

- * 질병관리청 희귀질환 헬프라인 누리집(<http://helpline.kdca.go.kr>), 국민신문고, 유선 민원 및 관련 학회 등

< 추가 지정 희귀질환 예시 >

- ▶ (원추각막, H18.6) 각막이 얇아지거나 돌출되면서 원뿔모양을 이루게 되는 임상 증상을 보이며 시력에 상당한 지장을 주는 진행성 질환임
- ▶ (무뇌수두증, Q04.3) : 대뇌 반구의 대부분이 뇌척수액으로 대체되는 특징을 보이는 선천성 이상 질환으로, 10,000명당 1명 미만의 출생률이 보고되는 드문 질환임

○ 이번 희귀질환의 확대·지정으로 해당 질환을 앓고 있는 희귀질환자들은 건강보험 산정특례 적용에 따른 **의료비 본인부담 경감**과 희귀질환자 의료비 지원 사업에 의한 **본인부담금 의료비 지원 혜택**을 받을 수 있어 **과중한 의료비 부담을 완화**할 수 있을 것으로 기대된다.

- 이번에 신규 지정된 희귀질환에 대한 산정특례는 건강보험정책 심의위원회(위원장 강도태 보건복지부 제2차관) 보고를 거쳐 **2021년 1월부터 적용될 예정**이다.

- * 국민건강보험공단에서 공지하는 등록기준을 만족하는 경우 적용 가능
- ** 본인부담률: (현행) 입원 20%, 외래 30%-60% → (개선) 입원·외래 10%

- 아울러, 희귀질환자에 대한 **의료비 지원 사업***의 대상 질환도 기존 1,014개에서 **1,078개로 확대**된다.

- * 일정 소득기준(기준 중위소득 120%) 미만의 희귀질환 유병 건강보험가입자에게 의료비 본인부담금(산정특례 10%)을 지원(일부 중증질환은 간병비도 지원)

< 추가 지정으로 인한 산정특례 대상 변화 >

- ▶ 68개 질환 확대 시 총 6,400여 명이 추가적으로 산정특례 혜택을 볼 것으로 기대
- 1,014개 → 1,078개 질환 확대, 산정특례 혜택 인원 약 280천 명 → 286천 명 확대

- 「제1차 희귀질환종합관리계획(17~21)*」(17.12 발표), 「희귀질환 지원대책**」(18.9.13 발표)에 따라 질병관리청은 희귀질환자가 조기진단을 통해 적절한 치료를 받을 수 있도록 희귀질환 진단지원과 권역별 거점센터를 지정·운영하고 있다.
 - 희귀질환자가 조기진단을 통해 적절한 치료를 받을 수 있도록 진단이 어려운 극희귀질환은 70개 진단의뢰기관을 통해 ‘유전자진단지원’을 받을 수 있다.
 - 희귀질환자의 의료 접근성과 진단 및 관리의 연계 강화를 위해 권역별 희귀질환 거점센터를 확대·운영(18. 4개소 → '20. 12개소) 중이다.
- 질병관리청 정은경 청장은 “이번 희귀질환 추가 지정을 통해 의료비 부담 경감 및 진단·치료 등 희귀질환자에 대한 지원이 확대될 수 있게 되었고, 향후 실태조사, 국가등록체계 마련 등도 충실히 수행해 나갈 예정이다.”라고 밝혔다.
 - 이번에 지정된 희귀질환 목록과 희귀질환자 지원사업에 대한 상세한 내용은 질병관리청 희귀질환 헬프라인 누리집(<http://helpline.nih.go.kr>)에서 확인할 수 있다.

- <붙임>
1. 신규지정 희귀질환 목록(68개)
 2. 희귀질환 지정기준
 3. 희귀질환 지정 확대 관련 주요 질의답변
 4. 희귀질환 지원 사업 현황

붙임 1

신규지정 희귀질환 목록(68개)

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
1	H18.6	원추각막	Keratoconus
2	Q04.3	무뇌수두증	Hydranencephaly
3	코드없음	KAT6B 관련 증후군	KAT6B related syndrome
4	코드없음	동작장애를 동반 할 수 있는 DHDDS 유전자 변이에 의한 발달 지연 및 뇌전증	Developmental delay and seizures with or without movement abnormalities (DEDSM)
5	코드없음	MMIHS 증후군	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS)
6	코드없음	숙신알데히드 탈수소효소결핍증	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency (SSADHD)
7	코드없음	털손발톱치아형성이상1,3형	Trichorhinophalangeal syndrome type I & III
8	코드없음	FG2 증후군	FG2 syndrome
9	코드없음	블라우 증후군	Blau syndrome
10	코드없음	Schimke면역 골이형성증	Schimke immunosseous dysplasia (SIOD)
11	코드없음	마이어 로키타스키 쿠스터 하우스저 증후군	Mayer Rokitansky Kuster Hauser (MRKH) syndrome
12	코드없음	ATP1A3 관련 뇌병증	ATP1A3 related encephalopathy
13	코드없음	Glass 증후군	Glass syndrome
14	코드없음	NALCN 관련 이상	NALCN related disorder
15	코드없음	MUTYH-연관 폴립증	MUTYH-associated polyposis, Familial adenomatous polyposis type2
16	코드없음	라만 증후군 (태튼-브라운-라만 증후군)	Rahmman syndrome (Tatton-Brown-Rahman syndrome)
17	코드없음	쉬프린첸-골드베르크 증후군	Shprintzen-Goldberg syndrome
18	코드없음	ADCY5 관련 운동이상증	ADCY5 related dyskinesia
19	코드없음	미세증후군(와버그 미세증후군)	Warburg microsyndrome
20	코드없음	피질낭종을 동반한 거대뇌성 백질뇌병증	Megalecephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts
21	코드없음	Hunter-McAlpine 증후군	Hunter-McAlpine syndrome
22	코드없음	헤임러 증후군	Heimler syndrome

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
23	코드없음	보링-오피츠 증후군	Bohring-Opitz syndrome
24	코드없음	스미스-킹스모어 증후군	Smith-Kingsmore syndrome
25	코드없음	MEGDEL(3-methylglutaconic acid uria with deafness, encephalopathy and Leigh-like) 증후군	MEGDEL(3-methylglutaconic acid uria with deafness, encephalopathy and Leigh-like) syndrome
26	코드없음	선천성 각화이상증	Hoyeraal-Hreidarsson syndrome
27	코드없음	MEF2C 관련 증후군	MEF2C related syndrome
28	코드없음	COL4A3BP 관련 지적장애	COL4A3BP related mental retardation
29	코드없음	모자이크성 다양한 염색체 이수성 증후군1	Mosaic variegated neuploidy syndrome 1
30	코드없음	L1 증후군	L1 syndrome
31	코드없음	루스칸-루미쉬 증후군	Luscan-lumish syndrome
32	코드없음	샤프양 증후군	Schaaf-Yang syndrome
33	코드없음	GATA2 유전자 결핍	GATA2 deficiency
34	코드없음	CTNNB1 관련 이상	CTNNB1 related disorder
35	코드없음	유전성 혈소판 감소증	Genetic thrombocytopenia
36	코드없음	HDR 증후군	Hypoparathyroidism-sensorineural deafness-renal disease syndrome
37	코드없음	템플 증후군	Temple syndrome
38	코드없음	POUF3 관련 이상 (snijdersblok-fisher 증후군)	POUF3 related disorder (snijders blok-fisher syndrome)
39	코드없음	CASK 관련 이상	CASK related disorder
40	코드없음	GNB1 관련 이상	GNB1 related disorder
41	코드없음	단일유전자성 루푸스	Monogenic lupus erythematosus
42	코드없음	원발성 중추신경계 혈관염	Primary angiitis of central nervous system (PACNS)
43	코드없음	치상핵적핵담창구시상하핵 위축증	Dentatorubropallidolusian atrophy (DRPLA)
44	코드없음	푸마라아제 결핍증	Fumarase deficiency
45	코드없음	부정맥유발 우심실 이형성증	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
46	코드없음	다논병	Danon disease
47	코드없음	Beta-Propeller 단백질 관련 신경퇴화	Beta-Propeller protein-associated neurodegeneration
48	코드없음	선천성 뇌하수체 기능저하	Congenital hypopituitarism
49	코드없음	노른자모양황반변성	Best vitelliform maculardystrophy
50	코드없음	보쉬 분스트라 샤프 시신경위축 증후군	Bosch-Boonstra-Schaaf optic atrophy syndrome
51	코드없음	드뷔쿠아 이형성증	Desbuquois dysplasia
52	코드없음	선천성 반척추증	Congenital hemivertebra
53	코드없음	전정도수관 확장증 증후군	Enlarge vestibular aqueduct syndrome
54	코드없음	TRAF7 연관 발달지연을 동반한 심장, 안면, 수지기형	TRAF7 related Cardiac, facial, and digital anomalies with developmental delay
55	코드없음	2번 염색체 장완 31-33 미세결손	2q31-q33 microdeletion
56	코드없음	18번 염색체 단완의 사염색체증	Tetrasomy 18p
57	코드없음	12번 염색체 단완 13 미세중복	12p13 microduplication
58	코드없음	1번 염색체 단완 31-32 미세결손	1p31-1p32 microdeletion
59	코드없음	13번 염색체 장완 21-22 결손	13q21-22 deletion
60	코드없음	3번 염색체 26 장완 중복	3q26 duplication
61	코드없음	6번 염색체 단완 25 결손	6p25 deletion
62	코드없음	1번 염색체 장완의 21.1 부분의 중복 증후군	1q21.1 duplication syndrome
63	코드없음	8번 삼염색체 섞임증	Mosaic trisomy 8
64	코드없음	19번 염색체 단완 13.3 부분의 중복	19p13.3 duplication
65	코드없음	17번 염색체 장완 25.1 부분의 중복 증후군	17q25.1 duplication syndrome
66	코드없음	2번 염색체 장완 33-37 부분의 중복 증후군	2q33-37 duplication syndrome
67	코드없음	1번 염색체 장완 21.3 부분의 미세결손 증후군	1q21.3 microdeletion syndrome
68	코드없음	12번 염색체 장완 13 미세중복	12q13 microduplication

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 질병관리청장이 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 질병관리청장은 지정 내용을 공고함

② 희귀질환 지정 세부기준

- 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

붙임 3

희귀질환 지정 확대 관련 주요 질의답변

Q1 희귀질환으로 지정된 질환은 어떤 지원을 받을 수 있나요?

A1. 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 희귀질환자의 의료비지원사업에서 요양급여 본인부담금을 지원합니다.

Q2 신규 희귀질환에 대한 산정특례 적용 및 의료비지원은 언제부터 가능한가요?

A2. 2021년 1월부터 적용 예정입니다.

Q3 희귀질환으로 신규 지정 요청한 질환 중 희귀질환으로 지정되지 않은 질환은 어떻게 되나요?

A3. 이번에 희귀질환으로 지정되지 않은 질환은 향후 추가자료 확보를 통하여 희귀질환 지정을 재검토할 예정입니다.

Q4 희귀질환에 대한 질환정보는 어떻게 알 수 있나요?

A4. 지정 희귀질환에 대한 질환정보를 희귀질환 헬프라인 웹사이트 (<http://helpline.kdca.go.kr>)를 통해 제공하고 있으며, 이번에 지정된 희귀질환의 질환정보도 정리하여 제공할 예정입니다.

붙임 4

희귀질환 지원 사업 현황

1] 희귀질환 산정특례 적용 및 의료비 지원사업

- (희귀질환 산정특례) 고비용이 발생하는 희귀질환자의 의료비 부담을 낮추기 위해 건강보험에서 환자 본인이 부담하는 비용을 10%로 낮춰주는 제도
- (희귀질환자 의료비 지원사업) 저소득 건강보험가입자(중위소득 120% 미만)에게 의료비 본인부담금(10%) 지원(의료급여 수급권자 및 차상위 본인부담경감대상자는 '의료급여사업' 및 '차상위 본인부담경감대상자 지원사업'에서 별도로 지원)

2] 희귀질환 진단지원사업

- (목적) 비용에 대한 부담으로 진단시기를 놓치는 사례를 방지하고, 희귀질환을 조기에 진단하여 적기에 치료를 받을 수 있도록 함
- (지원내용) 현재 126개 극희귀질환에 대해 유전자 검사를 지원하며, 69개 의뢰기관을 통해 신청 가능

3] 희귀질환 권역별 거점센터 운영지원

- (목적) 지방에 거주하는 희귀질환자들의 치료 및 관리, 질환상담, 교육을 통한 지역사회 희귀질환자 관리서비스 제공
- (현황) 중앙지원센터(서울대학교병원) 1개소, 권역별 거점센터 11개소 운영 중

4] 희귀질환 연구

- (목적) 희귀질환 진단 및 치료기술 개발을 위한 과학적 근거를 마련하고자 희귀질환 연구 지원과 정보를 확보하여 제공
- (추진내용)
 - (정책기반) 희귀질환 정보분석 및 실태조사 연구
 - (교육자료 개발) 희귀질환 전문인 교육자료 개발 및 보급

5] 희귀질환 질병 정보컨텐츠 개발

- 질병관리청 희귀질환 헬프라인 홈페이지(<http://helpline.nih.go.kr>) 를 통해 질환 정보를 찾기 어려운 희귀질환에 대한 개요, 증상, 원인, 진단, 치료 등에 대한 정보제공

6] 희귀질환자 쉼터 운영지원

- 지방에 거주하는 희귀질환자들이 진료 등을 위해 수도권 의료기관 방문 시 무료숙박 제공 및 질환별 자조모임 활동 지원 (<http://www.kord.or.kr> 운영)

7] 희귀질환 홍보

- 희귀질환 헬프라인(<http://helpline.nih.go.kr>) 운영 : 질환정보, 지원사업 안내, 온라인상담실 및 각종 제도 소개(권역별 거점센터 등) 등
- 의료비지원사업 및 진단지원사업 리플렛을 제작, 희귀질환 카드뉴스 제작, 온라인 홍보 및 희귀질환 극복의 날 행사 개최 등