

# 희귀질환 정부지원사업 현황 및 관리방안



**박현영** 과장  
질병관리본부 심혈관·희귀질환과

## 1. 들어가며

희귀질환이란 특정질환이 아닌 질병의 발생빈도가 매우 낮은 질환을 총칭하는 용어로 각 나라마다 차이는 있으나 유병인구를 기준으로 희귀질환을 정의하고 있다. 그간 국내의 희귀난치성질환자 지원정책은 식품의약품안전처의 「희귀의약품지정에 관한 규정」에 근거하여 이루어졌으나 2015년 희귀질환관리법이 제정됨에 따라 희귀질환의 정의는 유병(有病)인구가 2만명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환을 말하며 희귀질환관리사업은 보건복지부장관이 정한 질환을 대상으로 한다.

현재까지 약 7,000여 개의 희귀질환이 보고되었으나 아직도 다수의 희귀질환은 원인조차도 알려져 있지 않으며 희귀질환 치료제가 개발되어 보급된 질환은 일부에 불과하다. 희귀질환은 질병의 특성상 민간부문에서의 투자가 미흡한 영역으로 국가 또는 공공자원의 투자가 필요한 분야로 인식되어 왔다. 우리나라에서도 희귀난치성질환자들의 의료비로 인한 경제적 부담을 줄이고자 2001년부터 희귀난치성질환자 의료비지원사업, 국민건강보험 본인일부부담금 산정 특례제도를 시행하여, 고액의 치료비가 요구되는 희귀난치성질환자들에게 의료비 부담을 경감시키는 정책을 펼쳐 왔다. 그러나 조기진단 및 치료법 개발, 새롭게 개발된 약제 또는 의료기술의 국내 도입, 전문 인력 양성 등에 대한 지원은 아직도 미흡한 실정이다.

국외 희귀질환자 지원 정책은 각 나라의 의료보장제도에 따라서 상이하나 공통점은 연구 개발에 대한 투자에 우선 지원하고 있으며, 단순한 의료비지원 보다는 진단 및 치료기술의 개발,

보급 등에 보다 중점을 두고 있다. 이러한 정책은 법률에 기반하여 진행되고 있어 국내에서도 이에 대한 법적 근거가 필요하다는 의견들이 대두되었고 다행히 2015년에 희귀질환관리법이 제정되었다. 이에 본고에서는 그간 정부에서 추진해온 희귀질환 지원사업 현황과 문제점을 살펴 보고 향후 관리방안에 대해 알아보려고 한다.

## 2. 정부의 희귀질환 지원사업

### 가. 희귀난치성질환자 의료비지원 사업

보건복지부에서는 2001년부터 혈우병, 고셔병, 근육병, 만성신부전으로 인한 투석환자 중 저소득층에 한하여 건강보험 본인부담금을 국고와 지방비에서 각각 50%씩 분담하여 지원하는 지자체 보조사업을 시작하였다. 이 후 매년 대상질환을 확대하여 2016년 현재 134종 질환에 대해 지원하고 있으며 연도별 지원 현황은 다음 표와 같다. 지원대상은 건강보험 가입자 중 중위소득을 기준으로 120% 미만인 저소득층을 대상으로 하며, 혈우병, 고셔병, 뮤코다당증 등 고가의 약제로 인해 본인부담금의 규모가 큰 질환에 대해서는 중위소득 160% 미만인 경우 지원대상이 된다. 의료비 지원사업의 초기에는 환자들이 보건소를 통해 사후 환급을 받았으나, 2008년부터 의료비지원대상자의 본인부담금은 요양기관에서 국민건강보험공단에 청구하도록 지원체계를 개선하여 대상자들의 편의성을 높였다.

표 1. 희귀난치성질환자 의료비지원 사업 연도별 지원현황

(단위: 종, 명, 억원)

구 분	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015
대상질환	4	6	8	11	71	89	111	111	111	132	133	134	134	134	134
지원대상	8,693	11,469	13,056	14,087	16,756	18,886	21,144	23,826	28,218	28,548	28,773	29,166	28,936	29,386	27,761
예산	226	220	263	285	353	390	391	375	432	390	325	315	315	297	300

주: 예산은 국고지원금이며, 지방비 50%는 별도 부담(단, 서울은 70% 지방비 부담)

의료비지원 사업에서는 건강보험 본인부담금 외 비급여 항목 일부를 지원하고 있으며, 간병비, 보장구 구입비 등이 대상이 된다. 호흡보조기의 경우 비급여 항목으로 정부에서 소득재산기준에 상관없이 지원하였으나 2016년 급여항목으로 전환됨에 따라 현재는 저소득층에 한해 본인부담금 10%를 지원하고 있다.

현재 의료비지원 대상질환은 다음에 언급할 희귀난치성질환 산정특례 대상질환과 다소 차이가 있는데, 이는 2014년 확대된 25개 질환, 2016년 추가된 극희귀질환 및 산정특례 확대

질환이 예산 부족으로 지원 대상에 포함되지 않았고, 희귀난치성질환 산정특례에는 희귀질환이 아닌 류마티스관절염, 정신신경계 질환 등 일부 난치성질환이 다수 포함되어 있다. 의료비지원 사업 대상질환에 만성신부전, 파킨슨병, 노년성황반변성 등 희귀질환이 아닌 질환이 포함되어 있는데, 희귀질환관리법 부칙조항으로 이 질환들에 대해 한시적으로 희귀질환 의료비지원사업에서 지원되나 향후 별도사업으로 분리하여 운영할 필요가 있다.

## 나. 본인일부부담금 산정특례제도

희귀난치성질환 본인일부부담금 산정특례제도는 본인부담률을 경감해주는 제도로 「국민건강보험법」에 의해 외래 및 입원 본인부담률을 10%로 조정하여 적용하고 있다. 그 동안 전문가 및 환자들이 요청하는 질환에 대해서 건강보험정책심의위원회에서 의료비부담, 질병의 심각도 등을 검토한 후 매년 대상 질환을 확대해 왔다. 최근 4대 중증질환 보장성 강화 방침에 따라 국내 유병인구가 200명 미만으로 추정되는 극희귀질환 특히 국제표준질병사인분류에 별도의 코드가 부여되지 않아 지원 대상에서 제외되었던 희귀질환 및 진단의 어려웠던 상세불명 희귀질환에 대해서도 확대하여 지원하고 있다.

희귀난치성질환자 산정특례 대상자는 각 질환별 진단기준에 부합하는 환자에 대해 전문의의 판단에 의해 등록이 되면 5년간 의료비 경감혜택을 받게 되는데 앞서도 언급한 바와 같이 난치성질환이 다수 포함되어 있고 일부 희귀질환에 대해서는 진단기준이 모호한 경우가 있어 정부의 희귀질환 관리정책 수립과 함께 다음과 같은 개선이 필요하다.

첫째, 희귀질환과 난치성질환에 대해 분리하여 사업을 수행할 필요가 있다. 희귀질환관리법에 따르면 희귀질환은 유병인구가 2만명 이하이면서 관리의 필요성에 따라 보건복지부 장관이 고시를 하게 되어 있어 향후 희귀질환 산정특례의 경우도 고시되는 질환을 대상으로 건강보험 재정 등을 고려하여 산정특례 대상질환 여부를 결정하는 것이 적절할 것이다.

둘째, 산정특례대상자 등록과 앞으로 정부에서 추진하게 될 희귀질환 등록체계와의 일원화이다. 대상자 자격관리를 위한 등록이 이루어졌으나 임상정보가 거의 포함되어 있지 않아 산정특례 등록만으로는 국내 희귀질환자들의 실태 파악이 어려운 실정이다. 일본 등에서는 정부 지원사업의 조건으로 조사연구에 대한 동의를 받고 있으며, 조사연구사업과 연계하여 추진하고 있다. 따라서 희귀질환 등록 자료로부터 국내 희귀질환자 유병인구, 실태 등을 파악할 수 있는 일원화된 등록체계 구축이 필요하다.

## 다. 진단지원

의료지원 사업 등 희귀질환에 대한 정부지원은 진단받은 환자를 대상으로 하고 있어 희귀질환의 경우 진단에 대해서도 지원해달라는 요구가 많았다. 과거 실태조사에 따르면 일부 희귀질환의 경우 증상발현 후 1년 이내 진단받은 환자가 50% 내외로 많은 환자에서 진단까지 수년이 소모되는 것으로 보고되었다. 희귀질환의 80%는 유전질환으로 알려져 있는데 유전체 분석 기술의 발달로 이미 많은 질환에서 원인 유전자가 밝혀져 있음에도 시장성이 낮아 민간차원에서 진단서비스가 제대로 이루어지지 못하고 있다.

또한 유전체 분석을 비롯하여 희귀질환의 진단을 위해 필요한 검사가 연구단계에 있거나 식품의약품안전처의 허가를 득한 후에도 비급여인 경우가 많아 접근이 어렵거나 환자들에게 비용면에서 부담이 되어 왔다. 이에 정부에서는 일부 희귀유전질환에 대해 2013년부터 유전자검사 서비스를 제공해 오고 있다. 현재 단일 유전자질환(single gene disorder) 14개, 여러 유전자가 원인유전자로 알려진 10개 유전질환(multi-gene disorders)에 대해 진단검사기관을 지정하여 검사비용을 지원하고 있다. 임상에서 해당 유전질환이 의심되는 경우 진단검사기관으로 검사를 요청하면 그 결과를 받아볼 수 있도록 하였으며 약 1,000여 건의 검사를 지원하였다.

올해부터 보건복지부에서는 중증질환 보장성강화의 일환으로 134개 유전자 검사에 대해 건강보험을 적용하고 있으며 검사빈도가 높은 유전자 검사가 대상에 포함되어 있다. 그러나 유전자 진단지원과 관련하여 환자들에게 실질적인 혜택이 돌아가기 위해서는 해결되어야 할 문제점들이 있다.

첫째, 희귀질환에 대한 건강보험적용 대상 유전자검사가 보다 확대되어야 한다. 앞에서도 언급한 바와 같이 이미 수천 개의 유전질환이 알려져 있으므로 유전자 검사가 진단 및 치료 방향 결정에 영향을 미치는 경우 조속히 급여화가 추진되어야 한다.

둘째, 유전자 검사결과는 전문적인 지식을 요하고 또 유전질환의 경우 가족에 대한 유전상담 등이 필요한 경우가 많으므로 이에 대한 교육과 지원이 이루어져야 한다. 미국이나 일본 등에서는 유전상담사 제도를 운영하고 있는데, 우리나라에서도 필요성에 대해서는 공감대가 형성되고 있으나 유전상담사의 역할, 자격요건, 교육과정, 유전상담의 범위 등에 대해서는 본격적인 논의가 이루어지지 않아 향후 이에 대해 검토가 필요하다. 희귀질환 뿐 아니라 암 유전자 진단을 비롯하여 여러 만성질환에서도 유전자검사가 이루어지고 있으므로 유전자 검사 결과의 올바른 해석 및 상담을 위해 종합적인 논의가 필요할 것으로 생각된다.

셋째, 상당수의 유전질환에서 많게는 수십 개의 원인 유전자가 관여하고 있으며, 이러한 경우 유전자칩(DNA chip)을 이용한 진단이 비용효과적일 수 있는데 아직 유전자칩의 경우 급여로 보장되지 않고 있다. 또한 유전체 검사의 결과 해석에 상당한 전문성이 요구되고 있으며 적절한

관리가 되지 않는 경우 환자들이 비용만 낭비하는 결과를 초래할 수 있어 이에 대한 정도관리가 필요하다.

마지막으로 상당수의 환자들에서 기존에 알려져 있지 않은 새로운 유전자 돌연변이를 가지고 있는 경우가 많으며 이러한 경우 임상 증상과 유전체 검사결과, 기존의 보고 등을 참조하여 진단을 내리게 되는데 이러한 검사는 통상적 의료서비스 시스템 하에서는 이루어지기가 힘들다. 미국과 일본에서는 연구사업의 일환으로 특정센터를 지정하여 이러한 대상자들에 대한 유전체 검사지원을 하고 있어 국내에서도 이러한 환자들을 위해서는 별도의 프로그램이 필요할 것으로 생각된다.

### 라. 희귀질환 정보제공

희귀질환은 일반인 뿐 아니라 전문인조차 질병에 대한 정보를 구하기 어려운 경우가 많아 국외에서도 공공영역에서 신뢰도 있는 질병정보를 제공하기 위한 노력을 하고 있다. 국립보건연구원에서는 2006년 희귀난치성질환 헬프라인<sup>1)</sup>을 구축하여 운영하고 있으며 현재 1,000여 개의 질환에 대해 질병의 개요, 진단, 치료 등의 관련 정보를 제공하고 있다. 질병정보는 헬프라인을 통해서만이 아니라 국가건강정보포털 등 다양한 외부사이트 등과도 콘텐츠를 공유함으로써 환자들이 필요한 정보를 쉽게 찾을 수 있도록 하고 있다. 헬프라인은 희귀질환 관련 국내 최대포털로 1일당 방문자수가 4,000여 명에 이르며, 질병 정보 뿐 아니라 희귀난치성질환 산정특례 지원여부 및 진단기준, 의료비 지원사업, 전문병원 및 지역거점병원 정보, 그 외 정부의 다양한 지원 사업, 관련보고서 등 국내 희귀난치성질환에 대한 종합적인 정보를 제공하고 있다. 근래 희귀질환의 진단 및 치료기술 등이 빠르게 발전하고 있어 의료인이나 환자들에게 최신의 정보를 제공하기 위해 지속적으로 노력하여야 하며, 국외에서 진행되는 임상시험 정보 등도 연계하여 국내 환자들도 임상시험에 참여할 수 있도록 해야 한다. 또한, 국내에서 생산되는 희귀질환과 관련된 보다 다양한 정보들을 통합하여 제공함으로써 정보의 사각지대에 있는 희귀질환자들에게 도움을 줄 수 있도록 해야 할 것이다.

### 마. 희귀질환 지역거점병원 및 쉼터지원

희귀질환의 경우 진단 뿐 아니라 지속적인 치료가 가능한 의료기관이 수도권에 집중되어 있어 지방에 거주하는 환자들의 경우 교통비, 숙박비 등 간접비용 지출에 대한 부담이 컸다. 정부에서는 2006년부터 지역거점병원을 지정하여 지원하고 있는데, 지역거점병원은 공모를

1) <http://helpline.nih.go.kr>

통해 선정하며 지역사회 희귀질환자들에게 질환상담, 진단 및 지원, 지역의료인 네트워크 구축을 통한 교육 및 의뢰체계 구축 등을 통해 희귀질환자 관리에 도움을 주고 있다. 2016년 현재 4개의 권역별 지역거점병원을 지정하여 운영비 일부를 지원하고 있다.

쉼터 지원사업은 지방에 거주하면서 수도권에서 진료받는 환자들을 대상으로 숙박을 제공하는 사업으로 민간에 위탁하여 운영하고 있다. 지방에 거주하는 환자가 서울 및 수도권에 있는 의료기관에 진료를 받을 경우 사전예약을 통해 이용할 수 있으며 기존의 일반 숙박시설을 이용하기 어려웠던 환자들의 이용만족도가 높다. 쉼터는 단순 숙박기능 외에 희귀난치성질환자들의 특성을 고려한 재활 및 교육프로그램 운영, 환우회 모임을 위한 시설로 자리 잡고 있다.

## 바. 희귀질환 연구지원

희귀질환의 경우 진단 및 치료기술개발에서 과거 시장성이 낮아 민간투자를 기대할 수 없어 미국, 유럽, 일본 등지에서 연구개발비 지원, 시장독점권 부여, 세금감면 등 최우선적인 정책적 지원이 있었던 영역이다. 이러한 제도적 지원을 바탕으로 희귀질환 치료제 개발이 활성화되었으며 최근 많은 제약사들이 희귀의약품 개발에 관심을 가지고 있다. 그런데 희귀질환 진단 및 치료기술을 개발하기 위해서는 질병과 관련된 임상양상, 검사결과, 검체 확보 등이 기본적으로 갖추어져 있어야 한다. 미국 국립보건원에서는 임상센터를 통해 400여 개 이상의 희귀질환을 대상으로 환자들의 자연경과 조사연구와 더불어, 별도의 21개 임상네트워크를 통해 질병과 관련된 정보 수집을 지속해왔다. 일본에서도 40여 개 희귀질환에 대한 조사연구사업을 지원해 왔으며 이들은 희귀질환 극복을 위한 치료기술개발의 기본이 되고 있다. 국내에서는 희귀질환 연구사업에 대한 지원이 보건의료기술개발 영역에서 차지하는 비중이 미미하다. 대표적 사업인 희귀질환진단치료기술개발 중개연구센터사업에 연간 약 40억원 예산이 투입되고 있으며, 줄기세포 및 유전자치료 기술개발의 표적질환으로 일부 연구가 지원되고 있다.

질병관리본부 국립보건연구원에서는 조사사업의 일환으로 희귀난치성질환자 실태조사와 더불어 환자들의 등록 및 추적관찰을 통해 질병에 대한 이해를 높이고, 이를 통해 향후 진단 및 치료기술 개발로 이어질 수 있도록 일부 질환에 대해 임상네트워크를 지원해 오고 있다. 앞에서도 언급한 바와 같이 희귀질환 지원사업 특히 연구는 공적 지원이 필요하며 국내 희귀의약품 개발의 활성화를 위해서도 질병의 장기간 추적조사연구 및 이의 적절한 공유가 필요하다.

희귀질환관리법에서도 연구개발에 대한 정부지원을 명시하고 있는데, 중장기 연구개발 기획을 통해 국내에서 필요한 연구수요를 발굴하고 연구결과가 환자들의 조기 진단 및 치료기술 개발로 이어질 수 있도록 체계적 관리시스템이 갖추어져야 할 것이다. 의약품 개발과 관련하여 국내에서는 시장독점권에 대한 명문화된 규정은 없으나 재심사 제도 등을 통해 실질적 혜택이

주어지고 있다. 또한 희귀질환관리법에서 희귀질환을 진단하거나 치료하기 위한 목적으로 사용되는 의약품의 경우 품목허가심사 우선권, 품목허가기간의 연장, 임상시험에 대한 지원 등이 명시되어 있어 의약품 개발 활성화에 기여할 것으로 기대된다.

### 3. 희귀질환관리법에 따른 정부사업 방향

#### 가. 희귀질환 종합계획의 수립 및 희귀질환관리위원회

법안 시행에 따라 보건복지부에서는 희귀질환관리에 관한 종합계획을 5년마다 수립하여야 한다. 종합계획에는 희귀질환관리 목표와 기본 방향, 희귀질환관리 체계 및 자원 조달방안, 희귀질환관리에 필요한 연구 및 의료기술 개발·지원 등 희귀질환관리사업 추진 계획 등을 담고 있어 그간 질병관리본부에서 수행해오던 다양한 사업들이 보다 체계화될 것으로 기대된다. 또한 희귀질환관리위원회를 통해 종합계획, 희귀질환자 등록 및 지원, 조사 및 연구에 관한 심의 권한을 부여함으로써 민간의 다양한 요구를 수용할 수 있을 것이다.

#### 나. 희귀질환지원센터의 운영

희귀질환은 전문인력의 부족, 진단 및 치료기술개발에서의 미충족 수요가 높아 공공영역에서의 지원이 필요하며, 질병의 다양성으로 인해 통합조정이 필요하다. 그 간 정부지원사업은 보건복지부 소속 국립보건연구원 심혈관·희귀질환과에서 수행해 왔으나 전담인력의 부족과 업무 특성상 관리사업과 연구지원이 혼재되어 있어 별도의 전담부서 신설이 필요하며 이를 통해 희귀질환과 관련된 조사·연구, 정보·통계의 수집 및 제공, 환자지원 및 관리사업, 교육·훈련 등 관련 사업을 수행할 필요성이 지속적으로 제기되었다. 이러한 이유로 제정된 희귀질환관리법에서는 질병관리본부에 희귀질환지원센터를 두는 것으로 명시하였으며 희귀질환지원센터는 희귀질환의 발생, 예방, 진단, 치료 등에 관한 조사·연구 및 지원, 정보·통계의 수집·분석 및 제공, 진단 및 치료 등에 관한 신기술의 개발·보급 및 지원, 희귀질환자의 등록·관리, 진단 및 치료 지원, 교육·훈련 및 홍보, 국내외 협력 및 전문인력의 양성 지원 등 국내 희귀질환자 지원사업의 통합조정역할을 수행하게 된다.



#### 다. 희귀질환등록통계사업

국내에서도 약 1,000여 종의 희귀질환이 존재하고, 희귀질환자 수는 40~50만명에 이를 것으로 전문가들이 추정하고 있는데 이에 대한 등록시스템을 제대로 갖추지 못하고 있다. 현재 본인 일부부담금 산정특례를 지원하기 위해 대상 환자에 대한 등록이 이루어지고 있으나 단순히 등록여부 및 진단명에 대한 자료로 희귀질환의 지원 및 관리를 위한 자료로는 제한적이었다. 희귀질환관리법에서는 희귀질환 발생 위험요인, 발생 및 치료 등에 관한 자료를 지속적·체계적으로 수집·분석하여 통계를 산출하기 위한 등록·관리·조사사업을 시행하도록 명시하고 있어 희귀질환지원센터는 등록통계사업이 단순히 유병인구를 파악하는 것 뿐 아니라 각계 전문가들의 의견을 수렴하여 환자들의 진단 및 치료 등에 도움이 될 수 있도록 등록통계사업을 구축 및 운영하여야 할 것이다.

#### 라. 희귀질환전문기관의 지정 및 전문인력의 양성

희귀질환자들이 가장 많이 호소하는 어려움 중의 하나가 국내 전문가들을 찾기 어렵다는 것이다. 실제 다수의 희귀질환에서 국내 환자수가 수명에서 수십 명 밖에 되지 않은 경우가 많으며, 종합병원이라 하더라도 해당 질환의 전문가가 아니면 질병의 진단이나 치료에 어려움을 겪을 수밖에 없는 현실이다. 환우회 등에서는 별도의 병원 설립 등을 요구하기도 했으나 특정 병원에 1,000여 개에 달하는 질환 전문가를 고용하는 것은 현실적으로 불가능하다.

미국의 경우 연구개발사업과 연계하여 임상연구네트워크 사업으로 20여 개의 질환군의 전문가 그룹을 지원하고 있으며, 유럽연합에서는 질환 또는 질환군별 전문센터(reference center)를 지정하여 유럽 각지의 환자들이 전문병원으로 내원하여 진료받을 수 있도록 지원하고 있다.

따라서 국내에서도 우리의 특성에 맞는 전문기관의 지정 및 운영, 그리고 전문인력양성 프로그램 등이 필요하다. 현재 보건복지부에서는 국내 희귀질환 진료현황 및 국외 관련 제도의 조사·분석, 전문기관의 역할 정립 및 지정·취소·평가 방법 및 절차를 포함한 관리체계를 구축하기 위한 정책용역사업을 추진 중이다. 이와 더불어 국외 전문인력 양성 프로그램 조사 및 국내 적용방안 제시하고 전문인력 양성 프로그램 개발 및 운영방안을 도출하고자 한다.

## 4. 나가며

희귀질환은 조기진단이 어렵고 아직도 대부분의 질환에서 적절한 치료제 개발이 되지 않은 질환이 많음에도 낮은 수익성으로 인해 민간에서의 투자가 이루어지지 않아 공공부분의 적극적



개입이 필요한 영역이다. 정부에서는 건강보험에서의 본인일부부담금 산정특례, 의료비지원 사업, 질병정보 제공, 지역거점병원, 유전자진단지원 사업 등 희귀질환자 지원 사업을 점차 확대해가고 있으나, 아직도 많은 희귀질환자들이 전문 인력의 부족, 의료비 중 비급여부분에 대한 부담, 치료제 부재 등 많은 어려움을 겪고 있다. 따라서 조기에 진단받을 수 있는 전문기관 지정, 임상 연구 등 연구개발 및 교육지원을 통해 희귀질환을 적시에 진단하고 치료할 수 있도록 정부의 적극적 지원이 필요하다. 다행히 지난해 12월 희귀질환관리법이 제정되어 앞에서 언급한 대부분의 사업들을 추진할 수 있는 법적 근거가 마련되었다. 정부에서는 그간 희귀질환자 지원사업을 수행해오면서 축적된 경험, 질병조사연구 자료, 미충족 의료수요 등에 대한 자료 등을 통해 희귀질환자들에게 실질적 혜택이 돌아갈 수 있는 정책수립을 위해 노력할 것이다. X

## 참고문헌

- 박기수,감신,김종연,정백근,황진복. 희귀난치성질환 질병분류체계 개선방안. 보건복지부 질병관리본부. 2009.
- 박기수,감신,강윤식,박찬후,윤태호,정백근. 희귀난치성질환자 의료비지원사업의 중·장기 방향설정에 관한 연구. 보건복지부. 2006.
- 박실비아,채수미,이예슬. 국내·외 희귀의약품개발 및 환자 지원제도 연구. 한국보건사회연구원. 2014.
- 보건복지부,질병관리본부. 2016 희귀난치성질환자 의료비지원사업 안내. 2016.
- 안두현,이민형,정미애,정교민,김석관,강은지. 희귀질환연구개발사업 중장기 추진전략 및 세부사업 기획. 보건복지부. 2012.
- 임준,김명희,유원섭,신용주. 희귀난치성질환 관리를 위한 종합대책 수립연구. 보건복지부. 2011.