

‘선천성 기능성 단장증후군’ 등 75개 국가관리대상 희귀질환 신규 지정

- 75개 질환 신규 지정하여 1,314개에서 1,389개로 확대
- 산정특례 적용 및 희귀질환자 의료비 지원으로 환자와 가족 의료비 부담 완화 기대

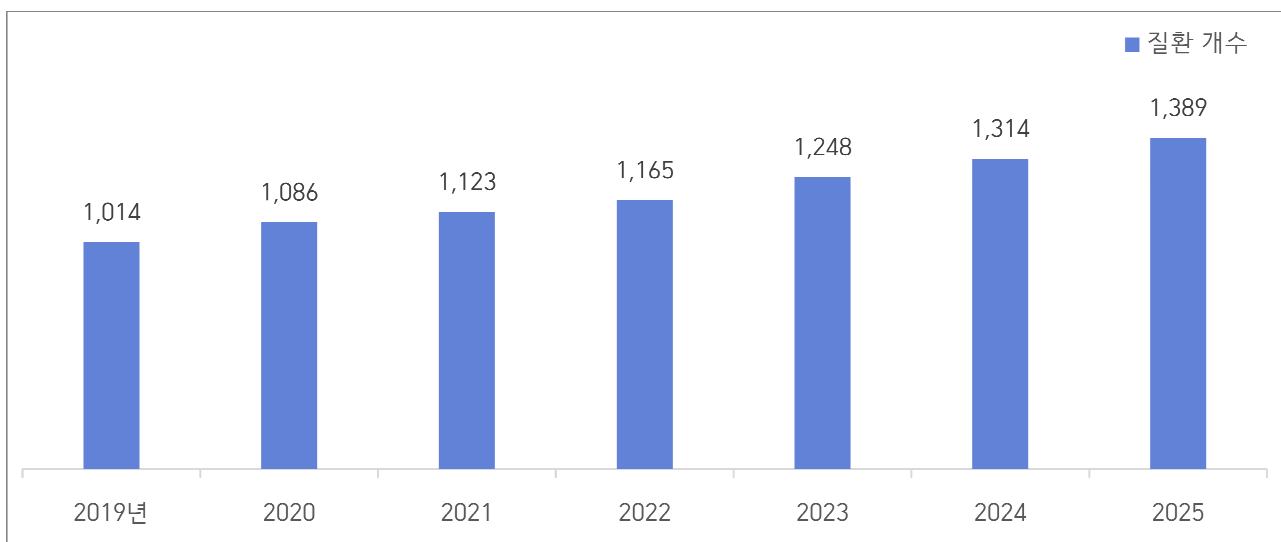
질병관리청(청장 임승관)은 희귀질환을 체계적으로 관리하고, 희귀질환자에 대한 진단 및 치료지원 등을 강화하기 위해, 75개 질환을 국가관리대상 희귀질환으로 신규 지정한다.

질병관리청은 국가관리대상 희귀질환을 희귀질환관리법*에 따라 2018년부터 매년 확대 공고하고 있으며, ‘희귀질환 헬프라인’ 누리집(<https://helpline.kdca.go.kr>)을 통해 신규 지정 신청을 받고, 희귀질환관리위원회의 심의를 거쳐 지정하고 있다.

* 「희귀질환관리법」 제2조 및 같은 법 시행규칙 제2조

올해 희귀질환 신규 지정 심의를 통해 75개 질환을 추가 지정함으로써 국가관리대상 희귀질환은 1,314개(’24년)에서 1,389개(’25년)로 확대되었다.

※ 국가관리대상 희귀질환 지정 현황(’19년 ~ ’25년)



희귀질환으로 지정되면 국민건강보험공단 산정특례제도가 적용되고, 질병관리청 희귀질환자 의료비 지원 사업* 등 국가 지원 정책으로 연계되어 환자와 가족의 의료비 부담은 크게 경감된다.

* 희귀질환 산정특례 적용 시 본인부담금은 요양급여비용총액의 10%로 경감, 기준 중위소득 140% 미만의 대상자는 본인부담금을 희귀질환자 의료비 지원사업에서 지원

아울러, 진단에 어려움을 겪는 희귀질환자가 조기 진단을 통해 적기 치료를 받을 수 있도록 진단검사(WGS*)를 지원하는 ‘희귀질환 진단지원사업’ 대상 질환**에도 포함될 예정이다.

* 전장 유전체 염기서열 분석 (WGS, Whole Genome Sequencing) : 유전체 전체를 분석 방법으로 구조적인 변이나 유전자 발현 조절과 관련된 범위를 검출·분석

** 국가관리대상 희귀질환 중 유전성 질환 대상(비유전성 질환 제외)

임승관 질병관리청장은 “앞으로도 국가관리대상 희귀질환을 지속적으로 발굴·지정하여 지원 제도와 연계해 나갈 것”이라면서, “희귀질환자와 가족의 삶에 실질적인 변화를 가져올 수 있도록 희귀질환 국가 관리체계를 지속적으로 강화해가겠다”고 밝혔다.

<붙임> 1. 2025년 국가관리대상 희귀질환 신규 지정 질환(75개) 2. 희귀질환 지정기준 및 절차

담당 부서	만성질환관리국 희귀질환관리과	책임자	과 장	김지영	(043-719-8771)
		담당자	사무관	성지환	(043-719-8773)
			연구사	장지영	(043-719-8782)

붙임 1
2025년 국가관리대상 희귀질환 신규 지정 질환(75개)

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
1	G35.0	재발 완화형 다발경화증	Relapsing-remitting multiple sclerosis
2	G35.1	원발 진행형 다발경화증	Primary progressive multiple sclerosis
3	G35.2	이차 진행형 다발경화증	Secondary progressive multiple sclerosis
4	G35.8	기타 명시된 다발경화증	Other specified multiple sclerosis
5	G35.9	상세불명의 다발경화증	Unspecified multiple sclerosis
6	코드없음	ARHGEF9 관련 장애	ARHGEF9 related disorder
7	코드없음	ARX 관련 장애	ARX related disorder
8	코드없음	ASPM 관련 소두증	ASPM related microcephaly
9	코드없음	Birk-Barel 증후군	Birk-Barel syndrome
10	코드없음	Bryant-Li-Bhoj 신경발달 증후군 1	Bryant-Li-Bhoj neurodevelopmental syndrome 1
11	코드없음	CAD 관련 장애	CAD related disorder
12	코드없음	Chitayat 증후군	Chitayat syndrome
13	코드없음	Den Hoed-de Boer-Voisin 증후군	Den Hoed-de Boer-Voisin syndrome
14	코드없음	Desanto-Shinawi 증후군	Desanto-Shinawi syndrome
15	코드없음	FOXP1 관련 장애	FOXP1 related disorder
16	코드없음	FTSJ1 관련 장애	FTSJ1 related disorder
17	코드없음	GRIN1 관련 신경발달장애	GRIN1-related neurodevelopmental disorder
18	코드없음	GRIN2A 관련 장애	GRIN2A related disorder
19	코드없음	GRM7 관련 발달지연	GRM7 related developmental delay
20	코드없음	Hiatt-Neu-Copper 신경발달 증후군	Hiatt-Neu-Copper neurodevelopmental syndrome
21	코드없음	Hijazi-Reis 증후군	Hijazi-Reis syndrome
22	코드없음	HK1 관련 장애	HK1 related disorder
23	코드없음	IL12RB1 결핍	IL12RB1 deficiency
24	코드없음	Jansen-de Vries 증후군	Jansen-de Vries syndrome
25	코드없음	KCNQ5 관련 지적 장애	KCNQ5 related intellectual disability
26	코드없음	Liang Wang 증후군	Liang Wang syndrome

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
27	코드없음	Opitz-G/BBB 증후군	Opitz-G/BBB syndrome
28	코드없음	Opitz-Kaveggia 증후군[FG 증후군 1형]	Opitz-Kaveggia syndrome[FG syndrome type 1]
29	코드없음	<i>PNKP</i> 관련 발달지연	<i>PNKP</i> related developmental delay
30	코드없음	<i>POLR3A</i> 관련 장애	<i>POLR3A</i> related disorder
31	코드없음	Primrose 증후군	Primrose syndrome
32	코드없음	RAFIG 증후군	RAFIG syndrome
33	코드없음	Rauch-Steindl 증후군	Rauch-Steindl syndrome
34	코드없음	Renpenning 증후군	Renpenning syndrome
35	코드없음	<i>SCN8A</i> 관련 질환	<i>SCN8A</i> related disease
36	코드없음	<i>SECISBP2</i> 관련 장애	<i>SECISBP2</i> related disorder
37	코드없음	<i>SLC6A1</i> 관련 근간대성-무긴장성-뇌전증	<i>SLC6A1</i> related myoclonic-atonic epilepsy
38	코드없음	<i>SLCO2A1</i> 관련 만성 장병증	<i>SLCO2A1</i> related chronic enteropathy
39	코드없음	Snijders Blok-Campeu 증후군	Snijders Blok-Campeu syndrome
40	코드없음	Snyder-Robinson 증후군	Snyder-Robinson syndrome
41	코드없음	<i>STAT3</i> 기능 획득 질환	<i>STAT3</i> gain of function disease
42	코드없음	Stolerman 신경발달 증후군(<i>KDM6B</i> 관련)	Stolerman neurodevelopmental syndrome (<i>KDM6B</i> related)
43	코드없음	<i>THOC2</i> 관련 장애	<i>THOC2</i> related disorder
44	코드없음	Townes-Brocks 증후군	Townes-Brocks syndrome
45	코드없음	Ververi-Brady 증후군	Ververi-Brady syndrome
46	코드없음	Wieacker-Wolff 증후군	Wieacker-Wolff syndrome
47	코드없음	<i>WWOX</i> 관련 장애	<i>WWOX</i> related disorder
48	코드없음	<i>YWHAG</i> 관련 장애	<i>YWHAG</i> related disorder
49	코드없음	<i>ZBTB18</i> 관련 장애	<i>ZBTB18</i> related disorder
50	코드없음	간뇌 미토콘드리아 DNA 고갈 증후군	Hepatocerebral mitochondrial DNA depletion syndrome
51	코드없음	거대뇌증-다소뇌회증-다지증-수두증 증후군2 (<i>AKT3</i> 관련)	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 2 (<i>AKT3</i> related)
52	코드없음	거대세포동맥염	Giant cell arteritis

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
53	코드없음	구조적 뇌 이상 및 얼굴이형성증을 동반한 신경발달 장애(<i>RAC3</i> 관련)	Neurodevelopmental disorder with structural brain anomalies and dysmorphic facies (<i>RAC3</i> related)
54	코드없음	눈 운동 이상과 운동실조를 동반한 신경 발달장애(<i>FRMD5</i> 관련)	Neurodevelopmental disorder with eye movement abnormalities and ataxia (<i>FRMD5</i> related)
55	코드없음	몰리브데넘 조효소 결핍	Molybdenum cofactor deficiency
56	코드없음	발달지연, 이상형태성 얼굴, 그리고 뇌 이상(<i>U2AF2</i> 관련)	Developmental delay, dysmorphic facies, and Brain anomalies(<i>U2AF2</i> related)
57	코드없음	보통염색체열성 피부이완증 1C형(<i>LTBP4</i> 관련)	Cutis laxa, autosomal recessive, type1C (<i>LTBP4</i> related)
58	코드없음	선천성 기능성 단장 증후군	Congenital functional short bowel syndrome
59	코드없음	소두증, 언어장애, 그리고 보행 이상을 동반한 신경발달 이상(<i>NARS1</i> 관련)	Neurodevelopmental disorder with microcephaly, impaired language, and gait abnormalities(<i>NARS1</i> related)
60	코드없음	영아기 발병 STING 연관 혈관증	STING associated vasculopathy with onset in infancy
61	코드없음	원발성 한랭응집소병	Primary cold agglutinin disease
62	코드없음	자폐증 혹은 경련이 있거나 없는 신경 발달장애(<i>CUL3</i> 관련)	Neurodevelopmental disorder with or without autism or seizures(<i>CUL3</i> related)
63	코드없음	저긴장, 운동실조 그리고 발달지연 증후군 (<i>EBF3</i> 관련)	Hypotonia, ataxia and delayed development syndrome(<i>EBF3</i> related)
64	코드없음	저긴장, 발작, 언어결여를 동반한 신경발달 장애(<i>HECW2</i> 관련)	Neurodevelopmental Disorders with hypotonia, seizure and absent language(<i>HECW2</i> related)
65	코드없음	청력소실, 귀이상 혹은 발달지연이 동반되거나 동반되지 않는 선천성 신장 이상 및 요로 증후군(<i>PBX1</i> 관련)	Congenital anomalies of kidney and urinary tract syndrome with or without hearing loss, abnormal ears, or developmental delay (<i>PBX1</i> related)
66	코드없음	페닐알라닐 t-RNA 합성효소 결핍증	Phenylalanyl t-RNA synthetase deficiency
67	코드없음	1번 염색체 장완의 중복 증후군	1q duplication syndrome
68	코드없음	2번 염색체 장완의 중복 증후군	2q duplication syndrome
69	코드없음	7번 염색체 단완의 중복 증후군	7p duplication syndrome
70	코드없음	14번 염색체 장완의 중복 증후군	14q duplication syndrome
71	코드없음	17번 염색체 단완의 결손 증후군	17p deletion syndrome
72	코드없음	19번 염색체 장완의 중복 증후군	19q duplication syndrome
73	코드없음	20번 염색체 장완의 결손 증후군	20q deletion syndrome
74	코드없음	X염색체 단완의 결손 증후군	Xp deletion syndrome
75	코드없음	X염색체 장완의 결손 증후군	Xq deletion syndrome

1 희귀질환 정의 및 지정 기준

<희귀질환관리법>

제2조(정의)

1. “희귀질환”이란 유병인구가 2만 명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환으로 보건복지부령으로 정한 절차와 기준에 따라 정한 질환을 말한다.

<희귀질환관리법 시행규칙>

제2조(희귀질환 지정 기준 및 지정 절차)

① 희귀질환의 지정기준

1. 질병에 대한 유병인구 수
2. 질환 진단에 대한 기술적 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 법 제13조의2제1항에 따라 희귀질환 지정을 원하는 자는 질병관리청장이 정하는 온라인정보시스템을 통해 신청해야 한다.

- ③ 질병관리청장은 제2항에 따른 신청을 받거나 희귀질환의 지정을 위하여 필요하다고 인정하는 경우에는 법 제7조에 따른 희귀질환관리위원회의 심의를 거쳐 희귀질환을 지정할 수 있다.

- ④ 질병관리청장은 희귀질환의 지정을 위하여 필요하다고 인정하는 경우에는 관계 기관, 법인, 단체 및 전문가 등에 대하여 의견 또는 자료의 제출을 요청할 수 있다.

- ⑤ 질병관리청장은 희귀질환의 지정 여부 및 내용을 온라인정보시스템에 공고해야 하고, 지정된 희귀질환 목록을 관보에 고시해야 한다.

- ⑥ 제1항부터 제5항까지에서 규정한 사항 외에 희귀질환의 지정 기준 및 지정 절차 등에 관하여 필요한 사항은 온라인정보시스템에 공고한다.

2 희귀질환 지정 세부기준

* 희귀질환 지정 사업 지침

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 가능 한 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 사회경제적 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 희귀질환으로 수용 가능한 질환
		감염·약물·외상 등에 의한 이차성 질환 및 종양 등
		국내 학계 등에 보고 사례가 부재하거나, 해당 학회·전문의 의견의 보충·보완이 필요한 경우 등 정보 부족 (보완 요청 후 익년도 재심의)

* 예: 신증후군(X), NPHS1-연관 선천성 신증후군(O)

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

3 희귀질환 지정 절차

