

2026년 희귀질환 진단지원사업 본격 시행, 지원 규모 1,150명으로 확대

- 전년대비 지원 규모 42% 확대 및 대상 질환 1,389개로 확충
- 유전성 희귀질환 확진 시 가족검사 추가 지원 및 환자 맞춤형 후속 연계 강

【관련 국정과제】 86. 국민의료비 부담 완화 - ③ 희귀·난치질환 부담 완화

질병관리청(청장 임승관)은 희귀질환 의심환자에 대한 조기진단과 가족들에 대한 지원 강화를 위해 2026년 ‘희귀질환 진단지원사업’을 본격 시행한다

* 희귀질환 진단지원사업 : 미진단 희귀질환 의심환자를 대상으로 유전자 검사 및 결과 해석을 지원하여 조기진단과 적기 치료를 돕는 사업

희귀질환은 질환 수가 많고 증상이 다양하여 정확한 진단까지 평균 9.2년이 소요*되고 있어, 희귀질환 환자와 가족들의 고통이 가중되고 있는 상황이다. 특히 진단이 지연될 경우 적절한 치료 시기를 놓치거나, 산정특례, 의료비 지원 등 관련 제도와의 연계가 늦어질 수 있어, 조기진단을 지원하는 체계적 사업 추진이 중요하다.

* '25년도 희귀질환 진단지원 검사 결과 증상 발현일로부터 희귀질환 진단까지 평균 9.2년 소요

[2026년 희귀질환 진단지원 사업]

2026년에는 지원 규모를 기존보다 확대해 총 1,150명을 대상으로 진단을 지원한다. 또한 환자 가족에 대한 추가 검사와 진단 이후 필요한 후속 검사 지원을 강화해, 보다 정밀하고 신속한 진단이 이루어질 수 있도록 한다.

다만, '25년 810명 대비 지원 규모 확대(+42%)에도 불구하고, 연중 상시 진단지원에는 한계가 있는 만큼, 의료기관의 연간 진단지원 수요(약 2,700건)* 등을 고려해, 향후 지원 규모를 지속 확대해 나갈 예정이다.

* '25년 참여의료기관(34개소) 대상 진단검사지원 건수 수요 조사 결과(25년 조사)

<전년도 대비 희귀질환자 진단지원 사업 확대>

구 분	'25년도	'26년도
대상질환	◦ 국가관리대상 희귀질환 1,314개	◦ 국가관리대상 희귀질환 1,389개 (+75)
지원규모	◦ 810명	◦ 1,150명 (+340)
지원지역	◦ 34개 의료기관 * 비수도권(25개) + 수도권 일부 포함(9개)	◦ 34개 의료기관 유지 * 비수도권(25개) + 수도권 일부 포함(9개)

* 향후 진단지원사업 연중 지속적으로 운영될 수 있도록 지원 규모 등을 확대할 예정

또한, 유전성 희귀질환 확인시 부모·형제 등 가족(3인 내외) 검사도 추가 지원하여 고위험군을 선제적으로 관리하고, 치료비 부담이 크고, 조기진단이 필수적인 척수성근위축증(SMA*) 의심환자를 대상으로 선별검사 및 확진 검사도 지속 지원한다.

* 척수와 뇌간의 운동신경세포 손상으로 근육이 점차적으로 위축되는 신경근육계 유전질환, 줄겐스마(22년 급여적용, 본인부담금 약2억원) 등이 치료제로 활용, 34개 의료기관을 통해 진단 의뢰 가능

진단 결과에 따라 산정특례 적용 및 의료비 사업 지원 등 국가 정책과도 연계하여, 희귀질환 의심환자와 가족의 부담을 경감하고, 필요한 치료와 지원으로 보다 신속하게 이어질 수 있도록 진단검사 지원과 후속 연계 체계를 한층 강화할 계획이다.

아울러 음성 또는 미결정 사례 중 재분석이 필요한경우(환자 동의 기반), 국립보건연구원과 협력하여 다년간 재분석을 추진한다. 이를 통해 기존에 확인되지 않았던 유전변이도 추가 발굴될 것으로 기대된다.

한편, 환자는 거주지 인근 참여 의료기관을 통해 진단지원을 받을 수 있으며, 2026년 희귀질환 진단지원 사업의 지원방법, 참여 의료기관 등 관련 정보는 3월 31일부터 「질병관리청 희귀질환 헬프라인 (helpline.kdca.go.kr)」을 통해 확인할 수 있다.

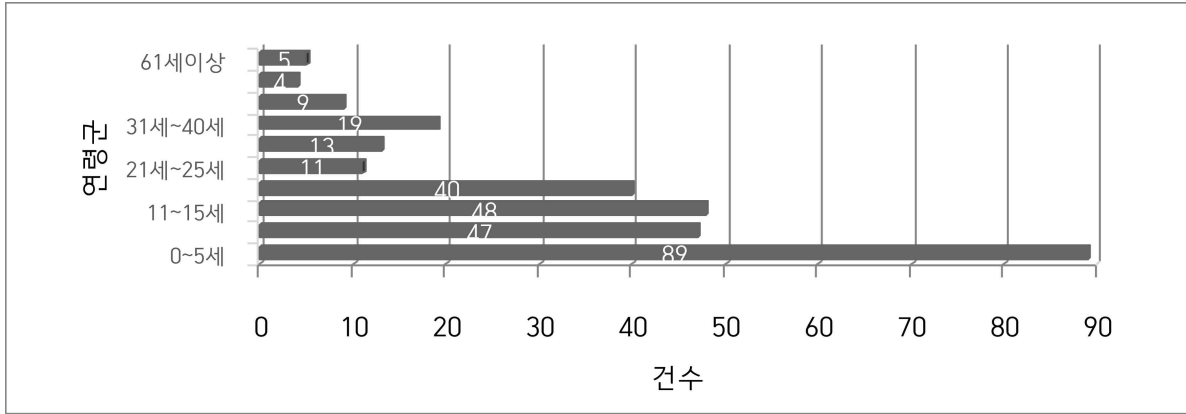
[2025년 희귀질환 진단지원 사업 성과]

질병관리청은 2025년 전국 34개 참여 의료기관을 통해 전장유전체 염기서열분석* 810명을 지원하였으며, 이 중 285명이 희귀질환으로 확인되어 최종 진단율 35.2%를 기록하였다.

* 전장 유전체 염기서열 분석 (WGS, Whole Genome Sequencing) : 유전체 전체를 분석하는 방법으로, 구조적 변이와 유전자 발현 조절 관련 범위를 검출·분석

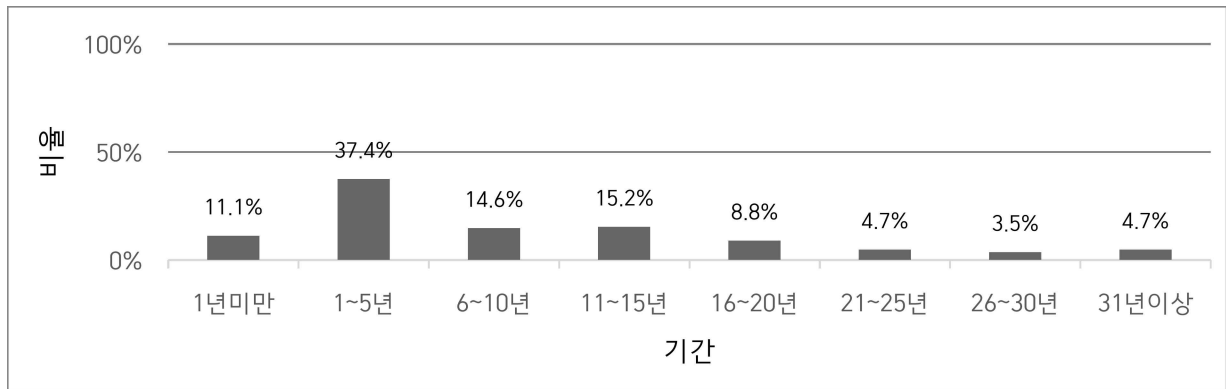
또한, 가족검사 433건을 실시하여 고위험군 가족에 대한 선제적 선별관리를 지원하는 한편, 유전자 검사부터 결과 보고까지 평균 소요기간은 약 26일로, 전년 28일 대비 2일을 단축하였다.

【연령군별 양성건수】



증상 발현부터 진단까지의 기간을 분석한 결과, 1년 미만은 11.1%(19명), 10년 이상은 36.9%(63명)로 나타났다. 이는 진단 사업이 의심환자의 조기진단은 물론, 장기간 병명이 확인되지 않았던 환자에 대해서도 정확한 검사로 조기진단 및 치료에 기여한 것으로 확인됐다.

【양성자의 증상 발현 후 진단까지 소요기간별 분포】



특히, 양성자 285명 중 212명(74.3%)은 산정특례 적용 대상에 해당되어 본인부담금 경감 혜택을 받을 수 있는 것으로 확인되었으며, 소득(중위소득 140% 미만, '26년) 및 재산 기준을 충족하는 경우, 희귀질환자 의료비 지원사업과도 연계가 가능하다.

사업 참여자를 대상으로 실시한 만족도 조사 결과, 환자·가족의 긍정 응답률은 95%, 의료진은 94%로 나타나, 사업에 대한 체감도와 신뢰도가 높은 것으로 나타났다.

- * (환자) 서비스 접근성, 의료서비스 만족도, 진단비용 지원 만족도, 종합만족도 등 10문항 조사
- ** (의료진) 사업의 효과성, 사업 지속의 필요성, 결과지 만족도, 검사 결과에 대한 신뢰성 등 5문항 조사

질병관리청은 이러한 성과를 바탕으로 희귀질환 진단 사각지대를 줄이기 위한 국가 차원의 진단지원체계를 지속적으로 강화해 나갈 계획이다.

임승관 질병관리청장은 “희귀질환은 진단까지 장기간이 소요되는 경우가 많아 국가 차원의 지속적인 진단지원이 중요하다”며, “앞으로도 희귀질환 의심환자가 보다 신속하게 진단을 받고 필요한 치료와 지원으로 연계될 수 있도록 사업을 차질 없이 추진하겠다”고 밝혔다.

- <붙임> 1. 희귀질환 진단지원 사업 개요
 2. 희귀질환 진단지원 사업 참여 의료기관
 3. 2025년 희귀질환 진단지원사업 분석 결과

담당 부서	만성질환관리국 희귀질환관리과	책임자	과 장	김지영	(043-719-8771)
		담당자	사무관	배병식	(043-719-8773)
			주무관	김영배	(043-719-8776)

- (사업기간) '26.3.31~12월 말
* 다만, 예산의 한정으로 지원규모 충족시(1,150여명), 실제 사업 기간 변동 가능
- (목적) 미진단된 희귀질환자 대상으로 유전자 검사 및 해석을 지원하여 조기진단·치료 및 가족단위 예방관리를 통한 예후 개선
- (사업내용) 국가관리대상 희귀질환(1,389개, '26년) 환자 대상 유전체 분석(WGS*), 확진 검사 수행(Sanger 등) 및 SMA 진단지원 등
* 전장 유전체 염기서열 분석(WGS) : DNA 전체를 읽어서 유전적 변이를 찾는 정밀한 검사방법
- 유전성 희귀질환자 발견 시, 가족 검사(부모·형제 3인)를 함께 지원하여 가족 내 보인자 등 고위험군 선제적 선별 관리

<희귀질환자 진단지원 사업 확대>

구 분	'25년도	'26년도
대상질환	◦ 국가관리대상 희귀질환 1,314개	◦ 국가관리대상 희귀질환 1,389개 (+75)
지원규모	◦ 810명 * 9억원	◦ 1,150명 * 12.5억원
지원지역	◦ 34개 의료기관 * 비수도권(25개) + 수도권 일부 포함(9개)	◦ 34개 의료기관 유지 * 비수도권(25개) + 수도권 일부 포함(9개)

* 향후 진단지원사업 연중 지속적으로 운영될 수 있도록 지원 규모 등을 확대할 예정

- (지원조건 및 시행주체) 민간경상보조(100%) / 공모
- (지원 방법) 환자가 원거리 이동하지 않고 거주지에서 진단받을 수 있도록 지정 의료기관 내원 후 해당 검체를 진단 검사기관에서 수거하여 진단
- (추진체계) 업무 수행 체계
* 결과해석 질 관리를 위해 사업수행기관은 전문가 등을 포함하여 검사결과 검증 협의체 운영

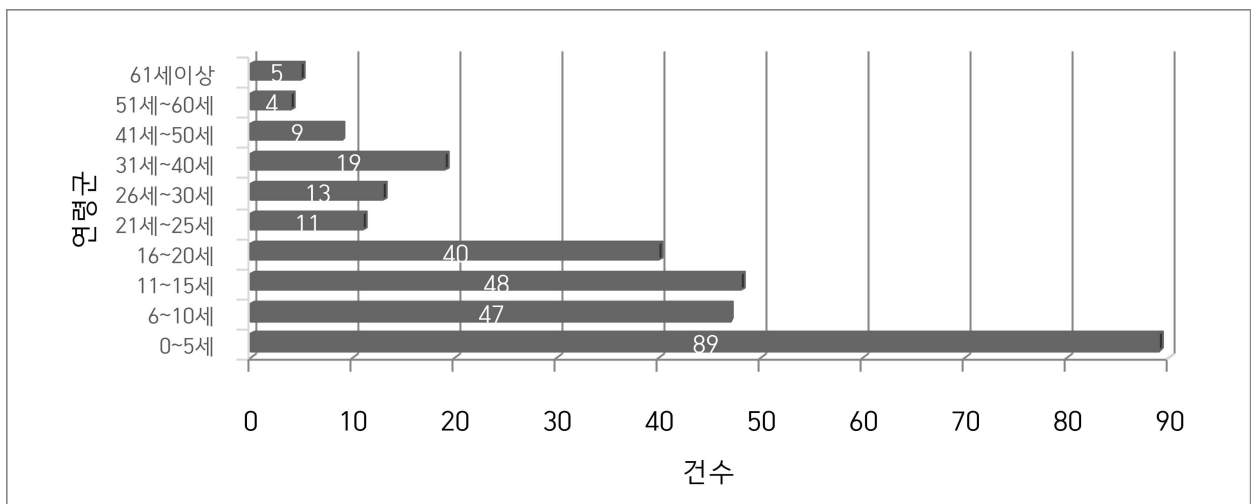




□ 진단검사 결과

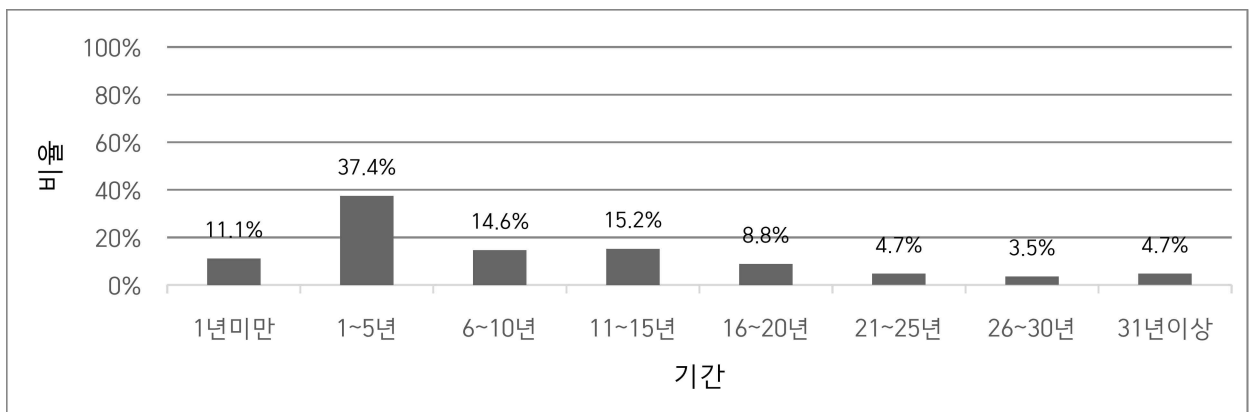
- (양성률) 검사 의뢰된 전체 810명중, 검사 결과 285명 양성 (양성률 35.2%)
- (결과 소요시간) 평균 약 26일 *24년 약 28일
- (연령군별) 연령군별 양성자 비율은 5세 이하가 31.2%(89명), 11~15세 16.8%(48명), 6~10세 16.5%(47명), 16~20세 14.0%(40명)순으로 해당 연령군이 전체 양성건 중 78.6%(224명) 차지

【연령군별 양성 현황】



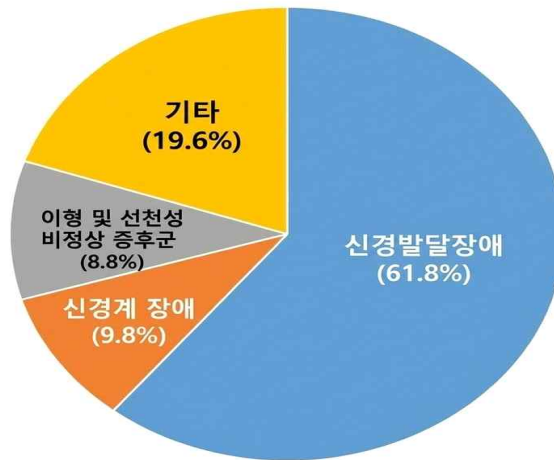
- (양성자 진단소요 기간) 증상발현일로부터 희귀질환 진단 기간까지 1년미만 19명(11.1%), 1년이상~5년 이하가 64명(37.4%), 6년이상~10년이하 26명(14.6%), 10년 이상이 63명(36.9%)
- * (증상 발현 후 진단까지 소요기간) 증상발현일로부터 희귀질환 진단까지 평균 9.2년 수준

【증상 발현 후 진단까지 소요기간별 분포】



- (양성자 증상군별 분포) 신경발달장애 61.8%(176명), 신경계 장애 9.8%(28명), 이형 및 선천성 비정상 증후군 8.8%(25명) 순으로 확인, 3개 해당 증상군이 전체 증상군의 80.4%(229명) 차지

【양성자 증상군별 분포】

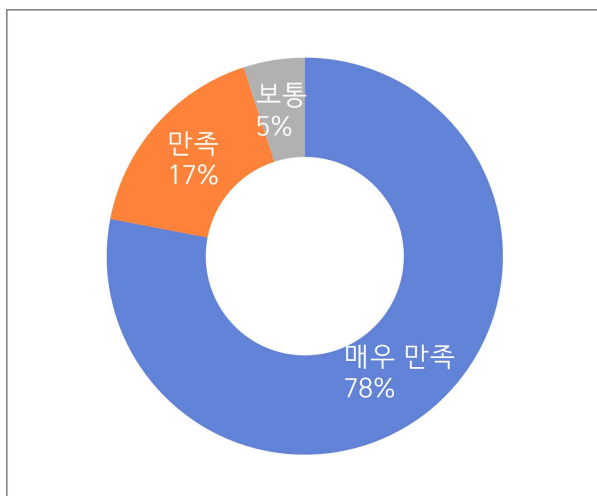


- **(산정특례 등 적용)** 양성자 285명에서 총 212개 질환이 확인. 이 중 산정 특례 적용 질환은 212*개로 212명(74.3%)이 혜택 적용 가능한 것으로 확인
 - * 이 중 25개 질환이 희귀질환 관련 치료제 등이 있는 것으로 확인되었고, 해당 대상자는 전체 양성자 285명중 41명으로 확인됨
 - ※ 진단기준 미확립, 완치가능 등 희귀질환 지정 세부 기준 등에 부합되지 않은 경우 미적용

□ 사업 만족도

- **환자 및 가족 만족도 (95%^{매우만족+만족})**
 - 검사, 결과 및 접근성 등 편의성, 신뢰성, 경제적 부담 완화 등 총 10문항에 대한 만족도
- **의료진 만족도 (94%^{매우만족+만족})**
 - 사업 이용 절차 편의성, 사업의 필요성, 유전 검사결과 만족도 등 5문항에 대한 만족도

【환자 및 가족 만족도 : 260명】



【의료진 만족도 : 26명】

