보도시점 2026. 11. 24.(화) 12:00 배포 2026. 11. 24.(화) 08:00

‘다발-계통 위축’ 등 77개 국가관리대상 희귀질환 신규 지정

- ’26년 77개 질환 신규 지정으로 국가관리대상 희귀질환 1,389개에서 1,465개로 확대
- 신규 지정질환은 산정특례제도 및 희귀질환자 의료비 지원으로 연계되어 환자와 가족의 치료 및 관리 부담 완화 기대

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

질병관리청(임승관 청장)은 희귀질환을 체계적으로 관리하고 희귀질환자에 대한 진단·치료 지원을 강화하기 위해 ‘다발-계통 위축’ 등 **77개 질환을 국가관리대상 희귀질환으로 신규 지정**한다고 밝혔다.

질병관리청은 국가관리대상 희귀질환을 **희귀질환관리법령*에 따라 2018년부터 매년 확대 공고**하고 있으며, ‘희귀질환 헬프라인’ 누리집(https://helpline.kdca.go.kr)을 통해 신규 지정 신청을 받고, **희귀질환 전문위원회 및 희귀질환관리위원회의 심의를 거쳐 지정**하고 있다.

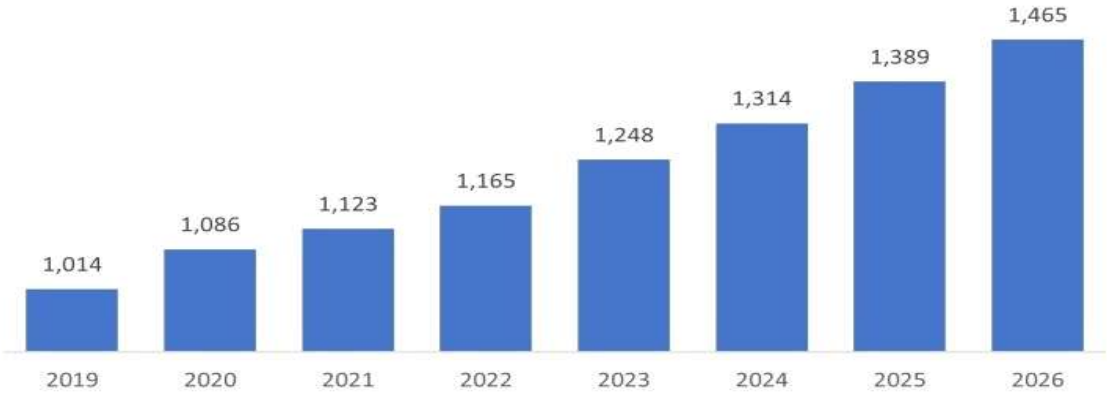
* 「희귀질환관리법」 제2조 및 같은 법 시행규칙 제2조

올해는 **총 176개의 질환을 대상**으로 **질환별 기초조사와 학회·전문가 자문을 거쳐 신규 지정 심의**를 진행하였으며, **77개 질환을 추가 지정**함으로써 국가관리대상 희귀질환은 **1,389개(’25년)에서 1,465개*(’26년)로 확대**된다.

* 신규 지정 77개 질환 중 통합 지정 1개 질환과 기지정 1개 질환(’21년)을 상위계통 질환으로 통합 지정함에 따라 ’26년 공고 대상 희귀질환 수는 전년 대비 76개 증가
⇒ 기존 1,389개 + ’26년 신규 지정 77개 − 통합 지정 1개 = 총 1,465개

【 국가관리대상 희귀질환 지정 현황('19년 ~ '26년) 】

구분	'19년	'20년	'21년	'22년	'23년	'24년	'25년	'26년
질환 수	1,014	1,086	1,123	1,165	1,248	1,314	1,389	1,465



국가관리대상 희귀질환으로 지정되면 **국민건강보험공단 산정특례제도가 적용**되고, 질병관리청 **희귀질환자 의료비 지원사업*** 등 **국가 지원 정책으로 연계**되어 **환자와 가족의 의료비 부담은 크게 경감**된다. 신규 지정 질환에 대한 산정특례 및 의료비 지원은 건강보험정책심의위원회(보건복지부, 11월 말 개최 예정) 심의·의결 사항에 따라 결정될 예정이다.

* 희귀질환 산정특례 적용 시 본인부담금은 요양급여비용총액의 10%로 경감('26.12월 이후 7%), 기준 중위소득 140% 미만인 경우 본인부담금을 희귀질환자 의료비 지원사업에서 지원

아울러, **진단에 어려움을 겪는 희귀질환 의심환자**가 조기 진단을 통해 적기 치료를 받을 수 있도록 **진단검사(WGS*)를 지원하는 '희귀질환 진단지원사업' 대상 질환에도 포함**될 예정이다.

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

임승관 질병관리청장은 "**희귀질환자와 가족**은 진단을 받기까지 오랜 시간이 걸리고, **진단 이후에도 치료와 관리에 적지 않은 부담**을 겪는다"라면서, "**국가관리대상 지정**이 이러한 **부담을 덜고 진단과 치료를 이어갈 수 있는 기반**이 되는 만큼, **지원 사각지대가 발생하지 않도록 희귀질환 국가 관리체계를 강화**해 나가겠다"고 밝혔다.

<붙임> 1. 2026년 국가관리대상 희귀질환 신규 지정 질환(77개)
2. 국가관리대상 희귀질환 지정 기준

담당 부서	만성질환관리국 희귀질환관리과	책임자	과 장	윤성희(043-719-8771)
		담당자	사무관	배병식(043-719-8773)
			연구사	장지영(043-719-8782)
			연구원	김효은(043-719-8776)

대한민국 정책브리핑 대체불가 대한민국 OPEN 출처표시 공공누리 공공저작물 자유이용허락

붙임 1 **2026년 국가관리대상 희귀질환 신규 지정 질환(77개)**

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
1	G23.2	다발-계통 위축	Multiple system atrophy
2	Q04.4	중격-시신경형성이상	Septo-optic dysplasia
3	Q24.8	심장이소증	Cordis ectopia
4	Q78.5	골간단형성이상	Metaphyseal dysplasia
5	코드없음	*AMPD2* 관련 질환	*AMPD2* related disorder
6	코드없음	Arts 증후군	Arts syndrome
7	코드없음	Au-Kline 증후군	Au-Kline syndrome
8	코드없음	Bachmann-Bupp 증후군	Bachmann-Bupp syndrome
9	코드없음	Basilicata-Akhtar 증후군	Basilicata-Akhtar syndrome
10	코드없음	*BPTF* 관련 질환	*BPTF* related disorder
11	코드없음	*CACNA1D* 관련 질환	*CACNA1D* related disorder
12	코드없음	*CHD2* 관련 질환	*CHD2* related disorder
13	코드없음	*CIC* 관련 질환	*CIC* related disorder
14	코드없음	Cohen-Gibson 증후군	Cohen-Gibson syndrome
15	코드없음	*COPA* 관련 질환	*COPA* related disorder
16	코드없음	*CTCF* 관련 질환	*CTCF* related disorder
17	코드없음	Culler-Jones 증후군	Culler-Jones syndrome
18	코드없음	*DHX30* 관련 질환	*DHX30* related disorder
19	코드없음	Dias-Logan 증후군	Dias-Logan syndrome
20	코드없음	*DLG4* 관련 질환	*DLG4* related disorder
21	코드없음	*DYNC1H1* 관련 질환	*DYNC1H1* related disorder
22	코드없음	*GABRG2* 관련 질환	*GABRG2* related disorder
23	코드없음	*GLUL* 관련 질환	*GLUL* related disorder
24	코드없음	*GRIA3* 관련 질환	*GRIA3* related disorder
25	코드없음	Harel-Yoon 증후군	Harel-Yoon syndrome
26	코드없음	Houge-Janssens 증후군	Houge-Janssens syndrome
27	코드없음	IKAROS 결핍증	IKAROS deficiency
28	코드없음	*IQSEC2* 관련 질환	*IQSEC2* related disorder
29	코드없음	Kagami-Ogata 증후군	Kagami-Ogata syndrome
30	코드없음	*KDM5C* 관련 질환	*KDM5C* related disorder
31	코드없음	KINSSHIP 증후군	KINSSHIP syndrome
32	코드없음	Kosaki 과성장 증후군	Kosaki overgrowth syndrome
33	코드없음	Lafora 병	Lafora disease
34	코드없음	Lessel-Kreienkamp 증후군	Lessel-Kreienkamp syndrome
35	코드없음	*MAPK8IP3* 관련 장애	*MAPK8IP3* related disorder
36	코드없음	Marbach-Schaaf 신경발달 증후군	Marbach-Schaaf neurodevelopmental syndrome
37	코드없음	MIRAGE 증후군	MIRAGE syndrome
38	코드없음	*NAA15* 관련 질환	*NAA15* related disorder
39	코드없음	Nance-Horan 증후군	Nance-Horan syndrome
40	코드없음	Nasu-Hakola 질환	Nasu-Hakola disease

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
41	코드없음	*NFIA* 관련 질환	*NFIA* related disorder
42	코드없음	*NR2F2* 관련 질환	*NR2F2* related disorder
43	코드없음	*OGT* 관련 질환	*OGT* related disorder
44	코드없음	*OTOF* 관련 청각신경병증	*OTOF* related auditory neuropathy
45	코드없음	*OTUD5* 관련 질환	*OTUD5* related disorder
46	코드없음	*PI4KA* 관련 질환	*PI4KA* related disorder
47	코드없음	*PIGW* 관련 질환	*PIGW* related disorder
48	코드없음	*RAB11B* 관련 질환	*RAB11B* related disorder
49	코드없음	Radio-Tartaglia 증후군	Radio-Tartaglia syndrome
50	코드없음	ReNU 증후군	ReNU syndrome
51	코드없음	*SCN2A* 관련 질환	*SCN2A* related disorder
52	코드없음	Shashi-Pena 증후군	Shashi-Pena syndrome
53	코드없음	*SMPD4* 관련 질환	*SMPD4* related disorder
54	코드없음	*SNRPB* 관련 질환	*SNRPB* related disorder
55	코드없음	*SRRM2* 관련 질환	*SRRM2* related disorder
56	코드없음	*STAG2* 관련 질환	*STAG2* related disorder
57	코드없음	Stromme 증후군	Stromme syndrome
58	코드없음	*SYP* 관련 질환	*SYP* related disorder
59	코드없음	*TMEM147* 관련 질환	*TMEM147* related disorder
60	코드없음	Usmani-Riazuddin 증후군	Usmani-Riazuddin syndrome
61	코드없음	*USP9X* 관련 질환	*USP9X* related disorder
62	코드없음	*WASF1* 관련 질환[Ito-Raymond 증후군]	*WASF1* related disorder[Ito-Raymond syndrome]
63	코드없음	*WDFY3* 관련 질환	*WDFY3* related disorder
64	코드없음	Witteveen-Kolk 증후군	Witteveen-Kolk syndrome
65	코드없음	*ZFX* 관련 질환	*ZFX* related disorder
66	코드없음	Zimmermann-Laband 증후군	Zimmermann-Laband syndrome
67	코드없음	*ZMIZ1* 관련 질환	*ZMIZ1* related disorder
68	코드없음	*ZMYM3* 관련 질환	*ZMYM3* related disorder
69	코드없음	*ZMYND11* 관련 질환	*ZMYND11* related disorder
70	코드없음	*ZNF292* 관련 질환	*ZNF292* related disorder
71	코드없음	만성 혈전색전성 폐고혈압	Chronic thromboembolic pulmonary hypertension
72	코드없음	미추 퇴행 증후군	Caudal regression syndrome
73	코드없음	어셔 증후군	Usher syndrome
74	코드없음	옵시스모디스플라지아	Opsismodysplasia
75	코드없음	3번 염색체 단완의 중복 증후군	3p duplication syndrome
76	코드없음	13번 염색체 장완의 중복 증후군	13q duplication syndrome
77	코드없음	20번 염색체 장완의 중복 증후군	20q duplication syndrome

붙임 2 **국가관리대상 희귀질환 지정 기준**

□ 희귀질환관리법령

▶ 「희귀질환관리법」 제2조(정의)

: 유병인구가 2만명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환으로 보건복지부령으로 정한 절차와 기준에 따라 정한 질환

▶ 「희귀질환관리법 시행규칙」 제2조(희귀질환 지정기준 및 지정절차)

- 질병에 대한 유병(有病)인구 수
- 질환 진단에 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 필요하다고 인정하는 기준

□ 국가관리대상 희귀질환 지정 기준 (지정사업 안내 지침)

지정 기준	세부 기준	
	지정	미지정
1. 질환의 유병인구	유병인구 2만명 이하인 질환 (국민건강보험공단 또는 건강보험심사평가원 수진자 통계 기반)	유병인구 2만명 초과인 질환
2. 질환 진단에 대한 기술적 수준	특이적·독립적으로 진단이 가능한 질환	진단기준이 확립되어 있지 않거나 특이적·독립적 진단이 불가한 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 기지정 희귀질환으로 수용가능한 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)