

희귀난치성질환 관리를 위한 제도 발전



임준 교수
가천의대 예방의학과

1. 희귀난치성질환 관리 현황

일반적으로 희귀난치성질환¹⁾은 진단과 치료가 어려울 뿐 아니라 고액의 의료비 지출로 인해 경제적 부담이 과중하여 가계의 사회·경제적 수준이 저하될 가능성이 큰 것으로 알려져 있다. 대표적인 희귀난치성질환인 고셔병의 경우 1년 간 환자가 부담해야 할 비용이 수 천 만원에 이를 정도로 가계 부담이 크다. 최근 4대 중증 질환에 대한 보장성 강화와 재난적의료비지원사업 등으로 인하여 비급여로 인한 본인부담이 줄어들었지만, 여전히 가계의 부담은 크다고 할 수 있다. 이러한 가계 부담 증가는 결국 희귀난치성질환자의 빈곤 및 계층 하락으로 이어질 수 있다. 또한, 희귀난치성질환은 대다수가 중증도가 큰 질환이라서 대상자에게 미치는 신체적, 정신적 영향이 매우 크고 가족에 미치는 사회심리적 영향이 매우 크기 때문에 의료비를 포함한 포괄적이고 전문적인 지원이 필요하다.

정부는 이처럼 희귀난치성질환으로 한 환자 및 가계의 의료비 부담이 과중하여 가계의 사회경제적 수준 저하가 우려되기 때문에 희귀난치성 환자와 그 가족의 사회경제적 심리적 안녕을 도모하고 국민건강 및 복지수준을 제고할 목적으로 일정 소득 이하의 계층을 대상으로 의료비 지원사업을 2001년부터 시행하고 있다. 또한, 건강보험 산정특례제도를 통하여 건강보험 법정급여의 본인부담을 경감해주고 있으며, 비급여 부담을 포함한 본인부담에 대한 추가적 지원을 위해 소득수준이 낮은 계층을 위한 재난적의료비지원사업을 한시적으로 운영하고 있다.

1) 현재 희귀난치성질환의 경우 희귀질환과 난치성질환으로 구분할 수 있고, 그 대상과 특성이 상이하여 관련 법률을 포함하여 일부 정책 방안이 희귀질환에 한정되는 경우가 존재한다. 원고 주제가 희귀난치성질환으로 규정되어 있는 관계로 전체적으로 희귀질환 대신 희귀난치성질환이라는 용어를 사용하고, 일부 희귀질환이라고 엄격하게 제한하여 사용되는 경우만 희귀질환이라는 용어를 사용한다.

현재 희귀난치성질환 관리사업의 문제점을 정리해보면, 먼저, 대상 질환에 대한 정확한 정보를 파악하지 못하고 있다는 점을 들 수 있다. 희귀난치성질환을 어떻게 정의하느냐에 따라 다르겠지만, 희귀난치성질환의 추정 규모는 전 세계적으로 5,000~8,000종 정도일 것으로 보고 있고, 우리나라에도 1,200여종 이상의 희귀난치성질환이 있을 것으로 추정하고 있다. 그러나 이것은 단지 추정일 뿐 실제로 희귀난치성질환의 정의와 분류기준이 명확하지 않기 때문에 정확한 규모를 파악하지 못하고 있고, 현재 일부만 관리 대상에 포함되고 있는 상황이다. 특히 의료전달체계가 작동하지 않고 있는 한국 보건의료의 한계와 맞물려 희귀난치성질환에 대한 최초 진단이 늦고 그 과정에서 치료가 지연되는 문제를 안고 있다.

둘째, 희귀난치성질환자에 대한 지원이 대부분 의료비에 국한되어 있어서 복지적 욕구를 포함한 포괄적 지원서비스가 제공되고 있지 못하고 있다는 점을 지적할 수 있다. 특히, 희귀난치성질환자 또는 그 가족의 경우 사회경제적 지위가 하락할 가능성이 큰데, 이에 대한 실효적인 대책을 마련하지 못하고 있다. 소득손실에 따른 별도의 지원정책이 없을 뿐 아니라 보편적 지원 정책도 부재한 실정이다. 다만, 일부 장애인 수당 등이 존재하지만, 그 대상이 매우 제한적이라서 계층 하락을 막기에는 역부족이다. 특히, 고용 정책은 전무한 실정이다. 사회복지서비스의 경우도 실제 필요한 요구도에 반응하는 서비스가 제공되지 못하고 있다. 정신심리지원서비스는 보건소 정신보건센터 등을 통해서 일부 희귀난치성질환자를 대상으로 제공되고 있지만, 양적 질적으로 매우 취약한 상황이라서 실제적인 필요에 부응하는 충분하고 질 높은 서비스가 제공되지 못하고 있다. 공공부문에서 정신심리지원서비스에 대한 요구도를 수용하지 못해 상당수는 민간부문을 이용하는 경우가 많은데, 그에 따른 비용 부담 문제가 또 다른 고통으로 다가가고 있는 실정이다.

셋째, 희귀난치성질환의 경우 매우 중증도가 커서 치료 및 관리에 많은 자원이 요구되는 반면, 대상 희귀난치성질환에 이환된 환자수가 매우 적어 시장 환경 하에서 적절한 서비스의 공급이 원활하게 이루어지지 않을 가능성이 크다. 따라서 희귀난치성질환의 관리를 위해서 공공적 개입이 강화될 필요가 크고, 단편적인 정책을 뛰어넘어 다양한 분야에 걸친 종합적인 대책이 마련되어야 한다. 그러나 희귀난치성질환에 대한 종합 대책이 부재한 상황이다. 물론 최근 희귀질환관리법이 통과된 것은 고무적인 변화라 할 수 있다. 이러한 법률에 근거하여 향후 희귀난치성질환 관리를 위한 종합 대책이 시급하게 마련되어야 한다. 예를 들어 자원의 개발 및 배분 측면에서 연구 인프라가 취약한 상황인데, 당연한 결과로 희귀난치성질환 관련 치료 약제 개발 등에서 선진외국에 비해 기술 수준이 상대적으로 낮다. 희귀난치성질환 관리를 위한 종합 대책에서는 이러한 문제를 해결할 수 있는 대안이 마련되어야 한다.

이러한 다양한 문제를 안고 있는 희귀난치성질환에 대해서 개인, 가계 및 사회에 미치는 영향을 면밀하게 검토하여 올바른 관리 방안을 도출할 필요가 있다. 이에 향후 정부가 추진해 나갈 필요가 있는 제도 개편 방향에 대해서 분야별로 다루고자 한다.

2. 보장성의 강화

희귀난치성질환의 이환으로 인하여 발생하는 개인 및 가계 부담을 줄이는 것은 가장 우선적으로 다루어져야 할 과제라 할 수 있다. 우선적으로 해결되어야 할 과제로 먼저, 건강보험 산정특례 적용 대상을 확대하여 아직까지 적용 대상에 포함되지 못한 극희귀질환자 등에 대하여 산정특례적용이 이루어질 수 있도록 해야 한다. 둘째, 정부의 의료비 지원 정책이 대부분 의료기관에서 발생하는 비용만 대상으로 삼고 있는데, 질환의 특성 및 중증도에 따라 간병비 등 이차적으로 발생하는 비용에 대한 지원이 필요하다. 셋째, 희귀난치성질환자의 경우 의료비 부담 뿐 아니라 경제생활을 하기 어려운 경우가 많아서 소득 보장이 같이 이루어질 필요가 있는데, 별도의 재원을 확보하기 전이라도 기존의 장애인 대상 범위를 확대하고 절차를 간소화하여 희귀난치성질환자를 모두 포괄하는 방향으로 제도 변화가 요구된다.

근본적으로는 급여를 급여화 하여 보편적 방식으로 건강보험의 보장성을 강화하여 희귀질환자의 의료이용을 통한 경제적 부담을 최소화하는 것이 필요하다. 이 때에 급여 범위에 희귀난치성질환관리에 필수적으로 요구되는 비의료적 항목 등에 대해서도 급여 항목에 포함될 필요가 있다. 희귀질환자를 대상으로 한 별도의 급여 보장성을 강화하는 정책이 아니라 보편적인 비급여의 급여화 정책이 현실화된다면, 소득구간에 따른 본인부담상한제도가 실질적으로 작용하여 고액질환자의 본인부담을 실질적으로 경감시킬 수 있다. 또한, 향후 지불제도의 개편이 추진되더라도 희귀질환자의 의료이용 접근성에 문제가 발생하지 않도록 주의가 필요하다. 마지막으로 소득손실에 대한 보장을 위해 중장기적으로 건강보험에 휴업급여 등 소득손실에 대한 보장 기능이 강화될 필요가 있다. 건강보험에 휴업급여가 신설될 때에 희귀난치성질환자에게 우선적으로 적용하는 방안을 생각해볼 수 있다.

3. 자원의 개발

현재 희귀난치성질환에 대한 진단 및 치료 가이드라인이 충분하게 개발되지 못하여 의료기관 및 의료인별로 진료의 변이가 심한 실정이다. 우선적으로 관련 학회 및 전문 연구자의 역량을 모아서 진단 및 진료 표준화 지침을 개발할 필요가 있다. 또한, 가용한 재원을 추가적으로 확보하여 연구 우선순위가 높은 질병군별로 전문가그룹을 지정하여 연구를 확대할 필요가 있다. 재원의 한계로 당장에 신약 개발을 하기 어렵기 때문에 단기적으로는 동등생물의약품(Biosimilar) 개발에 맞추어 연구가 진행될 수 있도록 지원하고, 제약회사와 연계하여 임상 연구가 진행될 수 있도록 지원을 강화함으로써 단기간 내에 치료약제의 부족 문제를 해결할 수 있도록 해야 한다. 이를 위해서는 정부 R&D 연구를 통하여 재원을 마련하여 단기간에 집중적인 재정 투입이 요구된다.

희귀난치성질환의 경우 발생하는 환자 수가 많지 않기 때문에 치료약제 개발을 포함하여 필요한 자원을 시장에서 확충하기가 어렵다. 따라서 보다 근본적으로는 연구를 포함한 자원 개발을 정부 주도로 진행할 수밖에 없다. 먼저, 희귀질환 관련 보건의료 및 복지 인력의 지속적인 재생산체계를 구축하기 위하여 기존의 인력양성체계 내에서 희귀난치성질환 관련 인력이 양성될 수 있도록 해야 한다. 특히, 별도의 체계 및 역량이 필요한 연구, 정보 제공, 상담 지지 등과 관련하여 희귀난치성질환의 인력 양성을 유도할 수 있도록 기금을 편성하고, 학위 과정 및 업무 선택에 따른 인센티브를 부여할 필요가 있다. 또한, 국립대학병원 등에 희귀난치성질환 관련 인력 양성을 위한 단기 양성 프로그램을 두고, 기존 간호사 및 사회복지사 등의 인력에 대한 재교육을 통하여 관련 인력의 양성을 추진해나갈 필요가 있다. 연구와 관련해서는 중장기적으로 임상 연구 역량에서 점차 기초 연구 역량을 강화하는 방향으로 연구 예산의 우선순위를 조정할 필요가 있다. 이와 더불어 임상 및 기초 연구네트워크를 구축하고 국립보건연구원을 중심으로 민-관 연구체계를 구축해야 한다. 향후 질병관리본부 산하에 있는 국립보건연구원을 미국과 같이 별도의 국립보건의료연구기관으로 독립, 발전시켜 희귀난치성질환 연구 등을 획기적으로 강화해야 한다.

4. 서비스 제공체계의 구축

현재 질병관리본부에서 운영하고 있는 정보센터(헬프라인)의 기능을 강화하는 것이 일차적으로 요구되는 과제다. 이와 더불어 시도별로 통합지지센터를 개설하여 희귀난치성질환자 및 가족에 대한 상담지지 및 정보지원 업무를 수행해야 한다. 이러한 센터의 운영에는 희귀난치성질환 단체가 참여할 수 있도록 보장함으로써 거버넌스 기능을 강화하고 희귀난치성질환자 및 가족의 요구에 대한 반응성을 높이고 요구도를 반영한 서비스 제공이 가능할 수 있는 구조를 확보해야 한다. 희귀난치성질환의 경우 초기에 얼마나 빠르게 최종 진단이 이루어지고 적절한 치료가 이루어지느냐가 이후 예후에 결정적으로 중요하기 때문에 최초 증상 의심자와 접촉한 의사가 광역 센터에 빠르게 연계될 수 있도록 해야 한다. 따라서 희귀난치성질환자를 접할 수 있는 의사들에게 관련 정보가 포함된 가이드라인을 작성, 보급해야 한다.

중장기적으로는 희귀난치성질환 관리 사업을 체계적으로 수행할 수 있는 서비스제공체계를 구축할 필요가 있다. 예를 들어 시도별로 국립대학병원 등에 질환군별 거점이 되는 희귀질환센터를 특화시키고 권역 내 의료기관, 보건소 등과 연계체계를 구축하는 방안을 생각해 볼 수 있다. 통합지지센터와 질환별 거점 희귀질환센터 간의 연계체계도 당연히 확보되어야 할 과제가 될 것이다.

5. 관리행정체계의 정비

2015년 12월 희귀질환관리법이 제정됨에 따라 종합적인 희귀질환 관리 방안을 마련해 나갈 법적 근거가 마련되었다. 법안에는 희귀질환의 정의와 희귀질환관리체계, 희귀질환관리사업, 희귀질환전문기관의 지정, 의약품 개발 지원 등의 내용이 포함되어 있다. 이러한 개편과 함께 지역보건법, 정부행정조직법 등의 개정을 통해 희귀난치성질환에 대한 관리체계를 확보할 필요가 있다. 현재 보건소의 인력과 조직 구조로 일상적인 보건사업 조차 수행하기 어려운 것이 현실이다. 더욱이 희귀난치성질환의 지원 업무를 담당하는 것은 현실적으로 불가능한 상황이다. 따라서 보건소를 포함한 보건기관의 기능과 역할 및 인력 확충에 대한 전면적 개편 작업이 이루어져야 한다. 또한, 공공의료에 관한 법률 등의 개정을 통하여 광역거점병원의 역할과 기능을 새롭게 정립할 필요가 있다. 기존에 지방의료원 등 지역거점병원에 대한 기능과 역할에 대한 논의는 많았지만, 광역거점병원의 기능과 역할에 대한 논의는 별로 없었다. 응급, 특수질환 등 광역 차원에서 수행되어야 할 기본 기능에 대한 정리가 필요하고 이를 관련 법규에 정리하는 작업이 필요하다. 국립대학병원 또는 국립대학이 없을 경우 민간대학병원이 광역거점의 역할을 수행할 수 있는 근거 조항도 관련 법규에 포함시킬 필요가 있다. 더 나아가 장기적으로는 보건 의료 영역을 뛰어넘어 보건-복지연계체계를 구축하여 포괄적인 서비스가 가능할 수 있는 관리운영체계를 구축할 필요가 있다.

이러한 관리행정체계의 정비와 함께 분류체계를 개선하여 희귀질환의 범위를 확대해 나가야 한다. 원칙적으로 모든 희귀질환들 각각에 대한 고유 코드를 부여하는 것이 바람직하지만 현실적으로는 불가능하기 때문에 질환의 발생빈도에 따라 우선순위를 부여하여 단계적으로 해결하는 것이 타당할 것이다. 국제질병분류에 따르면, 희귀질환을 발생빈도에 따라 약 1,500여개의 재현성 희귀질환과 4,000개 이상의 극 희귀질환으로 분류하여 재현성의 경우 고유의 코드를 부여하고, 극 희귀질환의 경우는 기타 특이성 희귀질환으로 코드화하여 그 안에서 적절한 형태로 세분화할 것을 권고하고 있다. 이를 통해 모든 희귀질환에 대해 특이성을 부여할 수는 없지만 발생빈도가 높은 질환에 대해 우선적으로 개별코드를 부여함으로써 오분류에 의한 비뚤임을 최소화할 수 있다. 다음으로 잘못된 분류의 지속적 개선 방안을 모색해야 한다. 현재 오분류되어 있거나 향후 의학지식의 발달로 인해 적절한 분류체계가 바뀌는 것을 대비하여 국제 분류 기준 및 전문가의 의견 등에 기초하여 정기적으로 수정판을 내어 희귀질환의 분류를 보완해 나가야 한다.

6. 사회심리적 지원 강화

희귀난치성질환자 및 가족의 경우 경제적 부담 뿐 아니라 정신심리적으로 매우 취약한 상황에 처해 있다. 따라서 시도별 통합지시센터 등을 통하여 희귀난치성질환자 및 가족에게 관련 정

보를 제공할 뿐 아니라 상담서비스를 제공하여 정신심리적 지지를 강화해야 한다. 통합지시센터는 국립대학병원이나 국립대학병원이 없는 시도의 경우 민간대학병원 등에 설치하는 것을 원칙으로 하고, 이를 위해 최소 2명 이상의 전문 상담 인력이 배치되도록 해야 한다. 이와 함께 보건소에서 운영하고 있는 정신보건센터의 기능을 확장하여 희귀난치성질환자 및 가족들에게도 정신심리적 지원서비스가 제공될 수 있도록 할 필요가 있다.

중장기적으로는 보건소 정신보건센터 및 서비스 인력에 전문 상담 인력을 확충하여 상담지원 역량을 강화하는 방안과 보건소와 시도별 통합지시센터, 그리고 질병관리본부 간에 연계체계를 구축하여 체계적인 상담지원서비스가 제공될 수 있도록 해야 한다. 더 나아가 보건소 방문보건 서비스, 지방의료원 가정간호팀, 대학병원의 희귀질환센터 등 간의 연계를 통하여 질환별 특성에 기초한 사례관리서비스가 제공될 수 있도록 할 필요가 있다.

7. 희귀난치성질환 관리의 획기적 진전을 위하여

희귀난치성질환 관리는 한국 보건의료가 안고 있는 의료비 보장성의 문제, 의료전달체계의 문제, 의료의 질 문제, 취약한 연구 역량의 문제, 시장실패의 문제, 소득 보장을 포함한 의료에 연계된 사회복지적 문제 등이 중첩되어 있어서 쉽게 해결되기 어려운 영역이다. 질환별로 볼 때에 가장 취약한 집단이고, 계층적으로도 취약한 집단과 연계되어 있어서 해결의 실마리를 찾기가 쉽지 않다.

그러나 당사자의 끊임없는 노력과 전문가들의 분투, 그리고 정치권의 화답으로 희귀질환관리법이 통과됨으로써 해결이 불가능할 것 같은 희귀난치성질환의 문제를 풀어나가기 위한 단초가 마련되었다. 이러한 노력의 결과물이 실질적인 성과로 나타나기 위해서는 법안에서 담고 있듯이 정부의 종합대책이 충실하게 마련되어야 하고, 실효적인 성과를 내기 위한 정부의 전향적인 재정 투입이 요구된다. 이제 시작이다! ✖

참고문헌

- 박기수 외. 건강보험공단자료 및 병원 의무기록 자료를 활용한 희귀질환 의료기관 이용현황 조사. 질병관리본부. 2010.
- 박기수 외. 희귀난치성질환 질병분류체계 개선방안. 질병관리본부. 2008.
- 박기수 외. 희귀난치성질환자 의료비지원사업의 중 장기방향설정에 관한 연구. 보건복지부. 2006.
- 보건복지부. 2012년 희귀난치성질환 의료비지원사업 안내. 2012.
- 송해룡 외. 희귀질환 연구병원 설립방안에 관한 연구. 질병관리본부. 2006.
- 신의철 외. 희귀난치성질환 연구 분야 중장기계획 및 발전방향 수립. 한국보건산업진흥원. 2010.
- 임준 외. 희귀난치성질환 산정특례제도 평가 및 개선방안 연구. 건강보험공단. 2014.
- 임준 외. 희귀난치성질환자 의료비 지원 및 관리사업 평가. 보건복지부. 2013.
- 임준 외. 희귀난치성질환 관리를 위한 종합대책 수립 연구. 보건복지부. 2011.
- 임준 외. 희귀난치성질환자 의료비 지원 및 관리사업 평가. 보건복지부. 2008.