 지침을 제안/발표 - 연구 기간 내 수집된 데이터를 기반으로 학술 및 논문 발표 ○ 인체 유래물 연구 <ul style="list-style-type: none"> - 인체 유래물 (혈액 등) 수집 및 보관 - 필요시 전장 엑스 시퀀싱 검사 시행 ○ 환자/보호자 교육 및 운동 지침 제시 <ul style="list-style-type: none"> - 환자의 부정맥 병인에 따른 운동 범위를 교육하여 환자들이 사회생활에 적극적인 참여를 유도하여 삶의 질 개선
성과 지표	<ul style="list-style-type: none"> ○ 전국 단위의 전향적 임상자료 수집 및 데이터베이스화 ○ 전국 단위의 소아 부정맥 환자 관리를 위한 네트워크 구성 ○ 인체 유래 자원 은행 인체 유래물 등록 건수 ○ 유전자 분석 건수 및 유전자 분석을 통한 원인 파악 성공 건수 ○ 환자나 보호자 교육, 심포지엄 개최 건수 ○ 교육자료 배포 건수 ○ 환자나 보호자 교육을 통한 삶의 질 개선 지표 확인 ○ 학술 논문 발표 및 게재 건수 ○ 국내 지침 제작 건수

<p>기대 및 파급 효과</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ 환자/보호자 교육을 통해 질환에 대해 알리고, 규칙적인 약물복용의 중요성을 교육함으로써 약물 순응도를 높이고, 운동 지침 등을 교육함으로써 질환 예후를 향상하고 삶의 질을 향상할 수 있음 ○ 임상 데이터, 유전자 검사 결과분석을 통해, 심실빈맥/심정지 발생위험을 예측하고 위험 모델을 임상에 적용함으로써 이환율 및 사망률을 감소시킬 수 있음. ○ 저위험군의 환자는 가까운 지역병원에서 진료할 수 있도록 하고 필요시에 상급종합병원 진료를 하도록 함으로써, 지역의료 활성화를 꾀하고 환자/보호자의 편의성을 높일 수 있음. ○ 한국형 소아 원발성 부정맥 코호트 인체 유래 자원은행을 구축하고 유전학적 분석을 통해 유전학적 원인을 파악하여, 환자맞춤형 치료를 계획할 수 있게 할 수 있음. ○ 질환 위험성에 대해 일반인에게도 알리고, 향후 소아 건강 검진진정책에 심전도 등의 스크리닝 검사를 추가하여 시행함으로써 질환의 조기진단과 소아·청소년 급성심장사 예방 정책을 제안할 수 있음.
------------------------------	--