

희귀난치성질환자, 어떻게 보호할 것인가

희귀난치성질환(rare disease, 혹은 orphan disease)은 발현율이 낮으며 통상 유전적인 질환이므로 만성적일 수 밖에 없다. 희귀질환은 6천 내지 8천종이 알려져 있으나, 희귀질환 여부를 확인하는 방법과 치료방법이 잘 개발되어 있지 않다. 더구나 희귀난치성질환에 대해 명료하게 널리 받아들여지는 정의도 아직 없다. 미국의 2002년 희귀질환법(Rare Disease Act)에서는 1500명에 하나꼴로 발생하는 질환으로 정의하고 있고, 일본에서는 2500명에 하나꼴로 발생하는 질환으로, 그리고 유럽에서는 2000명에 하나꼴로 정의하고 있다.

미국에서는 1983년에 희귀질환전국협회(NORD: National Organization of Rare Disorders)가 발족되어 민간차원에서 먼저 관심을 가졌고, 미국 NIH(국립보건원)에 희귀질환담당조직(Office of Rare Diseases)이 2002년에 설립되었다. 유럽과 캐나다에서는 희귀질환에 대한 경각심을 고취하기 위하여 2월 마지막 날을 희귀질환자의 날로 정하였고 2008년 제1회 기념식을 가졌다.

우리나라에서도 늦게나마 민간차원에서 2001년에 한국희귀난치성질환연합회가 발족하였고, 2004년에 질병관리본부 국립보건연구원에 희귀난치성질환센터를 설립하였다. 2009년 현재 138개 질환을 선정하여 864억원의 의료비를 지원하고 있으며, 희귀난치질환자 등록을 받아 7월부터 본인부담을 20%에서 10%로 경감해주고 있다. 그밖에 저소득 희귀질환가구에 대해 법정본인부담을 면제해주거나, 보장구구입비, 호흡보조기 및 산소호흡기 대여료, 그리고 간병비를 지원하고 있다.

희귀난치성질환의 문제는 환자 본인과 함께 환자를 보호하고 있는 가정의 문제이기도 하다. 고액의 치료비가 평생에 걸쳐 발생하는 비용부담의 문제와 더불어 본인과 가족의 정신적인 고통이 심각하다. 이러한 부담을 우리 사회가 어느 정도까지 나누어 져야할 것인가에 대해서는 일치된 의견이 없다. 이 극한 고통을 사회가 다 짊어져야 한다는 인본적인 견해가 있는 반면에 우리 사회가 가진 한정된 자원에 비추어 판단할 수 밖에 없다는 현실론이 충돌한다. 이러한 다양한 가치관을 잘 정리해주는 것이 정부의 역할이다.

우리 사회가 한정된 재원 때문에 최선의 보호를 해줄 수 없다면, 희귀질환자와 그 가족의 목소리에 귀를 기울이고 정성을 다하여 도와주는 방안을 찾아내야 한다. 외국에서 추진하고 있듯이 원격진료(telemedicine)를 희귀질환자에 적용해보는 것도 방법이 아닌가 생각한다.

건강보험심사평가원
심사평가정책연구소장

희 병 호