산업통상자원부 http://www.motie.go.kr	보 도 자 료	힘내라 대한민국

2020년 6월 30일(화) 조간부터 보도하여 주시기 바랍니다.
(인터넷, 방송, 통신은 6. 29(월) 낮 12시 이후 보도 가능)

배포일시	2020. 6. 29 (월)	담당부서	바이오융합산업과
담당과장	산업통상자원부 바이오융합산업과 김재준 과장(044-203-4390)	담 당 자	산업통상자원부 바이오융합산업과 권정희 주무관(044-203-4396)
	보건복지부 의료정보정책과 신욱수 과장(044-202-2430)		보건복지부 의료정보정책과 박동희 사무관(044-202-2441)
	과학기술정보통신부 생명기술과 이창선 과장(044-202-4550)		과학기술정보통신부 생명기술과 오연재 사무관(044-202-4553)
	질병관리본부 생명정보연구과 채희열 과장(043-719-8850)		질병관리본부 생명정보연구과 정명근 연구사(043-719-8852)

바이오 빅데이터 구축 본격화
6월 30일부터 유전체 및 임상정보 수집대상 환자 모집
- 16개 희귀질환 협력기관을 통해 희귀질환 환자 참여 가능 -

□ **산업통상자원부**(장관 성윤모), **보건복지부**(장관 박능후), **과학기술정보통신부**(장관 최기영)는 **6월 30일(화)**부터 **'국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업'**을 통해 **유전체 및 임상정보 수집대상 환자를 모집**한다고 밝혔다.

○ **국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업**은 **산업통상자원부**, **보건복지부**, **과학기술정보통신부**가 협력하여 추진하는 **범부처 사업**으로, **2년간**('20~'21) **시범사업**을 통해 **바이오 빅데이터 구축의 토대를 마련**할 예정이다.

○ **시범사업 기간**에는 **희귀질환 환자를 대상**으로 **데이터를 수집**하며, **올해는 희귀질환자 모집**(5,000명)과 **선도사업*** **연계**(5,000명)를 통해 **총 1만 명의 임상정보 및 유전체 데이터를 구축**할 계획이다.

* 임상정보 또는 유전체 데이터를 기존에 확보한 사업 (예: 한국인유전체역학조사사업 등)

□ 그간 **민-관 협력을 바탕**으로, 국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업 **추진위원회**, **운영위원회**, **사무국**, **전문위원회**, **5개 정부·출연연***이 **컨소시엄을 구성**하여 사업을 추진해왔다.

* 질병관리본부, 한국생명공학연구원, 한국과학기술정보연구원, 한국보건산업진흥원, 한국산업기술평가관리원

○ 지난 **3월 12일(목) 제1차 추진위원회**(송시영 위원장, 세브란스병원 교수)를 시작으로, **총 세 차례 추진위원회 개최***를 통해 **시범사업 계획** 및 **사업 추진체계 등을 결정**했다.

* 제2차 추진위원회('20.4.2~'20.4.5), 제3차 추진위원회('20.5.20~'20.5.24)

○ 또한, 전국 권역별 **16개 희귀질환 협력기관 지정**('20.4.2) 및 **희귀질환 전문위원회 의견수렴** 등을 통해 **희귀질환 환자 모집을 준비**해왔다.

* 참여병원, 모집기준, 동의서, 진단참고용 보고서, 개인 정보보호 방안, 임상·유전체 관리시스템, 참여 독려방안 등

□ **참여 가능한 희귀질환 환자**는 "**유전자 이상** 및 **유전자 관련 배경이 강력히 의심되는 희귀질환으로 판단되는 환자**"로, **전문 의료진의 판단에 따라 참여**할 수 있다.

○ **희귀질환 환자**는 환자의 접근 편의성 및 진료경험 등을 고려하여 **전국 16개 희귀질환 협력기관을 내원**하여, **전문 의료진 상담** 및 **동의서 작성**을 통해 **참여자로 등록**할 수 있다.

○ **참여한 희귀질환 환자**는 **전장 유전체 분석**(WGS)*을 바탕으로 작성하는 **진단참고용 보고서**를 통해 **희귀질환의 원인 규명 기회를 제공**받을 수 있다.

* 전장 유전체 분석(Whole Gene Sequencing) : 유전체 전체를 분석하는 방법

○ 아울러, **비식별 아이디 부여**를 통해 민감 정보인 **임상정보 및 유전체 데이터의 유출 우려를 해소**하여, **환자가 안심하고 참여**할 수 있도록 하였다.

□ 금번 **희귀질환 환자 모집부터 시작**하는 국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업의 **임상정보 및 유전체 데이터**는 **질병관리본부의 임상·유전체 관리시스템**, **국가생명연구자원정보센터**(KOBIC), **한국과학기술정보연구원**(KISTI)**에 구축**되며,

○ 구축한 데이터는 **희귀질환 환자의 진료 등에 활용**할 뿐만 아니라, **정보보안체계(폐쇄망)**를 갖춘 **임상분석연구네트워크**(CIRN)를 통해 **산·학·연·병** 연구자의 **다양한 연구를 지원**할 예정이다.

□ **산업통상자원부 관계자**는 "민간 차원에서 시도하기 어려운 **대규모 바이오 빅데이터 구축**을 통해, **의료데이터 산업을 시작할 수 있는 기반을 마련**한 데 큰 의의가 있으며,

○ 국민의 자발적인 참여에 부응하여, **국민과 환자가 원하는 가치 있는 서비스가 활성화 되기를 기대**한다." 라고 밝혔다.

□ 실제 희귀질환 환자 모집을 담당하는 **서울대병원 희귀질환센터 채종희 교수**는 "**희귀질환**은 진단과 치료가 복잡하고 어려워 **국가적 차원의 지원과 연구가 필요**한데,

○ 이번 희귀질환 환자의 바이오 빅데이터 구축을 통해 **희귀질환 연구가 한층 활성화**되고, **희귀질환 환자와 가족에게 도움이 될 것**으로 기대한다." 라고 전했다.

□ **희귀질환 환자 참여 신청 및 문의**는 **16개 희귀질환 협력기관** 및 **국가 바이오 빅데이터 구축 사무국**을 통해 상담받을 수 있다.

【붙 임】 1. 희귀질환 협력기관
2. 희귀질환 환자 모집기준
3. 희귀질환 환자 참여 신청 및 문의처
4. 국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업 주요 내용
5. 희귀질환 환자 모집 홍보자료

OPEN 열린정부 · 공공저작물 자유이용허락
이 보도자료와 관련하여 보다 자세한 내용이나 취재를 원하시면 산업통상자원부 바이오융합산업과 권정희 주무관(☎ 044-203-4396)에게 연락주시기 바랍니다.

붙임 1 □□**희귀질환 협력기관**

연번	희귀질환 협력기관			대표교수
1	중앙지원센터		서울대학교병원	채종희
2	권역별 거점센터	경기도 서북부권	인하대학교병원	이지은
3		경기도 남부권	아주대학교병원	손영배
4		충남권	충남대학교병원	임한혁
5		충북권	충북대학교병원	김원섭
6		대구·경북권	칠곡경북대병원	이윤정
7		부산권	인제대학교 부산백병원	정우영
8		울산·경남권	양산부산대병원	전종근
9		전남권	화순전남대학교병원	국 훈
10		전북권	전북대학교병원	조용곤
11		제주도권	제주한라병원	김우진
12	서울·수도권 거점병원		서울아산병원	이범희
13			삼성서울병원	김종원
14			연세대학교 세브란스병원	이진성
15			서울성모병원	김명신
16			분당서울대학교병원	송정한

붙임 2 희귀질환 환자 모집기준

○ **유전자 이상 및 유전자 관련 배경이 강력히 의심되는 희귀질환으로 판단되는 환자**에서, **아래 세 가지 조건 중 하나를 만족하는 경우**

1. 가족력이 뚜렷하게 있으면서 본인 혹은 이환된 다른 구성원 중 정확한 진단이 이루어지지 않은 경우

- 형제가 함께 이환된 경우
- 부 혹은 모가 이환되었으며 한 명 이상의 자녀가 같은 임상 경과를 보이는 경우

2. 기존 제도권 내에서 진단을 위한 1차 유전자 검사(단일 유전자 또는 시행 가능한 유전자 패널검사 등)를 시행하였으나, 음성으로 확인된 경우

- 각 대상자의 임상 증상에 따라 임상진단을 하고, 기존의 확립된 1차 검사 혹은 선별 검사가 존재할 시 이를 먼저 시행하도록 하였으나, 진단되지 않는 경우. 구체적인 예는 아래와 같음

  예 1) 선천성 다발 기형, 자폐 스펙트럼 장애, 전반적 발달 지연을 보이는 경우 염색체 마이크로어레이 검사를 우선적으로 시행
  예 2) 병력 및 검진상 단일 유전자 질환(신경섬유종증, 드라베 증후군 등)이 의심되는 경우 해당 유전자를 우선적으로 검사
  예 3) 누난 증후군, 전형적인 조기 발병 뇌전증성 뇌병증 등 주원인 유전자군이 알려져 있으면서 현재 패널검사로 커버 가능한 경우 이를 우선적으로 시행

3. 기존 검사로 확진되었으나 비전형적인 임상 양상 혹은 경과를 보이는 경우

- 염색체 검사, 단일 유전자 검사, 패널 검사 등 기존 제도권 내의 검사를 통해 특정 유전자 진단을 받았으나, 현재 가지고 있는 증상이 모두 설명되지 않고 추가적인 두 번째 질환이 있을 것으로 판단되는 경우
- 잘 알려져 있는 유전자 관련 희귀질환이지만 임상 경과가 기존과 뚜렷하게 다른 경우

붙임 3 희귀질환 환자 참여신청 및 문의처

권 역	희귀질환 협력기관	신청 및 문의처
중앙지원센터	서울대학교병원	02-2072-1122
경기도 서북부권	인하대학교병원	032-890-1074
경기도 남부권	아주대학교병원	031-219-7148
충남권	충남대학교병원	042-280-8439
충북권	충북대학교병원	043-269-7980
대구·경북권	칠곡경북대병원	053-200-3775
부산권	인제대학교 부산백병원	051-890-5702
울산·경남권	양산부산대병원	055-360-3727
전남권	화순전남대학교병원	061-379-7701
전북권	전북대학교병원	063-250-2354
제주도권	제주한라병원	064-740-5256
서울·수도권	서울아산병원	02-2045-3704
	삼성서울병원	02-3410-1582
	연세대학교 세브란스병원	02-2228-2541
	서울성모병원	02-2258-1646
	분당서울대학교병원	031-787-6006

※ 바이오 빅데이터 구축 시범사업 사무국 : 043-719-6816
(충북 청주시 흥덕구 오송읍 오송생명2로 200 질병관리본부 국립중앙인체자원은행 3층 312-314호)

붙임 4 **국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업 주요 내용**

□ 사업 목적

○ **바이오 빅데이터 연구 고도화** 및 **맞춤의료 구현**을 위해 관계 부처 합동으로 **바이오 빅데이터 수집** 및 **활용 체계 시범 구축**

□ 사업 개요

○ **자발적 동의 및 참여**를 바탕으로 **임상정보·유전체 데이터 구축**, **희귀질환자 진료** 및 **산·학·연·병 연구자의 연구** 등에 활용

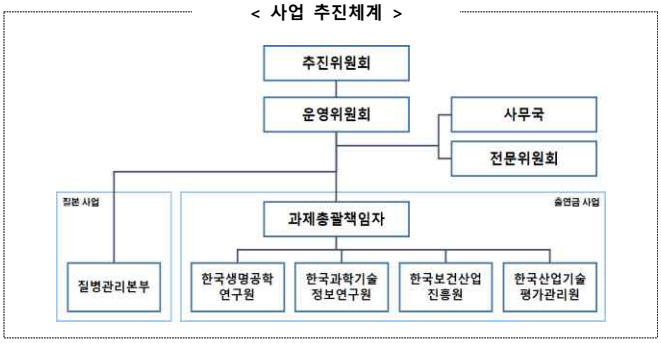
* **(참여부처)** 보건복지부, 과학기술정보통신부, 산업통상자원부
(기간/예산) '20~'21(2년)/ '20년 예산 150억원 (범부처 기준)

□ 추진 체계

○ **추진위원회**(주요사항 심의·의결), **운영위원회**(컨소시움 지휘·감독), **사무국**(실무업무), **전문위원회**(전문사항 자문), **정부·출연연 컨소시엄*** 등 구성

* 질병관리본부, 한국생명공학연구원, 한국과학기술정보연구원, 한국보건산업진흥원, 한국산업기술평가관리원

< 사업 추진체계 >



□ 주요 내용

◈ 바이오 빅데이터 수집·분석·활용 등 데이터 全주기 범부처 협력추진

❶ **(데이터 수집) 희귀질환자 모집** 및 **선도사업 연계***를 통해 검체, 임상정보 등 **데이터 수집**

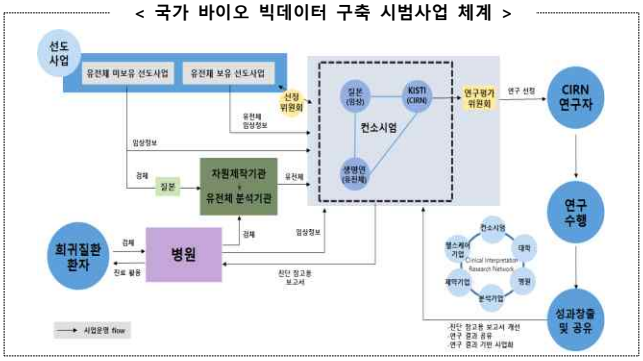
* 유전체 데이터 보유 선도사업(울산1만명게놈프로젝트 등), 유전체 데이터 미보유 선도사업(한국인유전체역학조사사업 등)으로 이원화

❷ **(데이터 분석) 유전체 분석기관** 및 **국가생명연구자원정보센터**(KOBIC)에서 **유전체 데이터 생산 및 분석**

❸ **(데이터 활용)** 진단참고용 보고서를 통해 **희귀질환자 진료에 활용**, 폐쇄망 기반의 **임상분석연구네트워크**(CIRN)*를 통한 **연구 지원**

* CIRN(Clinical Interpretation Research Network)

< 국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업 체계 >



□ 기대 효과

○ **희귀질환 원인규명** 및 **맞춤의료 활성화,** 유전체 기반 **의료기기·신약 개발** 등을 통한 **바이오산업 글로벌 경쟁력 확보**

붙임 5 □□희귀질환 환자 모집 홍보자료

□ 포스터



□ 리플릿 (겉지)



□ **리플릿 (속지)**

'국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업'이란?

전 세계적으로 의료 분야의 개인 맞춤형 치료 및 예방을 위한 대규모 바이오 빅데이터 구축의 중요성이 강조됨에 따라, 우리나라에서는 국가적으로 바이오 빅데이터 구축을 위한 '**국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업**'을 진행하게 되었습니다.

이 사업은 의학적 목적을 위한 국민의 유전 정보를 모으고 분석하는 연구프로그램입니다. 개개인의 유전정보를 비교·분석하여 유전적 질병의 원인 규명과 예측을 통해, 치료법을 찾을 수 있는 가장 빠른 길이 열릴 수 있습니다.



희귀질환에 대한 연구부터 시작합니다.

국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업은 희귀질환을 겪는 환자와 그 가족들의 유전정보 모집부터 시작합니다.

희귀질환은 80% 이상이 유전적인 원인에 의해 발생하는 것으로 추측되며, 우리나라에서는 전체 인구 중 같은 질병을 겪는 환자가 2만 명 이하인 질병을 의미합니다. 따라서 진단과 치료의 수요가 적고 수익이 발생하기 힘든 특성 때문에 반드시 공공 의료의 도움이 필요합니다.

희귀질환을 겪는 환자와 가족들의 유전정보를 분석하면, 원인 유전자를 찾아내고 이를 기반으로 한 진료를 통해 치료제를 개발하는 연구에 속도를 낼 수 있습니다.

여러분들의 참여로 미래를 바꿀 수 있습니다.

개개인의 유전정보가 많으면 많이 모일수록, 문제가 되는 원인 유전자를 찾아 분석하고 치료법을 개발하는데 도움을 줄 수 있습니다.

참가자들은 개인 유전정보 분석을 통해 유전적 질환을 유발하는 추정원인과 치료 방침을 상담 받을 수 있고, 지속적 연구를 통해 같은 고통을 겪는 환자들 모두가 치료법에 대한 새로운 정보를 제공받을 수 있습니다.
(※ 사업참여에 따른 금전적 보상은 지급되지 않습니다.)

간단한 3단계 과정을 통해 유전정보를 모집합니다.

전문 의료진과의 상담 및 설명을 통한 참여의사 확인

↓

사업 참여 및 인체유래물 등의 기증 동의서 작성

↓

2~3회 병원 방문을 통한 혈액 및 소변 채취