환자 입장에서 바라본 희귀질환 제도(정책)의 발전 방향

신현민 회장
사단법인 한국희귀·난치성질환연합회

1. 들어가며

우리나라 희귀질환의 현황은 2,000여 종 질환에, 환자 수는 대략 50만명에 이를 것으로 추정되고 있다. 그러나 아직까지 병명도 몰라 힘들어 하는 환자들도 있으며, 마땅한 치료 방법 없이 질환으로 인한 극심한 고통과 입 · 퇴원을 반복하면서 병원과 의료진에 의존하며 평생을 살아가야 하는 환자와 가족들의 현실은 가혹하기만 하다. 질병 자체로 인한 환자의 병고(病苦)와 감정적이고 심리적인 가족들의 정신적인 고통, 그리고 고가의 진료비로 인한 경제적인 부담의 3중고는 가정 파탄으로 귀결되는 실정이다. 또한 이렇게 삶의 질이 저하된 가운데, 희귀질환 환자 대부분은 경제적인 활동을 할 수 없어 저소득층으로 전락하게 되고, 때문에 치료비를 감당할 수 없어 건강은 더욱 악화되는 악순환에 빠지게 된다.

이처럼 질병의 고통과 생활고 속에서 힘들게 살아가고 있는 희귀질환 환자들을 가장 우선적으로 돌봐야할 국민으로 여기고, 공공부문이 적극적으로 개입하여 힘을 보태는 것이 무엇보다 절실히 요구되고 있다. 특히 지금 정부가 시행하고 있는 '4대 중증질환 보장성 강화' 정책을 비롯한 우리 사회의 실질적인 관심과 지원을 통해 희귀질환 환자들의 치료에 대한, 삶에 대한 의지를 극대화할 수 있다. 이를 위해 오랜 기간 동안 희귀질환 환자들을 지켜보았던 본 사단법인 한국희귀 · 난치성질환연합회(이하 연합회)와 각계 전문가들 그리고 정부가 합심하여 노력한 결과, '희귀질환관리법'이 드디어 지난해 12월 국회를 통과하여 올해 12월 시행을 앞두고 있다.

이에 희귀질환관리법의 시행령이 구체화 되고 있는 지금, 우리 희귀질환 환자들은 기대감과 긴장감을 가지고 후속 법령안이 어떻게 만들어질 것인지 지켜보고 있으며, 구체적인 법령을 통해 희귀질환 치료제 공급, 치료 기회 제공 등 실질적이고 원활한 치료 혜택을 가져올 수 있는 환자 중심의 구체적인 제도가 만들어지기를 기대하고 있다. 이에 필자는 우리 희귀질환 환자들이 가장 필요로 하는 것이 무엇인지를 짚어보고, 이를 위한 희귀질환 치료 및 관리제도의 방향성에 대해 몇 가지 제언을 하고자 한다.

2. 혁신의 가속화 vs. 약제 급여화의 '제자리' 실태

가. 희망의 소리: 희귀질환치료제 혁신 가속화

과거 10년 전만 하더라도 희귀질환 전문의가 부족해 질병의 원인이나 경과에 대한 지식이 부족하고 진단도 어려워, 환자들은 오진으로 엉뚱한 치료를 받거나 제때 치료를 받지 못하여 장애를 얻거나 수명을 다하지 못했다. 또한 희귀질환은 환자 수가 극히 적어 상대적으로 신약에 대한 연구개발 동기가 약하고, 이에 따라 희귀질환 환자들은 다른 질환에 비해 상대적으로 치료를 받기 힘들었다. 여전히 희귀질환은 현재까지 전 세계적으로 추정되고 있는 7,000여 종의 희귀질환 가운데 5% 미만의 희귀질환만이 치료제가 존재할 뿐이어서 희귀질환의 치료는 갈 길이 여전히 먼 영역이다.

그러나 지속적인 연구를 통해 질환의 원인도 조금씩 밝혀지기 시작했고, 신약이 개발돼 환자들에게 더 나은 치료 기회가 주어지기 시작했다. 특히 이렇게 어려운 상황에서도 그나마 다행스러운 점은 최근 신약 개발을 위한 혁신의 속도가 매우 빨라졌다는 것이다. 일례로, 미국에서 1970년대에는 단지 10개의 의약품만이 허가를 받았던 반면, 1983년 이래로 약 30년간 미국 식품의약국(FDA)의 허가를 받은 희귀질환 치료제는 400여 개에 이르며, 현재 개발 진행 중인 희귀질환 신약도 450건이 넘는다고 알려져 있어 희귀질환 환자들에게 큰 희망을 주고 있다.

나. 환자, 이제 돈 걱정 없이 치료제를 사용할 수 있다?

그러나 꿈에 그리던 신약이 개발 · 출시되어도 환자들에겐 여전히 마지막 관문이 남아있다. 희귀질환 치료제로 개발된 의약품의 경우 그 개발과정의 특수성으로 인해 대다수의 치료제가 고가로 책정되어 있다. 때문에 질병으로 인해 경제활동이 원활하지 못한 환자들이 경제적인 부담을 감당하기 어려운 상황을 감안, 사회보장제도인 건강보험의 지원이 절실히 요구되고 있다. 결론적으로 우리나라 희귀질환 환자들은 건강보험 급여 혜택을 받지 못하면 환자들은 혁신적으로

개발된 신약의 치료 혜택을 받을 수 없는 것이 현실이다.

박근혜 대통령의 4대 중증질환 보장성 확대와 의료비 전액지원 대선공약에 희귀난치성질환이 포함됨에 따라 우리나라 정부도 최근 몇 년간 희귀질환 치료제의 원활한 공급을 위한 정책을 지속적으로 강화해오고 있다. 그럼에도 불구하고 환자들이 느끼는 체감온도는 생각보다 낮다. 그 이유는 치료제 에 대한 낮은 접근성, 희귀질환 치료에 대한 정책적 지원 부족 등으로 볼 수 있다.

첫째, 가장 아쉽고 안타까운 점은 국내에 허가된 희귀의약품 239개 중 40%에 가까운 의약품을 제대로 쓰지 못하고 있다는 것인데, 이는 이 치료제들이 건강보험 혜택을 받지 못하고 비급여로 결정되었기 때문이다. 고가의 치료제가 비급여일 경우 환자들의 경제적인 부담이 막중하다. 따라서 환자들이 신약으로 적절한 치료를 받기 위해선 하루빨리 건강보험 혜택을 받는 것이 가장 중요하다.

또한 2000년대 이후 전 세계적으로 희귀질환 진단과 혁신 신약이 점차 증가하면서 희귀의약품의 지출 규모는 빠르게 증가하고 있다. 그럼에도 불구하고 2013년 건강보험재정에서 희귀의약품 지출액은 약 1,600억원에 불과하다. 약품비 전체에서의 비중도 1.21%로 다른 국가와 비교해도 낮은 수준이다.

마지막으로 고가의 희귀질환 치료제 접근성을 높이고 재정 부담을 줄이기 위해 위험분담제가 도입됐지만, 시행 이후 3년 간 이 제도가 적용된 약제는 12개에 불과한 실정인데, 이를 감안할 때 과연 환자들에게 실효성 있는 치료 혜택을 주기 위한 정책과 대안이었는지 아쉬움이 남을 수 밖에 없다.

따라서 환자들은 지난 12월 제정된 희귀질환관리법에 대해 새로운 희망과 높은 기대를 가지고 있다. 무엇보다 희귀질환 환자들이 가장 기대하고 요구하고 있는 것은 '경제적인 부담 없이 치료제를 사용해 질병을 치료할 수 있는 것'이다. 그러나 현재 법안을 구체적으로 살펴보면 "희귀질환 치료제 개발과 공급을 위한 행정적, 재정적 지원을 할 수 있다."라고만 되어 있어, 신약의 '개발' 자체에 초점이 맞춰져 있는 것으로 보인다. 물론 신약 개발도 중요하지만, 신약 개발에 10년 이상의 시간이 소요되는 점을 감안할 때 현재 개발되어 있는 의약품이 환자들에게 원활하게 공급될 수 있도록 하는 치료제 사용 확대를 위한 내용이나 조치는 미비하다. 환자들의 여론도 "우리들을 위한 법이 제정됐다고 해서, 이제는 돈 걱정 없이 치료제 사용이 가능하겠다 싶었는데, 치료제의 접근성 확대 내용은 어디에도 없다."며 한숨을 쉬고 있다. 후속법령에서는 이러한 환자들의 절실한 요구를 구체적으로 구현하여 답답한 환자들의 갈증을 조금이라도 해소해 줄 수 있기를 기대한다.

3. 실효성 있는 혜택: 희귀질환 치료제 접근성 강화를 위한 제언

향후 희귀질환 관련 신약은 그 개발과 혁신의 속도는 점점 빨라지는데 약제 보장성은 이를 따라오지 못해 이 격차는 점점 벌어져서 환자들이 느끼는 체감의 갭은 더욱 커질 것으로 보인다. 그렇다면 우리나라 상황에 맞는 환자들의 치료 접근성 강화 방안은 무엇이 있을까? 실질적인 치료를 위한 비급여 해소 및 재원 확보를 통한 '약제의 원활한 공급', 그리고 식품의약품안전처–건강보험심사평가원(이하 심평원)–국민건강보험공단으로 이어지는 '허가 및 급여등재 기간 단축을 위한 제도 개선'이 시급하다.

제언1) 희귀질환 치료제의 급여화를 위한 약가제도의 탄력적 운영

우리나라 인구 5,000만 명 중 의료비를 보상 받을 수 있는 의료실비 보험에 가입되어 있는 사람이 3,000만 명이 넘는다고 한다. 그리고 4대 중증 질환 중 암 환자들을 비롯한 나머지 3대 중증 질환에 대한 사보험이 존재하고 있어 3대 중증 질환으로 판정을 받을 경우 사보험에서 질병의 확진비, 수술비, 입원비 등의 혜택을 받을 수 있다. 반면 희귀질환에 대한 사보험은 전무한 실정이다. 그렇기에 희귀질환으로 확진을 받은 환자들은 국가의 건강보험에 의지할 수밖에 없다. 또한 4대 중증질환 중 3대 중증질환의 본인부담률은 5%인 반면 희귀질환 환자들은 10%의 본인부담률을 부담하고 있다. 물론 암 환자를 비롯한 3대 중증질환의 환자들 역시 질병의 고통과 경제적인 고통을 안고 힘들게 살아가고 있다는 것을 알고 있다. 그러나 희귀질환 환자들에 대한 현실은 사보험에서 전혀 혜택을 받지 못하고 있고 본인부담률에서도 차별당하고 있으며 희귀질환에 대한 우리나라 건강보험 급여의 문턱도 예외 없이 매우 높은 편이다. 현행 약가제도는 신약에 대한 희귀질환 환자들의 접근성을 제한함으로써 환자들이 최적의 시기에 적절한 치료를 받지 못하도록 침해당하고 있다.

우리나라 약가제도의 특성상 비급여 약제 보장성을 확대하는데 있어 가장 큰 걸림돌은 약제에 대한 경제성 평가로 보인다. 효과 대비 비용이 중시되기 때문에, 환자수가 적은 희귀질환 치료제들은 임상적 유용성을 검증 받더라도 비급여 판정을 받는 경우가 많다. 희귀질환 의약품은 임상시험 과정에서 충분한 환자 수를 확보하기 어려워 일반적인 의약품 신약 개발에서 수행하는 수준의 근거를 창출하기 어렵다는 특수성을 갖는다. 또한 적은 환자 수, 시장독점권, 대체불가능성 등의 이유로 희귀질환 치료제의 경우 타 질환 치료제에 비해 상대적으로 고가인 경우가 많아, 통상적 기준으로는 급여되기 어려운 경우가 많다. 때문에 희귀질환 환자들의 치료 접근성을 제고하기 위한 정책 대안 필요성이 끊임없이 제기되고 있다.[1)]

1) 국민건강보험관리공단(2014), 희귀질환 환자의 급여비 지출에 대한 합리적 관리방안, p.247

이런 한계점을 감안해 건강보험 급여의 문턱을 낮추고 환자 접근성을 높이고자 도입된 '위험분담계약제', '경제성 평가특례 제도' 등이 도입되었으나 희귀질환 환자들이 느끼는 치료제 접근성에는 큰 변화를 느끼지 못하고 있다.

또한 건강보험 적용 대상 치료제에 대하여 의료진에 의해 허가 범위 내에서 처방하였으나 심사 검토 과정에서 삭감으로 의료진은 처방을 거부하여 희귀질환 환자들의 생명까지 위협받는 상황이 발생하는 점을 감안, 심사삭감에 신중을 기하고, 특정 질환에 대한 전문병원 지정하여 환자들의 치료 기회를 박탈하지 않도록 해야한다.

건강보험 급여 적용에 있어 희귀질환 치료제는 보다 유연하게 접근할 필요가 있다. 비용효과성 위주의 획일적인 경제성 평가를 탈피해, 보다 탄력적으로 약가제도를 운영하여 혁신적인 신약에 대한 희귀질환 환자들의 접근성을 향상 시켜줘야 한다. 일례로 희귀질환 치료제에 대해서는 경제성 평가를 면제하고 현재 운영되고 있는 위험분담제와 경제성 평가특례를 통합해 운영하는 방안과, 필수의약품에 대한 기준[2]을 완화하여 4개 항목을 모두 충족시키지는 못하지만 2개 혹은 3개 항목에 해당할 경우 준필수의약품으로 선정하는 등의 방안도 고려해 볼 수 있을 것이다.

제언2) 희귀질환 환자들을 위한 안정적인 재정 확보

그동안 희귀난치성질환 의료비지원사업에 대한 법적인 근거가 없어 국가 재정 형편이 어려워지는 경우 이를 보장하기 어려웠다. 현재 의료비지원사업은 국민건강증진 기금 예산에서 운용되고 있으나, 기획재정부 예산 편성 여부에 따라 보장 확대로 이어지고 있으며, 예산 부족으로 인해 의료비지원사업이 어려워지는 문제가 발생하였었다. 실제로 희귀질환 환자들을 위한 중앙정부 예산은 2009년 432억원에서 2010년 390억원, 2011년 325억원 등으로 점차적으로 삭감되기 시작하더니 2016년에는 297억원으로 줄어들었다.

올해 말부터 '희귀질환관리법'이 시행되면 상황은 조금 더 나아질 것으로 예상되나, 희귀질환 환자들을 위한 예산 확보 및 지원사업의 방향성도 면밀히 점검할 필요가 있다.

또한 현재 본인부담금 상한제나 의료비지원사업 모두 의료비 부담 중 급여만을 그 대상으로 하고 있다. 그러나 희귀질환 환자들의 경우 약제가 개발되어 있지 않은 경우가 많이 있으며, 해당 질환의 치료제로 허가는 받지 못했지만 효능, 효과가 입증된 의약품이 있는 경우 의료진은

---

2) 필수의약품 지정 기준
① 대체 가능한 다른 치료법(약제포함)이 없는 경우
② 생존을 위협할 정도의 심각한 질환에 사용되는 경우
③ 희귀질환 등 소수의 환자집단을 대상으로 사용되는 경우
④ 생존기간의 상당기간 연장 등 임상적으로 의미 있는 개선이 입증된 경우

심평원에 비급여 사용승인 신청을 하고 환자들에게 처방하고 있으며, 의료진은 6개월에 한 번씩 치료 상황에 대하여 심평원에 보고하고 있다. 물론 해당 치료제는 비급여로 환자가 전액을 부담하고 있어 환자들의 치료비 부담은 막중한 실정이다. 따라서 심평원에 비급여 사용승인을 받고 6개월에 한 번씩 보고하는 자료에 의해 효능, 효과가 입증된 치료제에 대해선 선별적 급여 확대와 의료비지원을 확대해야 한다.

현재 건강보험재정 흑자가 16~17조원인데 희귀의약품 지출액은 2013년 기준 약 1,600억 원 규모(약품비 비중 1.21%)에 불과하다. 한 연구에 따르면, 현재 비급여 희귀의약품을 모두 급여화한다고 해도 이 규모의 1.5배(약 2,400억 원)에도 미치지 않을 것으로 추정된다고 한다. 이를 감안할 때 건강보험재정에 크게 부담이 되는 수준은 아닐 것이다.

4. 나가며

과거 희귀질환은 원인도 치료법도 밝혀지지 않은 채 환자들은 대안 없이 고통 속에 살아왔지만, 현재는 신약이 꾸준히 개발되면서 환자들도 일상의 행복을 되찾고 완치에 이르는 꿈을 꾸게 되었다.

불과 20년 전만 해도 완치라는 단어는 감히 생각도 하지 못했지만 지금은 치료제의 눈부신 발전으로 '임상적 완치의 시대'가 열리고 있다는 희망 속에 환자들은 살아가고 있다. 그러나 이와 같은 혁신의 속도에 걸맞은 정부의 보장성 강화 정책이 수립되지 않는다면, 치료제를 두고도 치료를 받지 못하는 상황은 지속적으로 발생할 것이므로, 이는 그야말로 희망 고문이며 이 같은 희망 고문은 환자들의 고통을 더욱 심화시키고 질병은 더욱 악화될 것이다.

희귀질환 환자와 가족들은 삶의 벼랑 끝에 내몰려져 있다. 희귀질환 환자를 위한 정책은 특히 수혜자 입장에서 가장 필요한 개선점을 신속하게 해결해 줄 의무가 있다. 현재 환자들에게 가장 시급한 문제는 하루라도 빨리 본인들에게 필요한 약제가 건강보험 혜택을 받아 치료를 받는 것이다.

희귀질환 관련 제도들도 어렵게 마련된 만큼 실질적으로 환자들에게 혜택이 돌아갈 수 있는 방법을 강구해야 할 것이다. 희귀질환관리법이 제정되면서 환자들이 가장 큰 기대를 걸고 있는 것은 치료제의 접근성이 완화되고 환자들이 경제적인 부담 없이 치료기회를 부여받는 것이다.

향후 희귀질환 치료제들은 더욱 증가할 것으로 전망되고 있어, 많은 환자들은 희망찬 미래를 꿈꾸고 있다. 약 50만 명으로 추정되는 국내 희귀질환 환자들이 더 나은 환경에서 필요한 의약품으로 제때 치료 받을 수 있도록, 그리하여 한 사람의 국민으로서 삶과 생존과 일상을 되찾을 수 있도록, 정부가 희귀질환 환자들을 위한 다양한 정책을 마련하여 실효성 있게 펼쳐줄 것을 기대하고 또 촉구한다.