

희귀질환 건강보험 보장확대 방안 연구



고정애 팀장
연구조정실 급여정책연구팀

1. 들어가며

희귀질환은 2015년 12월에 제정된 희귀질환관리법에 의거 유병인구 2만 명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환으로 보건복지부령으로 정하고 있다. 조기진단이 어렵고 유전적·선천성 질환(80%)이 많으며 효율적 치료가 없어 치명적이거나 만성화 되는 경향이 있으며 국가나 민족에 따라 질병양상이 이질적인 특성을 가지고 있다(박기수 등, 2006).

희귀질환은 난치질환과 함께 희귀난치질환으로 산정특례 관리대상으로 운영되고 있으며 산정특례 적용시 환자 본인부담률이 10%로 진료비가 경감된다. 희귀질환의 산정특례 대상은 1989년 혈우병을 시작으로 2016년 현재 161종으로 꾸준히 확대되고 있으나 진단의 명확성, 진단코드 부재로 유병인구 파악이 어려운 점 등의 사유로 산정특례 대상에서 제외되어 온 희귀질환이 존재하고 있었다. 즉, 희귀질환임에도 불구하고 산정특례 적용을 받지 못하는 희귀질환 사각지대가 존재한 것이다.

희귀질환의 지원 및 관리는 산정특례로 본인부담금을 경감시켜주는 것 외에도 희귀질환 의료비 지원사업, 재난적 의료비 한시적 지원사업, 본인부담상한제 등의 의료비 지원사업이 있으나 이는 급여위주의 지원으로 미등재 고비용의 검사, 허가초과 약제사용 등에 대한 지원은 제한적이었다.

본 원고는 건강보험심사평가원에서 수행된 '희귀질환 건강보험 보장 확대방안 연구(2016)' 보고서의 내용을 일부 발췌하였다.

본 연구는 희귀질환임에도 불구하고 산정특례에서 제외되어 오던 희귀질환에 대한 산정특례 대상 확대방안과 여러 지원사업이 운영됨에도 불구하고 지원받지 못하는 고비용 항목에 대한 지원 확대방안을 마련하고자 한다.

2. 희귀질환 산정특례 대상확대 방안

가. 희귀질환 산정특례 미적용 유형

산정특례제도는 중증질환, 희귀난치성질환, 가정간호 대상자 등 보건복지부장관이 지정하는 상병으로 외래진료 및 입원, 입원기간 중 식대, 약국조제에 대하여 요양급여비용 총액에 대한 본인부담률을 낮춘 제도이다. 희귀질환의 경우 산정특례 대상자로 등록된 경우 건강보험 본인부담률이 10%로 경감(일반환자 본인부담률: 외래 30~60%, 입원 20%)되며 5년마다 재등록해야 혜택을 받을 수 있다.

희귀질환의 산정특례 대상은 환자, 환우회, 관련학회 등에서 신청된 질환에 대하여 진단의 명확성, 희귀·난치여부, 중증도, 타질환과의 형평성 등을 고려하여 확대되어 왔다.

학계, 환자, 환우회, 희귀질환 헬프라인 등의 산정특례 대상 확대 요청에도 불구하고 그 동안 산정특례 대상에서 제외되었던 희귀질환을 산정특례 관련 회의자료 등을 통해 확인하였다. 그 결과, 진단명은 있으나 유병률이 매우 낮고 진단코드가 부재하여 유병률 파악이 어려운 극희귀질환과 진단의 불명확성 및 진단코드 부재 등으로 산정특례 대상에서 제외된 상세불명 희귀질환을 구분할 수 있었다.

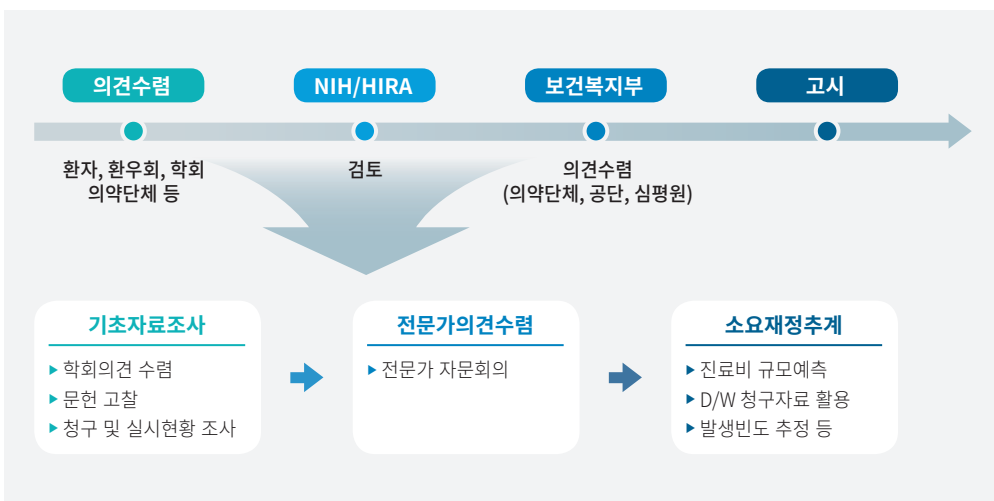


그림 1. 산정특례 대상 선정 절차

나. 극희귀질환 산정특례 대상 확대 방안

극희귀질환은 희귀질환 중에서도 유병률이 극히 낮은 질환이므로 진단을 위해서는 고도의 전문성이 요구되기에 기관 및 인력에 대한 기준을 제시하였다. 극희귀질환을 진단할 수 있는 일정 시설, 인력, 장비의 조건을 갖춘 의료기관으로서 희귀질환 또는 유전클리닉이 설치되어 있고 전문의 취득 후 5년이 경과한 희귀질환을 진료 경력이 있는 자가 있는 상급종합병원에서 극희귀질환 산정특례 등록이 가능하게 하였다. 그리고 별도의 산정특례코드를 신설 및 운영하도록 하여 지속적인 대상 확대에 행정적 효율화를 도모하였다.

극희귀질환을 진단할 수 있는 요양기관은 사전에 건강보험공단의 승인을 받아야 하며 승인된 요양기관을 통해서만 진단 및 산정특례 등록이 가능하다. 승인 요양기관에서 일관된 진단기준을 적용할 수 있도록 ‘극희귀질환 목록 및 진단기준 지침’을 발간하여 운영하도록 제안하였다.

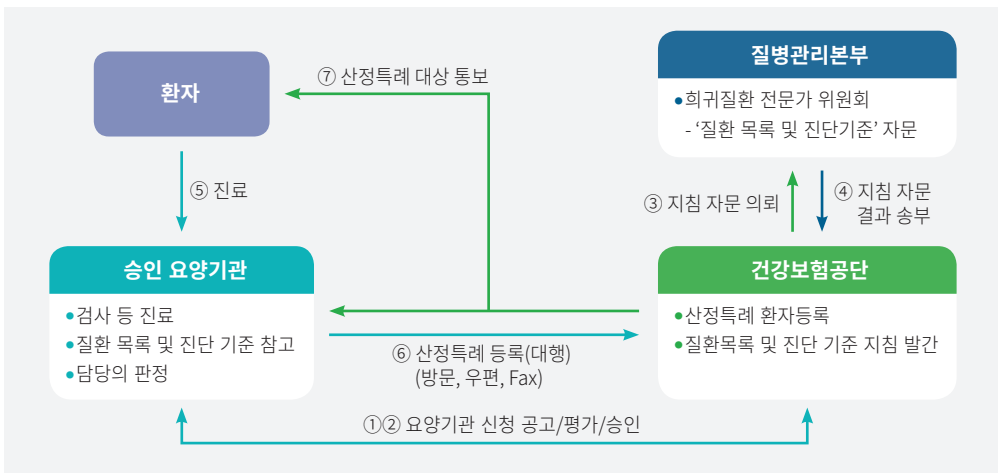


그림 2. 극희귀질환 산정특례 적용절차

다. 상세불명 희귀질환 산정특례 대상 확대 방안

상세불명 희귀질환은 진단명이 불확실한 상황으로 극희귀질환 승인기관을 통해서만 신청받아 환자별로 산정특례 부합성 여부를 심사하여 인정하게 하였다.

진단을 위한 병원 방문력, 유전자 검사 등의 임상검사 결과, 치료내역 및 지속여부, 연간 치료비용, 환자의 경제적 부담 등을 고려하여 심의하며 심사의 전문성 및 일관성 유지 등을 위해 국내 희귀질환 권위자로 구성된 질병관리본부 희귀질환 자문위원회를 활용하도록 하였다.

희귀질환 산정특례 재등록은 5년이나 상세불명의 경우 1년마다 재등록여부를 심사하여 그동안 진단이 된 경우 확정 진단명에 따라 산정특례를 적용받도록 한다.

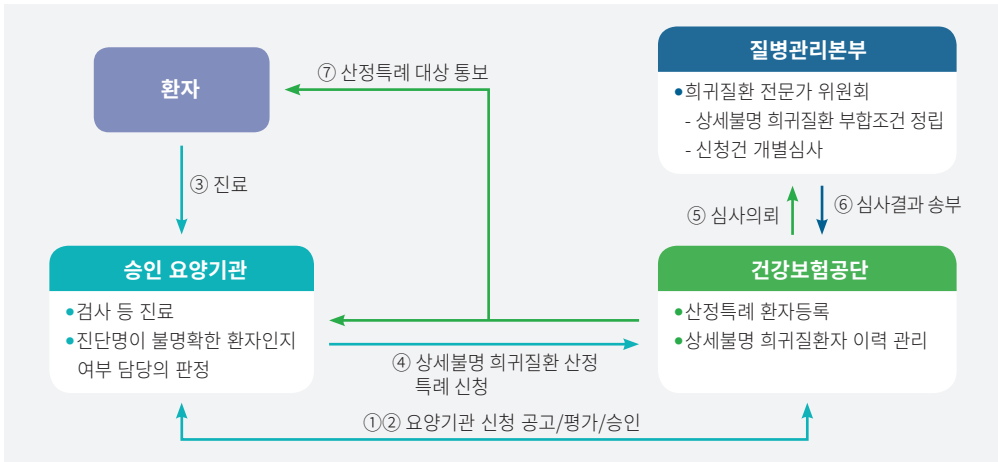


그림 3. 상세불명 희귀질환 산정특례 적용절차

표 1. 희귀질환 유형별 산정특례 비교

구분	현행	개선안(1개 유형에서 3개 유형으로 확대)	
	희귀질환	극희귀질환	상세불명 희귀질환
정의	유병인구 2만명 이하의 희귀질환 예) 모야모야병	희귀질환 중 전세계적으로 그 수가 매우 적거나, 질병 코드가 없는 희귀질환 예) 알스트롬 증후군(Alstrom Syndrome, KCD부재, 전세계 950명 존재)	꾸준한 진단 노력에도 불구하고, 병명을 확정 짓지 못하거나 진단이 불명확한 희귀질환
선정절차	1. 복지부 확대계획 수립 2. 의견수렴, 조사 및 검토 3. 복지부 대상질환 고시 4. 요양기관 내원 5. 산정특례 등록신청, 통보 6. 대상자 혜택	1. 복지부 확대계획 수립 2. 의견수렴, 조사 및 검토 3. 대상 질환 및 진단지침 발표 4. 지정 요양기관 내원 5. 진단 후 산정특례 등록신청, 통보 6. 대상자 혜택	1. 지정 요양기관 내원 2. 상세불명 희귀질환 등록 신청 3. 건보공단 심사 의뢰, 회신 4. 산정특례 대상자 통보 5. 대상자 혜택
특이사항	-이용 의료기관 제한없음	-진단시 지정 요양기관 내원 -산정특례 등록 이후 이용 의료기관 제한없음	-진단시 지정 요양기관 내원 -개인별 심사 -산정특례 등록 이후 이용 의료기관 제한없음

3. 지원내용 확대방안

가. 희귀질환대상 지원사업 현황 및 지원확대 필요성

1) 희귀질환 지원사업

희귀질환대상 대표적인 지원사업은 진료비를 경감해주는 산정특례제도, 본인부담상한제, 재난적 의료비 한시적 지원사업, 희귀난치성질환자 의료비 지원사업이라 할 수 있으며 지원내용 및 방법은 (표 2)와 같다.

표 2. 희귀질환 대상 지원사업 비교

(2016년 1월 현재)

구분		건강보험 지원정책		건강보험 외 지원사업	
		희귀난치성질환자 산정특례	본인부담상한제	재난적 의료비 한시적 지원사업	희귀난치성질환자 의료비 지원사업
대상	소득기준	없음	해당 없음 (전체 건강보험 가입자)	·기존중위소득 120% 이하 ·차상위 계층 ·의료급여수급권자	·건강보험가입자 중 기준중위소득120% 이하 ·차상위 계층 (간병비, 특수식이만 지원) ·의료급여수급권자 (간병비, 특수식이만 지원)
	대상질환	161종 ·만성신부전증환자 ·혈우병 환자 ·장기이식환자 ·그 외			
지원내용		요양급여비용총액에 대해 본인부담률 10% (식대 50%) 적용	소득수준별 요양급여 본인부담상한액 초과 금액을 공단이 지급	180일 이내 발생한 환자부담금(요양급여, 선별급여, 비급여 본인부담금)의 30~50% 지불	·요양급여 본인부담금 ·간병비 ·보장구 구입비 ·특수식이
적용 (신청)방법		별도 절차없이 적용	사후환급 시 신청서 제출	대상자로 승인된 자의 의료비 지원신청에 의한 지급	대상자로 승인된 자의 의료비 지원신청에 의한 지급

다양한 지원사업이 운영되고 있으나 급여위주의 지원으로 비급여 지원은 제한적이고, 진단 및 치료중심의 지원으로 일상에서 필수적인 식이 및 보장구 등의 지원 또한 제한적이다. 또한 지원사업간 통합과 연계가 되고 있지 않아 환자가 지원사업을 선택하여 지원해야 하는 문제점이 있다. 예를 들어, 급여항목은 의료비 지원사업 및 본인부담상한제로 신청, 비급여부분은 재난적 의료비 한시적 지원사업에 신청해야 한다. 또한 의료비 지원사업, 재난적 의료비 한시적 지원사업은 한시적 지원사업으로 정책적 지원의 연속성이 떨어진다.

2) 지원확대 필요성

4대 중증질환 및 3대 비급여 보장성 강화의 일환으로 희귀질환의 비급여의 급여전환, 급여 기준 확대, 선택진료비 및 상급병실료에 대한 지원이 확대되고 있으나 산정특례 대상으로 인정받기 이전의 검사와 치료(즉 희귀질환으로 진단받기 이전)(임준 등, 2013), 급여기준을 벗어난 검사 및 치료 등, 건강보험에서 보장해주지 않는 진단검사, 보장구 및 치료재료, 허가초과 의약품 등은 희귀질환자들에게 여전히 경제적 부담으로 존재하고 있다.

구체적인 경제적 부담 항목을 확인하기 위해 관련 환우회 및 시민단체 면담, 임상학회 조사, 허가초과 비급여 승인약제에 대하여 조사하였다.

나. 고비용 부담 항목 조사 결과

1) 환우회 및 시민단체 의견조사

한국희귀난치성질환연합회에 소속되어 있는 환우회 16개와 건강세상네트워크를 대상으로 지원이 필요한 항목에 대하여 조사하였다.

환우회별 질병의 특성에 따라 요구사항이 다양하였으나 공통으로 지원받고 싶고자 하는 항목은 선택진료비, 상급병실료, 희귀질환 확진 이전의 검사(진단) 비용, 특수식이 및 보장구, 치과치료였으며 구체적인 요구사항은 (표 3)과 같다.

표 3. 희귀질환 환우회별 지원 요구사항

단체명	요청사항
한국베체트환우협회	·안과(포도막염), 신경계열 환자에게도 휴미라(주) 급여 적용
근이영양증환우보호자회	·상급병실료(호흡기 소리 등으로 상급병실을 사용할 수 밖에 없음)
한국뮤코다당증환우회	·초음파, MRI 검사비 ·특수신발(보장구) ·치과 진료
22번염색체미세결실증후군환우모임	·언어치료, 인지치료, 정신과 치료, 치과 진료(치아부식, 영구치 없음) ·특수신발(보장구)
한국선천성면역결핍증환우회 (만성육아증성)	·항진균제 ·조혈모세포이식(물품비, 이식 후 검사비(수술 후 면역회복으로 판단하여 특례 제외되기도 함))
샤르코-마리-투스환우협회	·맞춤 깔창(보장구, 장애등급 받기 전에 필요함)
한국소뇌위축증환우회	·씨트리 구강봉해정 급여화
한국선천성대사질환협회	·간이식에 따른 검사, 수술비
대한파킨슨병협회	·재수술비(뇌심부자극술 등)
한국기면병환우협회	·수면다원검사 ·재등록시 재검사 비용
한국엔젤만신드롬가족모임	·보장구 지원(장애등급시 뇌병변이 없으면 보장구 지원이 안됨) ·언어/인지/놀이 치료 ·사시수술비, 치과 진료비(전신마취 필수)
한국프레더윌리증후군환우회	·호르몬주사(지노트로핀, 신장에 따른 기준이 아닌 평생지원 필요) ·언어, 심리치료, 치과 진료(치아 부식, 치아 교정) ·보장구(깔창 지원 필요)
담우회 (담도폐쇄증환우회)	·산정특례 확정 전의 검사비의 소급 적용 필요 ·간이식의 공여자 검사비, 특수식이(MCT 분유) ·초음파 기준 확대(2회 지원이 부족, 이식환자는 수시로 받음)
크론가족사랑회	·생물학제제 급여 기준 완화(※ 현재 1회/8주) ·임시 장루 배변팩(수술 위치에 따라 사용량 차이가 있음)
한국윌리엄스증후군협회	·산정특례 대상 확대(현재 미포함) ·언어치료, 인지치료
다발성경화증환우회	·시신경척수염 산정특례 대상 확대 ·2차 약제(길레니아) 급여화 필요

시민단체의 의견은 질환별 또는 항목별 접근방식으로는 보장성의 한계가 존재하기 때문에 건강보험에서 비급여를 포함한 진료비 총액을 기준으로 보장성을 강화하는 것이 필요하며 희귀질환 산정특례 선정과정이 투명해야 한다는 의견을 제시하였다.

2) 임상학회 조사

대한내과학회 등 18개 학회를 대상으로 환자 본인부담항목(비급여, 100/100 등)을 각 학회 별 추천받은 전문가들 대상으로 조사하였으며 조사지는 희귀질환 전문 임상주의 자문을 받아 개발하였다. 조사시작 전 각 학회에서 추천받은 전문가들에게 사전 설명 후 조사를 실시하였고 조사된 항목당 연간 소용비용을 분석하였다.

지원이 필요한 항목은 624개 항목으로 조사되었으며 비급여 검사가 224항목(급여전환 예정 검사 포함), 비등재검사 94항목으로 검사에 대한 요구가 높은 것으로 확인되었다. 항목별 연간 평균 소요금액은 비급여 약제가 339만원, 비급여 재활치료 320만원 순으로 조사되었다.

표 4. 학회조사 진료항목 수

구분	100/100	비급여	미등재	기타	총합계	
합계	139	378	94	13	624	
의료행위	진단 및 검사	24	224 ¹⁾	33	-	239
	처치 및 수술	-	8	-	-	6
	재활치료	96	71	-	-	165
	기타	-	-	59	-	43
치료재료	4	17	2	-	21	
약제	15	58	-	-	46	
식이 및 건강보조식품	-	-	-	9	9	
보장구	-	-	-	4	4	

주: 상병이 다른 경우 중복 계산

표 5. 조사된 진료항목의 연간 평균 소요금액

(단위: 원)

구분	100/100	비급여	미등재	기타	
의료행위	진단 및 검사	840,230 (90,000-2,100,000)	528,880 (56,000-2,000,000)	632,820 (15,470-1,270,000)	-
	처치 및 수술	-	779,910 (18,000-2,000,000)	-	-
	재활치료	2,754,780 (1,893,120-4,173,120)	3,203,380 (720,000-4,800,000)	-	-
	기타	-	-	81,900 (50,000-115,000)	-
치료재료	2,911,250 (45,000-6,000,000)	1,191,120 (100,000-2,667,032)	-	-	
약제	3,199,640 (1,875,000-10,400,000)	3,394,720 (44,200-15,000,000)	-	-	
식이 및 건강보조식품	-	-	-	525,000 (120,000-960,000)	
보장구	-	-	-	2,187,200 (280,800-6,000,000)	

주: *10원 미만 절사, 괄호안은 최소-최대값 표기

3) 허가초과 약제 사용내역 조사

허가초과 약제 비급여 승인제도는 식약처 허가를 초과하여 사용하고자 할 경우 심평원의 비급여 사용 승인 후 환자에게 적용할 수 있도록 한 제도이다. 대체가능한 약제가 없는 경우, 대체가능한

1) 선별급여로 전환 또는 전환예정인 검사 포함

약제가 있으나 투여금지 등으로 투여할 수 없는 경우, 대체가능한 약제의 투여나 대체치료법보다 비용·효과적이나 부작용이 적고 임상적으로 치료효과가 높을 것으로 기대되는 경우에 적용된다.

희귀질환 허가초과 약제사용에 대한 자료는 2008년 1월부터 2015년 9월 사이에 승인된 허가초과 약제로서 2015년 3월 및 9월에 신고된 사용내역 가운데 희귀질환 투여로 신고된 약제를 선택하여 연간 비용을 분석하였다.

총 31개 질환을 대상으로 21개 약제가 조사되었으며 연간 환자 부담비용은 5,000원에서 1,500만원으로 변이가 매우 컸다. 연간 환자 부담비용이 가장 큰 약제는 맵테라로서 피부다발근육염 환자의 경우 1,528만원, 중추신경계통의비정형바이러스감염, 에반스증후군, 상세불명의 혈소판감소증에 사용된 경우 연간 1,000만원 이상으로 조사되었다.

다. 확대방안

환우회 및 관련학회의 지원확대 요구항목은 건강보험으로 지원가능한 항목(급여전환, 급여기준 확대), 지원사업 형태로 지원 가능한 항목으로 구분할 수 있다.

환우회의 공통요구사항이었던 선택진료비 및 상급병실료는 3대 비급여 보장성강화로 점차로 보장이 이루어지고 있으며 관련학회의 주요 요구사항이었던 검사항목은 4대 중증 보장성 강화의 일환으로 급여전환 또는 급여기준 확대가 이루어지고 있다.

표 6. 보건복지부 4대 중증질환 및 3대 비급여 확대 계획

구분	2013년	2014년	2015년	2016년
항목 수 (628항목)	25항목 (3.9%)	100항목 (15.9%)	203항목 (32.3%)	300항목 (47.7%)
급여 및 급여기준 확대 주요 항목	<ul style="list-style-type: none"> 초음파 검사 MRI 기준확대 (심장, 희귀질환) 고가항암제 (에볼트라주), 희귀난치치료제 (휴미라주, 약렘라주) 	<ul style="list-style-type: none"> 항암제 선택 유전자 검사(8종) 캡슐내시경, 소장내시경 검사/시술 	<ul style="list-style-type: none"> 유전자 검사법 (암 48종) 고가항암제 (젤코리캡슐, 아바스틴주, 벨케이드주), 희귀난치치료제 (소아크론병) 	<ul style="list-style-type: none"> 유전성 대사이상 진단 검사 유전자 검사법 (희귀질환 106종) 자가면역성질환 진단 검사 면역저하시 감염 합병증 검사(8종) 홍강경하 심방세동 수술용 기구 수술·처치 후 회복용 치료재료 고가항암제(타세바정, 루크린데포주), 희귀난치치료제 (만성신부전)
3대 비급여		<ul style="list-style-type: none"> 선택진료비 산정비율 조정(35% 감소) 포괄간호서비스 시범사업 실시 	<ul style="list-style-type: none"> 선택의사 비율 축소 67% 포괄간호서비스 확대 적용 	<ul style="list-style-type: none"> 선택의사 비율 축소 67→33%

자료: 4대 중증질환 보장강화 계획 2015~2016 실행계획(안)

그럼에도 불구하고 고비용으로 조사된 허가초과 약제 및 건강보험의 항목(미등재 검사 등)에 대해서는 지원사업 형태로 확대할 것과 현재 다원화되어 있는 지원사업을 총괄하여 통합·운영할 것을 제안한다.

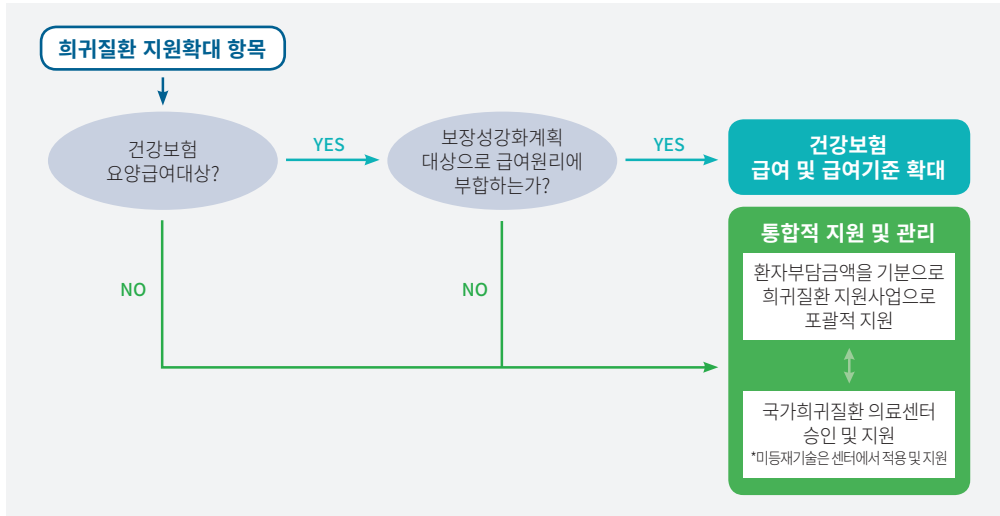


그림 4. 희귀질환 지원확대 항목별 지원방안

희귀질환의 특성상 미등재 검사 및 치료가 다수 존재하며 고도의 전문성을 요하므로 일부 조건을 가진 특정 의료기관에서만 지원되어야 할 것이다. 극희귀 및 상세불명 희귀질환 승인기관을 국가희귀질환 의료센터로 지정하여 그 의료기관에서 이루어지는 희귀질환 진단 및 치료에 대하여 건강보험을 포함한 종합적인 지원을 이루도록 하는 것이다.

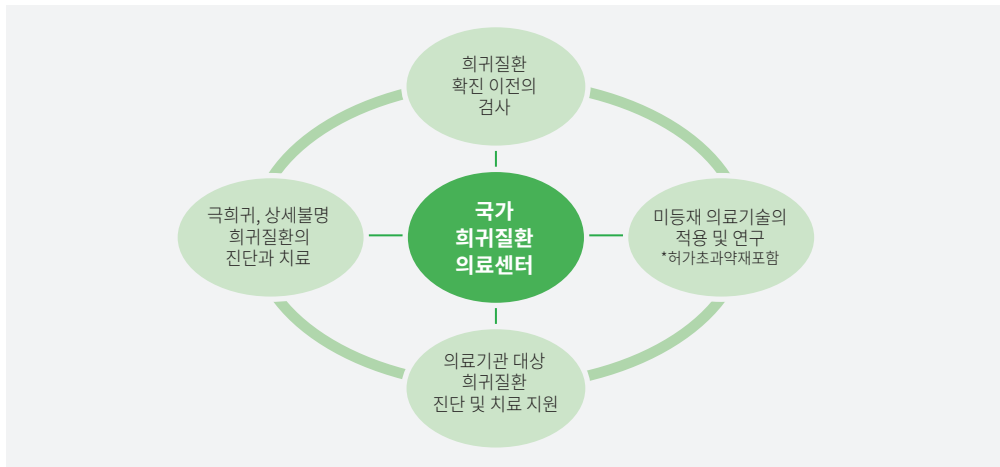


그림 5. 국가 희귀질환 진료센터의 역할

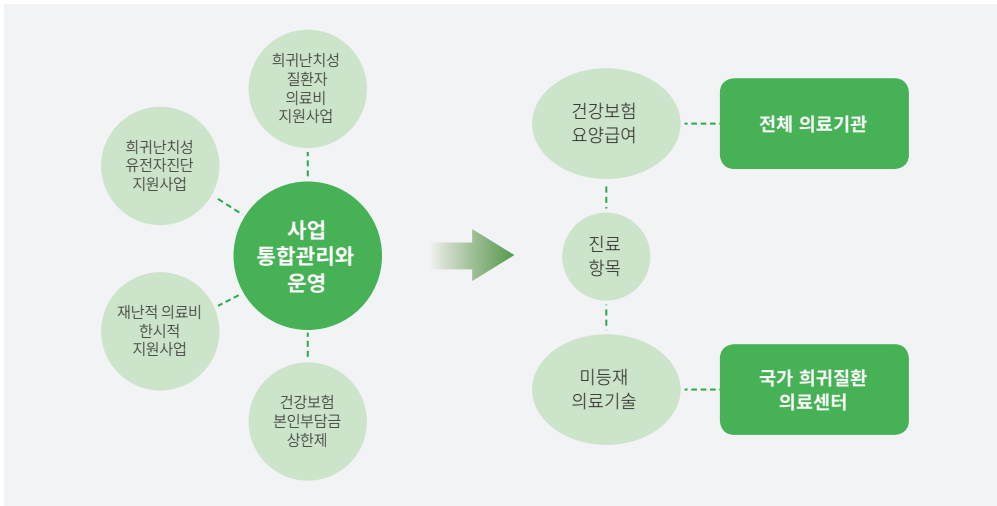


그림 6. 희귀질환 지원사업 통합운영 모형

4. 나가며

본 연구는 고액의 진료비가 소요되고 장기적인 지원이 필요하나 산정특례 대상에서 제외되었던 희귀질환자의 산정특례 대상확대 및 지원범위 확대방안에 대하여 제안하였다.

극희귀질환자와 상세불명희귀질환자의 경우 2016년 3월부터 산정특례 혜택을 받게 되었고 다원화된 재원과 지원사업의 통합 및 연계로 환자들이 여러 절차를 거치는 않고 행정력 낭비를 최소화 하는 방안을 제시하였다.

2015년 12월 희귀질환관리법이 국회 본회의를 통과하였다. 주요 내용은 희귀질환에 대한 정의, 희귀질환관리에 대한 국가와 지방자치단체의 의무, 희귀질환자에 대한 지원, 희귀질환센터 운영, 희귀질환 연구사업 수행 등을 규정하고 있다.

이번 법안 통과로 본 연구에서 제안한 통합운영 및 희귀질환센터 지원에 대한 법적 근거가 마련된 것으로 보인다. 향후 조기에 진단받을 수 있는 전문기관과 임상연구 연구개발에 대한 지원 등 희귀난치성질환을 적시에 진단하고 치료할 수 있도록 지속적이고 안정적인 지원이 이루어질 것으로 사료된다. ✕

참고문헌

- 박기수, 감신, 강윤식, 윤태효, 이백근, 이수연. 희귀난치성질환자 의료비 지원사업의 중장기방향 설정에 관한 연구. 경상대학교. 2006.
- 임준, 박기수, 이희영, 정원, 박미주, 신용주. 희귀난치성질환자 의료비지원 및 관리사업 평가. 가천대학교 산학단. 2013.

HIRA 연구