별첨1 **국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업 주요 내용**

□ **(사업 목적) 바이오 빅데이터 연구 고도화 및 맞춤 의료 구현**을 위해 관계 부처 합동으로 **바이오 빅데이터 수집 및 활용 체계를 시범적으로 구축**

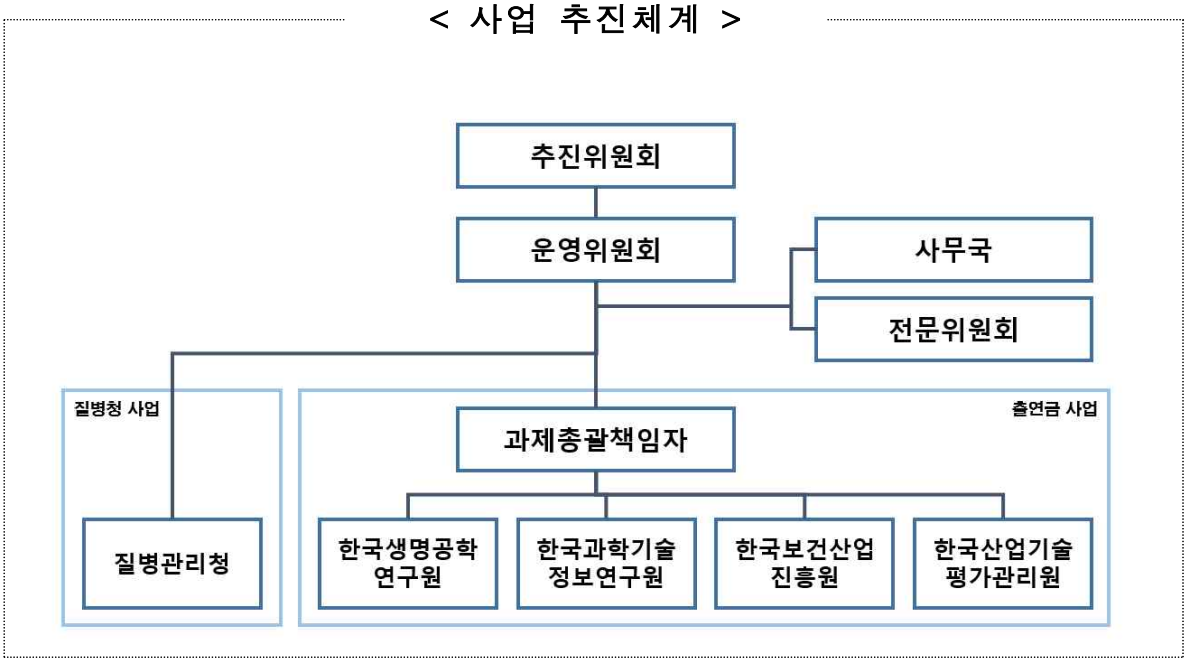
□ **(사업 개요) 자발적 동의 및 참여**를 바탕으로 **임상정보·유전체 데이터를 구축**하여, **희귀질환자 진료 및 산·학·연·병 연구자의 연구 등에 활용**

* **(참여부처)** 보건복지부(간사부처), 과학기술정보통신부, 산업통상자원부
(기간 및 예산) '20~'21(2년), '20년 예산 부처 합동 150억

□ **(추진체계) 추진위원회**(중요사항 심의·의결), **운영위원회**(컨소시엄 지휘·감독), **사무국**(실무 업무), **전문위원회**(전문사항 자문) **운영을 통해 사업 추진**하고, **5개 정부·출연연 컨소시엄*이 사업 수행**

* 질병관리본부, 한국생명공학연구원, 한국과학기술정보연구원, 한국보건산업진흥원, 한국산업기술평가관리원

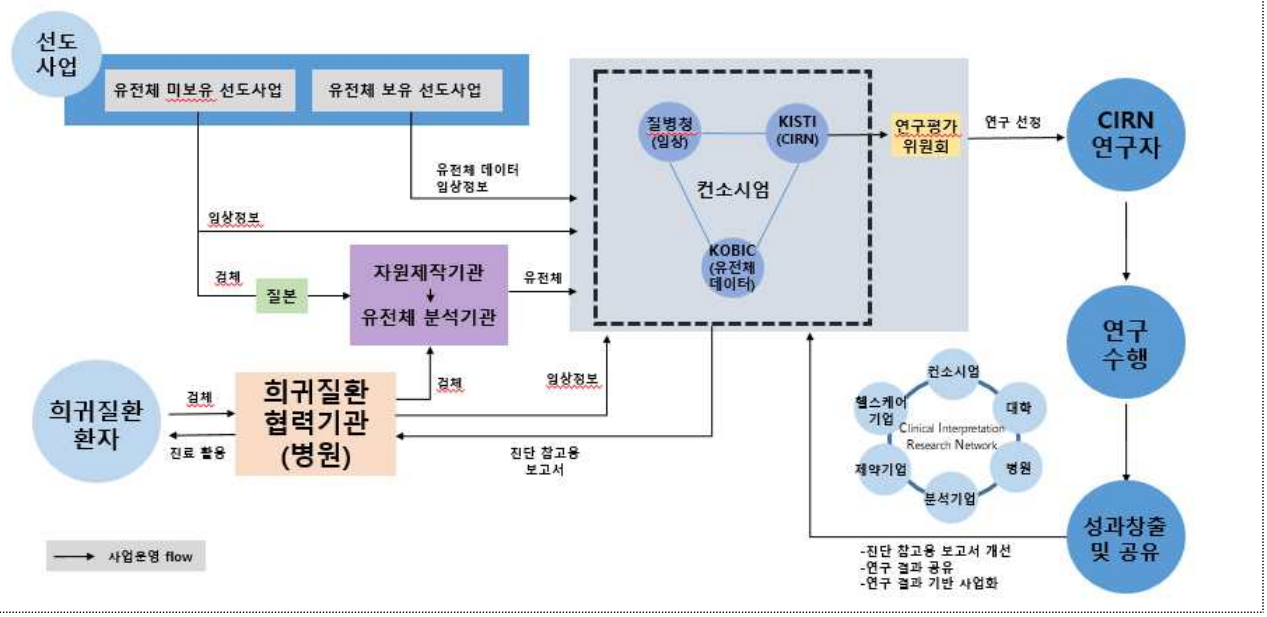
< 사업 추진체계 >



□ 주요 내용

◇ 임상정보·유전체 데이터 수집·공유·활용 등 **데이터 全주기에 걸쳐 범부처가 협력하여 시범사업 추진**

< 국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업 체계 >



① **(데이터 수집) 희귀질환자 모집**과 **선도사업과 연계***를 통해 검체, 임상정보 등 **데이터 수집**

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

② **(데이터 분석)** 유전체 분석기관과 국가생명연구자원정보센터(KOBIC)에서 **고품질 유전체 데이터 생산 및 분석**

③ **(데이터 활용) 진단참고용 보고서**를 통해 희귀질환자 진료에 활용하고, 폐쇄망 기반의 **임상분석연구네트워크(CIRN)***를 구축하여 **연구 지원**

* CIRN(Clinical Interpretation Research Network)

□ **(기대 효과) 희귀질환 원인규명 및 맞춤의료 활성화, 유전체**에 기반한 **의료기기·신약 개발**로 **바이오산업 글로벌 경쟁력 확보**

별첨2 **선도사업 주요 내용**

□ **(추진배경)** 선도사업과의 연계를 통해 **연구의 연속성 및 확장성, 재정의 효율적 사용 등 시너지 효과 창출**

□ **(연계방안)** 임상정보 및 유전체 분석을 위한 검체 분양이 가능한 선도사업 대상으로 **1만명 연계**

○ **(이원화) 유전체 데이터 보유 선도사업**(선도사업 1), **유전체 데이터 미보유 선도사업**(선도사업 2)으로 **이원화하여 연계**

< 선도사업 연계방안 >

구분	연계방안
유전체 데이터 보유 선도사업 (선도사업 1)	• **유전체 데이터 旣 보유한 선도사업과 연계 추진** 예) 울산 1만명 게놈프로젝트 • **선도사업의 유전체 데이터**는 **국가생명연구자원정보센터(KOBIC)으로 전달**되어 **정도관리(QC) 후 변이 분석 시행** • 정도관리(QC)를 통과한 유전체 데이터에 대해 **임상정보 연계**
유전체 데이터 미보유 선도사업 (선도사업 2)	• **임상정보 旣 보유한 선도사업과 연계 추진** 예) 한국인유전체역학조사사업(KoGES) • **선도사업의 임상정보는 질병관리본부가 연계** • 선도사업 보유 샘플은 정도관리(QC) 후 **자원 제작기관·유전체 분석기관으로 전달**되어 **원데이터(raw data) 생산**된 후, **국**가생명연구자원정보센터(KOBIC)에서 정도관리(QC) 후 **변이 분석**

□ **(선도사업 전문위원회)** 국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업에 연계할 **선도사업 선정 및 관리**를 위해 **선도사업 전문위원회 구성·운영**

○ **(구성)** 울산 1만명 게놈프로젝트, 한국인유전체역학사업(KoGES) 등 선도사업의 연구책임자 및 의료계·학계·산업계 **총 10인**으로 구성

○ **(역할)** 유전체 데이터 보유·미보유 선도사업의 **선정기준(안)을 마련**하고, **연구책임자의 참여 의사 확인**

- 선도사업 전문위원회에서 논의한 **선도사업 선정기준 및 연계방안**은 **최종적으로 추진위원회에서 심의·의결**

□ **데이터 저장**

○ **(질병관리본부) CODA*에 선도사업의 임상정보·VCF를 저장 및 관리**하고, 용량이 큰 **FASTQ·BAM은 스토리지(storage) 서버에 저장하여 CODA와 연계 추진**

* 임상유전체생명정보시스템(Clinical & Omics Data Archive) : 보건의료분야 생명연구자원과 임상연구데이터를 수집·관리·공유하기 위한 생명정보시스템

○ **(국가생명연구자원정보센터(KOBIC))** 선도사업의 임상정보 및 유전체 데이터를 **내부 시스템에 저장**

□ **데이터 활용**

○ **(연구 신청)** 데이터 이용을 위해 연구자는 **필수서류*를 제출**해야 하고, **연구 목적에 맞는 데이터만 신청 가능**

* 보안유지 및 준수사항 서약서, 기관생명윤리위원회(IRB) 심의결과 통지서 등

○ **(분양 심의) 질병관리본부 국립중앙인체자원은행 운영·관리 규정**에 따른 **분양위원회**에서 연구자에 대한 **데이터 분양 심의**

○ **(연구 심의) 연구심의위원회는** 연구 목적, 인프라, 데이터 사용량, 윤리적 문제 등을 **공정·투명한 절차**에 따라 심의하여 **연구 지원**

□ **기대효과 희귀질환 원인규명 및 맞춤의료 활성화, 유전체**에 기반한 **의료기기·신약 개발**로 **바이오산업 글로벌 경쟁력 확보**

별첨3 국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업 안내 포스터

국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업 안내

국가 통합 바이오 빅데이터 구축 사업은 **어떤 사업** 인가요?

대한민국 국민의 미래 건강을 위해 정부가 주관하는 국민 참여 사업입니다.
대한민국 국민의 다양한 건강 상태를 개선하기 위한 근본적인 연구 플랫폼을 구축합니다. 국민들의 자발적 참여를 통해 건강정보(역학 및 임상정보)와 유전정보를 모으고, 안전하게 구축된 플랫폼 안에서 관리하며, 자격 있는 연구자들이 정보를 분석할 수 있는 체계를 마련합니다.

국가 통합 바이오 빅데이터 구축 시범 사업이란?

본 사업 시작 전 희귀질환자를 대상으로 합니다.

희귀질환은 진단과 치료의 수요가 적은 특성이 있습니다. 따라서, 공공의료의 도움이 제일 먼저 필요한 희귀질환자를 대상으로 시범사업을 시행합니다.

시범사업 참여 방법은?

협력 의료기관에 방문하셔서 **담당 전문 의료진과 상담**을 진행해야 합니다.

협력 의료기관에 내원 후 전문 의료진과 상담 진행 → 의료진은 참여 희망자가 모집 기준에 해당하는지 판단 → 참여자의 자발적 동의를 통해 사업 참여 완료

무엇을 제공해야 하나요?

01 임상정보

- 개인정보: 연령, 성별, 생년월일, 연락처 등
- 건강정보: 키, 몸무게, 흡연력, 음주력 등 생활습관
- 질병정보: 본인 및 가족의 질병력

02 인체유래물

참여자 인체유래물 수집 항목

혈액 / 소변 / 타액

※ 채혈 불가 시 혈액 대신 타액을 채취합니다.

참여 시 어떤 혜택이 제공되나요?

- 전문의료진의 질병발생 원인 및 치료방법 상담
- 유전질환과 관련된 정보 제공
- 한국인에게 특이적으로 발생하는 질병의 위험 요인 발굴을 통해 정밀의료 실현

언제든지 참여철회가 가능합니다.

참여 철회

사업에 참여한 후, 언제든지 참여를 철회 할 수 있습니다. 참여철회 의사를 밝힌 시점부터 제공한 자료는 관련 법령에 따라 파기됩니다.

사업 관련 문의

043-249-3084 BioBigData@korea.kr
충북 청주시 흥덕구 오송읍 오송생명2로 202, 국립의과학지식센터 질병관리청 국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업 사무국

보다 자세한 사항은 홈페이지 방문 부탁드립니다.
https://bighug.kdca.go.kr/bigdata/

보건복지부 · 과학기술정보통신부 · 산업통상자원부 · 질병관리청