



# 지스트(광주과학기술원) 보도자료

<http://www.gist.ac.kr>

보도시점	<b>배포 즉시 보도 부탁드립니다.</b>	
배포일	2020.08.27.(목)	
보도자료 담당	홍보팀 김효정 팀장	062-715-2061
	홍보팀 이나영 선임행정원	062-715-2062
자료 문의	생명과학부 박성규 교수	062-715-2511

## 지스트, 2020 미진단 희귀질환 연구 온라인 워크숍 개최

**- 희귀질환 유전적 변이 연구를 위한 기능 코어와 임상 코어 협력 워크숍... 희귀질환 환자를 위한 미래지향적 연구 제시 및 발전 방안 논의**

- 지스트(광주과학기술원, 총장 김기선)는 ‘미진단 희귀질환 기능코어 워크숍’ (책임자: 지스트 생명과학부 박성규 교수)을 8월 26일(수) 온라인으로 개최했다.
  - 본 워크숍은 “희귀질환 연구 현황 및 기초 연구”를 주제로, 질병관리본부(본부장 정은경)가 지원하는 미진단 희귀질환 기능코어와 임상코어가 주관하여 미진단 희귀질환 연구를 위한 미래지향적 연구 방향 제시를 위한 목적으로 마련되었다.
- 행사는 오후 2시부터 6시까지 화상회의 솔루션을 활용하여 온라인 비대면으로 진행되었으며, 최근 미진단 희귀질환 연구 동향 및 현재 진행되고 있는 연구 결과들을 중심으로 현황 분석 및 의견을 교환하였다.
  - 본 워크숍의 프로그램은 크게 소아 미진단 임상 코어와 성인 미진단 임상 코어의 현황 발표에 이어 미진단 희귀질환 기능 코어의 연구 내

용을 바탕으로 진행되었다. ▲제1부 발표에서는 미진단 희귀질환 연구를 주도하는 채종희 교수(서울대학교 병원)의 발표를 시작으로 성인 미진단 희귀질환 임상 코어에서 안종현 교수(서울 삼성병원)가 성인의 미진단 희귀질환 현황을 발표하였다.

- ▲제2부에서는 미진단 희귀질환 기능 코어의 연구 결과를 바탕으로 발표가 진행되었다. 기능 코어에서는 초파리 모델(지스트 김영준 교수), 제브라피쉬 모델(강원대 기윤 교수), 유도 줄기세포 모델(서울대 차혁진 교수), 분자 모델(서울대 최희정 교수), 마우스 및 분자 기전 연구(지스트 박성규 교수, 포스텍 백승태 교수) 발표로 이어졌다.
- 마지막 순서로 미진단 희귀질환 연구의 미래지향적 발전 방향 및 임상 코어와 기능코어의 협력, 국제 협력 관계 증진에 대한 토론으로 전반적인 행사가 마무리 되었다.

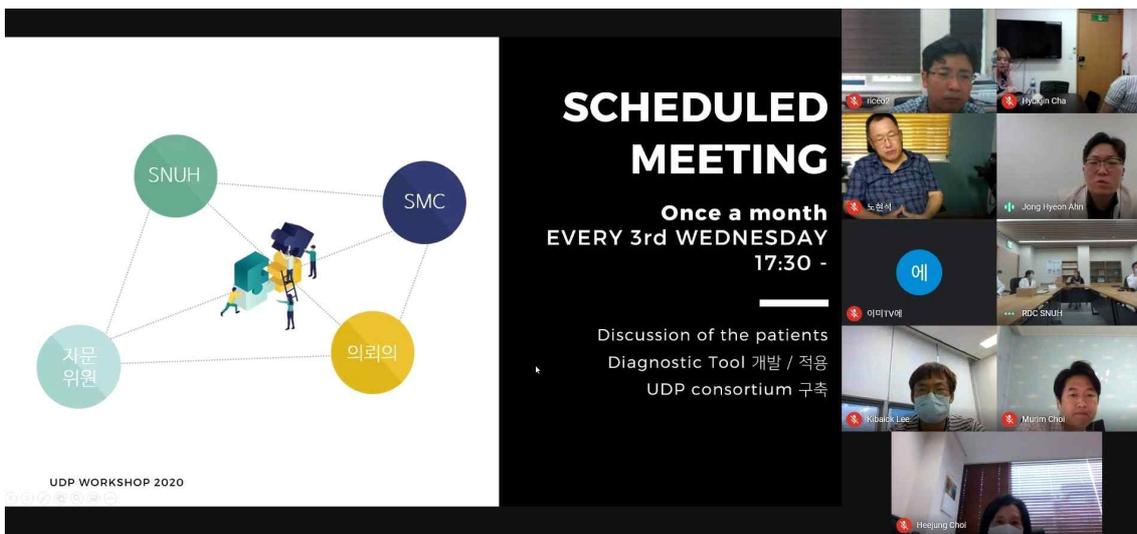
□ 본 워크숍의 프로그램을 구성한 질병관리본부의 안윤진 과장은 “앞으로도 미진단 프로그램의 발전을 위해 많은 노력과 지원이 필요할 것”이라고 개최 소감을 전했으며, 서울대학병원의 채종희 교수는 “앞으로 국내의 미진단 희귀질환 진단 및 연구 프로그램이 좀 더 확대되어 희귀질환자의 치료를 위한 연구기반을 마련하는데 좀 더 정진하겠다”고 말했다.

- 기능코어 책임자인 지스트 박성규 교수는 “미진단 희귀질환 임상코어와의 적극적인 협력을 통해 임상에서의 미충족 수요를 충족시킬 수 있도록 노력하겠다”고 포부를 밝혔다. <끝>

[사진 설명]



▲ 사진 1. 왼쪽부터 기능코어 책임자 박성규 교수(지스트 생명과학부), 성인 임상코어 책임자 조진환 교수(서울삼성병원 소아과), 소아 임상코어 책임자 채종희 교수(서울대병원 소아과)



▲ 사진 2. 2020 미진단 희귀질환 연구 온라인 워크숍 개최

별첨 : 세부 워크숍 프로그램 1부.