

	<h2 style="margin: 0;">보 도 자 료</h2> <h3 style="margin: 0;">9월 13일(목) 건강심 종료 후</h3>		
	배 포 일	2018. 9. 12. / (총 12 매)	
질병정책과 (희귀질환 지정)	과 장	김기남	044-202-2510
	담당자	원경화	044-202-2517
보험급여과 (산정특례)	과 장	이중규	044-202-2730
	담당자	강석원	044-202-2734
보험약제과 (약제비 부담완화)	과 장	곽명섭	044-202-2750
	담당자	송영진/구미정	044-202-2753/2752
질병관리본부 희귀질환과 (의료비지원, 진단지원, 거점병원 지정 등)	과 장	안윤진	043-719-8771
	담당자	황영순	043-719-8774

희귀질환 범위 늘리고, 의료비 등 지원 확대 “국가관리대상 희귀질환 지정 목록 총 92개 첫 발표”

- 산정특례 및 의료비 지원 대상 확대, 희귀질환 치료제 보장성 확대, 희귀질환 거점병원 지정 확대 등 「희귀질환 지원대책」 발표(9.13) -
- 보건복지부(장관 박능후)는 그동안 관심과 지원이 부족했던 희귀질환을 체계적으로 관리하고, 진단·치료 지원 및 의료비 부담 경감 등 희귀질환자에 대한 지원을 강화하는 방안을 마련하여 시행한다고 밝혔다.
- 그동안 「희귀질환관리법」이 시행('16.12.)된 이후, 국가 차원의 희귀질환 관리를 위한 「희귀질환 종합관리계획」이 수립('17.12.)되었다.
- 하지만 희귀질환에 대한 관리체계 미흡, 희귀질환 치료에 대한 보장성 강화 등에 대한 요구가 계속 제기되어 왔다.

- 이에, 보건복지부는 이번에 「희귀질환관리법」에 의한 희귀질환을 공식 지정하는 한편, 희귀질환자의 의료비 부담을 덜고, 희귀질환을 조기에 진단하고 치료하여 희귀질환자 및 가족의 삶의 질 향상을 위한 지원 대책을 마련하였다.
- 이번 대책은 희귀질환으로 고통받는 환자와 그 가족이 사회보장의 사각지대에 놓이지 않도록 하고, 희귀질환자의 건강과 복지에 대한 권리가 보장받을 수 있도록 함으로써 모든 국민이 전 생애에 걸쳐 안심하고 살아가는 포용국가로 나아가는 한 걸음이라는 점에서 의미가 깊다.
- 이번 「희귀질환 지원대책」의 주요 내용은 다음과 같다.

- 첫째, 희귀질환관리위원회 심의를 거쳐 희귀질환관리법의 법적 정의*에 따른 희귀질환 92개를 지정**하여 희귀질환 목록을 마련하였다.

* (법 제2조) 희귀질환이란 유병인구가 2만 명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환

** (시행규칙 제2조) 보건복지부장관이 희귀질환관리위원회의 심의를 거쳐 희귀질환을 지정하여 공고

- 이번 희귀질환 목록에는 그동안 희귀난치성질환에 대한 건강보험 본인부담금 산정특례 대상이었던 827개의 기존 희귀질환 이외에, 지난 해 8월부터 환자와 가족, 환우회, 전문가 등의 의견을 수렴하는 등 희귀질환 조사를 거쳐 발굴한 100개 희귀질환(유병인구 200명 이하의 극희귀질환 68개 포함)를 새로 추가한 것이다.
- 앞으로도 희귀질환 지정을 위한 신청을 상시 접수*하고 희귀질환 신규 지정을 위한 심의를 정례화(연 1-2회) 함으로써 추가지정이 필요한 질환의 지정절차가 수월해질 것으로 기대된다.

* 희귀질환 헬프라인(<http://helpline.nih.go.kr>)→알림→(국)희귀질환지정신청

○ 둘째, 이들 927개 희귀질환자들에게는 건강보험 요양급여 본인 부담금을 10%로 경감시켜 주는 산정특례*를 적용하여 과중한 의료비 부담을 완화시켜 준다.

- * 외래 30%~60% 및 입원 20%에 이르는 본인부담률을 각각 10%로 경감
- * 추가되는 질환에 대한 산정특례 적용은 '19.1. 시행 예정

- 이번 희귀질환 대상이 100개 늘어남에 따라 약 1,800명의 희귀질환자가 추가로 건강보험 산정특례 혜택을 받을 것으로 예상된다.

- 또한, 희귀질환의 특성을 고려해 탄력적인 희귀질환자 지원이 가능하도록 했다. 명확한 진단명이 없거나 원인을 알 수 없는 경우에도 심사를 통해 산정특례를 받거나(상세불명 희귀질환 산정특례), 의료기술 발달로 새롭게 확인되는 염색체이상(염색체 결손, 중복 등) 환자도 산정특례(기타 염색체 이상 질환 산정특례)를 받을 수 있도록 하였다.

- 아울러, 희귀질환자에 대한 의료비지원사업*의 대상질환도 기존 652개에서 희귀질환목록에 맞추어 927개로 확대된다.

- * 일정 소득(기준 중위소득 120%) 기준 이하의 희귀질환 유병 건강보험 가입자에게 의료비 본인부담금(산정특례 10%)을 지원(일부 중증질환은 간병비도 지원)

- 이에 따라 약 2,600명의 희귀질환자가 추가로 건강보험 본인 부담금 없이 치료를 받게 된다.

○ 셋째, 희귀질환 치료에 필요한 의약품에 대한 접근성을 강화하고, 환자 및 가족의 의약품 비용 부담도 완화한다.

- 희귀질환 치료에 필요한 의약품 및 치료방법이 신속하게 실제 치료에 사용될 수 있도록 '의약품 허가초과 사용 사후 승인제*'를 도입('18.7월~)한다.

* 항암제의 식품의약품안전처 허가범위 외 사용은 임상적 안전성·유효성이 불명확하여 심평원장의 사용승인 후 사용토록 하고 있었으나, 암환자의 신속한 치료 필요성을 고려하여 필요시 심평원장 승인 전 사용이 가능하도록 사후 승인제도 도입

- 더불어, 안전성·의학적 필요성이 인정된 허가초과 사용요법은 전문가 의견 수렴 후 건강보험 급여적용을 추진할 예정이다.

- 또한, 의약품 사용에 따른 비용 부담을 경감하기 위해 기준비급여 항목에 대하여 '의약품 선별급여 제도**'를 시행(희귀질환 등 중증 질환은 '20년까지 검토 완료)한다.

- * 보험 인정범위(적응증, 투여대상, 용량 등)를 제한하는 기준이 설정된 의약품을 기준 외로 사용 시 발생(전액본인부담)

** 비용효과성 등이 불명확하여 그간 건강보험 급여적용이 어려웠던 의약품 중 사회적 요구가 높은 의약품을 대상으로 본인부담률 수준을 높여(암·희귀질환은 30%, 50% 부담) 건강보험을 적용, 비급여로 사용하는 것보다 환자의 약품비 부담 감소

- 희귀질환 치료제가 최대한 신속하게 건강보험 급여가 적용될 수 있도록 '허가-평가 연계제도'를 활성화 해 식품의약품안전처 허가 전부터 급여 적정성 평가를 실시하고, 약가협상 기간도 단축(60일 → 30일)한다.

○ 넷째, 희귀질환자의 가장 큰 고통 중 하나인 진단 방랑(diagnostic odyssey)*을 최소화하고, 조기진단을 통해 적절한 치료를 받을 수 있도록 희귀질환 진단 지원과 권역별 거점센터 지정을 확대한다.

- * 희귀질환에 대한 정보 및 전문가의 부족 등으로 환자가 진단을 위해 긴 시간 동안 여러 곳의 병원을 돌아다니는 현상

- '유전자진단지원*' 대상 질환을 이번 지정된 목록에 포함된 극희귀질환으로 확대('18년 51개 → '19년 100개)한다.

- * 극희귀질환이 의심되는 미진단 희귀질환자에 대한 유전자 검사 지원

- 유전자 및 임상검사 결과로도 원인이나 질환명을 알 수 없는 경우, '미진단자 진단지원 프로그램'을 통해 추가 정밀검사, 가족 유전자검사 등을 통해 **진단 및 적절한 치료 방법을 찾을 수 있도록 지원**한다.
- 또한, 희귀질환자의 의료 접근성과 진단-관리의 연계를 강화할 수 있도록 **권역별 거점센터 지정**을 **확대***하고 지원을 강화한다.
 - * '18년 4개소(대구경북, 부산경남, 충청, 호남) → '19년 11개소(중앙1, 권역 10개소)
- 각 **권역별 거점센터**는 진단-관리 네트워크를 통하여 **진단을 지원**하고, 환자와 가족의 **질환관리**를 위한 전문상담과 교육 기능을 강화하며, **중앙지원센터**는 이를 위한 거점센터간의 **네트워크 구축**을 지원한다.
- 이를 통해 희귀질환자 진단·치료의 수도권 쏠림 현상을 해소하고, 지방에 거주하는 희귀질환자들이 지역 내에서 지속적인 질환 관리 서비스를 받을 수 있도록 할 예정이다.
- 아울러, **희귀질환 전문 교육 프로그램을 개발·보급**하고 미진단자의 새로운 질병 유전자를 발굴하는 **희귀질환 진단기술을 개발·보급**하여 진단율을 높여나갈 예정이다.

□ 보건복지부 질병관리본부 안윤진 희귀질환과장은 “이번 대책을 통해 의료비 부담 경감 및 진단·치료 등 희귀질환자에 대한 지원이 확대될 수 있도록 하고, **희귀질환 연구, 국가등록체계 마련** 등도 충실히 수행해 나갈 예정이다”라고 밝혔다.

○ 또한 “일반 국민들의 희귀질환에 대한 **관심증대** 및 사회적 인식변화 제고를 위해서도 더욱 노력하겠다”고 강조했다.

□ 이번에 지정된 희귀질환 목록과 희귀질환자 지원사업에 대한 상세한 내용은 **보건복지부 홈페이지**(<http://www.mohw.go.kr>) 및 **희귀질환 헬프라인**(<http://helpline.nih.go.kr>)에서 **확인**할 수 있다.

- <붙임>**
1. 희귀질환 지원 확대 전·후 비교
 2. 희귀질환 지정 기준
 3. 희귀질환 지원 확대 관련 Q&A
 4. 희귀질환 지정 목록(별첨)
 5. 희귀질환 지원대책(별첨)

붙임 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 927개 지정 ○ 희귀지정 목록 지정 정례화(연1~2회)
	② 본인일부부담금 산정특례 및 저소득층 희귀질환에 대한 본인부담금 지원	○ 산정특례 적용 및 의료비 지원 확대 - 희귀질환 산정특례 100개 질환 추가 - 희귀질환자 의료비지원사업 대상질환 확대 : 652개 → 927개
	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, 추적 기반 마련
[3] 희귀질환 진단 지원과 권역별 거점센터 지정 확대	① 권역별 지역거점병원 지정 · 운영 : 4개소	○ 희귀질환 권역별 거점센터 지정 및 기능 확대 : 11개소(중앙센터1, 권역 10개소)
	① 희귀질환 유전자진단과 미진단 지원 사업 수행 * 유전자 진단지원 : 51개 질환	○ 유전자진단지원 대상 질환 확대 : 51개→100개 ○ 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 대국민 홍보 추진

붙임 2 희귀질환 지정 기준

① 희귀질환 정의 및 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 인력 및 시설 수준
4. 질환에 대한 치료 가능성
5. 질환의 진단 및 치료 등에 대한 사회경제적 비용 수준
6. 그 밖에 질환의 원인, 특성 및 유형 등을 고려하여 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

붙임 3 **희귀질환 지원 확대 관련 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 아니나 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