

## 희귀질환 관리 이제부터 시작이다



**이윤태** 소장  
건강보험심사평가원 심사평가연구소

희귀질환은 유병(有病)인구가 2만명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환을 지칭한다. 희귀질환은 조기진단이 어렵고, 유전적·선천적 질환이 많다는 특징이 있으며 효과적인 치료방법이 없어 사망이라는 최악의 결과를 발생시키거나 또는 만성화되어 건강위험상태가 지속되는 경향이 있다. 또한 이 질환은 발병 연령이 낮고, 정신지체 및 합병증·후유증을 남긴다는 특성이 있다. 그럼에도 불구하고 희귀질환을 치료하는 적절한 치료제 개발은 낮은 수익성으로 적극적인 투자 및 연구개발이 이루어지지 않고 있다. 이러한 이유로 현재, 약 7천여개의 희귀질환이 보고되었으나, 치료제가 개발되어 보급된 질환은 일부에 불과하며, 개발된 치료제의 경우에도 고비용을 지불해야 하는 경우가 많다. 그 결과 희귀질환자는 치료제가 없어 생명을 위협받는 상태가 지속되거나 또는 고비용의 치료제 구입으로 인한 사회적·경제적으로 어려움을 겪게 된다.

희귀질환을 관리하기 위해서는 다음과 같은 문제점들이 해결되어야 한다. 첫째, 대부분의 희귀질환은 진단이 어렵기 때문에 다양하고 많은 특수검사가 병행된다. 이러한 특수검사는 건강보험 적용되지 않는 항목이 많아 일반검사에 비해 상당히 고비용을 지불해야 한다. 둘째, 대상질환의 종류, 검사 및 치료방법 등에 대한 정보 부족으로 대상질환자를 정확하게 파악하지

못하고 있다. 희귀질환에 대한 진단·치료 방법에 대한 정보부족은 진단 및 치료를 위한 가이드 라인을 제공하지 못하고 그 결과 치료과정에서 현격한 차이를 발생시킨다. 셋째, 희귀질환 관련 조사·연구, 정보의 수집·제공, 환자 및 보호자 교육·훈련, 전문인력 양성체계 등 종합적으로 희귀질환을 관리할 수 있는 관리체계가 미흡하다.

다른 나라의 경우, 희귀질환자에 대한 지원과 관리가 체계적으로 이뤄지고 있다. 대만은 ‘희귀질환 의료지원기금’을 마련하여 희귀질환 검사, 치료, 약물, 특수 및 영양보조식품, 보조치료 기구 등을 지원하고 있다. 유럽은 희귀질환전문가연합위원회(EUCERD)에서 희귀질환 임상실무지침, 의사와 의대생을 대상으로 훈련 및 교육 등 유럽의 최신 희귀질환 활동보고서를 발간하고 있다. 희귀질환자의 지원을 사회보장 관점에서 지원하는 경우도 있다. 일본은 의료비 지원사업과 의료시설, 주택생활지원사업을 병행하여 실시함으로써 희귀질환자들의 실질적인 삶의 질 향상을 위해 노력하고 있다.

최근들어 우리나라도 희귀질환자에 대한 지원과 관리를 체계적으로 수행하기 위해 노력하고 있다. 우선 정부는 희귀질환을 4대 중증질환 보장성 강화 대상으로 포함하였으며, 건강보험에서 본인일부부담금 산정특례 대상으로 지정함으로써 경제적 부담을 경감시켜주고 있다. 또한 희귀질환자에게 재난적 의료비 지원사업, 질병정보제공, 유전자진단 지원사업 등을 추진함으로써 실질적인 지원을 위한 정책을 시행하고 있다. 더불어 정부는 희귀질환자에 대한 종합적이고 체계적인 지원사업 추진을 위해 지난해 12월 희귀질환관리법을 제정하여 법적 근거를 마련하였다. 이에 따라 정부는 희귀질환관리 종합계획을 5년마다 수립하고, 질병관리본부에 희귀질환 지원센터를 설치하여 국내 희귀질환자 지원사업의 통합조정 역할을 수행함으로써 희귀질환을 적시에 진단하고 치료할 수 있는 인프라 구축 및 지원사업을 체계화 할 수 있게 되었다. 그러나 희귀질환관리법 제정은 시작일 뿐이다. 법 제정은 질병조사 및 임상연구, 미충족 수요조사, 조기 진단할 수 있는 전문기관지정, 교육지원 등을 구체화함으로써 희귀질환자들을 지원하기 위한 첫걸음이다.

이와같은 배경에서, 이번 호는 「희귀난치질환 관리방안」을 정책현안 주제로 선정하였다. 질병관리본부 심혈관·희귀질환과 박현영 과장은 ‘희귀질환 정부지원사업 현황 및 관리방안’을, 가천대의 예방의학교실 임준 교수는 ‘희귀난치성질환 관리를 위한 제도 발전’ 방안을 제시하였다. 연세대학교 소아과학교실 이진성 교수는 ‘희귀난치질환의 유전적 이해 및 건강보험 정책 반영시 고려사항’을 정리하였으며, 한국희귀·난치성질환연합회 신현민 회장은 ‘환자 입장에서 바라본 희귀질환 제도의 발전 방향’에 대해 의견을 제시해주었다. 이러한 논의들이 향후 희귀질환자에 대한 종합적인 지원체계 마련의 중요한 초석이 될 수 있을 것으로 기대한다. X