

## 1 희귀질환 지원 확대 전 · 후 비교

구 분	전	후
① 희귀질환 지정과 지원 확대	① 희귀질환 목록 미지정	○ 희귀질환 목록 지정 관리 - 희귀질환 목록 <b>927개 지정</b> ○ 희귀지정 목록 지정 정례화(연1~2회)
	② 본인일부부담금 산정특례 및 저소득층 희귀질환에 대한 본인부담금 지원	○ 산정특례 적용 및 의료비 지원 확대 - 희귀질환 산정특례 <b>100개 질환 추가</b> - 희귀질환자 의료비지원사업 대상질환 확대 : <b>652개 → 927개</b>
	③ 희귀질환자 현황 통계자료 부재	○ 희귀질환자 국가등록체계 마련
② 희귀질환 치료제 보장성 확대	① 허가초과 사용 사전 승인제	○ 사후 승인제도 도입을 통한 희귀질환 치료 접근성 확대
	② 식약처 허가받은 의약품 중 급여 적정성이 확인된 경우만 건강보험 급여 적용	○ 선별급여 도입, 급여기준 확대, 허가 - 평가 연계제도 활성화 등을 통한 의약품 사용 비용 부담 완화
	③ -	○ 산정특례 인정된 희귀질환 치료에 필요한 의약품의 건강보험 급여적용 노력 ○ 치료법 · 진단법 발굴 등을 위한 공익적 임상 연구 확대 ○ 근거 자료(RWE : Real World Evidence) 확보, 축적 기반 마련
③ 희귀질환 진단 지원과 권역별 거점센터 지정 확대	① 권역별 지역거점병원 지정 · 운영 : 4개소	○ 희귀질환 권역별 거점센터 지정 및 기능 확대 : <b>11개소(중앙센터1, 권역 10개소)</b>
	① 희귀질환 유전자진단과 미진단 지원 사업 수행 * 유전자 진단지원 : 51개 질환	○ 유전자진단지원 대상 질환 확대 : <b>51개→100개</b> ○ 진단의뢰기관 확대 : '18년 58개→ '19년 이후 희귀질환전문기관 전체로 확대 ○ 미진단 임상센터 확대 추진
④ 전문인력 교육 지원 확대 및 홍보 강화	① 체계화된 교육과정의 부재	○ 권역별 거점센터 중심으로 교육 프로그램 개발 ○ 전문의 교육 이수제도 도입 및 전문인력 대상 심화/보수교육 실시
	② 희귀질환자 사회적 지지기반 미약	○ 희귀질환 극복의날 행사(5.23) 추진, 환자 및 보호자에 대한 사회적지지와 교육 확대 등 <b>대국민 홍보 추진</b>

## 2 희귀질환 지정 기준

### ① 희귀질환 정의와 지정 절차

**<희귀질환관리법>**

**제2조(정의)** 유병인구가 2만명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환으로 보건복지부령으로 정한 절차와 기준에 따라 정한 질환

**<희귀질환관리법 시행규칙>**

**제2조(희귀질환 지정 기준 및 지정 절차)**

① 희귀질환의 지정기준

1. 질병에 대한 유병인구 수
2. 질환 진단에 대한 기술적 수준
3. 질환 진단을 위한 인력과 시설 수준
4. 질환에 대한 치료 가능성
5. 질환의 진단, 치료 등에 대한 사회경제적 비용 수준
6. 그밖에 질환의 원인, 특성, 유형 등을 고려, 보건복지부장관이 필요하다고 인정하는 기준

② 희귀질환관리위원회의 심의를 거쳐 희귀질환을 지정할 수 있음

③ 필요한 경우 관계 기관, 법인, 단체 및 전문가 등의 의견 또는 자료 제출 요청 가능

④ 보건복지부장관은 지정 내용을 공고함

### ② 희귀질환 세부 검토기준

- 타 관리정책 대상질환(암, 중증 등), 기존 검토완료 희귀질환 목록에 이미 포함되어 있는 질환은 검토에서 제외
- 심평원 수진자 통계를 근거로 유병인구 2만 명 이상 질환은 제외
- 감염성 질환, 약물 등 외인성 질환, 이차성 질환, 종양 등은 제외
- 독립적으로 진단이 가능한 질환으로 질환 증상의 중증도, 향후 지속적 시술 · 치료 등으로 인한 의료비 부담의 가중 여부 등을 고려

**※ 각국의 희귀질환 정의**

○ 희귀질환에 대한 단일한 정의는 없으며, 어떤 정의는 환자수를 기초로 하고, 어떤 정의는 질병의 심각도와 적절한 치료법의 존재여부 등의 다른 중요 인자를 고려

- 미국, WHO, EU 등은 유병인구/유병률을 기준으로 희귀질환을 정의하고 있으며, 일본의 경우 발병 매커니즘의 불명확성, 치료 방법의 존재유무, 장기간 요양 필요성의 발생여부 등을 고려하고 있고, 한국은 유병인구와 진단의 어려움을 기준으로 제시

### 3 희귀질환 지원 확대 Q&A

**Q1** 이번 희귀질환 지정을 위해 검토한 대상 질환은 무엇인가요?

A1. 기존에 희귀난치성 산정특례 대상이었던 질환과 작년 8월부터 11월까지 신규 희귀질환 신청 수요조사를 통해 접수된 질환입니다.

**Q2** 희귀질환으로 지정된 질환은 어떤 지원을 받을 수 있나요?

A2. 희귀질환자 산정특례가 적용되어 본인부담률이 입원은 20%에서 10%로, 외래는 30~60%에서 10%로 경감됩니다. 또한, 일부 저소득 건강보험 가입자(기준 중위소득 120% 미만)에 대해서는 희귀질환자 의료비지원사업에서 요양급여 본인부담금을 지원합니다.

**Q3** 기존 산정특례 대상질환 167종/의료비지원대상질환 133종과 이번 발표된 목록의 차이는 무엇인가요?

A3. 희귀난치성질환 산정특례 대상 질환은 167종(2,931개 질환), 의료비 지원사업 대상 질환은 133종(894개 질환)이었으나, 희귀질환 목록을 정비함에 따라 혼재되어 사용되던 질병코드(3,4,5단)를 4단위 중심으로 정비하여 이번에 발표된 927개 질환은 '상병코드-질환명'으로 관리하게 되며, '19.1부터 산정특례와 의료비지원사업의 대상이 됩니다.

산정특례 질환 중 희귀질환이 아니거나 지속적 지원이 필요한 질환은 중증난치질환으로 분류하여 지원합니다.

**Q4** 신규 희귀질환에 대한 산정특례 적용 및 의료비지원은 언제부터 가능한가요?

A4. 2019년 1월부터 적용 예정입니다.

**Q5** 기존 희귀난치성 산정특례 대상 질환 중 희귀질환으로 지정되지 않은 질환은 어떻게 되나요?

A5. 산정특례의 경우 희귀질환과 중증난치질환으로 분류하여 관리할 예정이며, 희귀질환은 아니나 지속적 지원이 필요한 질환은 중증난치질환으로 분류하여 산정특례 지원합니다.

기존의 의료비지원 대상 질환 중 희귀질환으로 지정되지 않은 질환은 별도의 지원 대책이 마련될 때까지 희귀질환자 의료비지원에서 계속 지원 예정입니다. 단, 일부 질환(암, 이차성/감염성 질환, 산정특례 미적용 질환)은 '19년 12월 말까지 한시적 지원 후 제외됩니다.

**Q6** 희귀질환으로 신규 지정 요청한 질환 중 희귀질환으로 지정되지 않은 질환은 어떻게 되나요?

A6. 이번에 희귀질환으로 지정되지 않은 질환은 향후 지정절차에 따라 2년 주기로 적합 여부를 재검토 할 예정입니다.

**Q7** 향후 희귀질환 지정 절차는 어떻게 되나요?

A7. 향후 희귀질환 지정 신청은 '희귀질환 헬프라인 웹사이트 (<http://helpline.nih.go.kr>)'를 통해 수시로 할 수 있으며, 신청 접수된 질환은 정기적으로 지정 검토 후 결과 공고 예정입니다 (최대 연 2회).

Q8

상세불명 희귀질환/기타 염색체 이상 질환 산정특례는 어떻게 지원받을 수 있나요?

A8. '극희귀 및 상세불명 희귀질환 산정특례 등록 요양기관'을 통해 신청을 받아 환자별로 산정특례 부합성 여부를 심사하여 산정특례를 인정하며 자세한 내용은 공단홈페이지(<http://nhis.or.kr>), 요양기관 정보마당 참고하시면 됩니다. (기타염색체이상질환은 '19.1부터)

Q9

희귀질환에 대한 질환정보는 어떻게 알 수 있나요?

A9. 희귀질환 목록 공고 후 '희귀질환 헬프라인 웹사이트 (<http://www.helpline.nih.go.kr>)'를 통해 희귀질환 질환정보를 정리하여 제공할 예정입니다.

Q10

희귀질환 유전자 진단지원 신청은 어떻게 하나요?

A10. '희귀질환 진단지원사업'에서는 51개 극희귀질환에 대하여 유전자 검사를 지원하고 있습니다. 유전자 진단지원 신청은 진단의뢰기관(58개 기관)을 통해서 하실 수 있습니다.

환자 분께서 진단의뢰기관을 방문하여 의료진과 상담 후 확인을 위한 유전자 검사가 필요할 경우 의료진이 유전자 진단지원 기관으로 의뢰를 하며, 이 때 유전자 검사비용은 무료입니다.

58개 진단의뢰기관은 헬프라인(<http://helpline.nih.go.kr>)에서 확인하실 수 있으며, 지원대상질환은 예산상황 등을 고려하여 지속적으로 확대할 예정입니다.

Q11

미진단 프로그램은 무엇인가요?

A11. 미진단 프로그램은 확보된 임상 또는 유전 정보만으로는 판단이 어려운 경우 추정 질환에 대해 정밀 검사 등을 실시하여 추가 정보를 확보하고 임상 전문가 컨소시엄 논의를 통해 질병 확진 및 적합한 치료 방법을 찾는 연구 프로그램입니다. 미진단 프로그램을 통해 잘 알려져 있지 않은 희귀질환의 진단 시간을 단축할 수 있고 적절한 치료 방안을 모색할 수 있게 됩니다.

Q12

허가초과 사용(Off-Label Use)제도가 무엇인가요?

A12. 식약처의 사용허가를 받지 않은 효능·효과 등을 위해 의약품을 사용하는 개념으로 질환 치료에 필요한 의약품이 개발되지 않은 경우 임상적 경험, 논문 등에 근거하여 허가·신고 범위를 벗어나 다른 의약품을 치료에 사용하는 제도를 말합니다. 제도 남용 방지 및 의약품 사용의 안전성 확보를 위하여 적용 대상, 절차 등을 별도로 규정하여 운영하고 있습니다.

Q13

희귀질환 권역별 거점센터는 무엇인가요?

A13. 일부 대형병원의 수도권 쏠림 현상을 해소하고, 지방에 거주하는 희귀질환자들이 지역 내에서 지속적인 질환관리 서비스를 받을 수 있도록 지방에서 일정 기준을 만족하는 의료기관을 선정하여 운영하는 곳입니다. 공모를 통하여 전문가들의 평가 후 선정할 예정입니다.

Q14 국가별 희귀질환 기준은 어떻게 다른가요?

국가	주요 내용	인구 만명당	환자규모 상한선
미국	희귀질환: 미국 내 유병인구가 20만명 이하인 질환 (Rare disease and disorders are those which affect small patient populations, typically populations smaller than 200,000 individuals in the US.)	6.4명	200,000명
WHO	희귀질환: 거주자 1,000명 중 0.65~1명에 이환되는 질병 또는 상태	6.5~10명	-
EU	희귀질환: EU 내의 유병률이 10만명당 5명 이하인 질환 (Rare diseases are diseases with a particularly low prevalence; the European Union considers diseases to be rare when they affect not more than 5 per 10,000 persons in the European Union.)	5명	185,000명
일본	난병: 발병 매커니즘이 분명하지 않고, 치료 방법이 확립되어 있지 않은 희귀 질병이며, 해당 질병에 걸릴 경우 장기간 요양을 필요로 하게 되는 것	3.9명	50,000명
대만	희귀질환: 중앙관할당국에서 제정 및 공표하고 희귀의약품 위원회에서 인정한 유병률이 낮은 질병	1명	-
호주	희귀질환: 난치여부와 상관없이 환자수가 2,000명 미만인 경우	1.1명	2,000명
한국	희귀질환: 유병(有病)인구가 2만명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환	4.25명	20,000명

자료: (미국) 희귀질환법(Rare Disease act of 2002), (유럽) COMMUNICATION FROM THE COMMISSION TO THE EUROPEAN PARLIAMENT, THE COUNCIL, THE EUROPEAN ECONOMIC AND SOCIAL COMMITTEE AND THE COMMITTEE OF THE REGIONS on Rare Diseases: Europe's challenges, (일본) 난병환자에 대한 의료 등에 관한 법률, (한국) 희귀질환관리법