

희귀난치질환의 유전적 이해 및 건강보험 정책 반영시 고려사항



이진성 교수
연세의대 소아과학교실

1. 희귀난치 질환이란?

희귀질환이란 나라마다 정의가 조금씩 다르지만 WHO의 기준으로는 유병율이 인구 1,000명당 약 0.65-1명 이하인 경우로 정의하며 미국의 경우는 전체 환자 수가 20만명 미만인 경우, 유럽(EU)에서는 유병율이 10,000명당 5명 이하인 경우로 지정하며 우리나라는 2015년 제정된 희귀질환 관리법에 의거하여 전체 환자 수가 20,000명 이하인 경우로 지칭하고 있다.

난치질환(intractable diseases, 難病)이란 일본에서 유래된 명칭으로 의학적 정의는 따로 내리기는 쉽지 않으나 원인이 불확실하고 치료법이 정립되지 않아 심각한 장애를 남기거나 만성적으로 진행되면서 치료를 위해 막대한 노력이 필요하여 환자나 가족에게 경제적 및 심리적 부담이 막중한 질환들을 의미하는 것으로 시작되었으며 1972년부터 약 56가지의 질환들을 이 분류에 정의하여 관리하고 있다(Japanese Intractable Diseases Information Center) (http://www.nanbyou.or.jp/english/nan_itiran_45.htm).

결국 난치 질환들은 거의 모두 희귀질환의 범주에 속하므로 실제적으로는 희귀질환으로 분류하여 통합 관리하는 것이 의학적으로나 행정적으로 타당할 것으로 생각된다.

2. 희귀질환의 유전적 배경

희귀질환이 의학적으로 또는 사회적으로 문제가 되는 것은 각 질환의 환자 수는 적지만 전체 희귀질환의 가지 수는 약 8,000여 종에 이를 정도로 다양하여 총 환자 수는 전체 인구의 10%에 이를 정도로 중요한 비중을 차지하고 있다고 볼 수 있다. 따라서 미국의 경우, 전체 희귀질환 환자는 약 2,500만명으로 추산하고 있으며 EU의 경우는 약 3,000만명 정도의 희귀질환 환자가 있을 것으로 추산되고 있다. 우리나라에서도 최소한 100만명 정도가 희귀질환으로 어려움을 겪고 있을 것으로 추정된다.

이들 극도로 다양한 희귀질환들 중 약 80% 정도가 유전적 요인에 의한 것으로 추정되고 있는데 그 중 95% 정도가 근본적인 치료법이 없다는 것이 의학적으로 또는 사회적으로 큰 부담으로 대두되고 있다.

소아 환자의 약 30%는 유아기에 사망하며 생존하더라도 심각한 후유증을 동반하는 경우가 많아 더욱 임상적으로 문제시 되며 50% 이상의 질환은 성인기에 나타나는데 한창 사회 활동을 하는 시기에 관련 질환들로 인하여 환자 개인적으로는 인생 전체에 대한 계획에 막대한 지장을 줄 뿐만 아니라 가족이나 사회적으로도 많은 부담을 안기게 된다는 문제가 생기게 된다.

대부분의 희귀질환들이 유전적 배경이 있다는 의미는 염색체 이상과 더불어 많은 유전자들이 해당 질환의 유무에 지대한 영향을 미친다는 것으로 이해할 수 있다.

가. 염색체 질환

우리 몸 속의 유전자는 상 염색체 또는 성 염색체 상에 정해진 위치에 존재하며 이들 유전자의 응집된 형태가 염색체라 할 수 있다. 따라서 염색체 이상이 있는 경우는 해당 부위에 위치하는 유전자들이 집단적으로 정상인 보다 더 많거나 적거나 하는 결과를 초래하고 결국의 유전자 용량(gene dosage)이 달라지면서 그에 따른 표현형의 차이를 나타내게 되며 이런 표현형이 환경에 잘 적응이 되지 않는 경우 임상 증상으로 나타난다고 할 수 있다. 결국 염색체의 수나 구조적 이상 여부는 해당 부위의 유전자들을 정상인보다 적거나 많게 하여 임상적 문제를 초래하게 된다.

나. 단일 유전자 질환(single gene disorder)

염색체의 수적, 구조적 이상에 의한 질환 뿐 만 아니라 각 염색체 내에 존재하는 유전자들의 기능적 이상 여부에 따라 특정한 단일 유전자 질환(single gene disorder)이 나타나게 된다. 현재 인체 내에서 기능을 나타내는 유전자는 약 2만개 정도로 추정되고 있으며 이들 유전자들이 모두 질환의 원인이 된다고 단정할 수는 없지만 인간 게놈 프로젝트 이후에도 유전자의 구조는 알려졌지만 기능에 관한 한 아직도 알려지지 않은 부분이 많다고 가정할 때 현재 약 8,000여 가지로 알려져 있는 희귀질환의 수는 과학이나 의학이 발전할수록 앞으로 훨씬 더 늘어날 전망이다. 유전자의 기능적 이상을 초래하는 원인은 유전자 내에 유전적으로 물려받거나 자연 발생적으로 생긴 돌연변이에 의한 것이다. 유전자 상에 나타나는 돌연변이는 아주 다양한 형태 및 원인을 가지고 있으며 인간 게놈의 크기를 약 30억 염기 정도로 추산할 때 사람 간의 유전적 동질성이 99.1%라고 해도 0.1%에 해당하는 3백만 염기의 차이로 인하여 사람들 사이에 다양성을 나타내는 요인이 된다고 볼 수 있다. 즉, 그러한 차이로 인하여 똑같은 질환의 환자라 하더라도 임상적으로는 증상이 약한 사람부터 심한 사람까지 폭 넓은 편차를 보이는 원인이 되기도 한다. 특정한 임상

증상의 원인이 되는 유전자가 상 염색체에 있는지 또는 성 염색체에 있는지에 따라 해당 질환의 유전형이 상 염색체 또는 성 염색체 유전인지가 결정되며 유전자 기능 이상에 대한 인체의 적응 정도에 따라 우성, 또는 열성 형태의 유전형이 결정된다고 볼 수 있다. 사람이 양측 부모로부터 하나씩 받아 한 쌍씩 가지고 있는 각 유전자들의 기능을 정상인에서 100%로 볼 때 한 쪽 유전자 기능 이상만 있어도 생기는 상 염색체 우성 유전 질환의 경우는 해당 유전자에 대한 인체의 적응도가 낮다고 볼 수 있고 양쪽 유전자의 기능이 모두 상실되어 기능적으로 0%가 되어야 증상을 보이는 열성 질환의 경우는 해당 유전자에 대한 인체의 적응도는 그만큼 높은 편이라고 할 수 있다. 따라서 원인 유전자의 위치가 상 염색체인지 성 염색체인지 여부 및 해당 유전자 기능에 대한 인체의 적응도에 따라 각 질환의 유전 형태가 결정된다고 볼 수 있다.

다. 선천성 기형

선천성 기형은 단일 기형(isolated anomaly)이나 복합 기형(multiple anomalies)로 나누어 생각할 수가 있을 것이다. 단일 기형은 말 그대로 다른 이상이 없이 한 가지 기형만 나타나는 것으로 선천성 심장 기형, 구개열(cleft palate), 다지증(polydactyly) 등을 예로 들 수 있다. 이들 기형은 대부분 원인이 불확실하고 기능적 문제가 되는 부분을 수술적 치료 등을 통해 교정해 주면 추가적인 큰 문제가 별로 없다. 복합 기형은 한 환자에서 신체 여러 기관의 기형이 동시에 나타나는 것으로 여러 가지 증후군(syndrome)의 증상으로 나타나거나 원인 불명인 경우도 많지만 단일 기형에 비해 치료가 복잡하고 예후도 그만큼 좋지 않은 경우가 많다. 유전적으로는 염색체 이상이 있거나 특정한 증후군의 경우 단일 유전자 이상으로 인해서도 이런 증상들이 생길 수도 있다.

라. 다인자성 질환

다인자성 질환의 희귀질환으로는 아직 원인이 불분명한 여러 가지 면역 질환, 성인성 질환 등이 이 부류에 속할 수 있을 것이며 치료에 있어서도 직접적인 치료보다는 대부분 증상 완화를 위한 보조적인 요법이 많이 사용된다.

3. 희귀질환 치료의 문제점

가. 진단의 어려움

희귀질환의 진료 여건에 대해 Shire라는 회사에서 466가지의 희귀질환 환자 또는 봉사자를 대상으로 조사한 2013년의 리포트를 보면 미국이나 영국 환자들의 경우 처음 증상이 나타난 후

확진이 되기까지 약 5-7년이 걸리는 것으로 되어 있다.

우리나라의 경우는 상대적으로 이보다는 적게 걸릴 것으로 예상되지만 일반적인 질환에 비해 진단이 힘들다는 사실은 의사나 환자에게 어려움을 배가시키는 중요한 요인이 될 것이다. 우리나라가 오히려 희귀질환 진료에 있어서 장점으로 꼽을 수 있는 것은 국토가 크지 않아 전국 어디나 접근성이 용이하며 환자가 의사를 마음대로 선택할 수 있다는 것, 저렴한 진료비로 인하여 병원 문턱이 다른 선진국에 비해 훨씬 낮다는 것 및 상대적으로 높은 진료 수준을 들 수 있다. 진단이 어려운 이유 중의 하나는 비 특이적인 임상 증상을 들 수 있다. 즉, 대부분 희귀질환들의 증상은 일반 다른 질환의 증상들을 합해 놓은 것과 같은 다양한 임상 증상들을 보여 주치의가 특별한 관심을 갖지 않는 한 정확한 진단이 상당히 어려운 실정이다.

나. 고비용의 진단용 검사

실사 희귀질환을 의심하여 확진을 위해 관련 검사를 한다고 하여도 이러한 검사들은 대부분 특수 검사인 경우가 많다. 해당 질환의 진단을 위해 특수한 생화학 검사를 필요로 한다든지 조직 검사 후 특수한 염색이 필요하다든지 또는 MRI 등 고가의 영상 검사를 한다든지 또는 유전자 검사를 필요로 하는 경우가 대부분이지만 진단을 위한 특수 검사를 시행하는 검사실을 찾는 것도 쉽지 않으며 그러한 대부분의 검사들은 일반 검사에 비해 상당히 고비용이면서 의료 보험이 해당되지 않는 경우가 대부분이라는 사실은 진단에 또 다른 장애가 될 수 있다.

다. 고비용의 치료법

희귀질환 중 치료법이 있는 경우는 전체의 약 5% 정도만 해당된다는 통계가 있지만 치료법이 있다고 하더라도 대부분은 치료법 자체도 특수할뿐더러 치료 약물은 희귀약품에 해당하여 약가가 비현실적으로 높은 것이 어려운 점 중 하나이다. 과거에는 희귀질환의 환자 수가 워낙 적어 치료용 신약을 개발하여도 경제성을 맞추기가 어려워 제약회사들은 신약 개발을 꺼려 왔으나 1983년 미국에서 희귀약품법(Orphan drug act)이 발효되어 특허과정의 인센티브나 독점권 등을 인정하면서 희귀약품 개발을 촉진하게 되었으나 상대적으로 약가는 일반인들이 감당하기 어려운 지경에 이르게 되었다. 일례로 대사질환의 일종인 리소솜 축적 질환(lysosomal storage disease)의 치료에 쓰이는 효소 치료제는 소아 환자의 경우 연간 약 2-3 억원의 치료비를 감당하여야 하는 실정이다.

또한 희귀질환 환자들에게 자주 시도되는 장기 이식이나 골수이식 등의 치료도 다른 질환의 치료에 비해 고비용, 고위험의 치료 방법이라는 것을 부정할 수 없다.

라. 정확한 정보의 부재

2013년에 발표된 Shire 리포트 결과를 보면 선진국에서도 환자나 임상사들이 희귀질환 치료에 있어서 느끼는 가장 어려운 점의 하나는 해당 질환에 대한 정확한 정보의 부족이다. 환자들의 약 60-70%는 관련 의료진 간에 얘기가 서로 달라 혼란스러웠던 경험이 있다든지 심지어는 의료진에게 자신의 병에 대해 직접 설명을 해줘야 하는 경우가 있었음을 통계적으로 보여 주고 있다. 이러한 원인은 희귀질환을 전공하는 의료진의 수가 절대적으로 부족한 것 이외에도 사회적으로 희귀질환에 대한 관심이나 치료 여건의 개선을 위해 많은 노력이 필요함을 의미하는 결과라고 할 수 있다.

희귀질환의 경우 환자들 입장에서는 진단명도 생소하지만 필요한 검사도 특수 검사, 치료 약물도 희귀 약품에 해당하므로 모든 정보가 일상적으로 듣던 것과 달라 이해하기가 상대적으로 대단히 어려운 입장이라고 할 수 있다. 따라서 의료진과 환자 간에 원활하고 정확한 정보의 교류를 위해 장시간에 걸친 유전상담이 굉장히 중요한 진료의 한 과정이라 할 수 있으며 이러한 과정이 생략되면 환자들은 자연히 부정확한 정보라도 찾기 위해 노력하고 잘못된 정보로 인해 피해를 입기도 한다. 그러나 안타깝게도 현재 우리나라 의료보험 제도 하에서는 유전상담이 진료 행위로 인정받지 못하고 있는 실정이며 조속히 시정이 필요한 부분이라고 할 수 있다.

마. 심리적 충격 완화

희귀질환 환자들의 '삶의 질'(life quality)에 대한 조사 결과를 보면 치료법이 있는 희귀질환 환자들의 경우 뇌졸중이나 심혈관 질환의 환자와 비슷한 정도를 만족도를 보였으며 치료법이 없는 질환의 환자들 경우는 이보다 더 낮은 수준을 보여 심지어는 AIDS 환자보다도 더 낮은 만족도를 보였다. 또한 70-80% 정도의 환자들은 병에 대한 걱정 및 미래에 대한 불안감, 우울증, 고립감 등의 심리적 스트레스를 많이 받는 것으로 조사되었으며 우리나라의 경우에도 약 60% 정도의 환자들은 환자와 가족들 간의 대화나 이해가 부족하다고 호소하였다. 따라서 희귀질환 환자들의 임상적 진단이나 치료도 중요하지만 이들에 대한 심리적인 지원도 고려하여야 치료를 통해 다시 사회로 복귀할 수 있는 기회를 제공할 수 있을 것이다.

4. 국가적 차원의 희귀질환 관리가 필요한 이유

앞에서 설명하였듯이 희귀질환은 예전에는 모르고 지나간 질환들이 많았겠지만 이제는 그러한 질환들이 인간이 사회를 이루고 살아가는 한 일정 비율로 발생하거나 유지됨을 알 수가 있다. 즉, 일정 수준의 희귀질환 환자들은 항상 우리 인구 집단에 유지되게 되어 있으므로 이는 환자

개인이나 가족에 한정된 문제가 아니라 사회적으로 해결해야 할 과제라 할 수 있다. 또한 이들 질환들의 치료에 있어서는 질환의 특성상 환자 개인이나 가족이 부담하기에는 너무 많은 진료 환경이나 비용이 문제가 되므로 국가적 차원에서 환자의 치료를 적극적으로 지원하고 관리하는 것이 타당하다고 생각된다. 아울러 특수한 치료 방법의 임상 적용이나 특수 치료 약물의 임상 시험 등도 모두 일반 질환들과는 차이가 있으므로 이들의 현장 적용을 위해서는 기존의 일반적인 규정으로는 많은 제약이 따르게 되므로 이를 사안 별로 별도의 처리 규정 등을 두어 시행하는 것이 현장에서 부딪히는 현실적인 문제를 효과적으로 해결 할 수 있는 방법으로 생각된다.

효과적인 희귀질환의 국가적 관리의 좋은 예로서는 신생아 스크리닝을 통해 치료 가능한 유전 질환들을 조기 발견하여 해당 환자들에서 나타날 수 있는 후유증을 예방하고 사회적인 부담을 줄인다든지 과거에는 치료 방법이 없었던 대사질환이나 혈우병 등에 대한 새로운 치료 방법을 통해 환자들이 정상적인 사회 활동을 가능케 하여 환자나 가족들의 삶의 질을 높이는 것 등을 들 수 있다.

5. 우리나라 희귀질환 환자 치료의 현실

가. 희귀질환 환자들에 대한 보험 제도의 불평등

기본적으로 우리나라의 의료보험 제도는 싼 의료비로 많은 사람에게 혜택이 가도록 하는 근간에서 출발하므로 희귀질환 환자들의 경우 단지 환자 수가 적다는 이유만으로 수 십년 간 상대적으로 많은 불이익을 감수하여 왔다고 할 수 있다. 이번 정부 들어서 4대 중증 질환에 대한 보장성 강화를 중점 사업으로 지원을 하고는 있으나 실제로 희귀질환 환자들의 보장성 강화를 위한 재정 확대에 투입된 비용은 전체의 0.25%라는 통계가 보여주듯이 아직 우리 사회 전체에 희귀질환 환자 진료 지원 필요성에 대한 개념 확립이 절실한 형편이다. 그나마 다행인 것은 2001년부터 산정특례 제도가 운영되어 일부 환자들에게 도움이 되기는 하나 전체 예산 중에 상당 부분은 특정 만성질환 환자들의 진료비로 소모되고 있는 실정이다. 따라서 제도 시행 초기에 할 수 없이 포함되어졌던 희귀하지 않은 만성 질환들은 산정 특례 제도에서 제외하여 다른 재원으로 관리를 하는 것이 산정 특례 제도의 본래의 의도를 살릴 수 있고 현실적으로 바람직하다고 생각된다.

나. 희귀한 환자, 희귀한 의료진, 희귀한 진단 및 치료법

희귀질환의 종류는 무수히 많지만 그 중 상당수의 질환은 우리나라에서 전체 환자 수가 백명 이하일 정도로 매우 제한적이며 따라서 그런 환자들을 전문적으로 진료하는 의료진의 수도 또한

극히 희귀하다. 따라서 환자들이 확진을 받기까지 일정 시간을 소모하게 되며 설사 적절한 의료진을 만난다 하더라도 해당 질환의 진단을 위해 특수한 검사를 시행하여야 하는 경우가 많은데 이런 검사를 수행하는 검사실 또한 극히 제한적이기 마련이다. 더 나아가서는 그런 검사 방법이 아예 신의료기술 인정이 되어 있지 않아 검사 자체가 의료 행위로 인정을 받지 못하든지 인정받더라도 보험급여로 지정되어 있지 않으면 비싼 검사비를 환자 본인이 100% 부담을 하여야 하는 경우가 상당히 많다.

다행히 희귀질환으로 진단이 되어도 치료에 대해서는 또 다른 문제에 봉착하게 되는 수가 많은데 치료 약물 자체가 희귀하여 국내에서 구하기 어렵거나 신약으로 분류되어 아주 고가의 약제비를 부담하여야 하는 경우가 많으며 희귀질환을 위한 특별한 치료 방법이 의료 행위로 인정되지 않는 경우도 있기 때문이다.

다. 희귀질환 진료에 대한 이해 부족

희귀질환은 단일 유전자 질환이라 하더라도 임상 증상이나 환자의 상태는 모두 같지는 않다. 그러나 우리 의료보험에서의 진료 행위 관련 기준은 획일화 되어 있는 부분이 많아 희귀질환 환자들은 상대적으로 많은 불이익을 감수하여야 하는 형편이다. 대부분 희귀질환 환자들의 증상은 신체 각 부분 또는 장기에 영향을 미치는 경우가 많은데 관련 검사나 치료에 대한 보험 기준은 대표적인 검사나 치료 이외에는 인정하지 않는 경향이 있다. 예를 들어 특정 질환에서 기형 여부나 질환에 의한 침범 정도를 보기 위해 여러 군데 MRI를 시행하여야 하는 경우 척추나 복부 MRI, 흉부 CT 등의 검사는 주로 암 환자 위주로만 보험 급여를 인정해 준다든지 환자의 상태 파악을 위해 일 년에 2회만 인정을 해 준다든지 하는 규정은 신체 각 장기에 영향을 미치는 희귀질환 환자들의 진료에 있어서 많은 제약을 받고 있는 실정이다.

치료에 있어서도 신경섬유종 환자들의 경우 한창 사회 활동을 할 중, 장년기에 피부에 섬유종이 올라와 일상생활에 많은 불편을 느끼고 위축되기 마련임에도 불구하고 섬유종 제거를 위한 수술이 치료 목적이 아닌 미용 목적으로 분류되어 보험급여를 받지 못하고 있는 등의 현실적인 문제도 재고의 여지가 있을 것으로 생각된다.

6. 건강보험 정책 반영시 고려사항

가. 전문가 집단의 활용

우리나라 희귀질환 진료에 있어서 검사, 치료 방법, 치료 약물 결정 등에 대한 타당성 평가나 의료 행위 인정 여부 등은 아쉽게도 대부분 비전문가에 의해 획일적으로 평가되는 것이 현실이다.

따라서 희귀질환 관련 진료를 좀 더 효율적으로 활성화시키기 위해서는 전문가들로 자문위원회 등을 구성하여 희귀질환 진료에 있어서 문제가 되는 부분을 이들 위원회에서 정기적으로 논의하여 처리하면 훨씬 더 효과적인 진료 체계를 구축할 수 있을 것으로 기대된다.

나. 유전 상담의 의료 행위 인정

희귀질환 진료가 일반 질환의 진료와 다른 점은 우선 시간이 많이 걸린다는 것이다. 진료 과정 중 환자의 병력 조사, 필요한 검사에 대한 설명, 병에 대한 설명 및 치료에 대한 설명 등을 위해 많은 시간이 필요하고 확진된 경우에는 다른 가족들에 대한 위험도 평가 등에 대한 추가적 상담이 필요하나 현재 우리나라 진료 체계에서는 그러한 상담 과정이 의료행위로 인정받지 못하여 수준 높은 진료나 관련 인력의 교육에 걸림돌이 되고 있다.

다. 산정특례 대상 질환의 대폭적인 확대

현재 산정특례 대상 질환은 151종이며 올해부터 극 희귀질환 44종이 추가되어 운용되고 있으나 전체 희귀질환의 종류에 비교하면 아직도 대부분 질환들이 관련 혜택에서 벗어나 있다고 할 수 있다. 희귀질환의 경우 고비용의 치료가 필요한 경우도 있지만 진단 과정을 제외하면 대부분의 질환들은 일반적인 질환에 비해 특별히 고가의 검사나 치료법을 요하지는 않는다. 실제로 보험 급여비 지급 비율을 보면 신장 투석이나 파킨슨병 등의 만성 질환을 포함한 상위 10개 질환이 연간 전체 예산의 80%를 소비하는 것을 확인할 수 있다. 즉, 나머지 130여 가지 질환들을 위해서는 예산의 20% 만이 소요되고 있는 실정이다. 따라서 산정특례 대상 질환을 대폭 확대하여도 예산의 부담은 크게 늘어나지는 않을 것으로 추정된다.

라. Fast track 제도 마련

현재 우리나라 보험 규정에서는 진료에 필요한 검사의 종류나 치료 약물들을 일일이 나열하여 그 리스트에 포함된 검사나 치료만을 적법한 의료 행위로 인정하여 진료비 산정을 할 수 있게 되어 있으나 그러한 리스트의 보완이나 행정적 처리가 현대의학의 발전 속도를 따라가기는 불가능한 실정이다. 따라서 새로운 검사법이나 치료 약물이 나와도 우리 환자들에게 혜택이 돌아가기 위해서는 비교적 오랜 시간이 필요할 때가 많다. 특히 희귀질환의 경우는 워낙 종류가 많고 질환 별로 상황이 모두 다르므로 매번 일정한 기준에 맞추기는 쉽지 않다고 볼 수 있다. 이런 경우, 그런 판단이나 결정을 빠른 시간 내에 진행 할 수 있는 체계를 만들면 진료 현장에서 생길 수 있는 환자나 의료진의 혼란이나 불만을 훨씬 더 줄일 수 있을 것으로 예상된다.

7. 나가며

앞에서 서술하였듯이 희귀질환 관련 진료는 환자나 의사에게 있어서 현실적으로 모두 어려운 점이 많고 아직 희귀질환에 대한 홍보나 교육도 부족하여 치료 여건 향상의 필요성에 대한 인식 개선이 시급한 실정이다. 더욱이 이러한 질환에 대한 국내 치료 여건이 미비하다면 세계적으로 손꼽히는 경제 규모를 자랑하는 우리나라 입장에서는 낯 뜨거운 일이 아닐 수 없다. 그나마 다행인 것은 최근 십 여년 간에 걸쳐 시행되고 있는 산정 특례 제도나 희귀질환 환자 진료를 위한 거점 병원 제도, 희귀약품의 도입이나 관리 체계 확립 등을 위해 정부 차원에서 많은 노력을 하고는 있으나 아직도 현장에서는 아쉬운 부분이 많은 편이라 할 수 있다.

최근 들어서는 희귀질환 진료 목적의 외국인 환자의 유입도 증가 추세에 있는 것을 현장에서는 확인할 수 있으며 이는 희귀질환 진료를 통하여 우리나라의 국위선양 뿐만 아니라 경제적 효과도 기대할 수 있음을 시사해 준다. 이러한 환경적인 변화를 볼 때 첨단 수준의 희귀질환 진료는 앞으로 국가적으로도 중점을 두어야 하는 분야임을 알 수 있다. 아울러 희귀질환 진료도 중요하지만 미래에 그러한 수요를 충족시킬 수 있는 전문의나 전문 검사원, 유전상담사 등 관련 인력의 교육을 위한 제도적인 장치를 보완하는 것도 필요하다고 생각된다. ✕

참고 자료

-
- Elizabeth J Elliott, Yvonne A Zurynski; Rare diseases are a 'common' problem for clinicians, Roy Australian Col Gen Pract, 44, 630-633, 2015
- Japanese Intractable Diseases Information Center (http://www.nanbyou.or.jp/english/nan_itiran_45.htm)
- Lauren Limb, Stephen Nutt and Alev Sen; Experiences of Rare Diseases: An Insight from Patients and Families, 2-32, 2010
- National Organization for Rare Diseases (<http://nordphysicianguides.org/>)
- Patti A. Engel, Sukirti Bagal, Mary Broback and Nicole Boice; PHYSICIAN AND PATIENT PERCEPTIONS REGARDING PHYSICIAN TRAINING IN RARE DISEASES: THE NEED FOR STRONGER EDUCATIONAL INITIATIVES FOR PHYSICIANS, Journal of Rare Disorders Vol. 1, 2, 1-15, 2013
- Rare Disease Impact Report: Insights from patients and the medical community; <https://globalgenes.org/wp-content/uploads/2013/04/ShireReport-1.pdf>, 2013
- R. de Vrueth., E.R.F.Baekelandt, and J.M.H. de Haan; Background Paper 6.19 Rare Diseases, 5-8, 2013
- Trevor Richter, Sandra Nestler-Parr, Robert Babela; Rare Disease Terminology and Definitions—A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group, Value in health 18, 906-914, 2015