국민의 생명과 안전을 지키는 나라

새 정부 희귀·중증질환 보장 강화의 방향은?

보건 안전망 구축을 위한 혁신 전략 심포지엄

2025년 12월 09일 (화) 2시 30분
서울대학교 암연구소 2층 이건희홀

KAMJ
한국의학바이오기자협회
Korean Assc. Medical Journalists.

프로그램

시 간	내 용	발 표 자
		사회 **이지현** 한국의학바이오기자협회 부회장
14:30-14:40	개 회 사	**김길원** 한국의학바이오기자협회 회장
	사진 촬영	
1부 발제		좌장 **김길원** 한국의학바이오기자협회 회장
14:40-14:55	언론이 바라본 희귀·중증질환 보장의 현주소와 약가제도 개선 과제	**박성민** 한국의학바이오기자협회 대외협력·섭외이사
14:55-15:10	[환자 사례 발표] 포기할 수밖에 없는 치료 현실, 환자가 마주한 시간의 벽	**김현주** 한국저인산효소증환우회 회장 **정미경** 한국VHL환우회 총무
15:10-15:30	희귀·중증질환 보장 강화를 위한 제도 개선 방향	**김연숙** 보건복지부 보험약제과장
	휴 식(15:30-15:40)	
2부 종합토론·질의응답 "포기 없는 치료"를 위한 우선 실행 과제 논의-환자 치료권 보장을 위한 실현 전략		좌장 **민태원** 한국의학바이오기자협회 수석부회장
15:40-16:40	**박성민** 한국의학바이오기자협회 대외협력·섭외이사	
	김연숙 보건복지부 보험약제과장	
	정진향 (사)한국희귀·난치성질환연합회 사무총장	
	조상희 화순전남대학교병원 임상시험센터장(혈액종양내과 교수)	
	서혜선 경희대학교 약학과·규제과학과 교수	
	박정렬 머니투데이 기자	
	폐 회(16:40-)	

개 회 사

안녕하십니까?
한국의학바이오기자협회 회장 김길원입니다.

오늘 '국민의 생명과 안전을 지키는 나라: 새 정부 희귀·중증질환 보장 강화 방향은? 보건 안전망 구축을 위한 혁신 전략 심포지엄'에 참석해 주신 모든 분께 감사 인사드립니다.

특히 어려운 상황 속에서도 기꺼이 자리해 주신 김현주 한국저인산효소증환우회 회장님과 정미경 한국VHL환우회 총무님께도 진심으로 감사드립니다.

희귀·중증질환 환자들은 오랜 시간 동안 치료 접근성 문제에 가로막혀왔습니다. 현행 약가 제도에서는 신약 허가와 급여 등재까지의 절차와 기간이 길어 치료가 지연되는 사례가 반복되었고, 환자·의료계·산업계 모두에서 이를 개선해야 한다는 요구가 꾸준히 제기되어 왔습니다.

지난 11월 28일 보건복지부는 "환자의 치료 접근성은 대폭 높이고, 신약개발 혁신과 필수 약 안정 공급은 촉진한다"며 '2025년 제22차 건강보험정책심의위원회'를 개최하고 약가 제도 개선방안을 내놓았습니다.

개선 방안에는 희귀질환 치료제의 급여 등재 기간을 240일에서 최대 100일 이내로 단축하고 약가유연계약제도 도입과 제네릭 가격 인하 등의 내용이 담겼습니다. 하지만 환자들의 목소리가 충분히 반영되려면 보다 폭넓은 의견 수렴이 필요하다는 지적이 있습니다.

오늘 심포지엄에서는 언론이 바라본 희귀·중증질환 보장의 현주소부터, 절박한 치료 현실과 시간의 벽 앞에 주저앉는 환자들의 사례, 그리고 정부의 약가제도 개선 방향까지 다각도로 살펴볼 예정입니다. 특히 토론 세션에서는 "포기 없는 치료"를 위한 우선 과제를 논의하며 환자들의 치료권을 보장할 구체적인 전략을 모색할 것입니다.

오늘의 논의가 약가제도 개선 방안에 반영되어 희귀·중증질환 환자분들의 치료 접근성이 실질적으로 개선되기를 바랍니다.

다시 한번 오늘 심포지엄에 참석해 주신 모든 분들께 감사드리며,
여러분의 건강과 행복을 기원합니다.

감사합니다.

한국의학바이오기자협회 회장 김 길 원

[발제1]

언론이 바라본 희귀·중증질환 보장의 현주소와 약가제도 개선 과제

박성민
한국의학바이오기자협회 대외협력·섭외이사

2025 한국의학바이오기자협회 심포지엄

희귀 · 중증질환 보장의 현주소와 약가제도 개선 과제

박성민 한국의학바이오기자협회 대외협력 · 섭외 이사/동아일보 기자

KAMJ 한국의학바이오기자협회 Korean Assc. Medical Journalists.

언론에 비친 한국의 낮은 신약 접근성

국내 혁신 신약 급여 등재의 높은 벽

평가 난항

암질환심의위원회에서 장기 지연되거나 통과 난항

리브리반트, '4번 도전' 끝 급여권 청신호…현장선 "범위 확대 시급"

*출처: 더바이오(2025.09.08)

'다발골수종' 4차 치료제, 급여 사각지대에 갇힌 희망

초기 병용요법에 집중, 치료 옵션이 부족한 '4차 이상' 옵션은 관심 적어
4차 이상 치료에서 주목받는 '이중항체' 기전, 모두 비급여 상태

*출처: 메디파나뉴스(2025.02.26)

급여 도전한 희귀암 치료 신약 65%, 암질심서 고배

2024년~'25년 암질심 상정 희귀암 신약 20개 중 7개 통과
암질심 심사 탈락한 희귀암 종양신 혈액암 두드러져

*출처: 메디파나뉴스(2025.03.11)

8년째 제자리걸음 '오페브 급여' 이번엔 이뤄질까

"산소호흡기 등 비용 부담 가중…환자들, 8년 기다려"

*출처: 청년의사(2024.11.30)

희귀병약 '웰리렉' 세 번째 급여 도전…환자들 "생명권 침해당해"

*출처: 머니투데이(2025.07.07)

절차 지연

암질심 통과 이후에도 약평위에서도 난항

GSK 골수섬유증 신약 '옴짜라', 보험급여 등재 난항

약평위 상정 무산…대체약제 놓고 이견
번별 관리 옵션 부족…재신청 여부 주목

*출처: 데일리팜(2025.10.14)

'폴라이비·컬럼비', DLBCL 치료 표준 자리매김… 급여는 과제

가장 많은 림프종 아형인 DLBCL
기존 치료 재발·불응률 40%…조기에 적합한 치료제로 빠르게 치료해야
비급여 장벽으로 환자 부담 높아…글로벌 표준에 맞는 급여 정책 필요

*출처: 메디파나뉴스(2025.11.26)

'렉비오' 약가협상 결국 결렬 트럼프발 MFN 정책 파장

건보공단-노바티스, 약평위 조건부 통과 후 FH 적응증 합의 실패
한국 참조국 포함 여부 불확실성 커져…다국적 제약사 영향 본격화

*출처: 메디칼타임즈(2025.09.12)

RET 표적항암제 '레테브모' 급여 재도전…이번엔 성공할까

2023년 경제성 평가 생략하고도 약가 협상 과정에서 실패
심평원 암질심, 주요 적응증 급여기준 설정…약평위 시험대

*출처: 메디칼타임즈(2025.09.10)

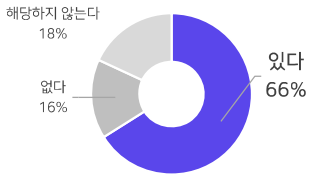
기대여명 6개월… 카티 치료만 기다리기엔 시간이 없다

*출처: 국민일보(2025.11.04)

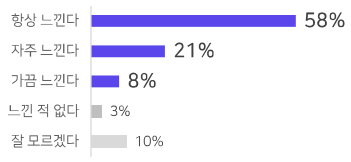
신약 급여 등재 지연으로 어려움을 겪는 희귀·중증 환자들

환자들 신체적 고통에 경제적·심리적 부담 더해

실제 치료 과정 중, 급여되지 않은 약물때문에 고민하거나,
치료 결정을 미룬 경험이 있는지? [1)]



사용하고 싶은 '혁신 신약 항암제'가
해외와 달리 국내에서는 비급여라
치료과정에서 소외되고 있다는 느낌을 받은 적이 있는지? [1)]



*참고: 한국혈액암협회·간환우협회 소속 환자 및 보호자 119명 대상 설문 조사 결과

"X-염색체 연관 저인산혈증(XLH)을 앓고 있는 딸의 치료를 위해 지난해 집을 팔았다"
- X-염색체 연관 저인산혈증(XLH) 환자 어머니 박모씨
(코리아헬스로그, 2025.02.14)

"재발하고 전이되는 미만성 거대 B세포 림프종 때문에 회사에서 퇴사까지 하게됐는데, 다행히 엡킨리 치료로 4개월만에 완전관해 상태가 됐다. 퇴직금과 실비보험, 사별 후 홀로 키운 외동딸이 대학교를 휴학하고, 밤낮으로 아르바이트를 하며 보탠 치료비로 연명하고 있는 형편이다. 이제 언제까지 버틸 수 있을지 앞이 너무 불투명하다"
- 미만성 거대 B세포 림프종 환자 신모씨
(히트뉴스, 2025.07.17)

"제 꿈은 아이들이 조금 더 클때까지 곁에 있어주는 거예요. 너무 생존기간이 짧으니까.... 조금 더 아이들과 시간을 보내고 싶어요. 그래서 새로운 약제가 하루 빨리 급여가 되어서 저에게 아이들과 함께 할 수 있는 시간이 길어지길 소망해요."
- 폐동맥고혈압 환자 김모씨
(뉴스더보이스, 2025.08.25)

*출처 1) 한국혈액암협회·간환우협회, '혁신 신약 급여의 현실: 암 환자 및 보호자 대상 혁신 신약 급여 인식 조사' (2025.05)

한국의 신약 접근성, 얼마나 낮을까?

해외 주요 국가 대비 느린 출시 및 급여 등재 비율

신약 허가 후 급여까지 평균 소요 기간[1)]

18개월

Vs

일본 3개월

프랑스 15개월

신약이 글로벌 첫 출시 이후
1년 이내 한국에서 출시되는 비율[1)]

5%

Vs

미국 78%

일본 32%

OECD 평균 18%

글로벌 신약이
한국에서 급여 등재되는 비율[1)]

22%

Vs

미국 85%

일본 45%

OECD 평균 29%

*출처 1)PhRMA "Global Access to New Medicines Report"(2023.04)

한국의 신약 접근성이 낮은 이유

오래된 ICER 기준과 낮은 약가, 신약 적절 가치 평가 한계

국내 약가제도 때문에 오리지널 약물이 철수 한다고?

신속심사- 등재 이뤄졌지만 여전히 신약접근성 어려워
중복적, 분절적 약가관리로 오리지널의약품과 제네릭 약가 역전 현상도

*출처: 메디칼업저버

약가 후려치기에 출시 무산된 'OO'…"한국 패싱 우려"

OOOO, 약평위 조건부 통과 후 포기 "추후 일정 정해진 바 없다"
장연구학회 "과도한 약가인하 대신 신약 위한 전략적 접근 필요"

*출처: 메디칼타임즈

"약가합의 실패"...OO 돌연변이폐암약 'OOOO' 국내 철수

OOOO, 2022년 허가 받은 OOOO 허가 취하 확정
예상청구액 협상 실패 'OOOO' 급여 목전서 실패

*출처:메디칼타임즈

정부는 혁신적 치료제에 대해
ICER 탄력 적용 등 개선 추진 중

2024-2025년 등재된 신약 47개 중
트로델비, 엔허투, 캄지오스, 오페브, 젬퍼리 등
5개 약제가 혁신성을 인정받아 급여화

탄력 적용 확대 필요" 제기

한국의 신약 접근성이 낮은 이유

비용효과성 평가와 혁신 가치 인정, 해외는 유연하게 접근 중

"극희귀질환 치료제 경제성평가 면제 대상에 포함해야"

생존위협 또는 기대 여명 2년 미만 기준서 삶의 질도 포함 필요
政, 2차 희귀질환 종합계획서 환자·가족 삶의 질 제고 중점 기대감 높아져

*출처: 메디칼업저버(2022.05.03)

"소아 때 받던 크리스비타 치료, 성인 돼선 왜 안 되나"

희귀·난치성질환연합회, '크리스비타' 급여 관련 인권위에 진정서 제출

*출처: 라포르시안(2025.07.25)

암질심 고배 마신 파드셉·빌로이...임상적 유용성으론 부족했나

글로벌 학회서 치료 패러다임 변화 평가...선호요법 권고
업계는 고가 약제 간 병용요법, RWD 부족 등 영향 예상

*출처: 히트뉴스(2025.02.18)

해외의 경우

영국
'중증도 가중치 프리미엄' 방식(Severity Modifier)

(2008년~) 암 환자 치료제에만 높은 ICER 인정

(2022년~)
사망 위험이 높은 모든 중증질환 치료제에 ICER를 유연 적용

독일
'선등재 후평가' 방식

신약 출시와 동시에 급여 우선 적용.
이후 6개월 내 효과 평가 및 약가 협상 진행.

환자에게 신속한 치료 기회 제공 및 정해진 기한 내 협상 가능한 약가 도출

미국 최혜국대우(MFN) 정책 영향

신약 도입 장벽 높아질수도

국가별 신약 약가 비교[1)]

국가명	신약
미국	100.00 %
OECD 32개국 (미국 제외)	23.7 %
일본	21.5 %
한국	**14.24 %**
독일	25.9 %
프랑스	22.5 %
터키	6.4 %
영국	26.0 %

(2022년; 미국(100%) 기준 재정리)
*출처: 한국바이오협회

국내 신약 지출 비중

학계 연구 결과, 2017-2022년 총 약품비 중 신약 지출 비중[2)]

13.5%

[참고] 정부 연구 결과, 2020-2024년 국내 건보 약품비 중 신약 지출 비중[3)]은 연 평균 18.6%으로 학계 연구결과와 유사

*출처 1) 한국바이오협회, '미국 약가, OECD 국가에 비해 얼마나 높은가?'(2025.08)
2) 동덕여자대학교 약학대학 유승래 교수, '환자의 신약 접근성과 건보재정 효율화를 위한 신약의 치료군별 약품비 지출 현황 분석'(2024.10)
3) 보건복지부, 제429회 종합감사 정기국회 서면질의 답변서 (2025.10)

보건복지부 약가제도 개선방안

13년만의 약가제도 개선…환자 신약 접근성 높아지나

2025년 제22차 건강보험정책심의위원회 약가제도 개선방안 발표 (2025.11.28.)

1. 신약 개발 생태계 조성	등재·평가 체계 개편	[1] 희귀질환 치료 접근성 제고 [2] 중증·난치질환 치료제 등 비용효과성 평가 고도화
	가치·혁신 보상 강화	[3] 가정약가 유연계약제 도입 [4] R&D 등 혁신적 가치 창출 우대
2. 필수의약품 안정적 공급체계 마련	필수의약품 보상 강화	[1] 퇴장방지의약품 제도 내실화 [2] 필수의약품 수급 친화적 약가제도 운영
	제도 기반 확립	[3] 범부처·전주기 대응체계 강화
3. 약가 관리 합리화	합리적 약가 설정	[1] 약가 산정기준 개편
	약제비 지출 안정적 관리	[2] 기존 사후관리 정비 [3] 예측 가능한 주기적 약가 평가·조정 기전 마련

치료 접근성 강화 관련 정책

신속 등재 제도 도입

→ (희귀) 26년부터 100일 이내 급여화 신속등재 추진
→ (중증) 28년부터 혁신 신약 대상 신속등재, 후평가 트랙 도입 추진 → 추후 모든 혁신 신약으로 확대 목표

ICER 임계값 상향 조정

→ 27년부터 질병 위중도, 치료의 비용적 이익 등 반영하는 합리적 방안 마련 및 적용

약가환급제 적용 확대

→26년부터 등재 신약, 특허 만료된 기 등재 오리지널, 위험분담 환급 종료 신약 등까지 대상 약제 확대

감사합니다.

KAMJ
한국의학바이오기자협회
Korean Assc. Medical Journalists.

[환자 사례 발표]

포기할 수밖에 없는 치료 현실, 환자가 마주한 시간의 벽

환자 사례 발표(1)

한국저인산효소증 환우회 대표 **김현주**

안녕하십니까.
저는 저인산효소증 환우회 대표 김현주입니다.
저는 오늘 이 자리에서 한국 저인산효소증 환자들이 살아가는 현실과, 그 안에 놓인 '시간의 벽' 에 대해 말씀드리려 합니다.

저인산효소증은 ALPL 유전자의 이상으로 인해 뼈와 치아, 근육, 전신 대사에 영향을 미치는 유전성 희귀질환입니다.

치아의 조기 탈락, 구루병, 성장 지연, 근골격계 통증, 골절 등 다양한 증상으로 나타날 수 있으며, 평생에 걸쳐 악화되어 삶의 질에 악영향을 미칠 수 있으므로 조기 진단 및 치료가 필수적입니다.

이 질환은 영아기부터 성인기까지 다양한 형태로 나타나며, 환자들은 일상적인 움직임조차 통증과 골절의 위험 속에서 살아가야 합니다.

그러나 이 질환의 가장 큰 어려움은 병 자체가 아닐 때가 많습니다. 환자가 마주해야 하는 첫 번째 장벽은 진단입니다.

증상이 명확하지 않거나 다른 질환과 유사해 진단을 받기까지 평균 수년이 걸리기도 합니다. 그동안 환자들은 왜 아픈지, 왜 걷기 어렵고, 왜 몸이 무너지는지 이유조차 알 수 없는 채로 시간 속에서 무력함을 느낍니다.

진단이 내려진 후에도 현실은 크게 바뀌지 않습니다.
저인산효소증에는 치료제가 있습니다. 그러나 많은 환자들에게 이 치료제는 존재하지만 사용할 수 없는 약입니다. 비용의 장벽, 보험의 부재, 접근성 부족, 행정 절차, 의료 정보 격차 등 이 모든 요소는 환자에게 "치료를 포기하라"는 메시지처럼 작용합니다.

여러분이 보고 계시는 저 또한 저인산효소증 환우입니다.
23년 5월경 큰 교통사고로 인해서 온몸의 통증이 사라지지 않고 지속적인 치료를 위해서 제가 거주하고 있는 전북특별자치도 익산과 전주에서 치료받고, 익산에서 꼬리뼈 골절인데도 오진으로 인해 3개월 뒤 꼬리뼈 2.3번 골절을 발견했고, 아무리 호소를 했어도 안되다 보니 3개월 뒤 CT 찍어보자 해서 골절을 발견을 하였답니다.

제 몸은 다 망가지고 통증으로 하루를 버티기가 너무 힘든 하루하루를 보내야 했습니다. 이대로 무너지기 싫어서 다시 한번 더 서울**병원 18년 8월에 뇌경색 모야모야병 수술을 받는 신경외과부터 재활학과로 전환해서 치료를 받고 있습니다. 어려서 다친 저는 지체장애가 있었고 하지만 꾸준한 재활치료로 컨디션을 유지를 하고 있었지만, 하지만 이 교통사고가 제 몸에 밸런스에서 경계선을 깨트리는 과정이었다고 합니다.

이로 인해 서울** 병원 재활학과 임유진 선생님께 통증 치료받다가 이런저런 검사를 받고 원인을 24년 6월 10일 저인산효소증과 근이이양증을 진단을 받았습니다. 너무 황당하였고 너무 생소했기에 너무 힘든 시간을 버티는 과정이었습니다.

부모님부터 검사를 해서 유전을 하자고 의뢰를 받았지만, 저는 결혼한 여성이자, 두 아이의 엄마입니다. 또한 직장 생활을 하고 있었고, (주)하림 장애인 채용으로 입사(96년 9월 2일)를 해서 현재 30년째 재직을 하고 있는 임직원입니다. 아이들과 일터를 지키고 싶어서 부모님은 이제는 연세가 있으시니 저희 아이들만 유전자 검사를 시행을 했습니다. 18년 모야모야병은 유전이 안되었다고 나왔고, 이번에는 안되겠지 하고 검사를 했답니다.

마음이 너무 아픈 소식을 듣고 그럼 아직은 아이들은 건강하니, 제 나이가 되어서 더 힘든 과정을 밟을까봐 더 신경을 거기에 시작을 했습니다. 앞으로 어떻게 관리를 해야 하는 것부터 체크를 하였고, 너무 제 자신도 충격이지만 엄마의 힘으로 버틴 거 같습니다. 서울**병원 내분비내과에서 청소년은 의료진이 있지만 성인은 사례가 없어서 진료를 할 수가 없다는 설명을 듣고, 그럼 우리나라에 저인산효소증 질병을 잘 아시는 의료진을 소개해달라고 요청해서 회송을 아주대학병원 내분비내과 정윤석 교수님을 통해서 현재 진료를 받고 있고, 운이 좋았는지 청소년 딸은 임상실험이라도 들어가서 치료를 받고 있습니다.

이 또한 저는 치료제가 있지만, 비용으로 인해서 엄두도 못 내고 있습니다.
또한, 임상실험 자체도 너무 까다로운 절차입니다.

이러한 부분을 여러 가지로 고민을 해보았고, 정윤석 교수님 처음 보았을 때 저의 질문은 저인산효소증 질병은 환자 단체도 없고, 심지어 지방 건강보험공단에는 알지도 못한다, 이 질병에 환우회나 네트워크가 없어서 너무너무 답답하다 였습니다.

저 혼자만 아프면 포기했을 겁니다. 하지만 아이들이 있기에 우리나라 아이들도 생각을 해보았고, 아이들은 곧 성인이 되는데 건강보험 적용도 안되다 보니 이 아이들은 더 우리가 만들고 소통을 안해 놓으면, 어떻게 이 아이들이 버티지 고민을 하고 환우회를 더욱더 발족식을 결정을 하였고 하였습니다.

저도 아이들도 저인산효소증 환우회 가족 모두 환자 모두 치료를 받고 싶습니다.
다행히도 아주대학교병원 내분비내과 정윤석 교수님을 만나게 되어 우리 둘째 아이는 임상시험에 참여하여 치료를 받고 있지만, 저를 포함하여 우리나라에는 치료받지 못하고 방치된 저인산효소증 환자가 많습니다.
이들을 위한 목소리를 내어 도움을 주기 위해 지난 8월부터 저인산효소증 환우회를 시작하게 되었습니다.
오늘 참석하신 여러분들께 더 많은 저인산효소증 환자들이 치료받을 수 있도록 도와달라는 요청을 드리기 위해 이 자리에 섰습니다.

그 원인은 어렵게 진단되어도 너무나도 까다로운 급여조건에 있다고 생각합니다.
유일한 저인산효소증 치료제인 스트렌식의 허가조건은 '소아기발병 저인산효소증 환자의 골증상 치료' 이지만, 까다로운 급여조건과 시작 조건이 추가되면서 치료제가 있음에도 치료받지 못하는 환자들이 발생하고 있습니다.

우리나라 급여조건은 낮은 ALP & 높은 PLP & X-ray상 골증상 & 만 19세 미만 치료시작 조건까지 '모두' 만족해야 겨우 급여 적용 되는데, 왜 꼭 X-ray 상에서 골증상이 있어야 하나요? x-ray로 잡히지 않는 골증상도 존재합니다. 매일 뼈마디가 쑤시고 아파서 걷지도 못하고, 작은 충격에도 잘 부러져서 우린 힘들게 살고 있고, 병원에서도 의사선생님이 골증상이 있다고 하는데 왜 X-ray에서 안보이면 치료가 필요 없다고 하나요? 실제로 우리 환우회에 배속 태아부터 골절이 되어 태어나서 현재 청소년이 17살이 되었답니다. 치료도 못 받고 있고, x-ray상 골증상이 안 나와서 치료를 못 받는 아이도 있고, 왜 꼭 19세 미만 환자만 치료해 주나요?

소아기 발병을 이제 와서 어떻게 입증하나요? 입증한다 해도 저와 같은 성인은 보험 급여를 못 받습니다. 급여를 못 받으면 치료비 감당할 수 없어서 치료제는 그저 '그림의 떡' 인 거 같습니다. 치료제가 있는데, 심지어 보험 적용도 되는데, 왜 누구는 되고 누구는 안되나요? 저희는 다 같은 환우들입니다.

다행히도 어떠한 환우가족은 임상실험에서 유아기 때 발견해서 치료를 받으면서 효과를 본 가족도 있습니다.

저인산효소증은 뼈 형성에 주된 역할을 하는 효소의 결핍으로 발생하는 유전질환이기에 평생에 걸쳐 치아가 빠지거나 골절이 반복되는 등의 고통을 겪으며 이로 인해 신체뿐 아니라 삶이 통째로 망가질 수 있는 희귀질환입니다.

저는 한국 저인산효소증 환우회 대표로서 미국 HPP 환우회 대표님께서 서울대병원 치대 이윤실 교수님께서 외국 학회에 참여해서 연결이 되어 연세대학교 치과대학병원 강정민 선생님을 통해서 한국 HPP 환우회 발족식을 한 기사를 보고 저를 찾아서 연락이 왔습니다. 해외의 다른 나라 HPP 대표들과 온라인 화상 회의에서 만나서 서로의 애로점도 공유하고 너무너무 부러웠답니다. 좋은 인연으로 시작하는 단계가 되었답니다. 미국, 독일, 일본 유럽 국가들 대표 등 다른 나라에서는 국가가 나서서 환자를 찾고 있어서 깜짝 놀랐습니다. 미국과 독일에서는 환자의 진료기록을 통해 환자를 찾아내고 있었고, 일본은 영유아 구강검진을 통해 아기 때부터 빠르게 환자를 찾아내고 있습니다.

우리는 어떤가요? 우리나라 환자 수는 대략 총 50명 중 성인 기준에는10명도 안됩니다. 그만큼 진단받기가 너무 시간이 걸리고 치료가 너무 힘든 게 현실입니다. 작년까지 우리나라에서 치료받은 저인산효소증 환자 아이들 기준에는 단 2명. 일본 144명, 캐나다 25명, 영국 69명, 미국 1,046명에 비하면 현저히 적습니다. 유독 우리나라에서만 적은 이유는 실제 환자 수가 적은 것이 아니라 질환의 진단 및 발견 체계가 없기 때문인 듯합니다.

저인산효소증으로 치료받는 환자는 작년까지 아이들 치료 2명이었다고 합니다. 진단이 빨리 받아 치료가 된다면 더 좋을 듯합니다. 또한 가까운 일본은 144명이었는데, 과연 대한민국에서는 우리 환자들을 치료받게 도와줄 의지가 있는 것일까? 하는 의심이 들 정도였습니다.

하나, 우리 대한민국도 가능할 거라 생각을 하고 이 자리에 섰습니다.
우리 저인산효소증 환자들 목소리 좀 들어주세요.
저희가 원하는 건 첫 번째로, 올바른 치료 환경을 조성해 주시는 거예요.

만 19세 치료시작연령 제한 없애 주시고, X-ray상 골증상이 아니라 저인산효소증 특징적인 골증상으로 치료받을 수 있게 개선 요청드립니다.

두 번째로, 조기진단에 대한 시스템을 마련해 주세요 .
우리나라 검사 기술은 세계 최고 아닙니까? 유전 질환이니 국가가 나서 주신다면 조기에 발견도 가능할 거라 생각합니다. 또 건강검진이든, 병원 진료 기록이든 빨리 환자를 찾아서 치료받을 수 있도록 방법을 함께 찾아주길 요청드립니다.

1. 저인산효소증, 이름조차 생소한 질환
저인산효소증은 유전적 효소 결핍으로 인해 뼈와 치아, 근육, 전신 대사가 영향을 받는 희귀질환입니다. 증상은 영아기부터 성인기에 이르기까지 다양하며, 골절, 만성통증, 보행 장애, 호흡 문제, 삶의 기능 상실로 이어질 수 있습니다.
그러나 이 질환의 가장 큰 문제는 병이 희귀해서가 아니라, 이미 겪고 있는 환자조차 제대로 진단받기 어렵다는 데 있습니다.

2. 진단 전, 환자가 맞닥뜨리는 첫 번째 벽 : 시간
많은 환자들은 원인이 불명확한 통증과 골절을 반복하며 수년을 보냅니다. 정확한 진단 없이 진통제, 물리치료, 보조기 사이를 오가며 “왜 나는 계속 아플까?”라는 질문 속에서 살아갑니다.
그리고 어렵게 진단을 받는 순간, 환자가 마주하는 감정은 안도와 동시에 또 다른 막막함입니다. 왜냐하면 “치료제는 있지만, 접근할 수 없기 때문입니다.”

3. 치료가 있는데 사용할 수 없는 현실
저인산효소증에는 승인된 치료제가 존재합니다. 하지만 질병 진단 시간이 힘들어 환자들에게 이 치료제는 현실적인 선택지가 되지 못합니다. 높은 비용, 보험 미적용, 정보 부족, 의료기관의 제한된 접근이 모든 요소들은 환자에게 이렇게 말합니다.
“치료는 있지만, 당신에게는 도달할 수 없습니다.”
이 순간 환자는 병을 치료하지 못해서가 아니라, 치료 접근이 불가능해서 치료를 포기합니다.

4. 그리고 남는 것 : 기다림
치료를 기다리고, 보험을 기다리고, 제도가 변하기를 기다리고, 상태가 악화되지 않기를 기도하며 기다립니다. 하지만 병은 기다려주지 않습니다. 증상은 진행되고, 통증은 심해지고, 움직임은 줄어들며, 삶의 영역이 하나씩 사라집니다. 이 기다림 속에서 환자가 느끼는 감정은 절망이 아니라 고립입니다.

5. 환우회가 존재하는 이유
그래서 저희 환우회는 말합니다. “환자가 혼자가 아니어야 한다.”
한국 저인산효소증 환우회는 정보 제공, 의료 연계, 심리적 지지, 제도 개선 활동을 통해 환자들이 희망을 잃지 않도록 돕고 싶습니다. 우리는 치료의 문이 열리기를 기다리는 것이 아니라, 그 문을 함께 두드리고 있습니다.

6. 우리가 바라는 것은 거창한 변화가 아닙니다
우리가 바라는 것은 단 하나입니다. 환자가 치료를 ‘선택’할 수 있는 세상. 치료를 기다리는 시간이 아닌, 치료를 받을 수 있는 시간이 시작되는 세상.

7. 마무리하며
오늘 이 자리가 저인산효소증 환자들이 겪는 현실을 알리고, 정책과 의료, 그리고 사회가 함께 움직이는 출발점이 되기를 바랍니다. 치료가 있는데 포기하지 않아도 되는 환경 그것은 선택이 아니라 책임입니다.

그래서 환자들은 어느 순간 이렇게 말하게 됩니다.
“치료 선택이 아니라 치료 포기의 선택을 강요받고 있습니다.
이것이 오늘 제가 말하고자 하는 현실입니다.
환자는 병과 싸우기 전에 먼저 시스템과 싸워야 합니다. 이 과정에서 환자가 마주하는 것은 시간의 벽입니다.

⏳ 진단을 기다리는 시간 ⏳ 치료 가능성을 확인하는 시간 ⏳ 보험 적용을 바라는 시간
⏳ 증상을 버티는 시간 ⏳ 악화를 지켜보는 시간

그리고 그 시간 동안 병은 멈추지 않습니다. 통증은 계속되고, 골절은 반복되고, 삶의 질은 떨어집니다.
그 기다림은 선택이 아닙니다. 그저 버티는 삶입니다.

그래서 우리는 묻습니다.
“왜 우리는 병이 아니라, 기다림과 싸워야 합니까?”
“왜 치료는 있는데, 환자의 손에 닿지 않는 곳에 있습니까?”

저인산효소증 환우회는 이 질문에서 시작된 공동체입니다.

우리는 혼자였던 환자들을 연결하고, 정보를 제공하고, 심리적 지지와 정서적 돌봄을 나누며, 의료 전문가와 정책 관계자와 함께 변화의 기반을 만들어가고 있습니다.

우리는 이제 요구합니다.

환자가 늦지 않게 진단받을 수 있도록
치료제가 환자에게 도달할 수 있도록
환자가 기다리지 않도록
삶을 포기하지 않도록

희귀질환 치료는 비용이 아니라 사람입니다. 희귀질환 환자의 숫자가 아니라 삶의 무게입니다. 그리고 정책은 통계가 아니라 사람의 미래를 결정하는 선택입니다.

저인산효소증 (HPP)는 환자와 가족에게 평생 영향을 미치는 질환이지만 올바른 치료·연구·지원이 연결될 때, 환자의 삶은 달라질 수 있습니다.

저희 환우회는 의료· 학계· 언론· 사회가 함께 이 길을 만들어 가기를 소망합니다.

오늘 이 자리가 한국저인산효소증 환자들이 겪는 현실을 알리고, 정책과 의료, 그리고 사회가 함께 움직이는 출발점이 되기를 바랍니다.

치료가 있는데, 포기하지 않아도 되는 환경 그것은 선택이 아니라 책임입니다.

우리 저인산효소증 환자들뿐 아니라 모든 희귀질환 환자들이 더 이상 치료를 포기해야 하는 현실이 아닌 치료를 선택할 수 있는 사회로 가는 출발점이 되기를 기대합니다.

끝까지 함께해 주셔서 감사합니다
앞으로도 많은 응원과 기도 부탁드립니다.

김현주 올림

환자 사례 발표(2)

한국한국폰히펠린다우증후군 환우회 총무 정미경

안녕하세요?
저는 한국폰히펠린다우증후군 환우회 총무를 맡고 있는 정미경입니다.
저희 질환에 대해 소개할 수 있는 시간 허락해주신 한국의학바이오기자협회와
희귀난치성질환연합회 정진향 사무총장님께 감사드립니다.

저는 4남매를 두었고 그중 둘째 딸이 21년에 폰히펠린다우증후군 이라는 이름도 생소하고 발음도 어려운 질환을 진단받고 수술과 검사 등으로 15개의 진료과를 오가며 투병 중에 있는 딸의 엄마입니다.

폰히펠린다우증후군에 대해 질병관리청의 질병 개요와 환우들의 사례를 말씀드리겠습니다.

폰 히펠-린다우 증후군(VHL)은 망막의 혈관종증과 중추신경계의 혈관모세포종, 신장과 췌장의 낭종 및 암종, 부신의 크롬친화세포종, 부고환의 유두상 낭선종, 간과 비장 및 폐의 낭종 등과 같은 다양한 악성 및 양성 종양을 유발하는 복합 증후군으로 망막의 혈관아세포종과 소뇌의 혈관아세포종이 가장 자주 발생합니다. 환자의 절반 이상은 중추신경계 내의 혈관아세포종으로 사망하기도 합니다. 상염색체 우성으로 유전이 80%이며 20%는 가족력이 없어도 유전자 변이로 발생합니다.

발병은 주로 10대 후반부터 나타나며 부모대에서 폰히펠린다우증후군 진단을 받지 않았다면 자식대에서는 본인에게 증상이 나타나야만 알 수 있고 또 여러 장기에서 동시다발적으로 악성이든 양성이든 발병하며 개인마다 나타나는 부위가 다르나 보통은 눈과 귀에서 젤 먼저 증상이 나타나며 치료 시기를 놓쳐 실명과 청력을 잃기도 합니다. 그러나 최근에는 유전자 검사를 통해 조기 발견하고 있습니다.

우리나라에서는 2013년 희귀난치성질환으로 등록된 폰히펠린다우증후군은 80%의 유전 질환입니다.

인구 5만 명당 1명 발병하는 희귀질환인 이 병은 어느 가정은 남편의 6남매 모두가 부계 유전으로 시아버지께서 병으로 돌아가셨을 때만 해도 진단을 받지 않았기에 몰랐고 남편과 시동생, 시누 등이 돌아가셨고 진단을 받으신 분도 받지 않으신 분도 있지만 그들의 자손들 모두가 폰히펠린다운증후군 환자입니다. 결혼도 포기한 40대 중반의 아들은 폰히펠린다우증후군 진단으로 반복되는 수술과 후유증으로 사회생활을 하기가 힘들며 심한 우울증으로 또 다른 마음의 병까지 투병 중입니다.

대학생인 청년은 척수에 혈관모세포종으로 걷기가 힘들지만 24년 6월의 웰리렉 보험 급여화를 위한 국민청원이 한창일 때 곧 웰리렉을 먹을 수 있다는 희망으로 수술을 미루고 미루다 신경이 눌려 A4용지 두께로 하반신 마비 직전 25년 8월 서울대 병원에서 수술을 하고 지금은 재활 중에 있습니다.

16세에 진단을 받고 뇌수술-9회, 뇌개두술-5회, 뇌척수수술-1회, 뇌방사선-3회, 신장고주파-3회와 냉동치료-1회, 망막 혈관종으로 냉동치료-2회와 레이저 치료, 췌장, 우측전정기관종양 등으로 20년을 투병 중에 있는 36세 청년은 신장이식만 할 수 있는 상태에서 웰리렉 처방을 받고 복용 중이며 경제적 어려움으로 3알 복용은 엄두도 못 내지만 웰리렉을 하루 한 알씩 6개월 복용 후 양치할 때 치약의 매운맛을 알았다며 울먹였습니다.

아버지가 폰히펠린다우증후군 진단으로 투병 중 척수종양으로 전혀 걷지도 못하고 발가락조차 움직일 수 없는 전신마비 상태에서 할 수 있는 치료는 아무것도 없을 때 웰리렉 처방으로 3개월 복용 후 믿기 힘든 치료 효과가 있었으며 하루 3알 복용이 경제적인 부담으로 6개월간 3알 복용 후 2알로 줄인 상태로 정량 복용 때보다 증상 호전은 느리지만 이 또한 고가의 약값 때문에 언제까지일까 두렵다는 딸의 호소

주위에 본인이 환자라는 내색조차 못 했지만 24년 6월 국민청원 동의를 얻고자 회사 동료들에게 커밍 아웃을 하고 편견보다는 위로와 격려를 받았다며 눈물을 흘리는 분

모계 유전으로 폰히펠린다우증후군 진단을 받은 딸에게 청혼하는 사위가 자신이 아내의 투병 생활과 아내의 죽음을 겪었기에 힘든 길을 가고자 하는 결혼을 반대했지만 딸을 사랑하고 절대 아이는 낳지 않겠다고 내 대에서 유전을 끊겠다는 단호함에 못 이겨 결혼 승낙했다며 눈물을 흘리시는 아버지

부계 유전으로 본인과 사촌들 모두 폰히펠린다우증후군 환자이지만 결혼 후 아이를 갖고자 열심히 시험관 임신을 위해 노력하는 환우는 정자의 수가 부족해 정자 채취가 힘들고, 힘들게 채취한 정자가 배양 결과 후 건강한 배아가 없어 조금씩 줄어가는 희망을 겪고 있는 환우

본인이 진단을 받고 아이들의 진단을 위해 유전자 검사가 두렵다는 젊은 엄마

제 딸은 결혼을 하고 두 아이 출산 후 귀 염증 치료 중 발견된 뇌종양으로 위치상 수술 불가로 양성자 치료 28회를 받고 그 해 11월에 국가검진 결과 난소, 부신, 췌장, 신장의 종양 발견으로 양성자 치료를 받았던 서울삼성병원에서 폰히펠린다우증후군 진단을 받았습니다. 이후 22년 신장, 부신, 난소 부분 절제 수술 후 췌장과 난소는 전이암이라 항암제 복용 중이며, 신장 수술 후에도 신장에 종양이 올라와 고주파 시술과 망막에 있는 혈관모세포종의 조기 발견으로 레이저 치료를 받고 지금도 추적 관찰 중에 있습니다.

척수에는 혈관모세포종 있어 일반적으로는 수술을 권하지만 폰히펠린다우증후군 환자는 수술 후 일정 시간이 지나면 또 올라오기에 재수술을 감안해야 한다며 웰리렉 복용의 선택지를 주셨습니다.

딸은 유전자 변이로 폰히펠린다우증후군 진단을 받았으나 출산 후 발견된 것이라 초등학교 1학년과 유치원생인 손녀딸 모두 유전자 검사 결과 폰히펠린다우증후군으로 현재는 안과 정기 검진을 하고 있습니다.
손녀딸들의 유전자 검사 후 결과를 듣던 날 오열하던 딸의 모습은 지금도 먹먹합니다.

현재 복용 중이라고 하신 분들의 대부분은 하루 3알이 복용기준이지만 경제적인 이유와 본인의 건강상 용량을 줄여 복용하고 있지만 효과는 드라마틱하다고 복용 전후가 확연히 다르며 '내가 환자인가' 할 정도로 효과를 보고 계신다고 객관적인 검사지로 말씀하십니다. 그러나 고가의 약값으로 정량 복용의 치료 효과의 고민과 경제적 어려움으로 언제까지 복용을 할 수 있을지 걱정과 불안의 연속입니다.

무수히 올라오는 종양의 반복되는 수술과 후유증은 삶의 질을 완전히 바닥을 칩니다.
오랜 시간 투병으로 인한 우울증과 치료제가 있어도 감히 복용할 수 없는 현실입니다.

웰리렉은 폰히펠린다우증후군 환자들에게는 꼭 필요한 표적치료제이고 유일한 치료제입니다.

딸과 폰히펠린다우증후군 환자의 치료제인 웰리렉의 보험 급여화를 위해 환자 보호자 모두가 탄원서를 모았고 국민청원 동의를 함께 했습니다. 그러나 청원 동의 성원 후 국민청원 심사소위원회는 지금까지 한 번도 열리지 않았고 25년 12월 31일까지 심사 연장하겠다는 공문만 4번째 받은 상태입니다.

보험 급여화를 위한 제약사의 심평원 서류 제출은 2024년 8월과 2025년 3월의 암질심에서 부결된 상태이나 이번 12월 심평원의 암질심 심의에 상정이 되어 꼭 통과되기를 희망하며 하루빨리 웰리렉의 보험 급여화로 적정 가격으로 먹을 수 있었으면 합니다.

건강보험공단의 경제적인 면을 앞세우신다면 저희는 반복되는 수술로 장기와 신체가 절단되어 갑니다.
저희도 국민의 한 사람으로 행복할 권리, 건강하게 살아갈 권리, 아프면 치료받을 권리가 있습니다.
희망을 포기하기보다는 소소한 일상을 꿈꾸는 국민으로 살아가고 싶습니다.

KAMJ
한국의학바이오기자협회
Korean Assc. Medical Journalists.