

제안요청서	희귀질환자 모집 및 임상정보 생산, 검체 채취 (참여자 모집 및 임상정보 생산, 검체 채취)	공모 유형	지정공모	기술료 납부대상	X
사업유형 해당여부	해당사항 없음				

▶ 지원목적

- 국가 통합 바이오 빅데이터 구축 사업은 국가전략자산을 확보해 미래의료 도입을 위한 연구자원으로 활용하기 위한 기반을 구축하는 사업
 - 희귀질환의 경우 유전적 요인에 의해 발생하는 것으로 여겨지나 임상양상이 복잡할뿐더러, 발생빈도가 낮아 개별 의료기관 차원에서는 질환극복을 위한 자원 확보가 어려우므로 국가 차원에서 자원 수집
- 본 과제를 통해 희귀질환자의 인체유래물과 임상정보 등 연구자원 확보를 통해 환자와 가계의 원인인자(WGS 분석결과 기반)를 규명함으로써, 향후 기능적 검증 등을 통한 진단법과 치료제 개발 등을 위한 근거로 활용하기 위한 기반을 확보

▶ 지원대상

- 연구개발기관은 「의료법」 제3조에 의한 의료기관이어야 하며, 다음 중 하나 이상의 조건을 만족하여야 함
 - 공고마감일 기준 건강보험공단이 공고한 희귀질환 진단요양기관 자격을 획득하고 있는 기관
 - 본 사업 관련 시범사업(국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업)에 참여한 기관
- 주관연구개발기관으로만 가능(학, 병)
 - 공동연구개발기관, 위탁연구개발기관 구성 불가
- 동일 법인은 주관연구개발기관 중복지원 불가
 - 주관연구개발기관은 1개의 기관에서 1개 과제만 지원 가능(기관 구분기준 : 법인번호 기준)
 - (예시) A기관에 B연구책임자가 과제를 지원하면 A기관에서 추가 과제지원 불가
- ※ 소속은 의료기관이나, 과제관리 목적으로 산학협력단으로 참여하는 경우 의료기관으로 인정
- ※ 의료기관이 '산학협력단'으로 지원하는 경우 불가피한 사유를 공문으로 제출하여야 함
- 일반적인 사항은 공고 안내서의 '신청요건' 부분 참고

▶ 지원규모

중점분야	지원분야	지원기간	총 연구비 (1차년도 연구비)	협약 형태	선정 예정 과제수
희귀질환자	희귀질환자 모집 및 자원확보	5년 (3+2년)	2,135백만원 이내 (281백만 원)	다년도	3

※ 다년도 협약을 원칙으로 하며 연도별 예산확보 상황에 따라 연간 지원예산 변동 가능

▶ 성과목표

지원분야	성과목표	세부 내용							
희귀질환자 모집 및 자원확보	희귀질환자 모집 및 자원확보 인원	■ 기관당 5년간 환자 및 환자의 가족 등 총 9,334명 이상 모집 및 등록							
		구분	1단계(2024~2026)				2단계(2027~2028)		
			2024	2025	2026	소계	2027	2028	소계
		모집인원	500	2,434	2,400	5,334	2,000	2,000	4,000
									9,334

※ 제시된 성과목표는 포함되어야 하며 제시된 성과목표 이외 추가성과는 과제별 추가 작성 가능

▶ 연구내용(안)

지원분야	연구내용
희귀질환자 모집 및 자원확보	<p>① 참여자 모집 및 등록</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 사업단에서 제시하는 301개 질환군을 포함한 희귀질환자·의심자·보인자를 대상으로 선정해 과제참여에 대한 동의 구득 <ul style="list-style-type: none"> - 본 과제 참여자관리시스템의 전자동의체계를 활용해야 함 ○ 기관당 5년간 환자 및 환자의 가족 등 총 9,334명 이상 모집 및 등록 <p>② 참여자 대상 자원 수집</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 대상자 임상정보 수집 <ul style="list-style-type: none"> - (수집대상) 일반정보, 진단 및 병리검사 결과, Phenotype(표현형)에 대한 표준화된 HPO(Human Phenotype Ontology) 카테고리, Lab 수치 등 기초 진단검사결과, 관련 증상 및 관련 영상자료, 가계 정보 등의 임상-유전체 연구를 위한 정보로 구성 <ul style="list-style-type: none"> · 참여자 재내원 시 추적 조사결과 입력 포함 - (수집방법) 본 과제 참여자관리시스템을 통해 임상정보 등을 입력 <ul style="list-style-type: none"> ※ 수집대상 항목 및 수집 방법은 「국가 통합 바이오 빅데이터 구축사업 공동사업관리지침」을 따름 ○ 대상자 인체유래물 수집 <ul style="list-style-type: none"> - 참여자별 혈액·소변 수집·전처리 <ul style="list-style-type: none"> · 혈액 22.5ml, 소변 10ml 이상(다만, 연령 및 체중을 고려 검체수집량을 조정할 수 있음 : 「국가 통합 바이오 빅데이터 구축 사업 공동사업관리지침」을 준용) · 혈액 채취가 불가능한 영유아의 경우 타액(2ml)으로 대체 가능 · 검체 채취용기(혈액, 소변 키트 등)는 사업단이 선정한 ‘인체자원 제작 및 검체 운송기관’이 구매 후 배포 예정 · 채취 당일 24시간 내 자원제작기관으로 운송 완료 필수(검체는 채취 당일 정해진 시간에 사업단이 선정한 ‘인체자원 제작 및 검체 운송기관’이 연구개발기관을 방문해 수거할 계획) · 참여자관리시스템을 통한 검체수집 이력 등 검체정보 입력 · 채취된 검체의 품질 등의 문제로 자원제작 및 유전체 등 분석이 불가능한 경우, 재채취해야 함 - 인체유래물 수집 절차 및 전처리 방법은 사업단이 제시하는 기준(국가 통합 바이오 빅데이터 구축 사업 공동사업관리지침)을 준용 <p>③ 희귀질환 진단참고용 보고서 생산 및 환류</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 임상 진료에 활용 가능한 진단참고용 분석보고서(이하, 진단보고서) 생산 ○ 환자와 가계에 진단보고서 제공 및 유전상담 <p>④ 참여자 모집전략 수립 및 운영</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 참여자의 효과적 모집을 위한 모집전략 수립 및 운영(이를 위한 기관 자체 홍보 계획 및 사업단이 자체적으로 추진하는 홍보에 대한 지원 포함) ○ 월별 추진 목표 및 위험관리계획 <ul style="list-style-type: none"> - 월별 모집 목표 - 목표 미달성 시 대응계획(대응을 위한 사업단과의 협조계획 포함) ○ 참여자 모집을 위한 별도 공간 및 전담인력 운영계획 <ul style="list-style-type: none"> - 동의 및 설문 구득을 위한 별도 공간 운영방안 - 검체 수집을 위한 기관 내 시설 운영방안 - 전담인력(CRA, 연구간호사 등) 투입·운영계획(인력 운영 외 임상정보의 효과적 입력을 위한 EMR 등 권한 부여 사항 등 포함) ○ 내부 직원 교육 <ul style="list-style-type: none"> - 자원 표준화 및 품질 제고를 위한 과제 참여인력(의사, 간호사, CRA 등) 대상 교육 운영 방안(자체 교육 외에도 사업단 수행 교육에 대한 협조방안 포함)

▶ 특기사항

- 주관연구개발기관은 본 과제 수행 전담조직 및 인력 구성·운영에 대한 계획(안)을 연구계획서에 구체적으로 명시해야 함
 - 본 과제 전담인원(CRA, 연구간호사 등)을 투입하고, 해당 인원에 소속기관 EMR 접근권한을 부여하여야 함
 - 본 과제는 해당 연구과제를 수행하는 기존 연구수행인력의 경우 현금 인건비 계상 가능
- 주관연구개발기관은 참여자 모집 및 자원확보를 위한 별도 공간을 운영해야 하며, 이와 관련해 활용 예정 공간에 대한 사진이나 도면 등을 첨부하여야 함
- 주관연구개발기관은 본 과제 참여자의 동의·설문·임상정보 확보와 관련된 정보통신 시스템 구축과 운영(전자동의체계 구축·운영, 임상정보 자동추출을 위한 기반 시스템 구축·연계·운영, 참여자관리시스템 구축·운영 등)을 위해 사업단과 데이터뱅크에 기관 차원에서 지원하고 협조하여야 함
- 본 과제는 인간 대상 연구 및 인체유래물 연구를 수행하므로 IRB 심의가 필수이며, 과제 수행을 위한 Single IRB 체계를 운영함. 과제에 참여하는 연구개발기관은 국가통합바이오빅데이터구축사업단에서 안내하는 Single IRB 협약을 체결해야 함
- 과제 선정 후 주관연구개발기관은 건강정보고속도로 사업에 필수로 참여하여야 하며, 본 과제와의 연계를 위해 한국보건의료정보원 담당부서와 반드시 협의를 통해 연구를 진행하여야 함
- 주관연구개발기관은 ‘국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업’ 참여자를 대상으로, 본 사업 참여를 위한 재동의의 구득 협조 의무가 있음
- 연구개발기관은 월별수행계획 및 수행내용에 대해 연구계획서에 명시하여야 하며, 사업단은 이를 점검할 수 있음
- 주관연구개발기관은 ‘참여자모집기관협의체’ 참여·보고하고, 협의체 결정사항을 연구계획에 반영하여야 함
 - * 본 사업 참여자 모집기관의 모집성과 점검, 모집과정에서의 개선 필요사항 확인 등을 위한 협의체
- 주관연구개발기관은 국립중앙인체자원은행-유전체 등 분석기관-참여자 모집기관 간 업무 협의체에 참여하고 협의체 결정사항을 연구계획에 반영하여야 함
- 본 과제는 ‘연구개발을 주 목적으로 하지 않는 기반 구축 사업’으로, 국가연구개발사업 동시수행 연구개발과제 수 제한기준(3책5공) 적용 제외 가능
- 본 과제는 ‘연구개발을 주 목적으로 하지 않는 기반 구축 사업’으로, 혁신법 제16조제3항에 따라 연구개발성과의 소유권은 국가에 귀속해야 함
- 연구개발기관은 국내에 소재한 법인으로 한함
- 그 외 사항은 「보건의료기술 연구개발사업 가이드라인」 및 관련 규정 참고

▶ 선정평가 기준

적용가점		해당사항 없음
구분	평가항목(배점)	
	대항목	소항목
서면· 발표평가	1. 기관역량 (30)	○ 기관역량 - 희귀질환자 모집 및 임상정보 생산, 검체 채취 역량이 우수한가?
	2. 모집체계 (40)	○ 모집계획 - 참여자 모집을 위한 기관의 전략 및 운영계획이 수행하는데 있어 차별성을 포함하고 수행 계획이 충실한가? ○ 모집목표 및 목표 달성 가능성 - 모집역량 대비 모집목표의 적정성 및 달성 가능성이 높은가? ○ 모집기반 - 희귀질환센터 운영체계 및 본 과제 참여인력의 전문성이 높은가? - 참여자 모집조직 운영 방안이 적절한가?(전담·참여인력 운영방안 포함) - 본 과제 활용 가능시설 및 장비의 적절한가?(공간·동선 운영계획 포함)
	3. 동의 구득 및 자원확보, 환류 (20)	○ 동의 구득 및 자원(검체, 임상정보 등) 확보 - 자원 확보 표준화 프로세스 운영방안이 연구개발과제를 수행하는데 있어 차별성을 포함하고 수행 계획이 충실한가? - 본 과제 필요 시스템 구축·운영 계획 및 이를 위한 기관(혹은 기관 내 정보통신 분야) 협조계획이 적절한가? (전자동의체계 구축·운영, 임상정보 자동추출을 위한 기반 시스템 구축·연계·운영 등 포함) - 추적조사 세부계획이 적절한가? ○ 분석역량 - 진단 참고용 보고서 작성계획 및 작성 역량이 우수한가? - 유전상담 역량의 전문성이 높은가?
	4. 위험관리 (10)	○ 위험관리 - 참여자 미확보 시 위험관리계획이 우수한가? - 참여자 추가확보를 위한 기관 전략이 우수한가? - 본 과제 전문인력 지속 확보 및 유지방안이 우수한가?