

2024 한국의학바이오기자협회 심포지엄

# 외면받는 중증·희귀질환, 치료 기회 확대 방안

9월 11일(수) 14:00

국회의원회관 제3세미나실

주최 **KAMJ**  
한국의학바이오기자협회  
Korean Assoc. Medical Journalists.



국회의원 전진숙(더불어민주당)  
국회의원 이주영(개혁신당)

후원  보건복지부

# 프로그램

사회 **이금숙** 한국의학바이오기자협회 부회장(헬스조선 의학전문기자)

## 개회식

14:00-14:10 **개회사 및 인사말**

**김길원** 한국의학바이오기자협회 회장(연합뉴스 의학전문기자)  
**박주민** 보건복지위원회 위원장(축사)  
**전진숙** 더불어민주당 국회의원  
**이주영** 개혁신당 국회의원

## 주제발표

좌장 **김길원**

14:10-14:25	<b>한국 중증·희귀질환 치료 접근성 현주소</b> .....	<b>03</b>
	◆ <b>최은진</b> 한국보건사회연구원 보건정책연구실 연구위원	
14:25-14:40	<b>환자 사례 발표</b> .....	<b>25</b>
14:40-14:55	<b>언론이 바라본 신약 접근성(코리아패싱 등)</b> .....	<b>33</b>
	◆ <b>이진한</b> 한국의학바이오기자협회 부회장(동아일보 의학전문기자)	
14:55-15:15	<b>건강보험재정 연구결과 발표</b> .....	<b>43</b>
	◆ <b>유승래</b> 동덕여자대학교 약학대학 교수	

## 패널토론

좌장 **민태원** 한국의학바이오기자협회 수석부회장(국민일보 의학전문기자)

15:25-16:25	<b>이은영</b> 한국환자단체연합회 이사 <b>최인화</b> 한국글로벌의약산업협회(KRPIA) 헬스케어 혁신부 전무 <b>김진석</b> 세브란스병원 혈액내과 교수 <b>권선미</b> 한국의학바이오기자협회 의료학술이사(중앙일보헬스미디어 기자) <b>이중규</b> 보건복지부 건강보험정책국 국장
-------------	---

**질의응답** (16:25 - 16:35)

**폐회** (16:35-)

# 개회사

---

안녕하십니까. 한국의학바이오기자협회 회장 김길원입니다.

존경하는 중증·희귀질환 환우 여러분과 가족분들, 그리고 심포지엄에 함께 해주신 모든 분께 진심으로 감사드립니다.

오늘 우리는 중증·희귀질환 환자들의 삶의 질 향상과 치료 기회 확대라는 공동의 목표를 위해 이 자리에 모였습니다. 그동안 많은 어려움 속에서도 희망을 잃지 않고 묵묵히 힘든 시간을 이겨내신 환우분들께 깊은 존경을 표합니다.

지난 2월 정부는 '제2차 국민건강보험 종합계획'을 발표하며 중증·희귀난치질환 치료 기회 확대를 위한 혁신 신약 접근성 강화 방안을 내놓았습니다.

치료 효과가 높은 치료제들이 새롭게 보험급여에 등재되었고 사용범위가 확대됐습니다.

그러나 여전히 중증·희귀질환 치료제는 한정돼 있고, 치료제가 있다고 해도 건강보험 등재의 벽은 높기만 합니다.

중증·희귀질환 신약의 건강보험 적용 확대와 정책 개선의 필요성에 대해 의료계·학계·언론계·산업계·정부 모두 크게 공감하고 있지만, 환자들이 체감할 만큼 현실적이고 의미 있는 성과로 이어지지 못하는 평가가 나오는 이유입니다.

이에 국내 의학전문기자들의 모임인 한국의학바이오기자협회는 치료 사각지대에 놓인 중증·희귀질환 환자들의 목소리를 직접 듣고, 치료 접근성을 높이기 위한 구체적인 방안을 제시하고자 여러 전문가를 초청해 이번 심포지엄을 마련했습니다.

더욱이 이번 심포지엄은 중증·희귀질환 환자들의 치료 기회 확대에 뜻을 함께하는 국회 보건복지위원회 전진숙 의원님, 이주영 의원님과 공동으로 개최하는 행사여서 뜻깊다고 생각합니다.

모쪼록 오늘 심포지엄에서 발표될 다양한 분석과 전문가들의 의견을 통해 중증·희귀질환 치료의 새로운 지평을 열 수 있기를 기대합니다.

다시 한번 오늘 이 자리에 참석해주신 모든 분께 감사드리며, 여러분의 건강과 행복을 기원합니다.

**한국의학바이오기자협회 회장 김길원**



# 인사말

---

반갑습니다!

국회 보건복지위원회 소속 더불어민주당 광주 북구을 국회의원 전진숙입니다.

「외면받는 중증·희귀질환, 치료 기회 확대방안」 심포지엄을 개최하게 되어 뜻깊게 생각합니다. 길어지는 의정갈등 상황으로 중증·희귀질환 환자분들께서 치료에 어려움을 겪고 계시는 것으로 알고 있습니다. 오늘 토론회에서 희귀질환 치료 현황을 직접 말씀해주시기 위해 참석해주신 폐색성 비대성 심근병증, 간질성 폐질환 환자분을 비롯한 한국의학바이오기자협회 관계자 여러분, 좌장, 발제, 토론자 여러분을 비롯한 참석자분들께도 감사드립니다.

‘국내 희귀질환 현황분석 및 지원개선방안 도출’연구에 따르면 희귀질환자가 최종 진단을 받기까지 최소 4개 이상의 병원을 거쳐야 하며, 진단 기간이 1년 정도 소요된다고 합니다.

어렵게 병명을 확인했는데, 치료과정은 더 막막합니다. 최근에는 한 번의 투여만으로 완치에 가까운 효과를 내는 이른바 ‘원샷 치료제’들이 잇따라 개발되고 있지만 대부분 초고가 약제이기 때문에 경제적인 이유로 의약품을 사용하지 못하거나 가계에 심각한 부담을 주는 상황이 발생하고 있습니다. 실제로 ‘희귀질환에 대한 다각적 지원방안 마련을 위한 미충족 수요조사’연구에 따르면, 희귀질환자들이 겪는 주요 고충으로 적절한 치료 약이 없거나(66.2%), 의료비와 약값이 부담된다는(50.9%) 답변이 많았습니다.

저 역시 치료제가 있어도 경제적 부담 때문에 고통받는 환자분들을 현장에서 많이 뵈고 있습니다. 그러나 한정적인 건강보험 재정 때문에 언론 등을 통해 공론화된 일부 약제 위주로 환자 접근성이 개선되는 것이 현실입니다. 이에 오늘 토론회는 정부·국회·환자 당사자·의료계가 함께 모여서 희귀질환 환자의 치료 기회를 확대하는 방안을 모색하는 자리입니다.

이번 토론회에서 논의된 사안들을 꼼꼼히 검토하여 의약품 접근성 개선부터 사후관리까지 환자 중심으로 운영될 수 있는 제도환경을 만들어 가겠습니다.

귀한 시간 내주신 토론회 참석자 여러분께 다시 한번 감사드리며, 함께하신 모든 분의 건강과 행복을 기원합니다.

감사합니다.

2024년 9월  
더불어민주당 국회의원 전진숙

# 인사말

안녕하십니까?

개혁신당 정책위의장 국회의원 이주영입니다.

오늘 중증·희귀질환 환자의 치료 접근성 개선 방안을 논의하고자 마련된 ‘2024 한국의학바이오기자협회 심포지엄’에 참석해 주신 모든 분들께 깊이 감사드립니다. 또한 이 자리를 위해 뜻을 모아주신 더불어민주당 전진숙 의원님과 한국의학바이오기자협회 관계자 여러분들을 비롯하여 포럼 개최를 위해 애써주신 모든 분들께도 감사의 말씀 드립니다.

대한민국의 건강보험제도는 전세계에 유례가 없다는 평을 받을 정도로 성공적인 시스템으로 평가받아왔지만, ‘국가 차원에서 전국민을 대상으로 운용하는 재정’이라는 특수성으로 인해 발생하는 한계점 또한 명확한 제도입니다. 그 대표적인 사례로 손꼽히는 것 중 하나가 ‘낮은 신약접근성’입니다.

다수를 위한 재정안전성이 무엇보다 중시되는 대한민국의 건강보험제도 아래에서 소수의 중증·희귀질환자들을 위해 개발되는 신약의 도입은 늘 요원합니다. 해외에서는 이미 사용 중인 신약을 국내에서는 급여문제로 사용할 수 없다는 현실은 중증·희귀질환자들과 그 가족들에게 질병의 고통만큼이나 큰 절망입니다.

정부 또한 이러한 문제를 개선하고자 지난 2월 ‘제2차 국민건강보험 종합계획’을 통해 중증·희귀질환 치료제의 보장성을 높이고 신약 등재 기간을 단축하는 등 중증·희귀질환자의 치료 접근성을 개선하겠다고 발표했지만, 실제 환자들의 현실을 얼마나 개선할 수 있을지는 여전히 미지수인 상황입니다.

이에 오늘 포럼은 현장전문가들의 연구결과와 환자 당사자들의 경험을 함께 공유하며, 이후 대한민국 정부가 추진해야 할 중증·희귀질환 치료 접근성 강화 정책의 방향성과 구체적인 개선방안을 논의하기 위해 마련되었습니다.

오늘 포럼의 좌장을 맡아주신 김길원 한국의학바이오기자협회 회장님, 발제를 맡아주신 최은진 한국보건사회연구원 보건정책연구실 연구위원님, 이진한 한국의학바이오기자협회 부회장님, 유승래 동덕여자대학교 약학대학 교수님을 비롯한 사회자, 패널 토론자분들에게도 다시 한번 감사의 말씀을 드립니다.

오늘 이 자리를 통해 치료 사각지대에 놓인 환자들의 현실을 하루라도 빨리 개선할 수 있는 실효성 있는 방안이 도출되길 기대해 봅니다. 저 역시 국회에서 이 문제를 지속적으로 살펴보며 의정활동에 최선을 다하겠습니다. 감사합니다.

개혁신당 국회의원 이주영

발제1

# 한국 중증·희귀질환 치료 접근성 현주소

객관적 데이터로 바라본 국내 중증·희귀질환 치료 접근성

# 한국 중증 희귀질환 치료 접근성의 현주소

2024. 9. 11.

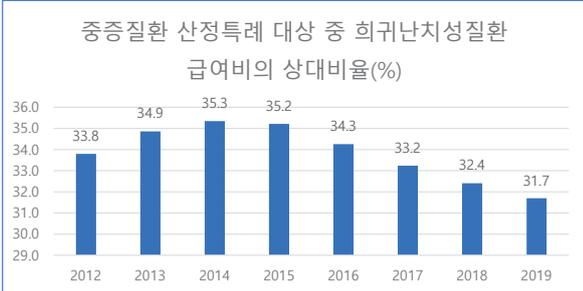
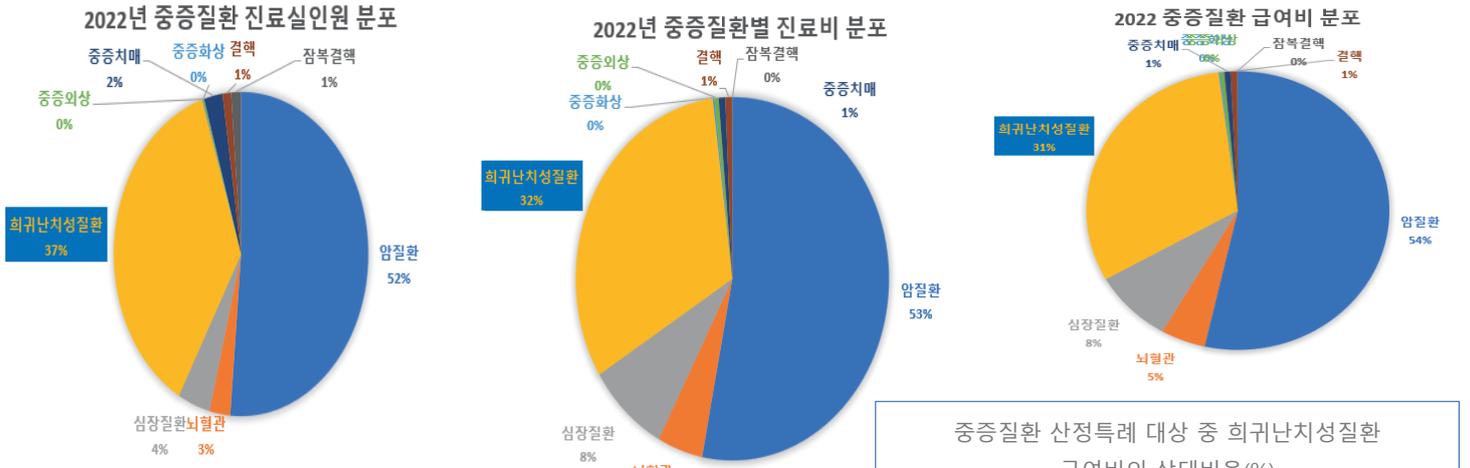
한국보건사회연구원 최은진 연구위원



## 발제 개요

- 중증 희귀질환 산정특례 대상의 현황
- 희귀질환 진단과 지정 제도 현황
- 국내외 희귀질환자를 위한 의료비 지원제도
- 정책지원 개선에 대한 수요자 의견
- 정책적 함의 및 결론

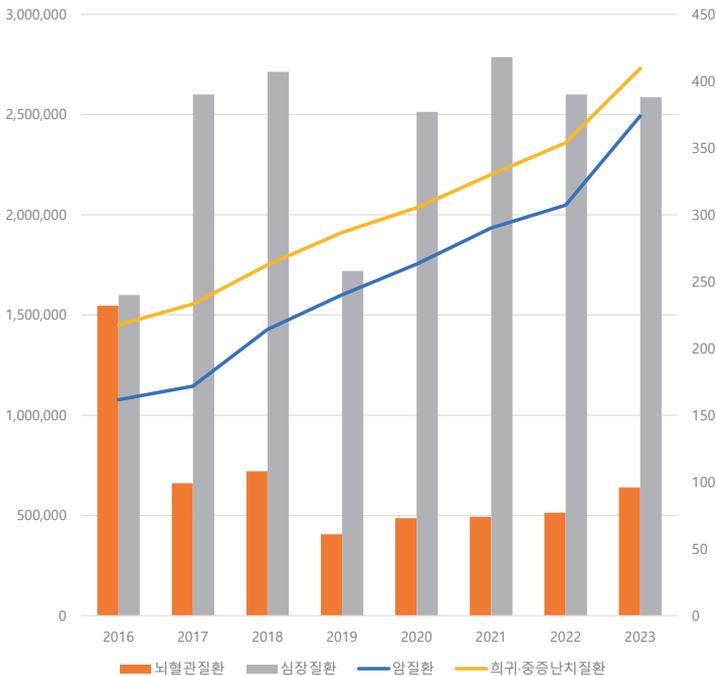
# 중증질환 산정특례 적용 대상의 진료 현황 분포



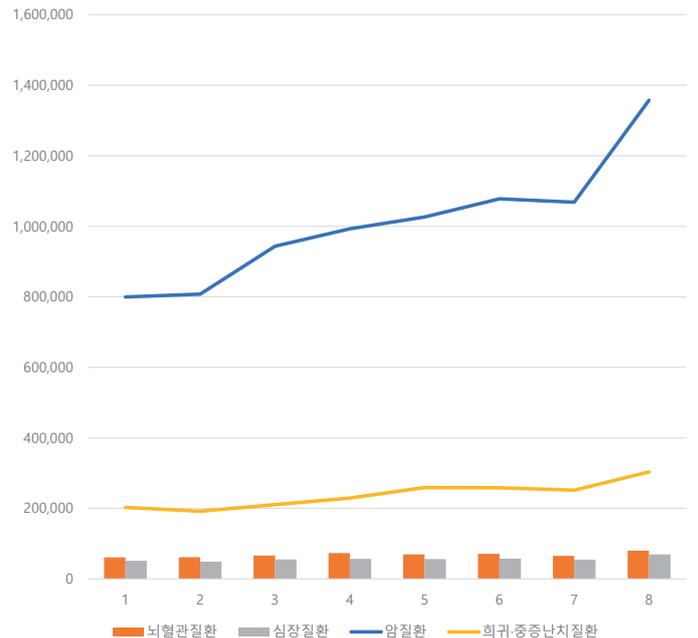
자료원: 중증질환 산정특례적용 진료현황, 「건강보험통계」, 국민건강보험공단 건강보험심사평가원.

중증질환 외래약품비 (단위: 백만원)

자료원: 4대 중증질환 약품비(건강보험), 「급여의약품 치료재료청구현황」, 건강보험심사평가원



중증질환 입원 약품비 (단위: 백만원)



# 희귀질환관리법 개요

- 희귀질환관리법 제2조: 유병(有病)인구가 2만명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환으로 정의함.
- “희귀질환관리”란 희귀질환의 예방, 진단, 치료 등을 목적으로 하는 제반 활동을 의미함.
- 희귀질환관리종합계획
- 희귀질환지원센터 운영
- 희귀질환전문기관 지정
- 의약품 생산 및 판매 지원, 약사법에 대한 특례
- 희귀질환등록통계사업
- 희귀질환지정 신청 제도
- 의료비지원사업
- 국민건강보험법에 대한 특례 적용으로 본인부담금 지원

## 희귀질환 정의 및 특성

### 1) 희귀질환

유병(有病)인구가 2만명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환으로 보건복지부령으로 정한 절차와 기준에 따라 정한 질환(희귀질환관리법 제2조)으로서 질병관리청장이 공고한 질환

### 2) 극희귀질환

진단법이 있는 독립된 질환으로 국내 유병(有病)인구가 200명 이하로 유병률이 극히 낮거나 별도의 질병분류코드가 없는 질환

### 3) 기타 염색체 이상질환

과학 및 의료기술의 발달로 발견된 질환명이 없는 새로운 염색체 이상(염색체 결손, 중복 등) 질환으로 별도의 질병분류코드가 없지만 증상이 아닌 질환으로 규정할 수 있는 희귀질환

- 희귀질환지정기준(희귀질환관리법 시행규칙 제2조) : 질환에 대한 유병인구 수, 질환진단에 대한 기술적 수준, 질환에 대한 치료 가능성, 질환의 진단 및 치료 등에 대한 사회경제적 비용 수준, 그 밖에 질환의 원인, 특성 및 유형 등을 고려하여 질병관리청장이 인정하는 기준

### ✓ 희귀질환 특성과 정책여건

- 진단의 어려움으로 시간소요.
- 발병 후 회복이 어렵고 장기적 치료 및 관리 필요
- 의료비지원이 강화되었으나, 지속적 미충족 요구 발생
- 자원이 제한되어 의료접근성 형평성 문제가 지속됨.

국내 희귀질환 발생자 수 대비 사망자 수(2020년)

(단위 : 명)

구분	전체		연령군(세)					
	발생	사망	1세 미만	1-14세	15-24세	25-44세	45-64세	65세 이상
계	52,310	1,662	44	9	10	64	316	1,219
희귀질환 <sup>1)</sup>	50,455	1,643	43	8	10	62	311	1,209
극희귀질환	1,767	18	0	1	0	2	5	10
기타 염색체 이상질환	88	1	1	0	0	0	0	0

1) 보건복지부 공고 희귀질환 중에서 극희귀질환 및 기타 염색체 이상질환을 제외한 희귀질환

국내 희귀질환 발생자 수 대비 사망자 수(2021년)

(단위 : 명)

구분	전체		연령군					
	발생	사망	1세 미만	1-14세	15-24세	25-44세	45-64세	65세 이상
계	55,874	1,845	34	11	15	65	344	1,376
희귀질환 <sup>2)</sup>	53,967	1,826	30	11	14	65	337	1,369
극희귀질환	1,820	19	4	0	1	0	7	7
기타 염색체 이상질환	87	0	0	0	0	0	0	0

2) 질병관리청 공고 희귀질환 중에서 극희귀질환 및 기타 염색체 이상질환을 제외한 희귀질환

# 국가별 희귀질환 정의 비교

국가	주요 내용	인구 만명당	환자규모 상한선
WHO	희귀질환: 거주자 1,000명 중 0.65~1명에 이환되는 질병 또는 상태	6.5~10명	-
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
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 환자가 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

## 제1차 희귀질환관리 종합계획(2017~2021)

비전	희귀질환 조기진단 및 의료서비스 질적 향상	
목표	희귀질환 진단 및 치료를 위한 의료 인프라 구축 및 의료기술·치료제 개발	
핵심성과 목표	1단계 3년 ('17~'19)	2단계 2년 ('20~'21)
	희귀질환 진단·치료·관리를 위해 기존 DB 보수 및 신규 플랫폼 확립	희귀질환 인프라 고도화와 진단·치료 가능한 희귀질환 수 확대
	① 국가 단위 희귀질환 등록통계체계 구축	희귀질환 정책개발 체계 수립
	② 미진단 프로그램 확대 운영	진단 표준화 희귀질환 수 확대
③ 등록·통계체계 기반 의료비지원사업 수행체계 확립	의료비지원사업 대상자의 빈곤화율 5% 이하 유지	
④ 희귀질환 진단·치료법 연구지원 체계 확립	희귀질환 진단·치료법 개발 확대	
추진전략 및 추진과제	추진전략	추진과제
	1. 희귀질환 보장성 강화를 위한 과학적 근거창출	1-1. 희귀질환 등록통계사업 실시 1-2. 희귀질환 실태조사
	2. 희귀질환 진단·치료·관리 기반 구축	2-1. 희귀질환 전문기관 지정 및 운영 2-2. 희귀질환 진단·치료·관리 전문인력 양성
	3. 희귀질환 진단 및 치료 지원 확대	3-1. 의료비지원사업 확대 3-2. 진단지원사업 확대
4. 희귀질환 극복을 위한 연구개발 지원 강화	4-1. 연구 포트폴리오 구성 및 연구사업 기회 4-2. 연구추진체계 및 거버넌스 확립	

## 제2차 희귀질환관리 종합계획(2022~2026)

<b>비전</b>	
희귀질환 관리의 선순환 체계 구축·운영으로 환자와 가족의 삶의 질 제고에 기여	
<b>전략 목표</b>	
환자·가족을 위한 지원 강화	효과적 희귀질환 관리체계 구축
<b>전략과제 및 세부과제</b>	<b>전략과제 및 세부과제</b>
<b>1. 희귀질환 진료 접근성 제고</b> ① 희귀질환 전문기관 지정요건 정비 ② 특성화 전문기관 지정·확대 ③ 권역별 전문기관 지정·운영	<b>6. 국가관리대상 희귀질환 지정체계 고도화</b> ① 희귀질환 전문위원회 개편 ② 희귀질환 지정체계 정비 ③ 희귀질환 지정 후속관리 체계화
<b>2. 희귀질환 진단 지원 강화</b> ① 유전상담 지원기반 마련 ② 진단지원 확대 및 고도화	<b>7. 희귀질환 등록통계·실태조사 체계강화</b> ① 희귀질환 등록통계 고도화 ② 실태조사 실효성 제고
<b>3. 희귀의약품 급여 접근성 강화</b> ① 비급여 희귀의약품 실태조사 추진 ② 건강보험 급여 접근성 강화 방안 마련	<b>8. 통합 데이터베이스 구축</b> ① 환자 및 가족 대상 양방향 정보제공 ② 전문가 대상 양방향 정보제공 ③ 희귀질환 데이터 통합관리방안 마련
<b>4. 희귀질환 치료제 연구 확대</b> ① 임상연구 확대 ② 협력 중개연구 강화 ③ 연구동향 조사 및 공유·활용체계 마련	<b>9. 전문가 양성·운영체계 개선</b> ① 교육체계 정비 및 내실화 ② 질환분야별 전문역량 강화
<b>5. 환자의 삶의 질 개선을 위한 지원 강화</b> ① 삶의 질 실태조사 체계화 ② 환자 및 가족 지지체계 강화 ③ 희귀질환 인식 제고	<b>10. 희귀질환 관리·협력체계 강화</b> ① 희귀질환 관리 민간 협력사업 추진 ② 희귀질환 관리포럼 운영 ③ 국제협력 강화

### 【전략과제 3. 희귀의약품 급여 접근성 강화】

- (실태조사) 질환별 시술·치료·의약품 현황 등 희귀질환자 대상 건강보험 비급여 현황 및 의료비 부담 수준에 대한 실태를 조사한다.
- (건강보험 급여 접근성) 희귀질환 치료제 급여 등재 체계에 대한 개선 가능성을 진단하고, 급여 등재 용이성 확보를 위해 활용 중인 주요 제도의 효과를 분석한다.

### 【전략과제 4. 희귀질환 치료제 연구 확대】

- (임상연구 확대) 레지스트리 구축, 다기관·다학제 네트워크 구축, 질환특성 파악, 진단·치료법 표준화 및 지침개발 등을 추진하고 - 미진단질환의 진단지원사업, 국가통합 바이오 빅데이터 구축사업을 통해 발굴된 변이 후보 등의 연구를 확대한다.
- (협력·중개연구 강화) 희귀질환 극복을 위한 범부처 협력 연구 사업을 추진함으로써, 질병 원인 규명·원천기술개발부터 치료 임상 단계까지 전 주기에 걸친 연구를 지원한다.
- (동향 조사 및 공유·활용체계) 희귀질환에 대한 국내외 연구동향

### 전략과제 8 통합 데이터베이스 구축

#### ① 환자 및 가족 대상 양방향 정보제공

- (방향) 질환별 일반현황 중심으로 되어 있는 헬프라인 정보제공 형태를 '질환 정보제공과 주요 사업 참여지원과 연계'가 가능토록 변경
- (주요 내용) 헬프라인 내 희귀질환 관련 지원정책, 제도 등을 통합해 제공·안내하여 **One-stop 콘텐츠 지원**이 가능토록 개편

#### ② 전문가 대상 양방향 정보제공

- (의료인 공통) 의료인 간 기술지원, 진료지침 배포, 교육자료 등을 제공하여 **희귀질환 관리역량 제고** 기반으로 활용
- (진료연대 활성화) 권역별 네트워크 활성화 위한 온라인 플랫폼 구축
- (연구자) 국가연구개발사업 동향·성과 등 정보제공체계 운영

#### ③ 희귀질환 데이터 통합관리방안 마련

- (개별 DB 구축) 질환정보, 질환별 의료인프라, 질환별 연구자 등 기 확보가 가능한 데이터를 활용한 개별 데이터베이스 체계 구축
- (통합관리체계) 희귀질환 등록·진단·치료 정보, 의료이용 내역, 질환별 연구 정보 등 산재된 데이터 **통합 관리방안 수립·운영 및 공유체계 마련**

자료원: 질병관리청. 제2차희귀질환관리종합계획(2022~2026).

## 희귀질환 지정 현황

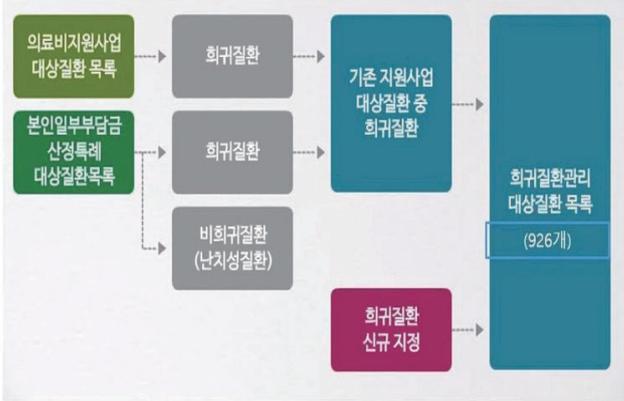
The screenshot shows the Helpline website interface. At the top, there's a search bar and navigation tabs for '희귀질환정보', '지원사업', '등록통계사업', '권역별 전문기관', '온라인상담실', '전문교육자료', and '정보 알림'. Below the navigation, there's a '희귀질환정보' section with a sub-tab '희귀질환정보'. A grid of disease categories is displayed, including '전체질환' (All Diseases) and '희귀질환정보' (Rare Disease Information). The '희귀질환정보' section shows a list of disease codes and their corresponding names, such as '특정감염성(A00-B99)', '신생물(C00-D48)', '혈액 및 조혈기관(D50-D89)', '내분비, 영양 및 대사 질환(E00-E90)', '정신및행동(F00-F99)', '신경계통질환(G00-G99)', '눈 및 눈 부속기의 질환(H00-H59)', '순환기계통(I00-I99)', '호흡기계통(J00-J99)', '소화기계통(K00-K93)', '피부및조직(L00-L99)', '근육골격계통(M00-M99)', '비뇨생식기(N00-N99)', '출생전후기(P00-P96)', and '선천기형변형(Q00-Q99)'. The '코드 없음' (No Code) category is also listed.

자료원: 희귀질환헬프라인. 2024. 7. 25. 인출.(2023년 기준)

질환 항목 구분	지정 질환 개수
코드 없음	351
특정감염성(A00-B99)	3
신생물(C00-D48)	1
혈액 및 조혈기관(D50-D89)	154
내분비, 영양 및 대사 질환(E00-E90)	191
정신 및 행동 장애(F00-F99)	3
신경계통질환(G00-G99)	118
눈 및 눈 부속기의 질환(H00-H59)	15
순환기계통(I00-I99)	20
호흡기계통(J00-J99)	3
소화기계통(K00-K93)	8
피부 및 조직(L00-L99)	8
근육골격계통(M00-M99)	54
비뇨생식기계통(N00-N99)	16
출생전후기(P00-P96)	2
선천 기형, 변형 및 염색체 이상(Q00-Q99)	301
합계	1,248

# 희귀질환 지정 경과

<2018.9.13 1차 지정>



<2019년 1,014개 질환 지정>

<2020년 1,083개 질환 지정>

2023년 1,248개 지정 등으로 점차 증가함.

## □ 지정 세부기준(희귀질환관리법 시행규칙 제2조)

기준	희귀질환 지정의 세부 기준	산정특례 적용의 세부 기준
① 유병인구	심평원 수진자 통계를 근거로 유병인구 2만 명 미만	환자규모가 희귀질환 정의에 부합
② 중증도 및 의료비부담	질환 증상의 중증도 및 지속적 시술·치료 등으로 인한 의료비 부담 등 고려	경증질환보다 중증질환 우선 선정 본인부담금 높은 질환 우선 선정
③ 질환의 유병기간	단기(일과성), 급성인 경우 제외 수술 등 치료로 완치되면 제외	장기간 또는 후유장애로 재치료 등 지속 관리가 필요한 질환 우선 선정
④ 진단의 명확성	독립적으로 진단이 가능한 질환	질병으로 규정하기에 적합하고 진단기준 등이 비교적 확립되어 타질환과 혼란이 적은 질환
⑤ 기존특례대상과 중복성	타 지원사업(암, 중증질환 등)에 중복되는 질환 제외	타 지원사업(암, 중증질환 등)에 중복되는 질환 제외
⑥ 기타	감염성 질환, 이차성 질환, 약물 등에 의한 외인성 질환, 종양 등 제외	-

# 의료비 지원제도 개요

구분	희귀질환자 산정특례제도	희귀난치성질환자 의료비 지원사업	
대상	소득 기준	없음	환자 가구 소득기준 적용 (소아청소년환자가구, 중위소득 130%미만, 성인환자가구 중위소득 120% 미만, 부양의무자 가구 중위소득 200%미만, 부양의무자 가구재산 기준에 따라 차등을 둠)
	대상 질환	2021년 기준 1,086개	2021년 기준 1,086개 희귀질환자 23,224명에게 320억원의 의료비를 국비로 지원
지원 내용	요양급여비용 본인부담률을 10%로 경감 입원, 외래 본인부담금 약국 또는 한국희귀의약품센터에서 의약품을 조제받는 경우도 포함	저소득 희귀질환자의 의료비 본인부담금 보장구 구입비(급여 비용 중 본인부담금, 93개 질환) 호흡보조기 및 기침유발기 대여료(본인부담금 10%, 103개 질환) 간병비(월 30만원, 97개 질환) 특수식이구입비: 특수조제분유 연간 360만원 이내, 저단백헛 반 연간 168만원 이내, 고전적 페닐케톤뇨증 등 28개 질환	
신청 방법	의료기관을 통하여거나 환자가 직접 산정특례 등록 신청	보건소를 통해 지원 신청	

자료원: 국민건강보험공단 웹사이트; 보건복지부 (2022) 2021 보건복지백서.

# 희귀질환자 의료비 지원

지원내역	지원범위	지원대상	지원조건	
①요양급여 본인부담금	①-1 진료비	해당 질환 또는 그 합병증으로 인한 요양급여 본인부담금	1,272개 질환자	• 소득 및 재산조사 기준 만족
	①-2 만성신장병 요양비	차량전에 의해 복막관류액 및 자동복막투석 소모성재료를 요양기관 외의 의약품 판매업소에서 구입 및 사용한 금액	투석중인 만성신장병(N18) 환자로 신장장애 '장애의 정도가 심한 등록장애인'에 한함	• 소득 및 재산조사 기준 만족
	①-3 보조기기 구입비	요양급여분의 본인부담금	96개 질환자	• 소득 및 재산조사 기준 만족 • 장애인등록자
	①-4 인공호흡기 및 기침유발기 대여료	요양급여분의 본인부담금	106개 질환자	• 소득 및 재산조사 기준 만족 • 국민건강보험공단에서 인공호흡기 대여료 및 기침유발기 대여료를 지원 받는 대상자
②간병비	월 30만원	100개 질환자	• 소득 및 재산조사 기준 만족 • 지체 또는 뇌병변 '장애의 정도가 심한 등록장애인' 중 장애정도가 별도의 의학적 기준을 충족하는 자	
③특수식이 구입비	• 특수조제분유 : 연간 360만원 이내 • 저단백죽석분 : 연간 168만원 이내	28개 질환자	• 만 19세 이상 소득 및 재산조사 기준 만족 ※ 만 19세 미만 생일이 속한 달 까지는 선신청대상자(생각사 및 환자관련자사업)에서 지원가능	
	• 육수추분 : 연간 168만원 이내	9개 질환자	• 소득 및 재산조사 기준 만족 ※ 만 18세 미만 소아청소년은 소득재산조사 면제	

지원대상자	만성신부전 투석환자, 근육병, 혈우병 포함 질환 대상자로서 국민건강보험공단 산정특례 등록자 *희귀질환 1,248개+법고시에서 명시하는 중증 난치 질환 24개 *단, 주민등록상 강남구 거주지에서 환자가구의 부양무자가구의 소득·재산 기준을 모두 충족해야 함
-------	---

## 지원내용

- ① 요양급여 본인부담금: 진료비, 만성신부전요양비, 보장구구입비, 인공호흡기 및 기침유발기 대여료
- ② 간병비: 지체 또는 뇌병변 '장애의 정도가 심한 등록장애인' 중 별도의 의학적 기준을 충족하는 경우
- ③ 특수식이 구입비: 특수조제분유, 저단백죽석분, 육수추분분 구입비

### 희귀질환자 의료비 지원사업

- ❑ 목적  
「희귀질환관리법」 제12조에 따라 저소득 희귀질환자의 의료비 부담을 경감하는 사업
- ❑ 대상자
  - 1 '희귀질환자 의료비 지원사업' 대상질환자
  - 2 국민건강보험 '산정특례'에 등록자
  - 3 환자가구 부양의무자가구의 소득 및 재산기준 충족자
- ❑ 신청방법
  - 1 방문 신청: 희귀질환자의 주민등록지 관할 보건소
  - 2 온라인 신청: 희귀질환 헬프라인(<https://helpline.kdca.go.kr>)-지원사업-의료비지원 온라인신청
- ❑ 신청기간
  - 1 신규: 수시
  - 2 재조사: 신청일 기준 2년 후 상·하반기
- ❑ 지원항목
 

지원항목	세부 지원기준
요양급여 본인부담금	• 1,272개 질환 • 신청질환에 대한 동일한 종류의 산정특례 등록
보조기기 구입비	• 96개 질환 • 장애인등록법에 의해 등록된 대상자
간병비	• 100개 질환, 매월 30만원 • 지체 또는 뇌병변 장애정도가 별도의 의학적 기준을 충족하는 대상자
인공호흡기 및 기침유발기 대여료	• 106개 질환 • 국민건강보험공단에서 대여료를 지원받은 대상자
특수식이 구입비	• 특수조제분유: 만 19세 이상, 28개 질환, 연간 360만원 이내 • 저단백죽석분: 만 19세 이상, 28개 질환, 연간 168만원 이내 • 육수추분: 9개 질환, 연간 168만원 이내, 18세 미만 소아 청소년은 소득재산조사 면제

※ 지원항목별 대상질환 및 세부 지원기준은 희귀질환 헬프라인-지원사업-의료비 지원사업 확인

구분	소득기준		재산기준
	환자	가구	
부양의무자가구	만 18세 미만 소아·청소년	기준 중위소득 130% 미만	『희귀질환자에 대한 의료비지원기준 등에 관한 고시』 제7조에 따른 지침으로 질병관리청장이 정하는 기준
	성인	기준 중위소득 120% 미만	
환자	기준 중위소득 200% 미만		

※ 소득 및 재산기준 세부사항은 희귀질환 헬프라인-정보·알림-공지사항 또는 주민등록지 관할 보건소 '희귀질환자 의료비 지원사업' 담당자를 통해 확인

### 2024년 희귀질환자 의료비 지원사업 지원 확대

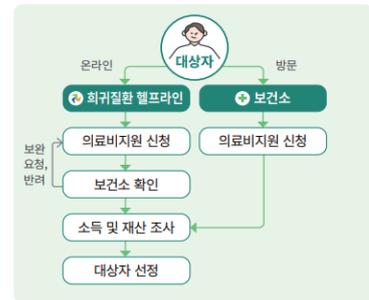
- 희귀질환자 의료비 지원사업 재산기준 확대
    - 환자가구 부양의무자가구 재산 산정 지역구분 개선
      - \* 3급지(대도시, 중소도시, 농어촌) → 4급지(서울, 경기, 광역세종·청원, 기타)
- <소득재산기준 예시: 환자가구와 부양의무자가구 각각 서울거주, 4인가구인 경우>
- | 가구구분    | 2023년(3급지)       | 2024년(4급지)      |
|---------|------------------|-----------------|
| 환자가구    | 대도시 326,889,583원 | 서울 461,889,583원 |
| 부양의무자 구 | 대도시 544,815,971원 | 서울 769,815,971원 |

### 특수식이 지원항목 신설(당원병 육수추분분 구입비)

- 탄수화물 대사 이상 질환인 당원병 환자에 대하여 육수추분분 구입비 지원
    - \* 당원병: 글리코겐 합성 분해에 필요한 효소 결핍으로 나타나는 탄수화물 대사이상 유전질환으로 해당질환 환자는 해당 유지를 위해 특수식이인 육수추분분 복용이 필수적
- | 신설 지원항목('24~) | 지원 금액       | 지원대상 질환               |
|---------------|-------------|-----------------------|
| 육수추분분 구입비     | 연간 168만원 이내 | 글리코겐축적증(ET4.0)등 9개 질환 |

- 육수추분분 구입비 지원대상: 의료급여 수급권자, 차상위 본인부담경감대상자, 기준 중위소득 120% 미만 건강보험 가입자  
(※ 만 18세 미만 소아·청소년은 소득재산조사 면제)

### 희귀질환자 의료비 지원사업 대상자 선정 절차



# 희귀질환 진료 현황

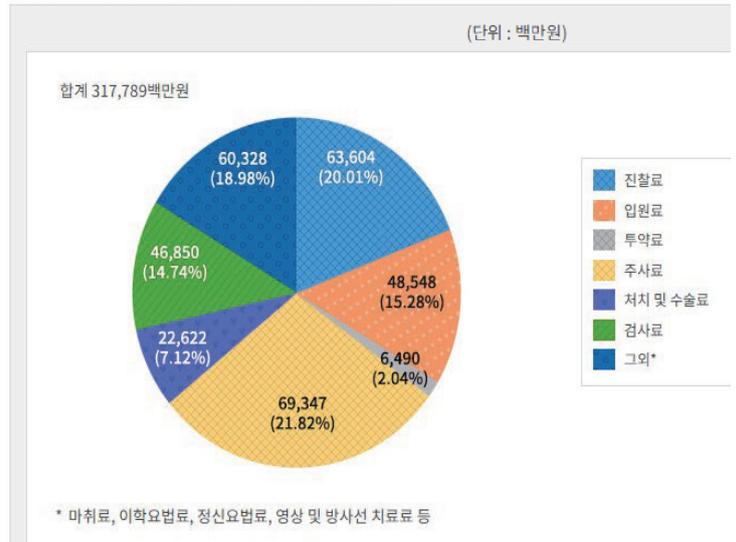
급여현황 상위 희귀질환(1-5위(2021년))

순위	진료실인원수	1인당 <sup>1)</sup>		
		청구건수	내원(입원)일수	총진료비
1	특발성 폐섬유증 (J84.1)	13번 염색체 장완의 말단부 단일염색체증 (Q93.5)	13번 염색체 장완의 말단부 단일염색체증 (Q93.5)	II형 점액다당류증 (E76.1)
2	비가역적 확장성 심근병증 (I42.0)	15 장완13.3 미세결손 증후군 (Q93.5)	15 장완13.3 미세결손 증후군 (Q93.5)	고색병 (E75.2)
3	기관 또는 계통 침범을 동반한 전신홍반루푸스 (M32.1)	KIF1A 유전자 돌연변이에 의한 신경병증 (G60.8)	KIF1A 유전자 돌연변이에 의한 신경병증 (G60.8)	화버증후군 (E75.2)
4	모야모야병 (I67.5)	선천성단장증후군 (G43.8)	선천성단장증후군 (G43.8)	니만-픽병 (E75.2)
5	건조증후군(셰그렌) (M35.0)	클라이신대사장애 (E72.5)	거대방광-미세결장-장연동저하 증후군(MMIHS) (증후군의 질병분류 지침적용)	제8인자결핍 (기능적 결핍을 동반) (D66)

1) 평균값

자료원: 「2021 희귀질환자 통계연보」, 질병관리청

## 진료내역 주요항목별 요양급여비용 현황(2021년)



## 급여현황(2021년)

(단위 : 건, 일, 천원)

진료실인원수	1인당*			총진료비	급여비	본인부담금
	청구건수	내원(입원)일수	급여일수			
49,772	15	19	214	6,173	5,526	642

\* 평균값으로 제시

# 국내 주요 기관 단체

바로 후원하기 <상담가능시간> 월요일 ~

사단법인 한국희귀·난치성질환연합회

□ 24시간 동안 다시보지 않기

사단법인 한국희귀·난치성질환연합회는 80만 희귀·난치성질환 환우와 200만 환우 가족을 돕기 위해 그들의 모든 삶에 집중하고 있습니다.

단 한 명뿐인 희귀질환일지라도 끝까지 함께하는 것이 우리의 목표입니다.

희귀·난치성질환 환우와 가족들의 밝은 미래를 위해 함께하겠습니다.

희귀질환연합회는 고난을 희망으로 극복한

## 한국희귀질환재단 (kfrd.org)

한국희귀질환재단

재단소개 | 사업소개 | 후원안내

희귀질환이란?  
+바로가기

사랑의 릴레이, 희귀질환 환자와 가족들에게 희망을...

후원안내  
희귀질환으로 고통받고 있는 환자들에게 희망을 전할 수 있도록 여러분들의 참여를 기다립니다.

후원계좌안내  
국민은행 965601-01-370752  
기업은행 660-006337-04-010  
신한은행 140-009-308760  
제일은행 692-20-325965  
하나은행 416-910036-68604  
농협중앙회 301-0095-1130-51

예금주: 한국희귀질환재단 \*후원신청하기

\*기부금은 소득공제 혜택을 받을 수 있습니다.

▶ 이달의 후원자

- 안\* 10,000원 05월
- 김\*현 10,000원 04월
- 정\*화 10,000원 01월

희귀질환 Database  
희귀질환 재단은 각종 희귀질환에 관한 정보를 공유하고 있습니다.

희귀질환 찾기 - 희귀질환명을 입력해주세요.

보도자료

- 한국희귀질환재단 창립 13주년 2024-07-10
- 제6회 한국희귀질환재단 포럼 ... 2024-09-04
- SBS 희망TV에 소개된 한국... 2023-11-29
- [헤모필리아리프트] 유전자상담서... 2023-07-10

공지사항

- (재) 한국희귀질환재단 공익법인 재지... 2024-07-10
- 2023년도 연간 기부금 모금액 및 활... 2024-04-20
- 제6회 한국희귀질환포럼 2024-02-21
- 2023년도 기부금영수증 발행 관련 ... 2024-01-08
- 2023년 한국희귀질환재단 창립 12... 2023-07-07

상담 게시판

- 희귀질환 질문(선천성 대장벽 무형성... 2024-08-19
- 고열제 3세 피해아이를발달을 위한 ... 2024-07-26
- 희귀질환 장애등록 여부 2024-06-30
- 인생최후 유전자 문의드립니다. 2024-05-24
- 상담 문의합니다 2024-05-18
- 희귀난치질환을 가진 편아 얼마 입니... 2023-12-31
- 후원 내역 영수증 발급 2023-12-12
- 저소득층 희귀질환자 지원관련 문의드... 2023-12-05
- 발달부위통증 환우입니다 2023-11-27
- 문의드립니다 2023-10-31

# 한국희귀·난치성질환연합회 <https://www.kord.or.kr/>

- 의료비지원사업
- 생계비 지원
- 쉼터 운영
- 교육자활사업
- 문화복지사업
- 국가정책개발사업

사랑스런 토끼 BENNY와 함께하는  
희귀·난치성질환 인식개선 캠페인

일러스트 제공 조연조

(사)한국희귀·난치성질환연합회에서는 BENNY(구경선 작가)·한국아스트라제네카(주)와 함께 희귀·난치성질환에 대한 정보를 쉽게 전달하고, 환우와 가족들이 사회적 편견으로 인한 어려움을 극복해 나갈 수 있도록 돕고자 인식개선 캠페인을 진행합니다.

사랑스런 토끼 BENNY와 함께하는  
한국희귀·난치성질환연합회

사단법인 한국희귀·난치성질환연합회는  
**80만 희귀·난치성질환 환우와  
200만 환우 가족**을 돕기 위해  
그들의 모든 삶에 집중하고 있습니다.

단 한 명뿐인 희귀질환일지라도 끝까지  
함께하는 것이 우리의 목표입니다.

희귀·난치성질환 환우와 가족들의  
밝은 미래를 위해 함께하겠습니다.

- 문화복지
- 교육자활
- 의료복지
- 국가정책개발
- 쉼터운영
- 후원홍보

**후원 바로가기**

## 한국희귀·필수의약품센터 ([www.kodc.or.kr](http://www.kodc.or.kr))

### 구입신청안내



센터는 시장성 등의 이유로 약국 등에서 판매하지 아니하는 희귀의약품 등을 직접 수입하여 다음 절차에 따라 공급하고 있습니다.

- 의약품 구입신청안내
- 센터공급 의약품 정보
- 서식다운로드 (환자)
- 서식다운로드 (도매상, 병원, 약국)
- 영수증 발급

### 구입절차



희귀의약품 구입신청

- 도매구입신청(WOS)
- 온라인 구입신청

현장의약품 수급모니터링 센터 홈페이지

**바로가기**

# 질병관리청 희귀질환 헬프라인 (kdca.go.kr)



검색어를 입력해주세요.



희귀질환정보	지원사업	등록통계사업	권역별 전문기관	온라인상담실	전문교육자료	정보·알림
<ul style="list-style-type: none"> <li>희귀질환정보</li> <li>희귀질환지정신청</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>의료비지원사업</li> <li>의료비지원 온라인 신청</li> <li>온라인 소득재산 정기제조사</li> <li>유전자 진단지원 사업</li> <li>산정특례제도</li> <li>의료비지원 만족도 조사</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>사업 소개</li> <li>자료 수집·분석</li> <li>통계 결과</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>소개</li> <li>전문기관목록</li> <li>행사일정</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>1:1상담</li> <li>자주하시는질문</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>의료진 교육자료</li> <li>일반 교육자료</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>공지사항</li> <li>법·시행령·시행규칙</li> <li>고시·지침</li> <li>민원서식</li> <li>카드뉴스</li> <li>학습자료</li> <li>관련사이트</li> </ul>

**알기 쉬운 희귀질환정보**  
희귀질환명, 영향 범위, 증상, 원인 등 상세한 질환정보를 볼 수 있습니다.

[More +](#)

**희귀질환지정신청**  
신규 (극)희귀질환 지정을 신청할 수 있으며, 신청정보 및 진행상태를 조회할 수 있습니다.

[More +](#)

**희귀질환 전문기관**  
권역별 희귀질환 전문기관을 지정하여 희귀질환자의 진료, 희귀질환 관리에 관한 연구, 등록통계사업 등을 추진합니다.

[More +](#)

**의료비지원사업**  
지속적인 치료가 필요하여 의료비 부담이 많은 일부 희귀질환자에게 의료비를 지원하고 있습니다.

[More +](#)

**유전자진단지원사업**  
유전자 진단 비용에 대한 부담을 중이과자 극희귀질환 유전자 분석비 및 전체 운송비를 지원하고 있습니다.

[More +](#)

**등록통계사업**  
희귀질환 발생 현황 등에 관한 자료를 지속적·체계적으로 수집·분석하여 작성한 통계 결과를 볼 수 있습니다.

[More +](#)

## 희귀질환 지정 신청

### 질병관리청 희귀질환 헬프라인 (kdca.go.kr)

희귀질환정보	
· 희귀질환정보	
· 희귀질환지정신청	—
접수현황	>
심의현황	>

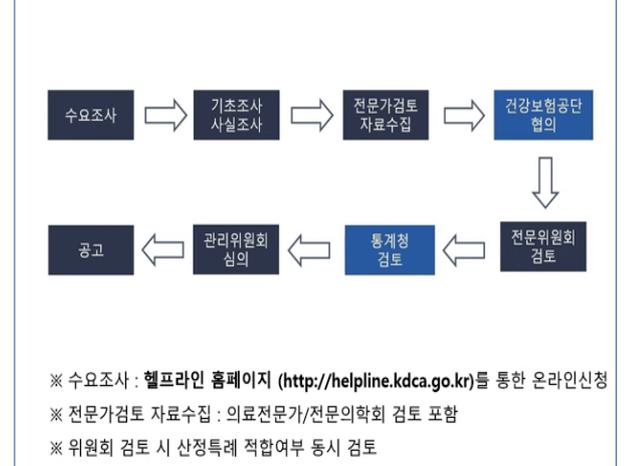
**심의현황**

※ 미지정 사유

- ① 유병인구 2만명 초과인 질환
- ② 진단기준이 확립되어 있지 않거나 특이적·독립적 진단이 불가능한 질환
- ③ 일과성 또는 급성 질환, 수술 등으로 완치가 가능한 질환, 상대적 중증도가 낮은 질환
- ④ 진단 및 치료 등에 대한 본인부담금이 상대적으로 낮은 질환 (1인당 요양급여비 본인부담금 기준)
- ⑤ 타 사업 지원대상, 또는 기 지정 희귀질환으로 수용 가능한 질환
- ⑥ 감염·약물·외상 등에 의한 이차성 질환 및 종양 등
- ⑦ 국내 학계 등에 보고 사례가 부재하거나, 해당 학회·전문의 의견의 보충·보완이 필요한 경우 등 정보 부족

**지정** 2번 염색체 장완의 결손 증후군  
2q deletion syndrome  
KCD코드 : 없음

### 희귀질환 목록 지정 절차



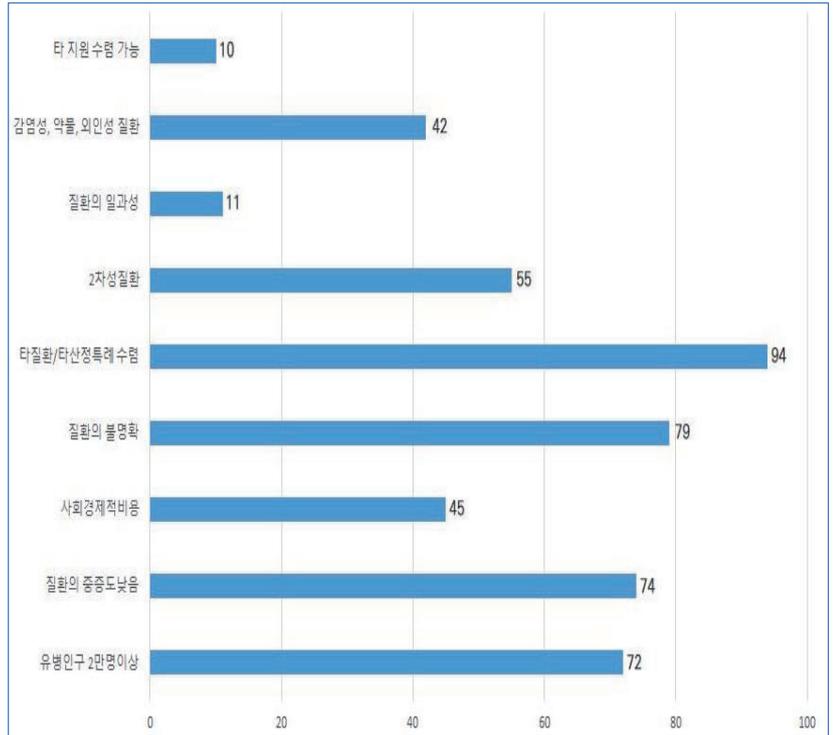
# 희귀질환 지정기준과 미지정 사유

### ● 희귀질환 지정 세부 기준

지정기준	세부 기준	
	지정	미지정
1. 질환의 유병인구	유병인구 2만명 이하인 질환 (국민건강보험공단 또는 건강보험 심사평가원 수진자 통계 기반)	유병인구 2만명 초과인 질환
2. 질환진단에 대한 기술적 수준	특이적·독립적으로 진단이 가능한 질환	진단기준이 확립되어 있지 않거나 특이적· 독립적 진단이 불가능한 질환*
3. 질환에 대한 치료 가능성	중증도가 높고 완치가 어려운 질환	일과성 또는 급성 질환, 수술 등으로 완치가 가능한 질환, 상대적 중증도가 낮은 질환
4. 질환의 진단 및 치료 등에 대한 사회적경제적 비용 수준	진단 및 치료 등에 대한 본인부담이 높은 질환	진단 및 치료 등에 대한 본인부담금이 상대적으로 낮은 질환 (1인당 요양급여비 본인부담금 기준)
5. 기타†	원발성 질환	타 사업 지원대상, 또는 기 지정 희귀질환 으로 수용 가능한 질환
		국내 학계 등에 보고 사례가 부재하거나, 해당 학회·전문의 의견의 보충·보완이 필요한 경우 등 정보 부족 (보완 요청 후 약년도 재심사)

\* 예: 신증후군(X), NF1S†-연관 선천성 신증후군(O)

† 그 밖에 질환의 원인 특성 및 유형 등을 고려하여 질병관리청장이 필요하다고 인정하는 기준



자료원: 희귀질환헬프라인. 2021년 348건 자료 분석.

## 희귀질환의 등록 및 재등록 기준 예시

[질병관리청 희귀질환 헬프라인 \(kdca.go.kr\)](http://kdca.go.kr)

(레트증후군 사례: 유전자 돌연변이, 재활치료, 가족 유전상담 등)

환자등록기준 - 신규등록기준	환자등록기준 - 재등록기준
<p><b>■ 검사기준</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>o MECP2 gene의 돌연변이를 보이거나 다음의 기준들을 만족시킬 때</li> <li>o 필수적 기준               <ol style="list-style-type: none"> <li>(1) 출생 후 6개월에서 18개월까지 정상적인 발달을 보임</li> <li>(2) 출생 시 정상적인 머리 둘레를 보이지만, 이후 나이가 들어감에 따라 머리 성장률이 느려짐(6개월에서 4세 사이에 시작됨)</li> <li>(3) 표현 언어(Expressive language)와 수용 언어(Receptive language)가 심각하게 손상됨</li> <li>(4) 지능 발달이 매우 느린 것처럼 보임. 그러나 실제로 환자의 정확한 지능은 측정할 수 없음</li> <li>(5) 1~4세에 의도적인 손 기술(Purposeful hand skill) 능력이 상실됨</li> <li>(6) 반복적인 손동작이 나타남</li> <li>(7) 아이가 화가 났거나 초조해지면 상체를 흔들는데 팔과 다리까지 흔들 수 있음</li> <li>(8) 걸음걸이가 불안정하며, 보폭이 넓고, 뻣뻣한 다리로 걷는 것과 같은 걸음걸이, 까치발 걷기가 나타남</li> </ol> </li> <li>o 제외 기준               <ol style="list-style-type: none"> <li>(1) 확진된 선천성 대사질환 또는 퇴행성 신경질환</li> <li>(2) 후천적 신경질환(심한 두부외상과 감염에 의한)</li> </ol> </li> </ul> <p><b>■ 검사항목</b></p> <p>유전학검사, 임상진단</p> <p><b>■ 필수검사조합</b></p> <p>(유전학검사, 임상진단)</p>	<p><b>■ 검사기준</b></p> <p>최초 등록과 동일하며, 5년 이후 재등록이 필요하다고 사료될 경우 의료진의 임상소견만으로 등록</p> <p><b>■ 검사항목</b></p> <p>임상진단</p> <p><b>■ 필수검사조합</b></p> <p>(임상진단)</p>

# 희귀질환의 등록 기준 예시

[질병관리청 희귀질환 헬프라인 \(kdca.go.kr\)](http://kdca.go.kr)

(코드없음 질병 사례: 22번 염색체 장완의 결손 증후군: 대증치료 원칙, 육체적, 정신적 장애 등 다양한 양상으로 나타나 여러분야의 전문가를 통하여 환자에 맞는 관리 필요; 관련임상시험정보는 미국 임상정보 연계 제공)

KCD코드	질환명	환자등록기준
없음	22번 염색체 장완의 결손 증후군 22q deletion syndrome	산정특례 사전승인 신청 필요
관련질환명	스미스-렘리-오피츠 증후군 (Smith-Lemli-Opitz syndrome) 알라질증후군 (Alagille syndrome) 눈 방실 스펙트럼 (Oculo-auriculo-vertebral spectrum)	영향부위 체내 : 갑상선, 생식기, 신장, 심장, 심이지장, 위, 혈관(혈액), 흉선 체외 : 골격, 귀, 눈, 두개골, 입, 척추, 코
증상	안면부 이형성증, 심장이상, 구개열, 흉선저발달, 저킬숨 열증, 경련, 지적장애, 주의력결핍 및 자폐스펙트럼 장애	원인 22번 염색체 장완부 미세결실
진단	형광제자리부합법(FISH), 고해상도 유전체검사 (Chromosomal Microarray)등을 이용하여 미세 결손 확인	치료 보존적 치료, 유전상담
산정특례코드	V901	의료비지원 지원



## 권역별 희귀질환 전문기관 총 17개소 운영

**사업 내용**

- 희귀질환자의 진료
- 희귀질환 관리에 관한 연구
- 희귀질환 등록통계사업

**지정 현황**

- 권역별 희귀질환 전문기관 총 17개소 [전문기관목록 바로가기](#)

- ✓ 찾아가는 희귀질환진단지원사업
  - 비수도권 진단접근성 강화 (거주지에서 진단받도록 지원)
  - 지역중심 진단지원체계 강화
  - 의료격차 해소
  - 진단지원 대상 및 범위확대 (유전성 희귀질환 진단, 가족검사)

### 역할

- 의료 협력 체계**
  - 조기 진단
  - 중복검사 방지
  - 효율적 관리
- 상담실 운영**
  - 유전 및 질환 상담
  - 불편사항해소
  - 지원사업 안내
  - 지속적 관리
- 전문 인력 양성**
  - 전문인력 양성 교육 프로그램 개발
  - 질환정보 공유 및 희귀질환치료기술 개발

자료원: 희귀질환헬프라인.

구분	미국	유럽연합(EU)	일본	한국
법령 및 정책	<ul style="list-style-type: none"> <li>희귀질환법(1992)</li> <li>희귀의약품법(1983)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>U Orphan Medical Products Regulation(1999)</li> <li>Commission Communication Council Recommendation</li> <li>(DGs) EU차원 희귀질환 및 희귀의약품 정책</li> <li>Together for Health</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>난병대책요강(1972)</li> <li>약사법(1993)</li> <li>난병 환자에 대한 의료 등에 관한법률(2015)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>희귀질환관리법(2016. 12. 시행)</li> <li>희귀질환관리종합계획수립</li> </ul>
의료서비스 제공체계	<ul style="list-style-type: none"> <li>NIH 극희귀질환 임상센터 또는 연구 네트워크에 참여하는 의료기관을 통해 의료서비스 제공</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>ERNs 희귀질환 관련 의료 서비스 제공 및 지식 거점 역할</li> <li>전문기관.전문지식센터</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>거점병원, 기간병원,</li> <li>지정의료기관, 지정의</li> <li>체계로 운영</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>권역별 전문기관 지정 (17개소)</li> <li>권역단위 환자관리와 의료진 교육</li> </ul>
의료비 지원	SSDI에 희귀질환을 포함해 Medicaid 혜택	국가별 정책과 제도	난병을 지정해 중증도 기준 및 환자의 경제적 수준에 따라 특정의료비 지원	산정특례 및 의료비지원사업 희귀질환 지정사업
의료비용 외 지원	희귀질환미진단프로그램(2008년 도입) 유전자상담서비스 NORD 환자지원프로그램 (Rare care) 운영	(EuroGentest Network of Excellence) 유전자 검사 (EUROCAT) 연간 1.7백만 명 이상 신생아 유전자 검사	-	(유전자진단지원사업) 신생아선별검사는 50여개의 선천성대사이상질환검사를 무료로 지원 희귀질환의 조기진단 및 적시 치료 지원
의약품공급 및 개발촉진	접근성 확대 프로그램(EPA) FDA 연구개발 재정 지원(임상) 허가심사 신속화 시장독점권 7년	EMA 희귀의약품 지원 연구개발 지원(임상시험계획 관련) 신속 승인, 수수료 감면 등 인센티브 시장독점권 10년/6년	신속심사 연구개발 지원 (직접지원, 세액공제, 상담 서비스 제공) 시장독점권 6~10년	신속심사/신속허가 안전성.유효성 심사자료 면제 시장독점권 최대 10년
정보제공	(GARD) 연구정보, 질환, 증상, 치료법 (NORD) 1,300개 이상 희귀질환 정보 (RDRD) 치료법 개발 틀 제공	(Orphanet) 희귀질환 및 의약품 정보 수집 및 제공하는 레퍼런스 포털 (RDTF) 뉴스레터 제공	(난병정보센터) 난병 대책위원회 및 워크숍, 서비스 정보, 지정난병 정보및 해설, 진단. 치료방침, 환자단체 정보 등 제공	(희귀질환 헬프라인) 질환정보, 의료비지원사업, 유전자 진단사업, 등 정보제공 (한국희귀의약품센터) 식약처가 운영하며, 의약품 정보 제공
민간단체	(NORD) 환자 및 환자단체, 관련 정부기관 및 기업, 연구자, 의료진을 연결하는 중심축(1983)	(EURODIS) 희귀질환단체 교육자원 등 제공	환자 중심 연구를 위해 제약회사와의 공동 이니셔티브를 구축하여 희귀질환 유전학에 대한 UK10K 프로젝트를 수행 국가 희귀질환 등록부 구축 시도(보건부)	(한국희귀난치성질환연합회)환우권리옹호, 정보공유 등을 위한 사회복지서비스 기타 지원사업 (한국희귀질환재단)유전자상담서비스, R&D 연구.진단사업 등을 위한 공익재단

자료원: 테크노베이션스(2016) 국내 희귀질환관리사업의 계획 및 실행방안수립을 위한 연구. 질병관리본부.

유럽연합의  
희귀질환  
레퍼런스 포털 제공내용:  
질병목록, 희귀의약품 목록,  
환자단체, 의료진 및 의료  
기관, 전문센터, 진단제공  
기관,  
임상연구목록,  
주제별 보고서 정보 등



### Rare diseases

- > Search
- > Clinical Signs and Symptoms
- > Classifications
- > Genes
- > Disability
- > Encyclopaedia
- > Emergency guidelines
- > Newborn screening library
- > App RDK TM

### Orphan drugs

- > Search

### Patient organisations

- > Patient organisation
- > Federations/Alliances
- > Helplines for personal queries

### Professionals and institution

- > Institutions
- > Professionals
- > Legal entities
- > Network of experts
- > Get in touch

### Expert centres and Networks

- > Expert centres
- > Networks of expert centres
- > European reference networks

### Diagnostic tests

- > Laboratories
- > Diagnostic tests

### Research and trials

- > Research projects
- > Clinical trials
- > Biobanks
- > Patient registries
- > Platforms

### Other information

- > Quality charters
- > About orphan drugs
- > About Orphanet
- > About Rare Diseases
- > Orphanet Reports series
- > Orphanet Tutorials
- > Orphanet procedures

희귀질환정보와  
희귀의약품정보  
제공

https://orphanetguides.orphanet.app/Orphanet\_rdk\_en.htm

This site uses Google Analytics. If you continue to navigate on this site, you authorise the use of cookies to help us measure visitor statistics. [OK](#) [Read more](#)

The portal for rare diseases and orphan drugs

12<sup>th</sup> EUROPEAN CONFERENCE ON RARE DISEASES & ORPHAN PRODUCTS  
15 MAY - 16 MAY 2024  
[LEARN MORE AT RARE-DISEASES.EU](#)

[COVID-19 & Rare diseases](#) [Rare Diseases Resources for Refugees/Displaced Persons](#)

Homepage > Other information > Mobile application

### RDk™ : a tool to accelerate the diagnosis and care of rare diseases

Available on the [App Store](#) [Google play](#)

Free



Over 8200 rare diseases in your life-long pocket!

ORPHANET • TEKKARE

QR code

The result of a unique public-private partnership between Orphanet (INSERM US14), Tekkare®, and As We Know®, RDk™ (Rare Disease Knowledge) is the first web and mobile app for health professionals aimed at tackling the diagnostic odyssey faced by people with a rare disease.

# 미국 정부의 GARD Genetic and Rare Disease Information Center

1만개 이상의 희귀질환이 있으며, 3천만명의 미국인에게 영향을 주고 있다고 함.  
 개별 질환에 따라 개인별 영향은 다르지만 공통적인 어려움으로는 질병정보, 진단, 자료원에 대한 정보 등임.  
 데이터베이스에서 제공하는 질병종류는 약 7천2백여개 임.





### Browse by Disease

Search our database to find information about thousands of rare diseases.



### Contact GARD

Reach one of our Information Specialists by email or phone to find the help you may need.



### Find Resources

Discover everything from where to find financial aid to tools that help you communicate with your health care provider.



### Connect with Patient Organizations

Connect with other patients and families to build a community of support, learn about the latest treatments, care centers, and opportunities to participate in research.

# 미국 민간단체

생활과 치료에 대한  
정보지원

**NORD**  
National Organization for Rare Disorders

Understanding Rare Disease | Living with a Rare Disease | **Community Support** | Advancing Research | Driving Policy | Get I

- Where to start**
  - Rare Diseases Defined
  - Financial & Medical Assistance
  - Call Center & Information Services
  - Bringing Together Your Community
- Mentoring organizations**
  - NORD Member List
  - Start a Rare Disease Organization
  - Membership Program
  - Becoming Research Ready
  - Patient-Focused Drug Development
- Improving clinical care**
  - Rare Disease Centers of Excellence
  - Continuing Medical Education (CME)
- Partnering with the community**
  - Corporate Council
  - National Partnerships
  - Global Partnerships
  - Diversity, Equity & Inclusion
- Community Support**
  - Together We Are Strong.
  - [Learn More](#)

## National Organization for Rare Disorders

NORD advances practical, meaningful, and enduring change so people with rare diseases can live their fullest and best lives. Every day, we elevate care, advance research, and drive policy in a purposeful and holistic manner to lift up the rare disease community.



### PATIENT ASSISTANCE PROGRAMS

Get help with access to medication, diagnostics, caregivers support, and other needs.

[Get Support](#)



### RARE DISEASE DATABASE

Learn more about 1,200 rare diseases through our comprehensive database.

[Search Now](#)



### CENTERS OF EXCELLENCE

NORD® Rare Disease Centers of Excellence are diagnosing and treating thousands of rare disease patients.

[Learn More](#)



### IAMRARE® PROGRAM

Assist researchers throughout the world better understand and treat rare diseases by enrolling in our registry and sharing your experiences.

[Get Involved](#)

# 의료적 지원정책 과제

- 의료비 지원대상 질환 확대
- 환자 및 부양의무자 가구 재산기준 완화, 개선
- 특수식 지원 항목 신설
- 국고와 건강보험재정간 재원분담 체계 개편으로 지원확대기반 확립

자료원: 질병관리청 보도자료. (2024. 2. 13.)  
희귀질환자와 가족에게 더 가까이,  
지원질환 확대 및 당원병 환자 특수식 첫 지원.

## 산정특례제도

### 적용범위

- 입원·외래 본인부담금 (비급여, 100/100 본인부담 항목 제외)
- 약국 또는 한국희귀의약품센터인 요양기관에서 의약품을 조제 받는 경우도 포함
- 미등록자는 입원 20%, 외래 30~60%의 본인부담률 적용

### 적용기간

등록일로부터 5년

## 국가바이오 빅데이터 구축 시범사업

희귀질환자를 대상으로 임상정보와 진료유무정보를 수집하고, 유전체정보 (Genome-wide association study)를 생산하여 질병 원인과 연관된 유전자를 찾고 질병기전 연구에 활용 정보를 제공하고 하는 국가 연구사업

- 현재 16개 희귀질환 협력기관 참여
- 시범사업기간: 20년 7월 ~ 21년 12월
- 환자 및 가족 (부/모) 포함 총 1,000명 등록 목표 (현재 ~600명)

## 희귀질환 유전자 진단지원사업

산정특례가 적용되고 있는 극 희귀 질환의 확진을 위한 유전자 검사 지원

- ① 대상질환: 175개 질환 (2021년 기준)
- ② 시술내용: 유전자 진단 검사(외래) 및 임상유전학센터(유학)
- ③ 진단 위해 협수 후 진료기록부까지 8주~12주 소요
- ④ 한도: 2024. 희귀질환 유전자검사(실명관리명) (L790217)

희귀질환센터에서 통역사 구동, 스캔, 의료진 결과 통보 등도 EHR 시스템 등 지원

## NEOseq-ACTION 유전자 패널

치료 가능한 조기발병 유전질환 증급 유전자 패널

- ① Total 254 early-onset actionable disease genes
- ② Minimal sampling - dried blood spot paper (DBS)
- ③ Fast turn around time - report within 2-3 weeks

Glycogen storage diseases	Galactosemia
Congenital Adrenal disease	Amino acid disease
Organic acid disease	Fatty acid disease
Lysosomal storage disease	Mineralopathies
Immunodeficiency	Hemoglobinopathies
Congenital-Genetic sensory neural hearing loss	Nonhemolytic-Genetic hyperbilirubinemia
Congenital myasthenic syndrome	Vitamin responsive early-onset epilepsy

## 미진단 희귀질환자 진단 프로그램

미진단 희귀질환자 진단 프로그램

희귀질환으로 고통받는 환자 중 진단받고 해결되지만 증상으로 인해 미진단 상태인 아이들에게 새로운 진단(신체검사, 유전자 검사)을 통해 원인을 찾아 양호한 진단을 통해 희귀질환자를 위한 지원, 상담을 제공할 수 있도록 지원할 수 있는 미진단 희귀질환자 진단을 위한 프로그램입니다.

희귀질환센터에서 통역사 구동, 스캔, 의료진 결과 통보 등도 EHR 시스템 등 지원

자료원: 분당서울대병원 세미나 자료(2021)

# 희귀질환 의료비 지원정책의 개선 과제

- 희귀질환 산정특례 대상자중 의료비 지원사업 대상자 확대 필요, 의료지원금액의 편중을 피하기 위해 상한제 필요
- 고가급여 항목 확대로 편중 심화, 많은 대상자에게 필요한 혜택을 지원할 수 있는 기반 조성 필요.

## 목적

진단이 어려운 뿐 아니라 지속적인 치료가 필요한 경우가 많아 과중한 의료비 부담으로 가계의 사회·경제적 수준 저하가 우려되는 희귀질환자에 대해 의료비 지원을 통하여 대상자와 그 가족의 사회경제적·심리적 안정을 도모하고 국민건강 및 복지수준을 제고

※ 희귀질환자 의료비 지원사업은 저소득층 지원사업으로 환자가구와 부양의무자가구 기준이 모두 만족하는 경우에 지원 가능

## 지원범위

요양급여 중 본인부담금 (산정특례 등 건보가입자 혜택 적용 후 잔여비용)	간병비	보조기기 구입비	특수식이 구입비
<ul style="list-style-type: none"> <li>• 희귀질환 및 그 합병증으로 인한 진료의 요양급여비용 중 본인부담금(1,272개)</li> <li>- 만성신장병 요양비 포함 (N18)</li> <li>• 인공호흡기 및 기침유발기 대여료(근육병 등 106개 질환자에 한함)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 월 30만원 지급</li> <li>• 근육병 등 100개 질환자로 '장애정도가 심한 장애인' 중 지체 또는 뇌병변 장애정도가 별도의 <b>의학적기준</b>을 충족하는 자 (※ 지체장애끼리 합산 장애 외 인정하지 않으며, 기존 지체장애 1급 또는 뇌병변장애 1급에 준하는 기준임)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 장애인 보조기기 구입에 소요된 요양급여비용 중 본인부담금</li> <li>• 근육병 등 96개 질환자에 한함</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 특수조제분유(만 19세 이상, 28개 질환): 연간 360만원 이내</li> <li>• 저단백특식분(만 19세 이상, 28개 질환): 연간 168만원 이내</li> <li>• 옥수수전분(9개 질환): 연간 168만원 이내</li> <li>※ 옥수수전분은 만 18세 미만 소아청소년은 소득재산조사 면제</li> </ul>

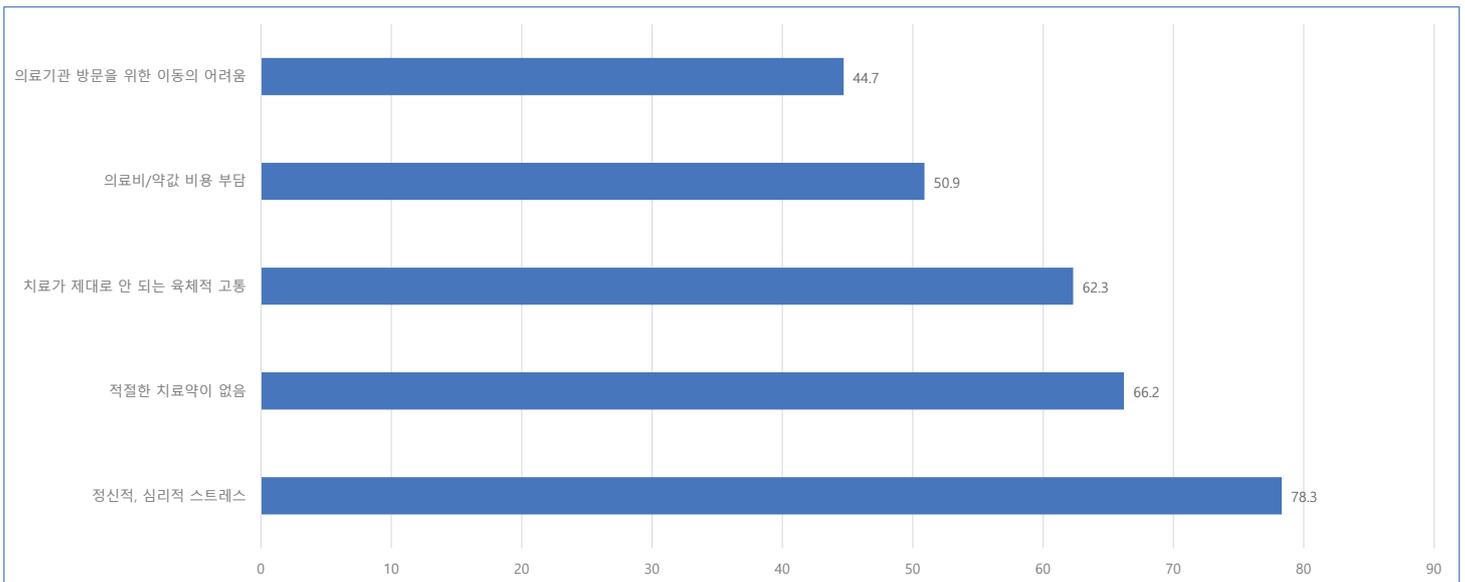
참고자료: 채수미 등 (2023) 희귀질환자 의료비 지원사업 개편방안 연구. 한국보건사회연구원. 질병관리청.

## 희귀질환자 미충족 수요와 삶의 질

- 희귀질환에 대한 치료법, 치료제에 대한 요구도가 높으나 의료진과 환자 모두 조기에 필요한 정보와 접근성이 크게 떨어지는 경향이 있음.
- 유전자 상담에 대한 요구가 많고, 자녀계획시 필요한 상담과 서비스를 제공받을 수 있도록 지원해야 함.
- 희귀질환자의 다양한 상황과 상태에 따른 맞춤형 치료계획과 사회적 지원이 필요하며 이를 위해 의료진, 환자에게 올바른 정보를 공유하는 여건 마련이 시급함.
- 신약의 개발단계에서 환자 참여의 요구도가 있음.
- 공급이 중단된 의약품에 대한 정부의 지원이 필요함.
- 치료에 필요한 희귀의약품 공급과 접근성을 높이는 것도 필요하지만 효과성을 확보할 근거마련의 기반조성도 필요함.

## 희귀질환자들이 경험하는 어려움

(중복응답, 단위 : %)



- 자료원: 최은진, 박실비아, 채수미, 서제희, 강혜리, 옹열여, 문석준 (2021) 희귀질환에 대한 다각적 지원방안 마련을 위한 미충족 수요조사 연구. 한국보건사회연구원. 질병관리청.

## 의약품 사용의 문제점

- 치료제가 없다.
- 국내 허용되는 의약품이 부작용이 심해도 다른 대안이 없다.
- 외국에서 허가 받아 판매중인 신약도 국내에서는 구할 수가 없어서 의약품의 선택지가 적다.
- 물리적으로 구매하러 가기가 너무 멀다.
- 효과적인 의약품에 대한 정보가 부족하다. 환우회를 통해 새로운 약이 있다는 정보를 듣는 정도임.(환우를 돌보는 가족과 공단 및 의료기관의 대화의 기회가 필요함.)
- 필요한 약이 마약류로 지정되어 수입조차 할 수 없다.
- 의약품 구매관련 급여의 범위 확대 필요.

## 정책 개선에 대한 수요

### ✓ 의료적 측면

- 정확한 진단, 진단서비스 접근성 향상, 진단지연문제 개선
- 정보 접근성
- 전문적 진료를 위한 의료진 교육과 정보 지원
- 미등재 희귀의약품 처방 지원
- 의료기관 방문 접근성 개선
- 비급여 항목 지원
- 관리에 필요한 필수물품지원 확대
- 사회복지서비스 연계 지원

### ✓ 사회적 측면

- 희귀의약품 물리적 접근성 지원
- 희귀질환자에 대한 학령기 교육, 진로(고용)지원
- 임신출산에 대한 상담과 지원
- 완화의료, 호스피스 지원
- 국제적인 네트워크 정보수집을위한 지원(번역 등)
- 가족에 대한 지원(심리적, 사회적 지원)

# 희귀질환자와 가족의 건강과 삶의 질 향상을 위한 정책제언

- |   |  |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• 만성질환, 장애로 인한 의료이용증가는 경제활동을 저해하고 삶의 질을 저하시키는 요인임.</li> <li>• 아동청소년 질환자 보호자의 건강과 삶의 질 지원 필요(상담, 돌봄 지원, 경제활동 지원 등)</li> <li>• 청년 질환자의 의료지원 확대, 사회적 경제적 활동 지원</li> <li>• 등록장애인과 비장애인의 의료적 사회적 수요에 대한 맞춤형 지원</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• 유전상담 등 정보 접근성</li> <li>• 자녀계획 상담</li> <li>• 진단받기까지의 검사, 치료, 진료 등의 보장 확대</li> <li>• 의약품비, 재활 비용 등 지원</li> <li>• 사회적 편견 개선</li> <li>• 환자 보호자, 가족을 위한 상담과 지원 서비스 확대</li> </ul> |
|---|--|

## 감사합니다.



환자 사례 발표

간질성 폐질환 / 폐색성 비대성 심근병증

중증·희귀질환 환자들의 이야기

안녕하세요, 동탄에 거주하는 55세 이동욱입니다.

저는 오늘 진행성 폐섬유증 약제인 오페브의 급여화를 간절히 바라는 마음에 이 자리에 썼습니다.

중소기업 임원으로 평범한 일상을 이어가던 3년 전, 갑자기 냉장고 문을 열기도 어려울 정도로 손가락 끝이 아프고, 계단 오르기가 버겁도록 숨이 차거나 목소리가 잘 안 나오지 않았습니다.

그래서 동네 피부과와 이비인후과를 전전했는데, 한 이비인후과에서 큰 병원 류마티스 내과에 가보라고 하더군요. 이후 충북대병원 류마티스 내과에서 여러 검사를 거쳐 21년 5월 쇼그렌 증후군 진단을 받았습니다. 자가면역 질환인데, 그 염증이 폐까지 침투해 진행성 폐섬유증까지 같이 생긴 경우였어요. 폐섬유증이 자가면역 질환과 깊은 관련이 있다는 것을 저도 그때 처음 알았습니다. 폐섬유화라는 건 폐가 딱딱하게 굳어지는 건데, 저는 그중에서도 섬유화가 계속 진행되는 ‘진행성’으로, 예후가 좋지 않습니다.

호흡기 증상이 심한 날에는 숨이 안 쉬어져 산소 호흡기를 달아야 하고, 침대에 소위 널브러져 누워만 있어야 합니다. 마른 기침이 끊이지 않고, 투병 생활 이후 체중도 15kg이나 빠졌습니다. 올해 초 폐기능이 계속 떨어지자 주치의가 응급 상황이 발생할 수 있으니 그 위험을 줄이기 위해 오페브를 권했습니다. 비급여이지만 진료지침에서 권고되는 유일한 약제라고 하더군요. 오페브를 처방받아 올해 2월부터 복용하기 시작했는데 다행히 효과가 좋아 폐 기능 저하가 늦춰지고 있는 상태입니다. 제 폐기능이 26% 남아있는데, 20% 이하로 떨어지면 폐이식밖에는 길이 없다고 해요. 더 떨어지지 않고 있어 다행스럽지만, 약값이 너무 비싸 힘이 듭니다.

오페브는 용량에 따라 월에 150만원~300만원 정도의 약값이 듭니다. 혈액암협회에서 시행하는 환자 지원 프로그램의 도움으로 일부 환급을 받고 있지만, 여전히 일반인에게는 큰 부담이고, 개수 제한이 있어 평생 지원받을 수도 없습니다.

직장에서 많이 배려해줘 재택 근무를 하고 있지만, 집 안에서의 일상생활에서도 너무 고통이 크니 업무를 제대로 수행하기 힘듭니다. 한 달에 한두 번 나가는 대면 회의에서도 목소리가 제대로 나오지 않고 집중이 어려우니 내용 파악하기가 어렵습니다. 직원들이 저를 걱정하거나 눈치 볼 때, 함께 식사를 하기도 어려울 때 제가 짐이 되는 듯한 비참함과 민폐감은 이루 말로 할 수 없습니다.

아내는 기약 없는 간호와 약값 부담으로 눈물만 흘리고 노후 준비를 해야 하는 나이에 투병 생활이 길어져 장성한 아이들에게 부담을 주게 되는 것은 아닐까 걱정입니다. 자괴감이 들고 우울감이 몰려올 때는 모든 것을 놓아버리고 싶기도 합니다. 대단히 큰 회사는 아니지만, 임원으로 잘 기능하며 살고 있었는데, 약을 제때 챙겨 먹는 것 외에 존재 가치가 없어지는 것이 가장 힘이 듭니다. 숨을 쉬기 힘들어 밤새 잠들지 못하고, 누군가와 마주 앉아 밥 한 끼 제대로 먹기 힘든데, 이보다 더 삶의 질이 현저하게 떨어지는 질환이 있을까요?

오페브는 진행성 폐섬유증에 권고되는 유일한 약제이지만, 비급여이다 보니 의료진도 선불리 권하지를 못합니다. 그래서 치료 시기를 놓치게 되는 안타까운 사례가 많은데, 폐 기능은 한번 손상되면 다시 회복이 불가능하기 때문에 환자들에게 오페브 급여화는 생명과 직결된 아주 중대한 문제입니다.

환자 입장에서, 약은 먹지 않을 수 없는 것입니다. 성실하게 평생 열심히 직장 생활을 하며 의료 보험료를 납부해왔는데 정작 절실한 도움이 필요할 때 급여화가 안되고 있는 현실이 너무 억울하고 답답해요, 돈 없으면 죽는다는 말을 실감합니다. 진행성 폐섬유증은 생존 기간 중간값이 5년도 안 되는 중증 질환입니다. 저희에겐 기다릴 시간이 별로 없습니다. 정부 관계자들께서 의지를 갖고 오페브 급여화에 힘써주시길 거듭 당부드립니다. 감사합니다.

안녕하세요. 저는 서울에서 거주하고 있는 김갑배입니다.

오늘 이 자리에서 제가 10년간 겪어 온 비대성 심근병증에 대한 이야기를 나누고자 합니다.

### 1. 첫 진단

저는 지금으로부터 10년 전 ‘폐색성 비대성 심근병증’이라는 병을 진단받았습니다. 당시 이상하게 가슴이 쥐어짜는 듯 아프고 어지러워서 병원까지 찾아가게 됐는데, 사실 처음에는 심장이 조금 불편한 정도로만 생각하고 이 병이 무엇인지조차 잘 몰랐습니다. 심장이 두꺼워지는 병이라고 설명을 들었지만 그게 앞으로 제 삶에 어떤 영향을 미칠지 당시에는 전혀 감이 오지 않았습니다.

### 2. 그동안 경험한 증상과 어려움

진단을 받고 나서는 이전에 통증 때문에 고통스러웠던 지난 나날들이 이해되기 시작했습니다. 젊었을 때 군대에서 행군을 마치고 다른 동기들보다도 더 죽을 것처럼 고통스러웠던 것도, 시시때때로 찾아오는 가슴 통증으로 항상 가슴에 손을 올리고 살았던 것도, 이 폐색성 비대성 심근병증 때문이라는 것을 알게 됐습니다. 통증은 아침에 눈을 뜬 순간부터 몰려와 밤에 누울 때까지 계속됐습니다. 그 고통 때문에 잠을 이룰 수 없어 불면증에 시달렸고, 수면제로 겨우 잠을 청할 수밖에 없었습니다. 이런 생활이 반복되니 매일 아침 눈을 뜨기 무서웠습니다.

사람들은 이 병 때문에 제가 얼마나 힘든지 이해하지 못할 것 같습니다. 겉으로 보기에 멀쩡해 보이니까요. 다른 사람들은 한 번에 쉽게 올라가는 계단도 제대로 오르지 못하고 힘들어하니 주변 사람들은 잘 이해하지 못했습니다. 그러다 보니 심리적으로도 고립된 느낌이 들었습니다. 가족에게도, 누구에게도 병을 털어놓지 못했습니다. 제 병이 정확히 어떤 병인지, 왜 이렇게 아픈지, 어떻게 치료해야 하는지조차 알 수 없었습니다. 상태를 설명하는 것도 어려운데 통증은 끊이지 않고, 일상생활마저 힘들어지니 답답함이 커져 결국 우울증까지 찾아오게 됐습니다.

기존에 나와있는 약을 먹어봤는데도 증상에 큰 차도는 없었습니다. 당시 먹던 약은 근본적인 병의 원인을 치료하는 약이라기보다 임시로 증상을 완화시켜줄 수 있는 약이라고 들었는데, 그 때문인지 저는 큰 변화를 느끼지 못했습니다. 그러다 작년부터 심장이 더 두꺼워지면서 증상이 참을 수 없을 정도로 심해졌습니다. 이런 상태로는 도저히 더 이상 버틸 수 없겠다는 생각이 들었습니다.

3. 캄지오스 치료 시작 계기와 소감

그러던 중, 주치의 선생님께서 캄지오스라는 새로운 치료 약이 나왔다고 말씀해 주셨습니다. 하지만 비급여라서 치료를 받기 위해서는 월 200만원이 넘는 비용을 부담해야 한다는 사실이 부담스러웠습니다. 솔직히 처음에 그 금액을 감당할 수 있을지 걱정이 많이 됐고, 망설일 수밖에 없었습니다. 하지만 더 이상 이렇게 버티는 것도 한계라고 느껴 결국 신약 치료를 받기로 결심했습니다.

그리고 정말 놀라운 일이 일어났습니다. 십 년 동안 매일 저를 괴롭혔던 증상들이 캄지오스를 복용한 지 일주일 만에 사라졌습니다. 처음에는 이게 정말 가능한 일인가 싶을 정도로 믿기 힘들었습니다. 몸도 훨씬 가벼워졌고, 예전에는 할 수 없던 일들이 가능해졌습니다. 사실, 제가 이렇게 다른 사람들과 똑같이 평범한 생활을 다시 보낼 수 있을 거라고는 상상도 못 했습니다. 매번 사소한 활동조차 포기하는 것만이 일상이었던 제게, 이제는 좋아했지만 포기했던 등산과 자전거를 아들과 함께 하고 싶다는 작은 소망도 생겼습니다.

4. 캄지오스 신속 급여에 대한 바람

비대성 심근병증 환자들에게는 매일 포기하는 것이 일상입니다. 계단을 오르고, 어린아이를 안아 올리는 것조차도 어렵습니다. 시시때때로 찾아오는 가슴통증에 학업이나 경제활동도 그만두는 경우가 많습니다. 언제 터질지 모르는 시한폭탄을 홀로 안고 있는 것처럼 내 삶이 언제 끝날지 모른다는 두려움을 매 순간 겪고 있습니다.

안타깝게도 이 병의 유일한 치료제로 알려져 있는 캄지오스가 아직까지 건강보험 적용을 받지 못해 환자들이 치료 엄두조차 내지 못하고 있습니다. 저와 같은 환자들이 모이는 온라인 커뮤니티에서는 자신이, 혹은 어머니가, 딸이 비대성 심근병증 진단을 받았는데, 비용 때문에 캄지오스 치료를 미루고 있다는 글이 자주 올라옵니다. 이 병이 유전될 수 있다 보니 제 자녀들도 검사를 받아야 할텐데, 만약 같은 병을 진단받는다면 막막함부터 앞섭니다.

한 달 치료비가 거의 월급에 가까운데, 증상 때문에 일상생활도 힘든 환자들이 직장생활을 하지 못하면 치료비 마련조차 어려운 악순환이 계속되는 것입니다. 특히 젊은 환자들은 돌연사 위험이 더 크다고 합니다. 이제 막 사회에 발을 내딛고 직장 생활을 시작하고, 새로운 미래를 꾸려갈 시기에 이 병 때문에 미래를 포기할 수밖에 없다고 생각하면 마음이 너무 아픕니다. 같은 나이대의 자식을 둔 아버지로서, 젊은 환자들의 앞날이 이렇게 막히는 것이 너무나도 안타깝습니다.

저는 캄지오스 치료를 통해 건강을 되찾고, 다시 정상적인 삶을 살며 일상의 소중한 행복을 누리고 있습니다. 모쪼록 캄지오스가 하루빨리 건강보험 적용을 받아서 이 기쁨을 다른 환자 분들도 하루빨리 느낄 수 있기를 바랍니다. 저처럼 이 약을 통해 많은 환자 분들이 건강을 되찾을 수 있으리라 생각합니다. 오늘 제가 나눈 이야기가 같은 병을 겪고 계신 분들, 또 이 병에 대해 잘 모르는 분들께도 조금이나마 도움이 되기를 바랍니다. 감사합니다.

## 중증·희귀질환 환자들의 이야기

해당 내용들은 질환으로 고통받고 있는 중증·희귀질환 환자들의 사례 수집 내용을 바탕으로 작성되었습니다.

### [MET변이 희귀 폐암]

저는 70세 MET변이 희귀 폐암 (MET 엑손 14 결손 비소세포폐암) 여성 환자입니다. MET 엑손 14 결손 비소세포폐암은 비소세포폐암 중에서도 2~3%의 환자에서 발생하는 희귀한 암입니다. 일반적인 항암화학요법이나 면역항암제로 치료가 어렵고 표적치료제를 통해 효과적으로 치료가 가능합니다. 이전에 치료받을 때는 부작용이 너무 심해 저 뿐만 아니라 옆에서 저를 간병하는 제 남편도 고생이 심했습니다. 저 때문에 힘들어하는 남편을 지켜보며 치료를 포기하고 이 세상을 빨리 떠나는 것이 가족들을 위해서도 낫지 않을까 생각하기도 했습니다. 그러던 중 MET 표적치료제를 쓸 수 있다는 것을 알게 되었고 치료를 시작한 이후에는 밥도 잘 먹을 수 있고 집 앞으로 산책도 나갈 수 있을 정도로 이전보다 훨씬 나은 생활이 가능 해졌습니다. 현재 저는 치료 비용을 100% 모두 개인적으로 부담하고 있습니다. 그러나 저와 가족들의 경제적인 여유가 한정적인 만큼 이 비용을 언제까지 부담하면서 치료를 지속할 수 있을지 모릅니다. 더 이상 남편과 자식들에게 짐이 되고 싶지 않은 마음이 크기에, 치료제에 대한 건강보험 급여 혜택을 받지 못한다면 언젠가는 결국 치료를 중단해야 할 것입니다. 같은 병원 다니던 세분의 환자가 표적치료제 치료를 받지 못하고 돌아가셨습니다. 가족들에게 부담 주지 않고 치료받을 수 있도록 하루빨리 보험급여 해주시기를 기원합니다.

### [진행성 가족성 간내 담즙 정체증(PFIC)]

저는 간 담즙 정체증 희귀질환 PFIC을 앓고 있는 두 돌 된 아들을 두고 있는 정훈(가명)이 엄마입니다. 정훈이는 태어나서 백일이 되었을 때 PFIC이라는 희귀질환을 진단받았습니다. PFIC은 유전자 돌연변이로 인해 담즙의 이동 과정에 문제가 생겨 발생하는 병이라고 합니다. 정훈이는 태어나자마자 온몸에 노란 황달 증세를 보였고, 간 이상으로 인해 곧 온몸에 생채기가 날 정도로 긁기 시작했습니다. 하루에 20시간은 자야 할 신생아가 1~2시간 밖에 잠이 들지 못했고, 남편과 저 또한 하루 종일 거의 잠을 못 자는 나날이 계속됐습니다. 미국이나 유럽에는 3년여 전부터 PFIC 치료를 위한 신약이 도입되어 있다고 합니다. 하지만 한국에서는 백방으로 알아봐도 정훈이를 도울 방법이 없었습니다. 두 돌 된 아이는 현재 생후 1년 된 아이라도 해도 될 만큼 성장이 부진해 아주 작습니다. 아이에게 맞춰야 하는 예방접종을 미룬 것도 한두 가지가 아닙니다. 아이의 작은 간에 섬유화가 진행되고 복수가 차기 시작하자, 저는 바로 제 간을 내어 주기로 했습니다. 너무나 작은 아이의 혈관을 찾지 못해 수술조차 쉽지 않았고, 몇 달이나 입원이 필요했지만, 올해 결국 간 이식 수술에 성공했습니다. 하지만 정훈이는 평생 하루에 최소 4시간을 금식하며 면역억제제를 복용해야 하고, 혹시 감기라도 걸릴까 노심초사하며 살아가야 합니다. 현재 PFIC 치료제가 신약 도입을 신속하게 하기 위한 보건복지부의 시범사업에 선정되어 있다고 들었습니다. 비록 정훈이는 신약의 혜택을 받지 못하고 간 이식 수술을 했지만, 앞으로 우리나라의 PFIC 환자 아이들이 건강보험을 통해 치료제를 접하고 잘 성장할 수 있는 기회를 얻기를 간절히 바랍니다.

### [척수성 근위축증(SMA)]

저는 척수 내 운동신경세포가 파괴되어 전신의 근육이 점차 약화되는 유전성 희귀질환인 척수성 근위축증(SMA, Spinal Muscular Atrophy)을 앓고 있는 40대 환자입니다. 척수성 근위축증의 경우 운동신경세포 퇴행으로 인해 팔다리의 근육이 점차 위축되고 근력 저하가 나타날 뿐만 아니라 먹고 삼키고 호흡하는데 사용하는 구근육으로의 약화로까지 이어져 생명을 위협받는 진행성 신경근육질환으로 일생에 걸쳐 지속적인 치료와 관리가 필요합니다. 건강보험 미적용 시 연간 약 3억원의 환자 부담이 발생하게 되는 척수성 근위축증 치료제의 경우 2023년 10월자 급여기준 개정에 따라 기존 3세에서 18세까지 치료제의 건강보험 적용이 이루어지고 있으나, 급여 투여를 위해서는 18세 이전 척수성 근위축증 관련 임상 증상 및 징후의 발현을 환자와 의료진이 급여 투여 사전심의에서 입증해야만 합니다. 하지만 희귀질환의 특성상 정확한 병명을 진단받기 전까지 다른 유사 질환으로 진단받아 치료를 이어오거나, 2017년 12월 최초의 SMA 치료제가 국내 허가받기 전까지는 치료방법조차 없어 치료를 위한 의무기록 자체가 없는 경우가 다수이고 이뿐만 아니라 기존에 치료를 받았던 요양기관의 폐업 등으로 환자들의 확인이 어려운 경우도 발생하고 있지만 사전심의에서는 이러한 사정이 고려되지 않아 많은 환자들이 사전심의에서 탈락하고 있습니다. 저 역시 10대부터 근력 약화 등의 증상으로 유사 신경근육계 질환인 근이영양증으로 진단받아 치료를 지속해오다 2012년 30대 후반에 이르러서야 척수성 근위축증으로 정확한 진단이 이루어졌습니다. 2023년 10월 18세 이전 증상징후 발현 환자까지 SMA 치료제 급여기준이 확대된 이후 급여 투약을 위한 사전심의를 신청하였지만 신청 당시 18세 이전의 의무기록은 관련 요양기관 등에서 확인할 수 없었고, 확인 가능한 가장 이른 시점의 의무기록은 20대인 97년도에 재활을 위한 요양기관 내원 시 진단 기록이었습니다. 하지만 진단기록상 관련 증상징후 발현시점이 14세로 담당의료진에 의해 기록되어 있음에도 불구하고 해당 의무기록 자체가 20대에 작성되었다는 이유로 '18세 이전 증상징후 발현'을 인정받지 못하여 급여 투약이 불승인되었고, 불승인 이후 이의신청 역시 받아들여지지 않았습니다. 의료진의 판단에 따라 치료적 필요가 인정되고 관련 의무기록이 있음에도 불구하고 형식적인 기준을 적용한 검토로 치료를 시작할 수 있는 기회조차 주어지지 못하고, 치료를 이어 나가기 위해 환자가 관련 소송 등을 고민하고 해결방안을 강구해야 하는 현실이 개선될 수 있길 간곡히 바랍니다.

### [유전성 혈관부종]

저는 유전성 혈관부종(HAE)을 앓고 있는 민수진(48세)입니다. 유전성 혈관부종은 체내 염증을 조절하는 'C1 에스테르 분해효소 억제제'의 결핍으로 급성 발작(부종)이 후두, 복부 등 신체 어느 곳에서나 발생하는 희귀질환이며, 후두에 부종이 올 경우 산소부족으로 사망에 이를 수 있는 매우 위험한 질병입니다. 통상 인구 5만~10만 명당 1명꼴로 발생한다고 하는데, 질환 인지도가 낮은 우리나라에서는 152명(2022년 기준)에 불과합니다. 저도 환자지만 첫째 아이가 걸음마를 시작할 무렵 '쿵' 하고 부딪치는 소리를 듣고 정신없이 달려가 자지러지는 아이를 달래는데, 30분도 채 되기 전에 눈을 뜰 수 없을 만큼 아이의 얼굴 전체가 부어오르는 것을 보며 유전이 되었다는 것을 깨닫고 하늘이 무너져 내리는 것 같았습니다. 이 질환은 매우 희귀하여 오진의 경우가 많아 진단받기까지 평균 19년이라는 시간이 소요됩니다. 저 역시 12세에 첫 발병을 한 후 30여년이 지난 2018년에서야 유관성 혈관부종 환자라는 사실을 알게 되었습니다. 지난 2019년 우리나라에서도 유전성 혈관부종 환자를 위해 만들어진, 근본적으로 부종을 예방하는 의약품이 허가됐다는 소식을 접했습니다. 곧 사용할 수 있는 것이라는 희망에도 5년째 함흥차사입니다. 유전성 혈관부종 환자는 심하면 한 달에 수십 번씩 생명을 위협하는 발작이 나타나기 때문에 예방약이 반드시 필요합니다. 나라에서는 희귀질환 환자들에게 적절한 치료를 받을 수 있도록 경제성평가 면제를 해주고 있다고 들었습니다. 그러나 희귀 질환이더라도 19세 이하 소아 환자에게만 해당되는 제도이기 때문에 저처럼 성인이 되어서야 정확한 진단을 받게 되는 진단 방랑자에게는 '그림의 떡'일 뿐입니다. 따라서 희귀질환 대상 경제성평가 면제를 성인에게까지 확대하는 것을 고려해 주시기를 바랍니다.

### [단장증후군]

저는 단장(短腸)증후군으로 고통받고 있는 7세 아이를 둔 엄마 허문영(42세)입니다. 미숙아로 태어난 저희 아이는 세상에 나온 뒤 단 하루도 주사를 떼고 산 적이 없습니다. 신생아 시기에 괴사성 장염 판정을 받고, 괴사 부위를 떼어내는 장 절제 수술을 5번이나 하면서 소장이 10cm만 남아 있기 때문입니다. '단장(短腸)증후군'은 국내에 200명 정도밖에 없는 희귀난치질환으로 24시간 내내 링거로 영양분을 공급받아야 합니다. 상태가 호전되어도 거의 매일매일 하루의 1/3 이상(10시간) 링거를 맞아야 합니다. 이러한 처치를 하더라도 아이의 키와 몸무게가 또래에서 하위 1%일 정도로 성장이 더디고, 소화와 흡수가 원활하지 않은 데다가 잦은 설사를 하다 보니 항상 탈수를 조심해야 하고 중심정맥에 주사라인을 심어놓고 있다 보니 늘 감염에 주의해야 합니다. 탈수가 심해지면 저혈당쇼크까지 이어질 수 있고 중심정맥이 늘 오픈 되어 있는 상태이다 보니 작은 감염에도 패혈증으로 이어질 가능성이 매우 높기 때문입니다. 또한 경제적으로 산정특례를 받아야 부담을 줄일 수 있는데, 통상적으로 '후천성 단장증후군'은 희귀질환으로 인정받지 못하고 있습니다. 아이를 위한 다른 지원이 있을까 해서 알아봐도 '영구 장루에 대한 장루장애'가 아니면 장애 등록을 할 수 없고, 나라에서 제공하는 복지 서비스를 전혀 받을 수가 없습니다. 2018년 우리나라에서도 짧아진 장 표면에서도 용모 성장을 유도해 영양소 흡수를 가능케 하는 치료제가 허가를 받았다고 들었습니다. 이 치료제를 사용할 수 있게 된다면 장애 등록이 되지 않더라도 여느 아이처럼 아이를 키울 수 있을 것만 같습니다. 19세 이하 소아 환자에게만 해당되는 경제성 평가 면제를 후천성 단장증후군에서도 적용해 주시기를 부탁드립니다.

### [저인산효소증]

저는 저인산효소증(HPP)을 앓고 있는 14세 환아의 보호자입니다. 저희 아이는 2010년 생후 4개월 만에 저인산효소증을 진단받았습니다. 저인산효소증은 뼈 형성에 필수 효소인 알칼리성 인산분해효소(ALP) 활성이 감소하는 질환으로, 성장이 지연되고, 유치가 뿌리째 빠져버리는 등의 증상이 나타나며, 심한 경우 폐형성 저하증 등 중증 증상을 유발해 사망 위험이 높다고 합니다. 현재 아이는 또래에 비해 운동 능력이 현저히 떨어지고, 쉽게 피로감을 호소하는 등 일상생활에 많은 어려움을 겪고 있지만, 저인산효소증의 유일한 치료제의 급여조건인 '방사선 사진 상의 특징적인 골증상'이 나타나지 않아 치료를 시작하지 못한 채 수개월마다 추적관찰만 진행하고 있습니다. 추적 관찰이지만, 사실상 아이의 질환이 더욱 악화돼 골증상이 나타나기만을 기다리고 있는 실정입니다. 치료도 아닌 진료를 위해, 매번 아이를 병원에 데려가야 해 부모로서 미안한 마음뿐입니다. 진단도 어렵다는 극 희귀질환, 운 좋게 병명을 찾았음에도 치료받지 못하고 있습니다. 질환 특성과 환자 삶의 질을 고려한 급여기준으로 더 많은 희귀질환 아이들이 치료받을 수 있기를 기대합니다.

### [삼중음성유방암]

저는 2019년 3월 소중한 딸을 출산한 직 후, 32세에 삼중음성유방암 3기말을 진단받았습니다. 다음 해인 2020년 1월 흉막 전이, 폐 전이, 간 전이, 2023년 8월 뇌 전이와 뼈전이로 4기가 되어 현재까지 치료 중인 삼중음성유방암 환자입니다. 삼중음성유방암의 가장 큰 특징은 저처럼 젊은 층의 발병률이 상당히 높다는 것입니다. 특히 삼중음성유방암은 유방암 중에서도 환자 수가 적고, 뇌, 뼈를 포함한 장기 전이가 많아 치료가 어려운 암종입니다. 하지만 작년 전이성 삼중음성유방암을 치료하는 혁신 신약이 지난해 5월 식약처 허가 후 10월 국내 시판되었음에도 불구하고 최근 건강보험이 적용되지 않아 현재 지금도 비급여 상태입니다. 가족들은 큰 금액이지만, 가족을 살리기 위하여 빚을 내서라도 치료를 권하지만 사실 환자들은 큰 금액이 가족에게 부담이 될까 쉽게 치료를 결정하지도 못하는 게 현실입니다. 혁신 신약의 급여화를 통하여 많은 환우들이 회복하고 더 나은 삶의 질을 누리고 가족과, 아이와 행복한 매일을 꿈꾸면 좋겠습니다. 기약 없이 기다려야만 하는 저와 같은 4기 환자들은 더 이상 사용할 약이 남아 있지 않습니다. 정부가 혁신성이 인정되는 약제에 대해서는 유연한 정책 적용을 통해 접근성을 높이겠다고 한만큼 삼중음성유방암 환우들은 지금 이 시간에도 절실히 정부의 관심과 지원을 고대하고 있습니다. (국민청원 내용 참고)

발제 2

언론이 바라본 신약 접근성 (코리아패싱 등)

“왜 유독 한국의 신약접근성은 문제가 되는가?  
사례와 데이터로 살펴본 언론의 시각”

**이진한** 한국의학바이오기자협회 부회장 (동아일보 의학전문기자)

2024 한국의학바이오기자협회 심포지엄

# 언론이 바라본 신약 접근성 (코리아패싱 등)

이진한 (동아일보 의학전문기자)

2024 한국의학바이오기자협회 심포지엄: 언론이 바라본 신약 접근성(코리아패싱 등)

## 왜 한국환자만 최신 신약으로 신속한 치료가 어려운가?



신약 국내 출시~건보 적용  
**'평균 2년'** 소요



희귀질환 신약은  
개발되더라도 건보 적용 더뎠



환자들, '신약에도 건강 보험을 적용해  
하루빨리 치료받을 기회'를 달라

# WHY? OECD 대비 턱없이 낮은 국내 신약 접근성 현황 때문

기존 기사로도 조명된 바 있는  
한국의 '코리아 패싱' 상황

글로벌 제약사의 심각해진 '코리아 패싱'

대한민국 제약사들의 '코리아 패싱'은 이미 '코리아 패싱'의 대명사로 자리매김하고 있다. 이는 단순히 신약 출시 지연을 넘어, 글로벌 제약사들이 한국 시장에 진출하는 데 있어 겪고 있는 심각한 장애물 중 하나이다. 특히, OECD 국가 대비 턱없이 낮은 신약 접근성 현황은 이 문제를 더욱 악화시키고 있다.

글로벌 제약사들은 '코리아 패싱'을 해결하기 위해 다양한 노력을 기울이고 있다. 그러나, 여전히 많은 제약사들이 한국 시장에 진출하는 데 어려움을 겪고 있다. 이는 단순히 신약 출시 지연을 넘어, 글로벌 제약사들이 한국 시장에 진출하는 데 있어 겪고 있는 심각한 장애물 중 하나이다. 특히, OECD 국가 대비 턱없이 낮은 신약 접근성 현황은 이 문제를 더욱 악화시키고 있다.

A8국가 중 3개국 이상 급여  
but 한국에서 미급여인 약제

질환군 (14개)	약제명 (10개)	미급여 기간
간질성 폐질환	오펜브	8년
단장중후군	가텍스	6년
다발골수종	다잘렉스	5년
유전성혈관부종	살글리사주	4년
비소세포폐암	택자이로	3년
	템메코	3년
조기유방암	레테브모	2년
	버제니오	2년
전신농포균성	스페비고	1년
두경부암		4년
직결장암		3년
자궁내막암		3년
전이성삼중음성유방암	키트루다	3년
조기삼중음성유방암		2년
시도암		2년
자궁경부암		2년

조기 비소세포폐암을 앓는 30, 40, 50  
점은 환자들이 늘어나면서 효과적인  
치료를 받으면 사회로 복귀해 경제활동을  
할 수 있으리라 희망이 크데, 생존율을  
개선하고 재발을 낮추는 약이 있음에도  
급여가 뒷전으로 밀려 안타까운  
현실입니다.

유전성혈관부종은 호흡기에도  
갑작스럽게 부종이 발생해 질식으로  
사망할 수도 있는 위협적 질환입니다.  
저는 신약이 급여되는 캐나다로  
이민해 새 삶을 살고 있는데, 같은  
질환을 겪는 어머니는 한국에서  
치료를 못 받고 계셔 마음이  
무겁습니다.

# 국내 치료 접근성 저해, 우려가 아닌 '현실'

## 01 설문 조사 결과



1. 한국 신약 출시국 제외
2. 한국 출시 지연 등 '코리아 패싱' 고려

[참고] 30여 개 다국적 제약사 관계자 대상 설문 조사 결과 (2023년 6월 조사)

## 02 현장의 목소리

“효과가 좋은 신약이 있었지만 본사가 생각하는 신약의 가치와 정부가 제시하는 숫자 간극이 커 국내 출시가 불가했다. 그와중 중국에서 급여 과정을 밟게 되면서 한국은 뒷전이 돼 버렸다.”

- 제약회사 대표 A

“중동 국가에서 우리나라 약가를, 유럽에서 중동 국가 약가를 참조하면서 연쇄 작용이 일어난다. 한국의 약가 승인이 후폭풍으로 다가올 때가 있다. 한국은 사후관리 기전에 의해 지속적으로 약가가 인하되고 있기 때문이다.”

- 제약회사 임원 B

“한국의 가격 수준이 세계 최저가라는 것은 본사도 이제 어느 정도 인지하고 있다. 그 낮은 가격이 중국 등에 작은 영향이라도 줄 수 있기 때문에 '한국은 최대한 중국보다 늦게 진행해'라고 압박을 받는다”

- MA 담당자 C

# 치료 접근성 저해, 신약 허가에 국한되지 않아... 기존 약제 철수되기도

## 美서 100억 팔린 국산 신약, 국내선 못사는 이유

심평원, 약가 지나치게 낮게 책정... '코리아 패싱' 불러

"우리가 만든 뇌전증 신약인데, 미국에서 처방 받아야 하나"

세노바메이트, 현존 뇌전증약 중 최고 산사 쓴아진 국산신약  
뇌전증학회 허경 이사장, 2022년부터 학회서 국내 도입 촉구  
학회, SK바이오팜이ST 목록부담에 "수의 위해 도입 늦춰"



## SK바이오팜 '세노바메이트' 한국에서 허가조차 안돼

미국 FDA(2019.11), 유럽 EMA(2021.01) 허가 VS 허가 신청조차  
하지 않은 한국

제약바이오 업계, 한국의 낮은 신약 약가 때문으로 분석

[출처] 청년의사(2024.06.19), 뉴스더보이스(2024.07.12), 메디칼업저버(2023.12.12)

## 기면증 치료제 '와릭스정' 공급 중단 예고



"최근 6월"이라는 부피율이 적은 개편종 약 '와릭스정' 국내  
에서 처방받을 수 없어요. 환자들에게 꼭 필요한 약인데..."  
최근 서울에서 수면클리닉을 운영하는 의사는 말하  
는 데 그는 3년 전 국내에 출시된 기면증 약의 공급이 내년  
6월부터 중단된다고 했다. 국내 가격이 너무 낮다는 이유  
로 제약사가 글로벌 약품 가격을 맞추기 위해 약제  
를 중단하기로 결정한 것이다.

## 미쓰비시다나베파마 '와릭스정' 국내 공급 중단

기면증 치료 부작용 개선한 신약  
한국에선 세계 최저가  
4분의 1 가격 책정  
글로벌 약품 가격 조정 위해 국내 시장 포기  
[출처] 동아일보(2024.08.23), 청년의사(2024.04.20)

## 한국 떠나는 '포시가', 소아 제2형 당뇨병 환자 적응증 획득

## 포시가 한국 철수, 의료 현장은 혼란...



## 아스트라제네카 '포시가' 국내 철수 결정

전 세계 126개국에서 허가 받은 항당뇨제  
AZ, 작년 12월 포시가의 한국 철수 결정  
을 하반기 한국 철수 예정

[출처] 헬스조선(2024.06.14), 메디칼업저버(2023.12.11)

### 특수 건강 애타클릭

### 폐동맥고혈압

심장서 폐로 가는 혈관 혈압 상승  
호흡곤란-만성피로-부종 등 동반  
늦은 확진으로 생존율 고작 2.8년  
40대 후반 여성에게 많이 나타나  
병력 등 임상적 의심이 진단에 중요  
폐고혈압 환자등록사업 지원 질실  
조기 발견, 전문적 치료 이뤄져야

우리나라 성인 3명 중 1명이 앓고 있는 질환이 고혈압이다. 고혈압은 국민병이라고 불릴 정도로 흔하다. 하지만 이름은 비슷한데 고혈압과는 다르게 대부분이 잘 알지 못하는 질환이 있다. 바로 폐동맥고혈압이다. 폐동맥고혈압은 평균 생존기간이 3년도 채 되지 않을 정도로 예후가 안 좋은 치명적인 질환이다. 가천대 김병원 심부전폐고혈압센터 심장내과 정육진 교수와 함께 '특수건강 폐동맥고혈압'에 대해 자세히 알아보자.

-고혈압과 폐동맥고혈압은 어떻게 다른가?  
"고혈압은 심장에서 혈액이 뿜어져 나가는 혈관의 혈압이 상승하는 질환이다. 폐고혈압은 심장에서 폐로 가는 혈관의 혈압이 상승하는 질환이다. 국내에 폐고혈압 환자가 25만 명에 이르는데 이들 중 2~3%인 4500~6000명이 폐동맥고혈압 환자로 추산된다. 폐동맥고혈압은 다양한 원인으로 발생하는데 비흡연, 폐질환, 심장질환 등과 비슷해 진단이 오래 걸린다. 이 때문에 늦은 확진으로 생존율은 불과 평균 2.8년밖에 되지 않는다. 사회적 관심이 필요한 질환이다."

-폐동맥고혈압의 원인은 무엇인가?  
"폐동맥고혈압은 기관이나 조직 사이를 메우고 지지하는 결체조직에 문제가 생기는 결체조직 질환이나 선천성 심장질환 등으로 인해 발생한다. 특별한 원인이 없이 생



가천대 김병원 심부전폐고혈압센터 심장내과 정육진 교수가 폐동맥고혈압 증상에 대해 설명하고 있다. 동영성 캡처

기기도 한다. 이렇게 여러 질환으로 인해 발생하기 때문에 폐고혈압이나 폐동맥고혈압은 단순한 하나의 질환이 아닌 여러 질환이 모인 '질환군'으로 본다."  
-폐동맥고혈압 의심 증상은...  
"대표 증상으로는 호흡곤란, 만성피로, 부종, 어지럼증 등이 있다. 하지만 이런 증상들은 다른 질환에서도 나타나므로 환자와 의료진이 의심하지 않으면 놓치기 쉽다. 이 때문에 폐동맥고혈압은 진단이 쉽지 않아 첫 증상에서 정확한 확진까지 평균 1.5년이 걸린다. 만약 심장이나 폐 질환, 빈혈 등 특별한 이유 없이 계단을 한 층만 올라가도 숨이 차거나 호흡이 가빠진다면 폐동맥고혈압을 의심할 필요가 있다."

-폐동맥고혈압이 잘 생기는 환자가 있다고 하는데...  
"폐동맥고혈압은 40대 후반 여성에게 많이 나타난다. 또 폐동맥고혈압은 가족력도 중요하다. 유전성의 경우 가족의 60~80%가 잠재적 환자다. 이들은 주기적으로 심초음파 검사 등을 받는 것이 좋다. 대개 폐동맥고혈압은 확진

까지 네 단계를 거친다. 우선 증상, 병력 등을 바탕으로 임상적 의심을 한 뒤 심초음파검사를 하고 혈액검사, 컴퓨터단층촬영(CT)과 핵의학스캔 등으로 감별과 분류를 하면서 마지막으로 우심도자검사로 확진한다. 우심도자검사는 부분 마취를 해 가슴다만 도관을 다리 부위 정맥에 넣어 폐동맥의 압력을 측정하는 검사다."

-늦게 발견하는 만큼 생존율도 낮은 것 같다.  
"그렇다. 최근 치료법이 나온 이후에도 국민건강보험공단 빅데이터를 바탕으로 추산된 국내 폐동맥고혈압 5년 생존율이 55~70% 정도다. 2명 중 1명은 확진 후 약 3년 정도에 사망한다. 사인의 절반은 말연사로 나머지 절반은 심부전으로 사망하는 등 완치가 없어 매우 치명적인 질환이다."

-폐동맥고혈압의 생존율을 높일 수 있는 방법은...  
"세 가지다. 무엇보다 '조기 진단'이다. 실제로 폐동맥고혈압의 진단 시기는 생존율에 큰 영향을 미친다. 대한폐고혈압연구회에서 가족의 행복을 위해 '폐동맥고혈압미리(하?)' 캠페인을 하고 있는 이유다. 국민들은 물론 일선



진료 의사들도 이 질환군들을 인지해 일단 의심을 해야 이 병을 찾아낼 수 있다. 두 번째는 치료제다. 25년 전부터 나오기 시작한 폐동맥고혈압 전문치료제의 조기 병용요법에 따른 전문적 치료가 필요하다. 이 질환 자체가 알과 비슷해서 치료제 한 가지로는 안 된다. 두세 가지를 조기에 병용해야 장기 생존이 기대된다. 안타까운 것은 아직도 세계적으로 사용 중인 주요 폐동맥고혈압 치료제 3가지가 국내에 도입되지 않고 있다. 특히 식품의약품안전처에서 지금 도입 절차에 있는 '에프프로스태비' 주사제는 폐동맥고혈압의 가장 중요한 치료제인데 테스트 도록 도입이 요청된다. B사의 '리노시구아트'와 A사의 '타다라필'의 도입은 글로벌 제약회사들의 코리아패싱 현상과 관련이 있다. 낮은 약가와 상대적으로 적은 환자 수로 도입에 적극적이로 나서지 않고 있다. 난치성질환 약제에 대한 식약처와 건강보험심사평가원의 적극적인 도움이 절실하다."

-이들 환자를 국가가 유는 사업도 필요해 보인다.  
"그렇다. 생존율을 높이는 마지막 세 번째 가장 중요한 단추가 사회와 정부의 지속적 관심과 지원이다. 2018년부터 질병관리본부와 함께 진행 중인 폐고혈압 환자등록사업에 대한 지속적인 지원과 등록금 확대가 필요하다. 또 단순히 희귀질환의 허가나 아닌 이 질환의 전문적 치료를 위해 폐고혈압전문센터 지정을 통해 조기 발견과 전문진료가 가능하게 해야 한다. 영국, 일본 등 치료센터가 있는 나라의 예에서 보면 폐동맥고혈압 환자 생존율은 10년 이상으로 높이는 임상 결과들이 나오고 있다. 폐동맥고혈압은 미리 발견하면 충분히 생존율과 삶의 질을 개선할 수 있는 질환임을 인식했으면 좋겠다."

이진한 의학전문기자·의사 ikeday@donga.com  
▶donga.com에서 동영상을 볼 수 있습니다

[출처] 동아일보(2020.08.26)

## 간암 환자 불모로 외국제약사 갑질

환자 대부분 투여받는 '리포오돌' 독점 특허사, 약가 5배 인상 요구 10%만 공급하며 보건당국 압박 대형병원 제조 2, 3일치뿐 복지부 '환자 피해없게 신속 협상'



영이 있을 때 리포오돌을 주입해 출혈 위치를 파악하는 흉도로도 쓰인다. 간암 환자의 최대 80%가 이 치료를 받고 있다.

국내 간암 환자들의 필수 치료제인 '리포오돌'(사건이 대형병원에서 품귀 현상을 보이고 있다. 독점 제약사인 약값 인상을 요구하며 공급량을 10분의 1로 줄인 것이다. 두 달 전부터 '리포오돌 대량'이 예상됨에도 보건복지부가 안일하게 대응하면서 간암 환자들의 피해가 우려된다. 31일 의료계에 따르면 연세대 세브란스병원과 서울성모병원의 리포오돌 제조량은 2, 3일 치에 불과하다. 다른 대형병원도 다음 주에 리포오돌 재고량이 바닥날 것으로 보인다. 리포오돌은 간의 암덩어리에 염장을 공급하는 동맥에 항암제를 부어 효과적으로 암을 제거하는 주사제다. 암세포에 항암제가 잘 들어갈 수 있도록 도와주는 역할을 한다. 또 몸 안에 축

적 제약사의 갑질이자 환자를 대상으로 한 '협박'이라고 지적했다. '장부의 무사안일에 대한 비판의 목소리도 크다. 한 병원 관계자는 "두 달 전부터 리포오돌 대량이 예상됐는데 아직까지 가격 현상을 배달하지 못했다"는 것은 말이 안 된다"라고 했다. 일 본은 최근 2, 3년 안에 20만 원으로 약값을 올려 주는 조건으로 리포오돌 가격을 10만 원 선까지 올렸다.

복지부는 지금까지 리포오돌이 환자 진료에 필수제이라고 보고 '외장방지 제약'으로 지정해 관리하고 있다. 일반의약품의 가격은 수입·제조사와 정부가 약값을 협상에 결정하는데 이때 국제 시세가 반영된다. 반면 외장방지 제약은 생산 원가를 보장하는 수준에서 정부가 가격을 정한다.

관방성 복지부 보편약과정은 '리포오돌을 외장방지 제약에서 빼고 약값 협상의 대상으로 전환해 국제 시세를 반영하는 방안을 검토하고 있다'며 '환자들에게 피해가 가지 않도록 업체와 최대한 빨리 협의를 진행하겠다'고 밝혔다. 이진환 의학전문기자·의사 ikcsay@donga.com 조진희 기자

[출처] 동아일보(2018.06.01)

## 재고 부족 '간암치료제' 10일 추가 공급

수입 중단됐던 '리포오돌' 폐제약사 물량 더 들여오기로 약가협상 끝날때까지 불안 남아

는데, 전 세계적으로 수요는 늘고 있어 공급 부족에 시달리고 있다"며 "(한국으로) 수입해 올 수 있는 물량이 제한적이지 의료 현장에서 부약량을 효율적으로 조절해 달라"고 덧붙였다. 이 같은 설명의 배경엔 중국이 있다. 중국은 2015년 9월 게르베그룹과 리포오돌 공급 계약을 맺은 뒤 이듬해부터 본격적으로 수입해 3년 만에 수입량을 22배로 늘렸다. 지난해 국내 리포오돌 소비량은 3만 개였지만 중국은 두려 6만 개에 달했다. 올해 중국 수요량은 12만 개에 달할 것으로 보인다. 중국은 리포오돌 7개 품목의 한국 계열사인 게르베그룹이 1일 대한간학회, 대한인턴내과영상의학회 등에 보낸 서한에서 "본국보건부와 의료계 집행하는 동안 공급을 재개하기로 결정했다"고 밝혔다. 게르베그룹이 측은 환공을 통해 낮어도 10%에는 추가 물량을 들여오기로 했다. 리포오돌은 국내 간암 환자의 80%가 투여받는 필수 치료제이지만 최근 게르베그룹이 갑을 5배로 올려 달라며 수입을 중단해 전국 병원에서 제조가 바닥을 드러냈다. "천연 양귀비 오일로 만든 케르베그룹이라는 '천연 양귀비' 오일

만드는 것에 원하는 만큼 생산량을 늘릴 수 없

이진환 의학전문기자·의사

[출처] 동아일보(2018.06.14)

## X선 조영제, 수급 안정화...동국제약 '패티오돌'의 힘

노병환 기자 2024-04-30 05:46:57

가 가

- ▶ 게르베 '리포오돌', 재산성 근거 약가인상 등 공급이슈 중심 분위기
- ▶ 2020년 국산 제네릭 패티오돌 출시·오리지널 약가인하 단초 역할
- ▶ 주성분 제조원가 높아 마진을 낮아...동국 '기업의 사회적 책임 다할 것'
- ▶ 필수약품 공급대란 선제적 대응 위해 필수약 원가보존책 마련 여론도



[출처] 데일리팜(2024.04.30)

## 2024 한국의학바이오키자협회 심포지엄: 언론이 바라본 신약 접근성

# 정부에서도 치료 접근성 향상을 위한 정책·제도적 노력 중

제2차 국민건강보험 종합계획  
중 '혁신 신약에 대한 접근성 강화'



'신약 등 협상대상  
약제의 세부평가기준' 개정

사전심의제도

경제성평가 면제제도

선별등재제도

GIFT 제도



- 의약품 보장성 강화의 지속 추진  
치료 효과 높은 중증·희귀질환치료제 등에 대한 보장성 지속 확대
- 허가·평가·협상 병행 시범사업 통해 혁신신약 신속 등재 지원
- 혁신 신약의 경제성 평가 우대

- ICER 임계값 탄력 평가 약제 기준 신설  
탄력 평가 기준 '혁신성' 신약 요건이 구체적으로 신설)
- 위험분담제 대상에 중증 질환 추가  
위험분담제 대상에 항암제나 희귀질환치료제가 아니라도 '이에 준하는 질환'에 대해 구체화)

치료 접근성, 정부의 노력에도 불구하고 사각지대 존재

# “언 발엔 오줌 대신 연구를!”

최초의 혁신 신약이란 이유로 환자들은  
급여 전까지 대증요법 치료제나 수술 등의 대안 사용을 강요

## 유전성 혈관부종(HAE)

2019년 예방요법으로 국내 허가  
1천원 정도 되지 않는  
남성 호르몬제와 비교해야 하는 상태

## 단장증후군(SBS)

2018년 국내 허가  
밥 대신 먹는 경장영양제(TPN)와  
비교해야 하는 상태  
(\*TPN 국내 수급 불안정 상황)

의약품 경제성평가 자료제출 생략제도(경평 생략 제도)

치료 접근성, 정부의 노력에도 불구하고 사각지대 존재

# “사후약방문? 중(重)후약방문!”

좁은 급여기준으로 환자들은 질병 진행 후에야 최적 옵션을 사용 가능

## 척수성근위축증(SMA)

2023년부터 3~18세 증상 징후가 있는 환자 사용 가능  
하지만, 증상징후 발현 시점이 불명확하다는 이유로  
네 명 중 한 명(25%)의 환자(13/52건)가 사전심의 탈락

## 비정형 용혈성 요독 증후군(aHUS)

2016년 aHUS 적응증 확대한 지 28개월만에 급여  
그러나, 9개 제외 기준 및 4개 대조건 모두 충족 시에만 적용  
2023년 기준 약 94% 환자(44/47건)가 사전심의 탈락

사전심의제도

치료 접근성, 정부의 노력에도 불구하고 사각지대 존재

# “십년이 지났어도 강산은 그대로...”

면역항암제 도입 10년에도 약가 가치 반영 못한 제도적 한계  
일부 암종 환자엔 여전히 희망고문

## 키트루다

2023-2024년 위암과 삼중음성유방암 등  
총 17개 암 적응증에 급여 신청했으나, 답보 상태

## 임핀지

2020년부터 3기 비소세포폐암 환자에는 급여 적용되나  
담도암과 간암(간세포암)에서는 아직 미급여

적응증 기반 약가결정제도 (IBP: Indication-based Pricing)

## 치료 접근성 확대를 위해 무엇에 집중해야 하는가?

### <정부>

건강보험재정  
지출구조 개선

18년 뒤 건보 누적적자 563조

건보 적자 1조 6천억 예측, 22대 국회 적정 '보장·부담' 논의 필요

건강보험 재정 2026년 적자  
전환... '건보료를 상한' 인상 논의 추진

중증·희귀질환  
치료 접근성 향상

템메코, 환자 약값 10% 및 혈액순환키트 지원

건선 환자 삶의 질 증진 위해 학회·제약사·벨기에 대사관 협력

"간접의료비도 부담"... 제약사들 암·희귀질환 환자 지원

KRPIA "국내 환자 약제비 3년간 11만건 이상 지원"

### <산업계>

환자 치료 지원  
지속 확대를 위한 노력

## 치료 접근성 확대를 위해 무엇에 집중해야 하는가?

### <추가 제언>

제도적 측면	재정적 측면
<p>신속한 신약 도입을 위한 <b>한국형 Fast-track 본사업화</b></p> <p>허가-평가-협상 연계 시범사업 1호 대상약제 2개 선정 (2023)</p> <p>↓</p> <p><b>2개 중 1개 약제 비급여 결정</b> (2024.08)</p> <p>허가평가협상 1호인데... 신경모세포종 치료제 '과지바' 비급여 결정</p>	<p>혁신 약제의 가치 반영 <b>적응증 기반 약가결정제도 (IBP)</b></p> <p>치료접근성 향상을 위한 <b>별도기금 마련</b></p> <p><b>암·희귀질환 단체 “건보 사각지대 ‘의료 안전망 기금’ 도입하라”</b></p> <p><small>그러면서 건강보험에 등재되지 않았으나 효과가 뛰어난 것으로 기대되는 항암제의 신속한 접근을 위해 암 기금(Cancer Drug Fund)을 조성한 영국을 사례로 제시했다. 이들에 따르면 영국은 이를 바탕으로 2022년 희귀의약품 기금(Innovative Medicines Fund)을 도입한 바 있다. 영국 뿐 아니라 미국, 호주, 벨기에, 이탈리아, 뉴질랜드 등에서도 국고, 제약사 분담금, 민간단체의 기부 등을 활용한 별도의 의료비 기금이 활발히 운영되고 있다는 게 이들의 설명이다.</small></p> <p>암 기금(Cancer Drug Fund)</p>

# 감사합니다.

발제 3

## 건강보험재정 연구결과 발표

환자의 신약 접근성과 건보재정 효율화를 위한  
신약의 치료군별 약품비 지출 현황 분석



환자의 신약 접근성과 건보재정 효율화를 위한  
**신약의 치료군별 약품비 지출 현황 분석**

동덕여자대학교  
약학대학 유승래



**목차**

- 연구배경 및 목적
- 연구방법 및 개요
- 주요 연구결과
- 결과 고찰 및 시사점

## 연구배경 및 목적

- 2007년 '약제비 적정화 방안' 도입 이후 총 진료비 내 약품비 비중은 24% 수준으로 목표 설정 및 관리. 이에 비해 총 약품비 내 신약의 적정 지출에 대해서는 구체적 목표 및 방향 설정이 부족한 상황
- 국내 신약에 투입되어 온 건보재정이 총 약품비 대비 약 8.5%, 총 진료비 대비 약 2.1%로 발표된 연구결과가 존재하며, 이는 2012년부터 2021년까지(10년 간)를 대상으로 한 결과\*

\* 선형자료 인용: 중앙대학교(이종혁 등, 2023) 우리나라 신약의 약품비 지출 현황 분석 및 합리화 방안에 관한 연구

- ▶ 선별급여제도 도입, 위험분담제 및 경제성평가 면제 제도 확대 등 환자의 신약 접근성 강화를 위해 최근까지 시행된 제도개선 영향을 반영한 재정분석 필요
- ▶ 환자의 주요 사망원인 질환 등 질병부담 상황을 파악하고, 치료군 단위 약품비 분석을 통해 질병부담이 높은 치료군에서의 국내외 신약 지출현황 비교 필요

## 연구방법 및 개요

- 최근 6년간을 분석기간으로 설정하여(2017~2022) 약제비 적정화 방안 도입(2007년) 이래 2022년까지 등재된 전체 신약의 약품비를 주요 치료군(ATC) 단위로 분석하였고,
- 이를 가능한 범위에서 해외 주요국들과 비교함으로써, 환자의 신약 접근성 향상 및 재정 효율화를 위한 합리적 제도운영 시사점을 도출하고자 하였음

ATC (Anatomical Therapeutic Chemical Classification System)

구분	분류	ATC분류 예시	
1단계	Anatomical main group 약이 적용되는 해부학적 부위에 따른 14개 대분류군	A	Alimentary tract and metabolism
2단계	Therapeutic subgroup 약효에 따른 세부 분류군	A10	Drugs used in diabetes
3단계	Pharmacological subgroup 약물학적 특성에 따른 분류	A10B	Blood glucose lowering drugs, excl. insulins
4단계	Chemical subgroup 약의 화학적 특성에 따른 분류	A10BA	Biguanides
5단계	Chemical substance 개별 성분명	A10BA02	Metformin

### 비교 국가, 분석기간, 대상 등

- 비교 국가: 한국, A8 국가 및 OECD 국가\*  
\* OECD 국가와의 비교 시, 한국을 제외한 총 25개국 현황 반영
- 분석 기간: 2017년 ~ 2022년(최근 6년간)
- 분석 대상: 2007년부터 2022년까지 등재된 신약(NAS)\*\*

\*\* 새로운 약리활성 성분 의약품(Novel Active Substance) 개념

※ 분석 자료원: IQVIA MIDAS® Global Database, 건강보험 진료비/약품비(급여의약품 청구현황 등), WHO ATC index(급여의약품 ATC 매칭 파일 등)

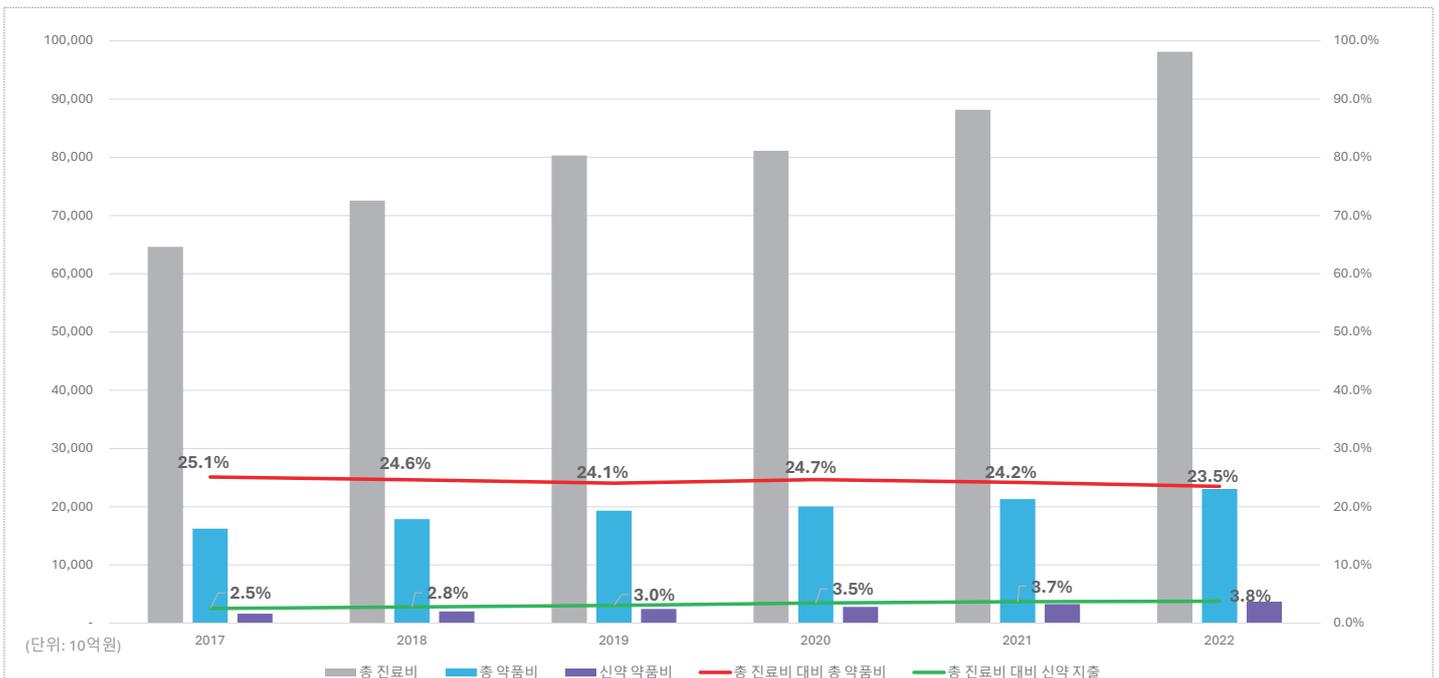


## 주요 연구결과

- 국내외 신약 약품비 지출 현황
- 각 치료군 단위에서의 지출 현황
- 신약 세부유형에 따른 지출 현황 등

### 건강보험 총 진료비, 총 약품비 및 신약 약품비 현황

2017년~2022년 총 진료비 대비 신약 지출: 평균 3.3%



## 국내외(A8, OECD) 총 약품비 대비 신약 지출비중 비교

한국, A8 국가의 신약 약품비 지출비중 추이



\* 국내: 2007년 약제비 적정화 방안 도입 이후, 2022년까지 등재된 신약: 276개  
\* 국외: FDA, EMA, PMDA 허가 & OECD에 2007년~2022년 도입된 신약: 639개

### ❖ 2017년~2022년 신약 약품비 지출비중

: (A8 국가 평균) 38.0% ↔ (한국) 13.5%

※ 신약 약품비 지출비중의 연평균 증가율(CAGR): A8국가 13.0% ↔ 한국 9.8%

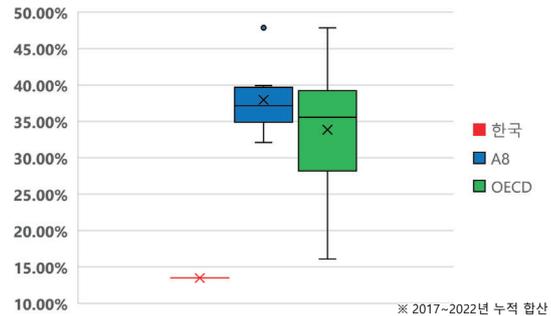
### ❖ 최근 연도(2022년) 신약 약품비 지출비중

: (A8 국가 평균) 48.1% ↔ (한국) 16.0%

한국, A8 국가 및 OECD 국가의 신약 약품비 지출비중

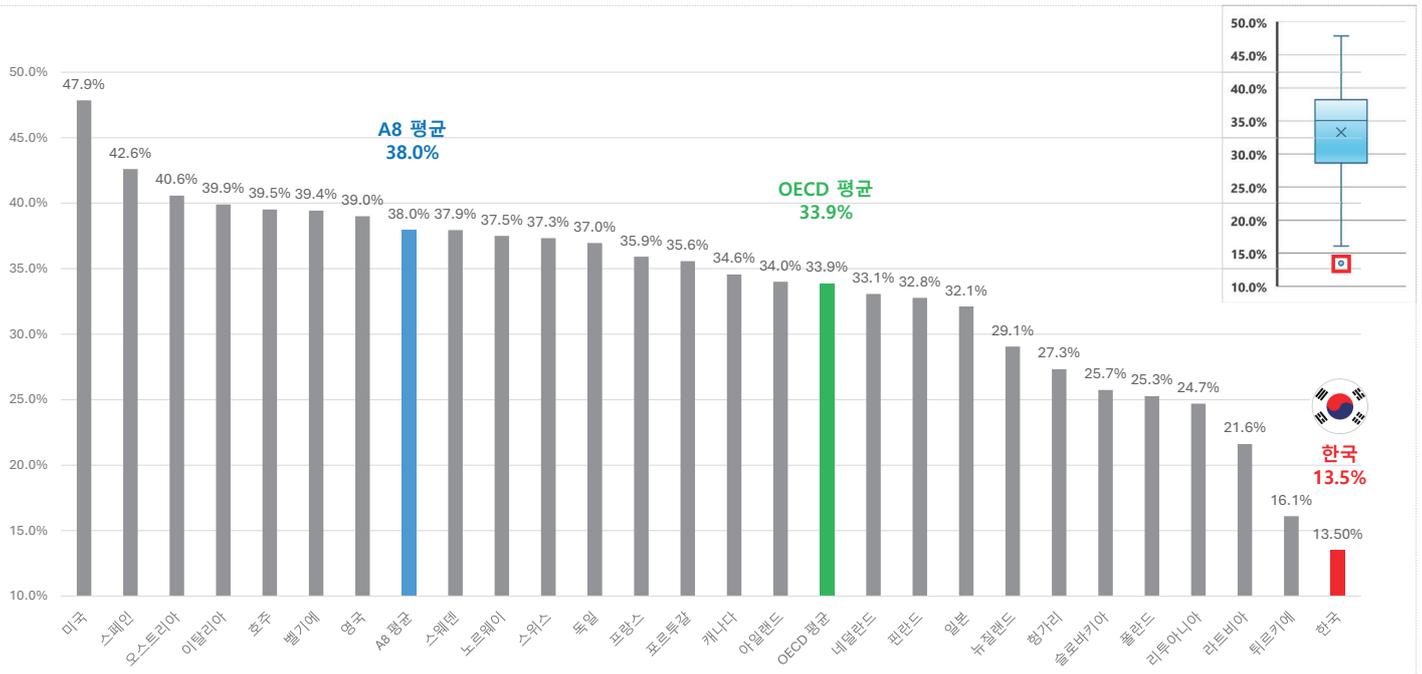


한국, A8 국가 및 OECD 국가의 신약 약품비 지출비중 Box plot



## OECD 국가들의 총 약품비 대비 신약 지출비중

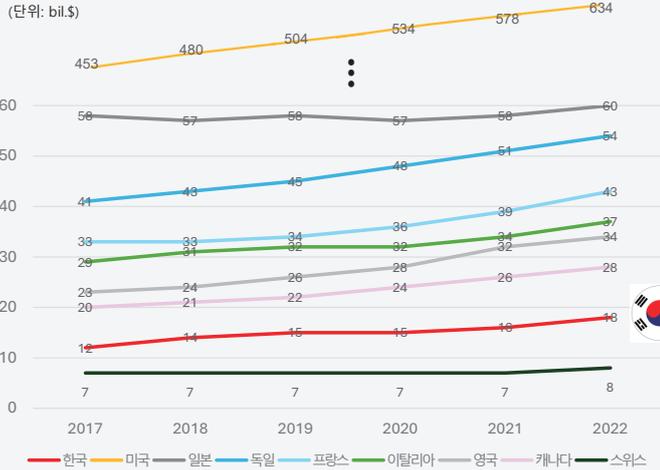
OECD 국가들 내에서 한국의 신약 지출비중은 Outlier 위치



## 한국 및 A8 국가의 총 약품비 및 신약 약품비 지출 추이

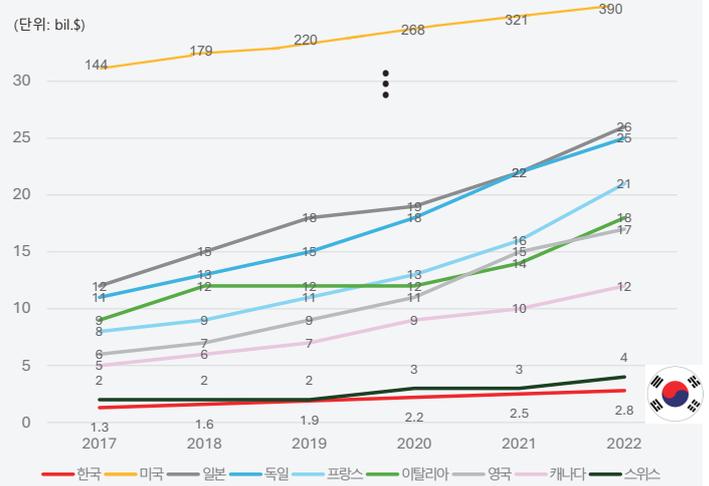
### 한국 및 A8국가의 총 약품비 지출 추이

총 약품비 연평균 증가율: (A8 국가 평균) 6.3% ↔ (한국) 7.3%



### 한국 및 A8국가의 신약 약품비 지출 추이

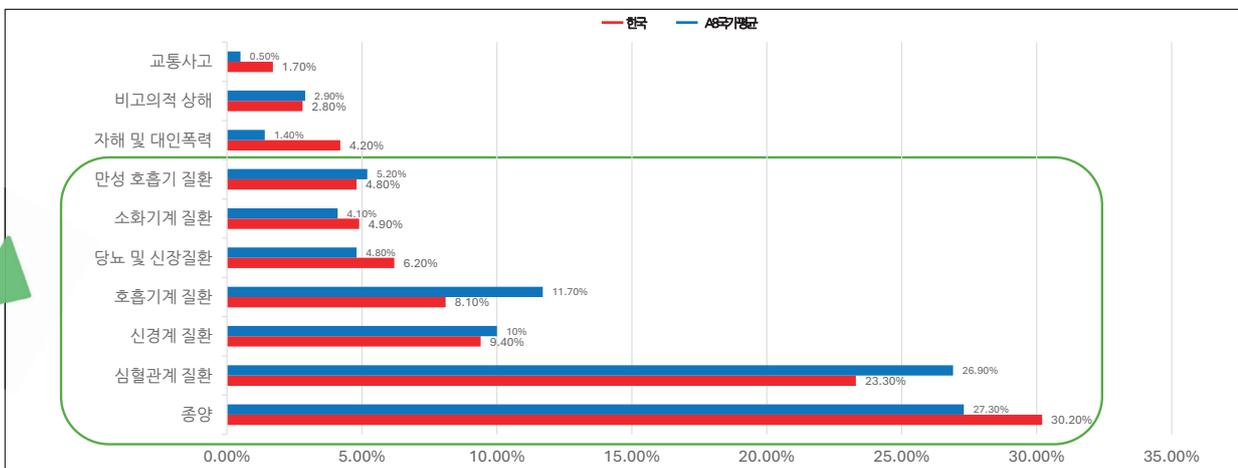
신약 약품비 연평균 증가율: (A8 국가 평균) 21.2% ↔ (한국) 17.8%



## 국내외 질병부담(GBD) 관련 지표비교 - 사망원인 질환

\* GBD (The Global Burden of Diseases) study: 국가별 사망원인질환 등 질병·상해·위험요인을 계량화하여 비교, 제시하는 국제 연구자료

- 주요 사망원인 질환으로 한국과 A8 국가 공통적으로 **종양계 질환**이 가장 높은 비중을 차지하고 있으나,
- (한국 기준으로) 그 외 **심혈관계, 신경계, 호흡기계 및 소화대사계** 등의 질환도 상위권에 위치하여 있음

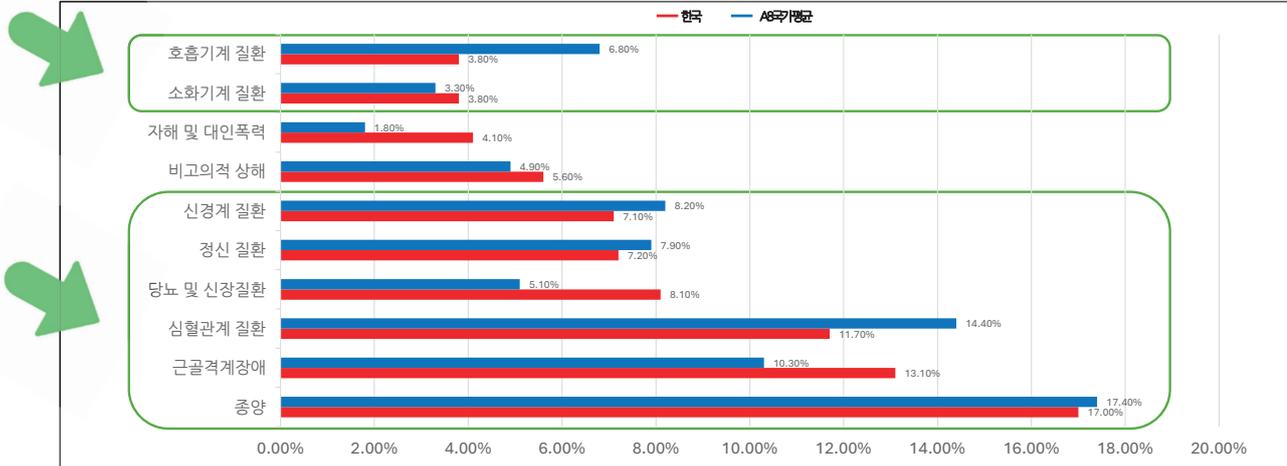


※ 세계 질병·상해·위험요인 연구(GBD: The Global Burden of Diseases, Injuries, and Risk Factors Study) 2021년도 집계 자료를 Level 2(총 22개 그룹 분류) 단위에서 한국 및 A8 국가 자료 분석

## 국내외 질병부담 관련 지표비교 - 사망/장애발생 통합(DALY)

\* DALY(The disability-adjusted life-year): 질병으로 인한 조기사망과 장애발생을 통합하여, 질환별 질병부담(심각성)을 측정하고자 WHO에서 개발한 지표

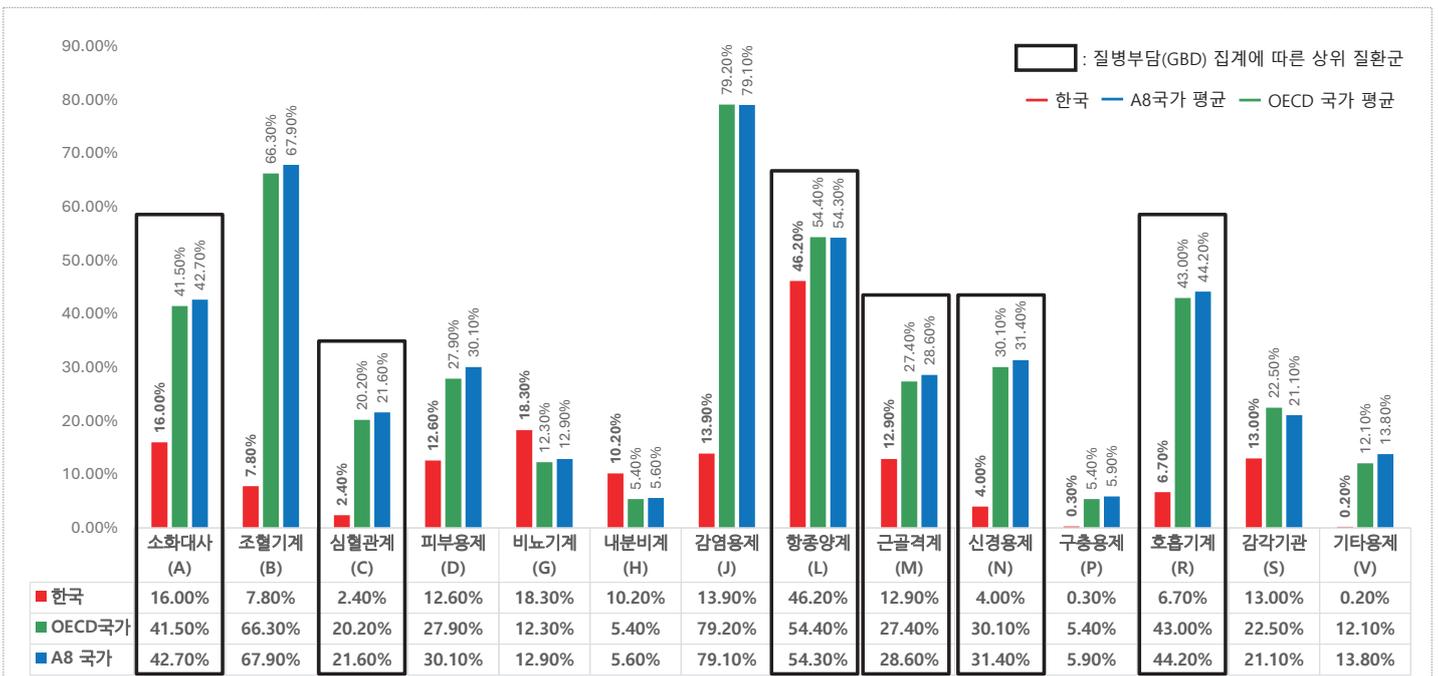
- 질병으로 인한 조기사망과 장애 발생을 통합한 지표(DALY)에서도 **중양계 질환이 최상위에** 위치하지만,
- (한국 기준으로) 그 외 **근골격계, 심혈관계, 소화대사계 및 신경계 등의 질환도 상위권에** 위치하여 있음



※ 세계 질병-상해-위험요인 연구(GBD: The Global Burden of Diseases, Injuries, and Risk Factors Study) 2021년도 집계 자료를 Level 2(총 22개 그룹 분류) 단위에서 한국 및 A8 국가 자료 분석

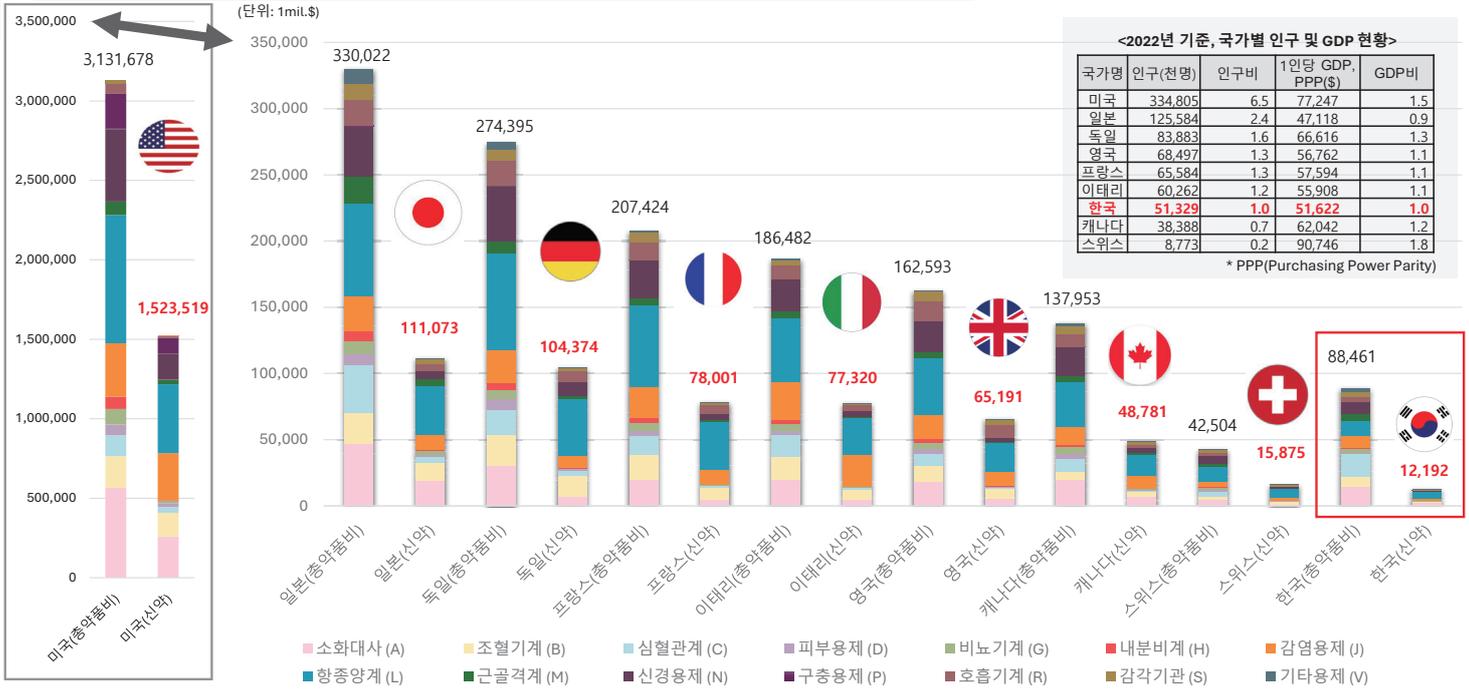
## 각 치료군별, 총 약품비 내 신약 지출비중 국제비교

질병부담 상위 질환군에서, 한국의 신약 지출비중은 상대적으로 낮은 편



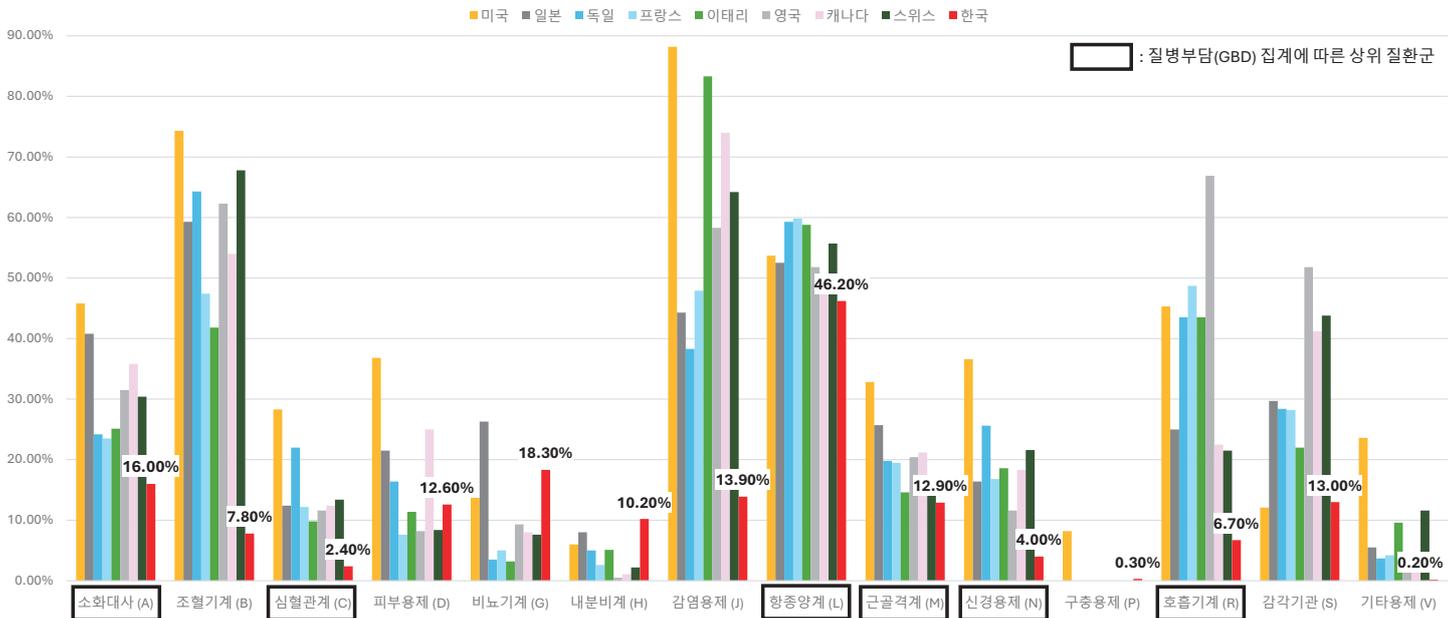
## 한국과 A8 국가의 총 약품비 및 신약 지출액 규모 비교

인구비, GDP비를 감안하더라도 신약 지출액 절대규모가 적은편



## 한국과 A8 국가의 각 치료군별 신약 지출비중

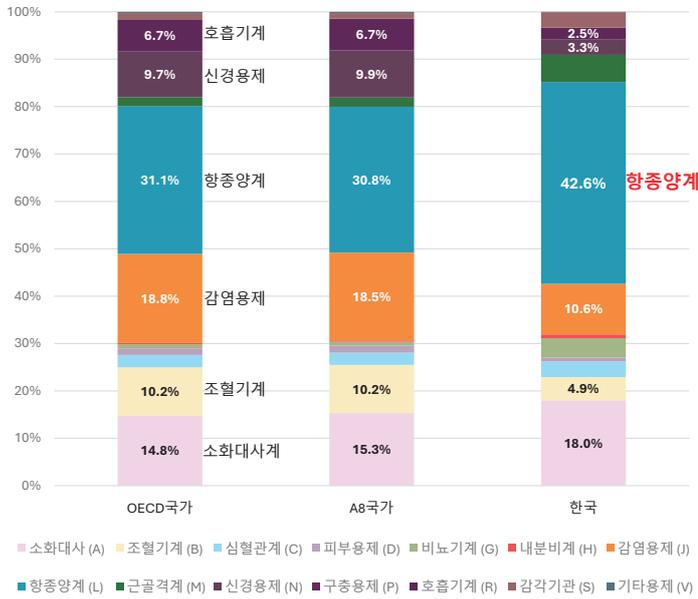
A8 국가들 간에도 편차가 존재하지만, 한국은 전반적으로 가장 낮은 지출비중



## 신약 약품비 내에서 각 치료군별 분포 비교

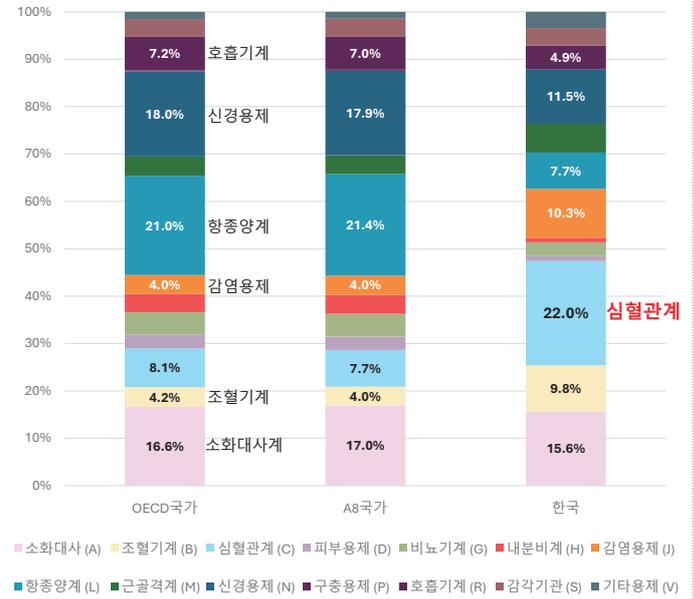
주요국들과 비교하여, 국내의 신약 약품비 지출은 항종양계 치료군에 상대적으로 더 집중되어 있음

신약 약품비 내에서 각 치료군별 지출비중



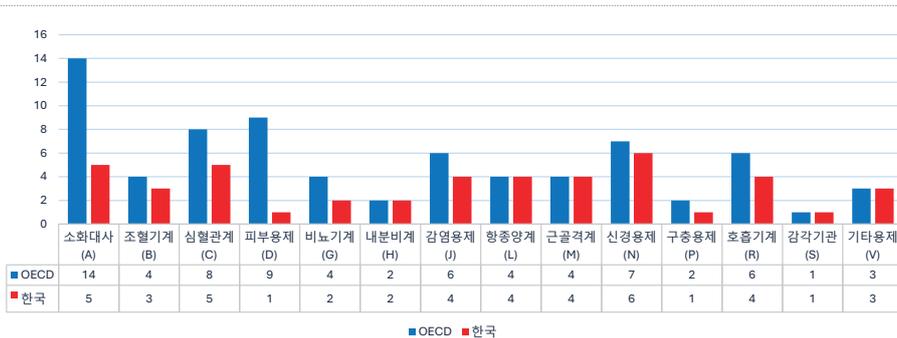
\* 신약의 약품비를 100%로 두었을 때, 각 치료군별 지출비중 분포

(참고) 신약을 제외한 약품비 내에서 각 치료군별 지출비중



\* 신약 제외한 약품비를 100%로 두었을 때, 각 치료군별 지출비중 분포

## 한국과 OECD 국가들의 세부효능군 및 계열별 신약 등재 현황 비교

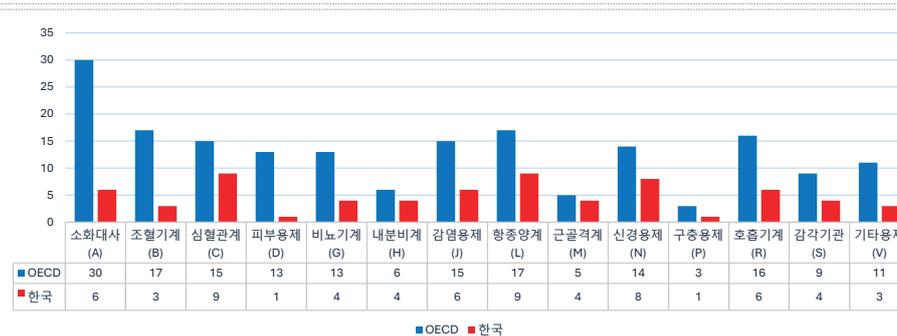


### ATC 2 level (세부효능군) 비교

(한국) 총 45개 효능군 분포



(OECD) 총 74개 효능군 분포



### ATC 3 level (약물계열) 비교

(한국) 총 68개 약물계열 분포



(OECD) 총 184개 약물계열 분포

## 환자의 신약 접근성 강화를 위한 정부의 제도개선 노력

2013~2017	2018	2019	2020	2021	2022 ~
❖ 4대 중증질환 보장성 강화	❖ 비급여의 급여화 (등재 비급여, 기준 비급여 해소)				❖ 필수의료 지원 강화 및 건강보험 지속가능성 제고
위험분담계약(RSA) 제도 최초 도입(2014)	위험분담계약(RSA) 대상 확대 ✓ 중증 아토피 치료제 등 급여화		환자 성과기반 위험분담제 적용 ✓ 세포·유전자치료제 급여화		
경제성평가 면제 제도 최초 도입(2015)			경제성평가 면제 대상 확대 ✓ 항균제, 결핵/응급치료제 등		
신약에 대한 허가-평가 연계제도 시행(2014)	선별급여 도입 ✓ 적응증 확대약제		허가-평가-협상 연계 시범사업 ✓ 생명위험/소수환자 치료제		

## 중증·고액진료비 질환에 대한 보장성 강화 필요성

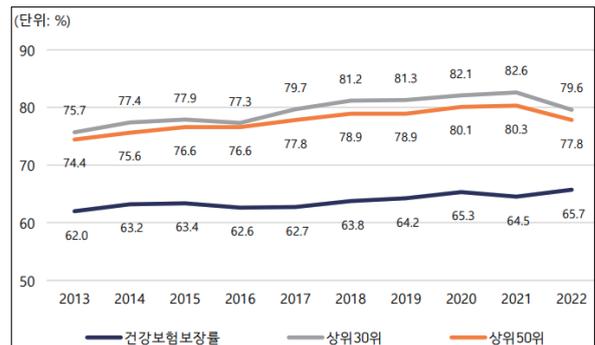
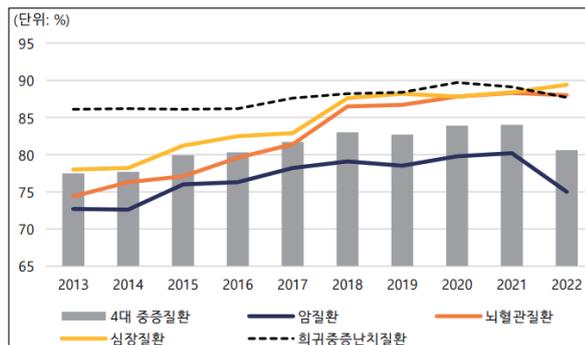
❖ 건강보험 보장률이 지속적으로 상승하여 왔으나, **2022년 들어 중증·고액진료비 질환 보장률 감소**

✓ **4대 중증질환(암, 뇌혈관질환, 심장질환, 희귀·중증난치질환) 보장률: 2022년 80.6%로 전년 대비 3.4%p 감소**

: (질환별) 암질환 75.0%, 뇌혈관질환 88.0%, 심장질환 89.4%, 희귀·중증난치질환 87.7%

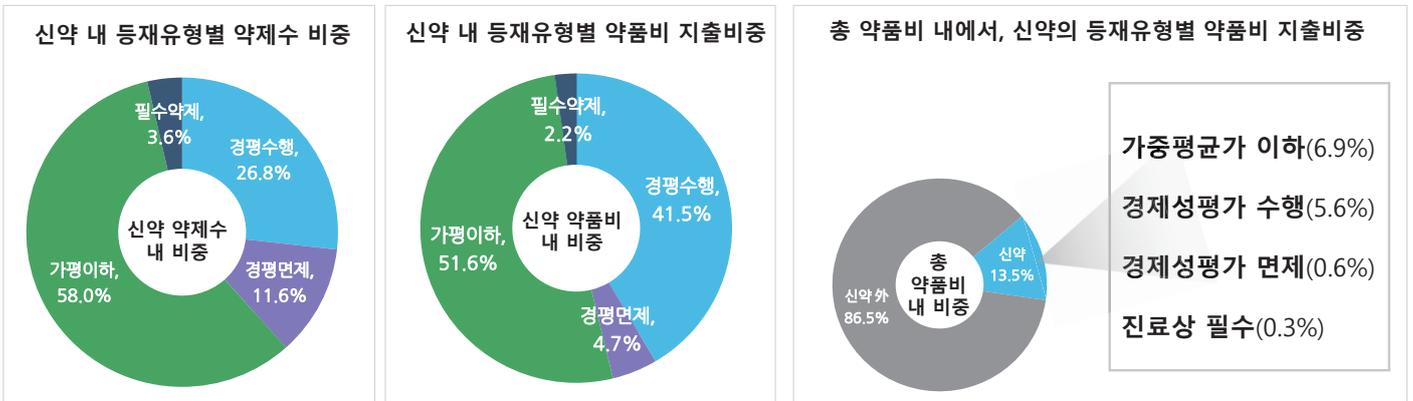
☞ 심장질환(1.0%p 상승) 외에, **암질환 5.2%p & 뇌혈관질환 0.3%p & 희귀·중증난치질환 1.4%p 모두 감소**

✓ 환자 1인당 **중증·고액진료비 상위(30위 내) 질환 보장률: 2022년 79.6%로 전년 대비 3.0%p 감소**



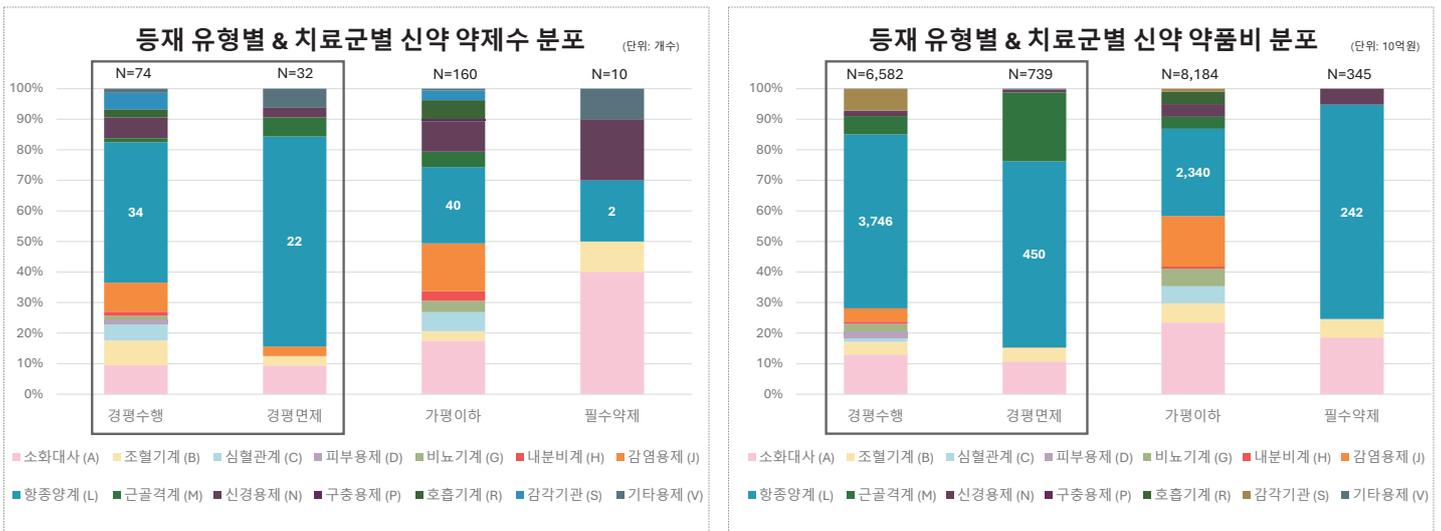
\* 2022년도 건강보험환자 진료비 실태조사\* 통계 인용

## 국내 신약의 등재유형별 약제수 및 약품비 지출 현황



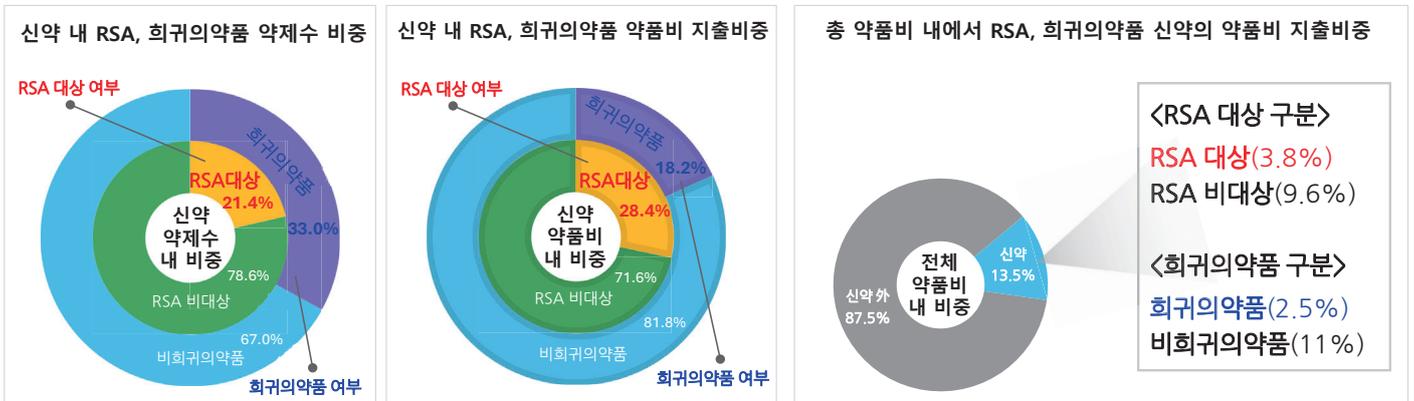
- ❖ **가중평균가 이하**: 기존 약제와 동등한 치료효과로 재정중립 & 절감 효과가 인정된 신약 유형(신약 내 약품비 비중 51.6%)
  - 총 약품비 대비 가중평균가 이하 신약 약품비: **약 6.9% 지출 비중**
- ❖ **경제성평가 수행**: 기존 약제보다 치료효과 개선 및 비용-효과성이 인정된 신약 유형(신약 내 약품비 비중 41.5%)
  - 총 약품비 대비 경제성평가 수행 신약 약품비: **약 5.6% 지출 비중**
- ❖ **경제성평가면제 & 진료상 필수**: 주로 희귀난치질환, 암 등 중증질환 치료제(신약 내 약품비 비중 각각 4.7%, 2.2%)
  - 총 약품비 대비, 경제성평가면제 신약 약품비: **0.6% 지출 비중**, 진료상 필수약제 약품비: **0.3% 지출 비중**

## 각 치료군별, 국내 신약의 등재유형별 약제수 및 약품비 지출 분포



➢ 기존 약제보다 개선된 효과와 비용-효과성을 입증한 신약(경제성평가 수행) 및 중증/난치질환에 해당되는 신약(경제성평가 면제)의 경우, **항종양계를 제외한 치료군에서는 국내 등재된 신약의 약제수 및 약품비 비중이 적음**

## 국내 위험분담계약(RSA) 신약, 희귀의약품 신약의 약제수 및 약품비 지출 현황



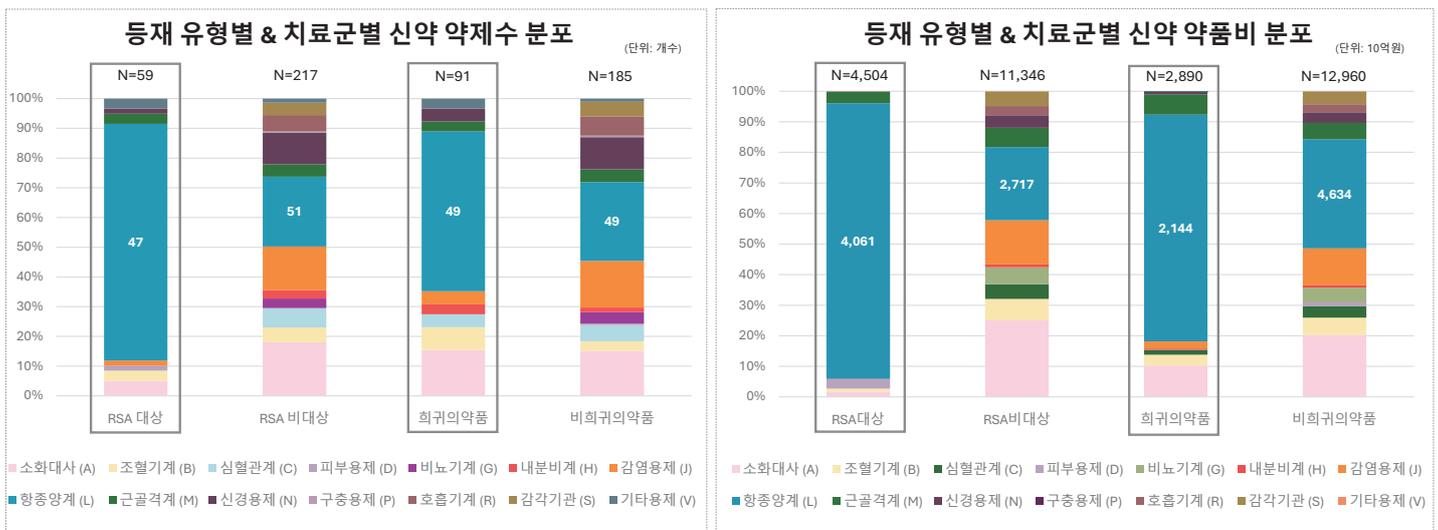
- ❖ 신약 내 RSA 대상 약제수 비중: 21.4%, 약품비 비중: 28.4%
- ❖ 신약 내 희귀의약품 약제수 비중: 33.0%, 약품비 비중: 18.2%

※ RSA: 중증질환 보장성 강화 정책으로 2014년 본격 도입  
 ▶ 제약사-공단 약품비 사후경산 (2022년 약 3,281억원 환급)

### 총 약품비 대비,

- RSA 대상 신약의 약품비 지출 비중: 3.8%
- 희귀의약품 신약의 약품비 지출 비중: 2.5%

## 위험분담계약 신약, 희귀의약품 신약의 각 치료군별 약제수 및 약품비 지출 분포



### 위험분담계약(RSA) 약제 및 희귀의약품 신약의 경우에도,

항종양계를 제외한 치료군에서는 전반적으로 국내 등재된 신약수 및 약품비 비중이 적음

## 결과 고찰 및 시사점

- ❖ **약제비 적정화 방안 이후 등재된 신약의 최근 6년간(2017년~2022년) 약품비 지출액은 총 약품비 대비 13.5% 비중**을 차지하였으며, 이는 동 기간의 **총 진료비 대비 약 3.3% 지출 비중**에 해당하였음
- ✓ **외국의 총 약품비 대비 신약 지출 비중과 비교하여 A8 국가 평균(38.0%) 및 OECD 국가 평균(33.9%) 보다 낮았고**, 비교 가능한 OECD 국가(총 26개국) 내에서 **한국의 신약 지출 비중이 가장 낮았음**
- ❖ 2007년~2022년까지 **국내 등재된 신약(NAS) 약제수(276개)**와 글로벌 시판되어 **OECD 국가에 약품비 지출내역이 확인되는 신약 약제수(639개) 간 격차**가 있으며, 이는 신약의 세부효능군 및 약물계열 분포에서도 차이로 이어짐
- ✓ **(ATC 2) 국내 45개 세부효능군 ↔ OECD 74개 세부효능군, (ATC 3) 국내 68개 약물계열 ↔ OECD 184개 약물계열**  
 ☞ **각 질환별 진료상 필요도 및 환자 선택권 보장을 위해, 다양한 세부효능군 및 약물계열의 신약 확보 필요성**

## 결과 고찰 및 시사점

- ❖ **각 치료군 단위에서도 총 14개 ATC 중 비뇨기계(G), 내분비계(H)를 제외한 12개 ATC에서 국내 신약 지출비중이 OECD 평균보다 낮았고**, 특히 **조혈기계(B), 심혈관계(C), 신경용제(N), 호흡기계(R)에서는 큰 격차**를 보였음
- ✓ **한국은 항종양계(46.2%)를 제외한 나머지 치료군에서, 전반적으로 신약 지출비중이 낮게 분포됨(0.2%~18.3%)**
- ❖ **A8 국가의 경우 암 외에 사망/질병 부담이 높은 치료군에서도 신약 지출 비중이 전반적으로 높게 분포되어 있음**
- ✓ 사망 위험요인으로 상위 질환인 **심혈관계, 호흡기계, 신경용제, 소화대사 신약 지출 비중: 21.6%, 44.2%, 31.4%, 42.7%**
- ✓ 위 치료군들 외에, 사망/장애발생 통합(DALY) 지표에서 상대적으로 높은 순위에 있는 **근골격계 신약 지출 비중: 28.6%**
- ❖ **한국은 암 외에 사망/질병 부담이 높은 치료군에서는 신약 지출 비중이 상대적으로 낮은 분포**를 보이고 있음
- ✓ 사망 위험요인으로 상위 질환인 **심혈관계, 신경용제, 호흡기계, 소화대사 신약 지출 비중: 2.4%, 4.0%, 6.7%, 16.0%**
- ✓ 위 치료군들 외에, 사망/장애발생 통합(DALY) 지표에서 상대적으로 높은 순위에 있는 **근골격계 신약 지출 비중: 12.9%**

## 결론 및 제언

1

암, 희귀난치질환 등 4대 중증질환 및 환자 1인당 중증·고액진료비 질환의 보장률 개선, 치료제 적기 도입을 통하여 중증난치질환에 대한 비급여 부담 완화 필요

2

[환자 관점] 지속적으로 삶의 질을 악화시키며 질병부담을 초래하는 질환의 경제성평가면제 및 위험분담제 대상 추가 등 제도 확산 필요

3

[재정 관점] 주요국들과의 신약 지출비중의 격차를 감안하여 환자 질병부담이 큰 질환은 혁신 신약의 급여화를 포함한 치료 보장성 강화 우선순위 반영 필요

주최



국회의원 전진숙(더불어민주당)  
국회의원 이주영(개혁신당)

후원



보건복지부