

# 한국형 ARPA-H 프로젝트 설명서

분 야	임무 2 (미정복질환)	담 당	박미선 PM
프로젝트명	AI·환자데이터 연계 희귀질환 정밀치료플랫폼 개발 및 실증 (ARISE: Accelerating Rare Disease Innovation through Science and Evidence)		

2026. 05.

한국형 ARPA-H 프로젝트 추진단

## 1.1 추진배경 및 필요성 - 해결하고자 하는 도전적 문제

**“보다 많은 희귀질환 환자에게 선제적인 치료의 기회를 제공할 수 있을까?”**

- ☐ 희귀질환의 이질성과 유전적 다양성, 희소성, 제한된 임상데이터, 진단지연, 낮은 시장성 등으로 근원적 치료제가 없어(現, <5%) 환자 고통 극심
- ☐ 보다 많은 희귀질환 환자에게 실질적인 치료기회를 제공하기 위해서는, 개별 환자맞춤형 N-of-1 임상시험 접근법에서 다수의 유사변이 질환군으로 확장 적용하는 N-of-many를 위한 전략이 필요
- ☐ 이를 위해, 파편화되어 있는 희귀질환 환자데이터의 AI 활용·통합분석 및 다학제적인 첨단치료기술과의 연계 등을 통해 환자 중심의 도전·혁신적인 플랫폼 기반 정밀치료접근으로 희귀질환치료 ecosystem의 혁신적 구조변화 절실
- ☐ 진단 이후에도 여전히 치료법이 없는 희귀환자들을 위해, AI·환자데이터와 첨단기술을 연계하여 유사 변이 희귀질환군에 적용 가능한 선제적 치료 플랫폼을 개발한다면, 의료비용과 치료방랑 시간을 획기적으로 줄이고, 환자 치료 접근성 확대 및 국내 첨단·제약기술 분야 글로벌 우위 확보 가능

## 1.2 프로젝트/과제 핵심 내용 요약

- ☐ 근원적 치료제가 없거나 표준치료 적용이 불가능한 유전성 희귀질환에 대하여, 희귀환자 데이터에 기반한 N-of-many 정밀치료플랫폼을 선제적으로 개발·실증함으로써, 보다 많은 희귀질환 환자들에게 신속하고 근원적인 치료기회를 제공하고자 함
- ☐ 희귀질환 환자맞춤형 정밀치료플랫폼 개발을 위해 3-4개 핵심기술분야(또는 모듈)를 연계·구성하며, 각 모듈이 N-of-many 정밀치료플랫폼으로의 확장에 효율적으로 기여할 수 있도록 유연한 단계별 전략 수립

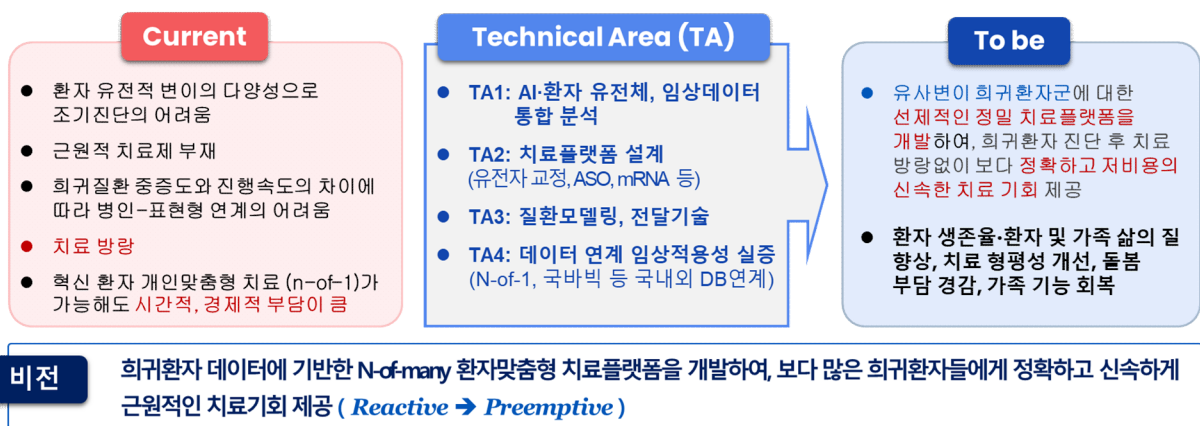
※ **N-of-many** 접근법은 단일 환자 맞춤치료(N-of-1)를 반복적으로 수행하는 데서 끝나는 것이 아니라, 환자 유전체·임상데이터를 기반으로 유사한 병태기전, 유전자 기능 이상, 변이 유형 또는 치료 가능성을 공유하는 환자군을 미리 찾아내고, 이들에게 적용 가능한 치료플랫폼을 선제적으로 개발·검증·확장하는 치료전략임

## □ 단계별 성과목표 및 핵심 연구내용

- (1단계) 희귀질환 환자데이터 연계 유사변이 질환군 도출 및 정밀치료플랫폼 설계·제작
- (2단계) 환자맞춤형 정밀치료플랫폼 고도화 및 검증
- (3단계) N-of-many 전략 정밀의료 치료플랫폼 실증

**(What if) 보다 많은 희귀질환 환자에게 선제적인 치료의 기회를 제공할 수 있을까?**

**문제** 희귀질환으로 진단받아도 근원적 치료제가 없어 여전히 치료방랑 (Therapeutic Odyssey)이 해결되지 않고, 치료의 골든타임을 놓쳐서 사망 또는 중증으로 진행되어 환자와 돌봄가족의 고통이 매우 심각함



## 1.3 해당 분야 기술적 난제

- 희귀질환 환자 특이적 변이유전자의 다양성 및 조기진단 정확도의 한계
  - 희귀질환은 동일 유전자 내 다양한 변이유형 및 표현형의 다양성으로 인해 조기진단 정확도도 낮고, 정밀 타깃 도출 및 치료접근법 방향 설정이 어려움
- 희귀질환 환자데이터 확보의 제한성, 기관 간 환자데이터 파편화(데이터 사일로) 및 통합분석의 한계
  - 국가 차원에서 희귀질환 환자의 유전체 및 바이오데이터 DB 구축사업이 진행 중에 있으나, 아직 환자데이터 접근성은 제한적이며, 각 기관(병원) 별로 환자데이터가 파편화 되어 있어 통합분석에 어려움이 예상됨
- 희귀질환 특이적 비임상시험 모델확보 및 규제지원 필요
  - 희귀질환 특이적 비임상동물모델 또는 동물대체모델(환자유래세포, 오가노이드 등) 확립 및 표준화의 어려움
  - 희귀질환 N-of-1 임상시험 및 N-of-many 치료플랫폼 기반 정밀의료 임상치료 인허가 과정을 포함한 희귀질환 환자맞춤형 규제지원이 절실함

## II

## 환경분석

### 2.1 국내외 기술동향

#### □ 희귀질환 치료제 개발 동향

- (글로벌) 희귀질환 연구는 환자데이터 기반 표준화된 통합 구조와 다기관 연계 구조를 설계하는 방향으로 이동하고 있음. 미국 NIH의 All of Us Research Program, 영국 UK Biobank, 유럽 Orphanet · RD-Connect 등은 유전체, 임상 표현형, 가족력, 환자등록 데이터를 통합하여 연구 활용성을 높이고 있음
  - 데이터 표준화, AI 활용 진단·해석, 환자유래 평가모델 (iPSC, 오가노이드 등), 치료플랫폼 확장 (ASO, 유전자편집 등 N-of-1 기술을 유사기전 환자군으로 확장시도)
- (국내) 병원 및 국가바이오빅데이터구축사업을 중심으로 희귀질환자와 가족의 임상 정보·유전체 데이터를 확보하고, 전장유전체 분석 파이프라인을 통해 희귀질환 진단 및 유전질환 예측 연구 기반을 마련하고 있으나, 치료플랫폼 개발은 미흡



#### □ 희귀질환 관련 규제동향

- 해외 주요국은 희귀질환 치료제에 대해 신속승인, 조건부 허가, 플랫폼기술 지정 등 유연한 규제체계를 마련하고 있음.
  - (미국 FDA) Plausible Mechanism Framework (2026.2), Platform Technology Designation (2024) 등을 통해 제한된 임상자료와 생물학적 개연성을 활용하는 경로 마련

- (영국 MHRA) GMP 등 규정을 준수한 의약품을 시판 전 임상시험 내에서 사용할 수 있도록 규제를 완화하여, 염기 편집 치료제 BE-CAR7을 환자(Alyssa 외 10명)에게 투여하여 치료 성공
- (글로벌) 다국가·다기관 협력을 통해 희귀질환 분야 ASO, AAV 등 유전자 치료제의 안전성과 효능을 동시에 평가하는 임상 1/2상 Hybrid 시험 실시
- 동물실험 중심 비임상에서 AI, 오가노이드, 환자유래 평가모델 등 NAMs (New Approach Methodologies) 활용 체계로 이동
- (국내) 희귀의약품 조건부 허가, 우선심사, 건강보험 신속 등재, 글로벌 혁신제품 신속심사 지원체계 등을 운영
  - 식약처는 국내에 허가되지 않았지만 해외에 유통되고 있는 의료제품에 대해 긴급도입 조치를 시행(26.1~)하여 희귀질환 치료제의 안정적 공급을 위한 제도적 기반을 마련하고, 희귀질환 혁신치료제 개발도 사전상담, 신속심사 등으로 적극 지원
  - 복지부는 첨단재생바이오법에 따라 대체치료제가 없거나 생명을 위협하는 중대한 질환, 희귀·난치질환에 대하여 총 60건의 임상계획을 승인(21-'26.4)하여 임상 연구 중이며, 2026년 4월에는 첫 임상치료 승인

## 2.2 기술 혁신성 및 목표 달성 가능성 제시

### □ 기획의 주안점

- 기존의 개별 환자유전변이 맞춤형 치료와 비교할 때, AI·환자데이터를 연계·활용하여 해당 희귀질환 또는 유사 변이군에 가장 적합한 치료플랫폼을 선제적으로 개발하여, 희귀질환 치료 ecosystem의 혁신적 전환을 기대함
- 국내 희귀질환 환자데이터 DB 및 진단기술 개발은 국가차원에서 활발히 진행되고 있고, AI, 유전자치료 등 첨단혁신기술 인프라는 세계적 수준이므로, 이를 전략적으로 융합·연계 시 과학기술적 해결 가능성이 매우 높음
- 보다 많은 희귀질환 환자에게 적용이 가능하도록, 각 핵심 기술요소 간의 도전적, 체계적 연계 전략과 함께 품질, 비임상 및 임상계획 등을 포함한 적절한 성과지표 및 마일스톤 설정·관리, 규제대응 전략 마련 필요

## 2.3 국내외 시장현황 및 전망

- 희귀질환 치료제 시장은 과거 환자 수가 적고 수익성 확보가 어렵다는 이유로 시장 실패 영역으로 인식되었지만, 희귀의약품 지정, 시장 독점권, 세제 혜택, 고가 치료제 확산으로 최근 글로벌 제약사의 전략적 투자 영역이 되었음

- 전 세계 희귀질환 치료제 시장은 2025년 약 2,130억 달러에서 2032년 약 4,090억 달러로 성장할 것으로 전망됨
  - 희귀의약품이 전체 처방의약품 시장에서 차지하는 비중이 빠르게 증가
  - 유전자편집, siRNA, mRNA, ASO, CAR-T, 이중특이항체 등 차세대 기술 기반 파이프라인이 증가하고 있음
- 시장 경쟁은 단일 적응증 제품에서 적응증 확장, 제형 개선, 병용전략, 후속 후보 물질 개발을 결합한 프랜차이즈형 경쟁으로 전환하고 있음. 글로벌 제약사는 희귀질환 파이프라인 확보를 위해 인수합병을 확대하고 있으나, 유전성 희귀질환의 다수 영역은 여전히 탐색 단계임

### III 기대 효과

#### □ 연구결과 최종 수혜자

- (1차) 환자 생존율·삶의 질 향상, 치료 형평성 개선, 돌봄 부담 경감, 가족 기능 회복
- (2차) 병원의 정밀의료 역량 강화, 임상 및 연구자의 희귀질환 임상·치료경험 축적
- (3차) 국가 건강보험 재정 효율화, 치료제 산업기반 확립

구분	주요 수혜 항목	내용
1차 수혜자 (환자 및 가족)	생존율 및 삶의 질 향상	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 병원 유전자 기반 RNA 치료제를 통한 근본적 병리 억제 및 진행 지연</li> <li>• 조기 개입을 통한 장애 예방 및 장기 생존 확보</li> </ul>
	치료 형평성 개선	• 의료 접근성 한계 희귀환자의 치료 기회 확대
	돌봄 부담 경감	• 보호자의 경제활동 지속 가능성 증가
	가족 기능 회복	• 환자의 일상 회복을 통한 가정 내 통합 촉진
2차 수혜자 (병원 및 연구소)	정밀의료 역량 강화	• 유전체 분석, 치료반응 모니터링 등 기반 기술 고도화
	희귀질환 특화 임상 설계 경험 축적	• N-of-many 및 환자맞춤 정밀의료 임상 수행 경험 확보
	혁신기술치료플랫폼 기반기술 고도화	• 다양한 혁신치료 modality 기반 국내 연구 고도화 및 규제과학적 경험 확보
3차 수혜자 (국가)	건강보험 재정 효율화	• 고가 수입치료제의 국산화 및 로 수입 의존도 완화
	치료제 산업기반 확립	• RNA 치료제의 개발·생산 인프라 구축 및 정밀의료, 바이오 산업 경쟁력 강화

#### □ 성공적 연구결과의 사회·경제적 파급효과

- 보다 많은 희귀질환 (또는 유사변이 환자군)에 대하여, 환자생존율, 환자 및 가족 삶의 질 향상 등 사회·경제적 부담 경감은 물론, 혁신기술 치료플랫폼의 타 희귀·난치 질환 치료로의 확장성 및 글로벌 첨단기술 우위 확보도 가능하여 파급효과가 매우 높음