1 희귀질환 지정 기준

① 희귀질환 정의와 지정절차

<희귀질환관리법>

제2조(정의) 유병인구가 2만명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환으로 보건복지부령으로 정한 절차와 기준에 따라 정한 질환

<희귀질환관리법 시행규칙>

제2조(희귀질환 지정 기준 및 지정 절차)

① 희귀질환의 지정기준

1. 질병에 대한 유병인구 수
2. 질환 진단에 대한 기술적 수준
3. 질환 진단을 위한 인력 및 시설 수준
4. 질환에 대한 치료 가능성
5. 질환의 진단 및 치료 등에 대한 사회경제적 비용 수준
6. 그 밖에 질환의 원인, 특성 및 유형 등을 고려하여 보건복지부장관이 필요하다고 인정하는 기준

② 희귀질환관리위원회의 심의를 거쳐 희귀질환을 지정할 수 있음

③ 필요한 경우 관계 기관, 법인, 단체 및 전문가 등의 의견 또는 자료 제출 요청 가능

④ 보건복지부장관은 지정 내용을 공고함

② 희귀질환 지정 세부기준

- 타 관리정책 대상질환(암, 중증 등), 기존 검토완료 희귀질환 목록에 이미 포함되어 있는 질환은 검토에서 제외
- 심평원 수진자 통계를 근거로 유병인구 2만 명 이상 질환은 제외
- 감염성 질환, 약물 등 외인성 질환, 이차성 질환, 종양 등은 제외
- 독립적으로 진단이 가능한 질환으로 질환 증상의 중증도, 향후 지속적 시술·치료 등으로 인한 의료비 부담의 가중 여부 등을 고려

2 희귀질환 지정 확대 관련 주요 질의답변

Q1 희귀질환으로 지정된 질환은 어떤 지원을 받을 수 있나요?

A1. 희귀질환자 산정특례가 적용되어 본인부담률이 입원은 20%에서 10%로, 외래는 30~60%에서 10%로 경감됩니다. 또한, 일부 저소득 건강보험 가입자(기준 중위소득 120% 미만)에 대해서는 희귀질환자 의료비지원사업에서 요양급여 본인부담금을 지원합니다.

Q2 신규 희귀질환에 대한 산정특례 적용 및 의료비지원은 언제부터 가능한가요?

A2. 2020년 1월부터 적용 예정입니다.

Q3 희귀질환으로 신규 지정 요청한 질환 중 희귀질환으로 지정되지 않은 질환은 어떻게 되나요?

A3. 이번에 희귀질환으로 지정되지 않은 질환은 향후 지정절차에 따라 2년 주기로 적합 여부를 재검토 할 예정입니다.

Q4 향후 희귀질환 지정 절차는 어떻게 되나요?

A4. 향후 희귀질환 지정 신청은 '희귀질환 헬프라인 웹사이트 (http://helpline.nih.go.kr)'를 통해 수시로 할 수 있으며, 신청 접수된 질환은 정기적으로 지정 검토 후 결과 공고 예정입니다.

Q5 희귀질환에 대한 질환정보는 어떻게 알 수 있나요?

A5. 희귀질환 목록 공고 후 '희귀질환 헬프라인 웹사이트 (http://www.helpline.nih.go.kr)'를 통해 희귀질환 질환정보를 정리하여 제공할 예정입니다.

3 희귀질환 지원 사업 현황

1 희귀질환 산정특례 적용 및 의료비 지원사업

○ **(희귀질환 산정특례)** 고비용이 발생하는 희귀질환자의 의료비 부담을 낮추기 위해 건강보험에서 환자 본인이 부담하는 비용을 10%로 낮춰주는 제도

○ **(희귀질환자 의료비 지원사업)** 저소득 건강보험가입자(중위소득 120% 미만)에게 의료비 본인부담금(10%) 지원(의료급여 수급권자 및 차상위 본인부담경감대상자는 '의료급여사업' 및 '차상위 본인부담경감대상자 지원사업'에서 별도로 지원)

2 희귀질환 진단지원사업

○ **(목적)** 비용에 대한 부담으로 진단시기를 놓치는 사례를 방지하고, 희귀질환을 조기에 진단하여 적기에 치료를 받을 수 있도록 함

○ **(지원내용)** 현재 87개 극희귀질환에 대해 유전자 검사비 및 검체 운송비를 지원하며, 63개 의뢰기관을 통해 신청 가능

3 미진단 희귀질환 연구 프로그램

○ **(목적)** 확보된 임상 또는 유전정보만으로는 판단이 어려운 경우 추정질환에 대해 정밀 검사 등을 실시하여 추가 정보를 확보하고 임상 전문가 컨소시엄 논의를 통해 질병 확진 및 적합한 치료 방법을 찾기 위함

○ **(추진내용)** 희귀질환 진단지원사업과 협조체계를 확립하여 희귀질환에 대한 임상적 유전학적 검토를 수행하고, 임상 군을 적절히 분류하여 유전자 진단 또는 적절한 진단프로그램으로 연결하여 희귀질환 진단 지원

4 희귀질환 권역별 거점센터 운영지원

○ **(목적)** 지방에 거주하는 희귀질환자들의 치료 및 관리, 질환상담, 교육을 통한 지역사회 희귀질환자 관리서비스 제공

○ **(현황)** 중앙지원센터(서울대학교병원) 1개소, 권역별 거점센터 10개소 운영 중

5 희귀질환 임상연구네트워크 운영

○ (목적) 국내 희귀질환의 특성, 예후 및 적정한 치료 등에 대한 정보 수집, 환자들의 진료 및 치료의 질 향상 기여

○ (추진내용) 일부 희귀질환(다발성경화증 및 시신경척수염, 조직구증식증, 아밀로이드증, 크론병, 희귀사구체신염, 전신혈관염)에 대한 전문가 네트워크 운영(질환별 약 10~30명)을 통해 희귀질환의 치료 경과 및 합병증 포함 예후 등에 대해 연구

6 희귀질환 연구

○ (목적) 희귀질환 진단 및 치료기술 개발을 위한 과학적 근거를 마련하고자 희귀질환 연구 지원과 정보를 확보하여 제공

○ (추진내용)

- (정책기반) 희귀질환 정보분석 및 실태조사 연구
- (인프라구축) 희귀질환 원인 유전변이 발굴 및 기능 검증 연구, 희귀질환(군)별 임상연구 네트워크 구축 연구, 미진단자 네트워크 기반 진단 연구, 미진단자 국제컨소시엄 연계 협력 연구
- (교육자료 개발) 희귀질환 전문인 교육자료 개발 및 보급

7 희귀질환 질병 정보컨텐츠 개발

○ 질병관리본부 헬프라인 홈페이지(http://helpline.nih.go.kr) 를 통해 질환정보를 찾기 어려운 희귀질환에 대한 개요, 증상, 원인, 진단, 치료 등에 대한 정보제공

8 희귀질환자 쉼터 운영지원

○ 지방에 거주하는 희귀질환자들이 진료 등을 위해 수도권 의료기관 방문 시 무료숙박 제공 및 질환별 자조모임 활동 지원 (http://www.kord.or.kr 운영)

9 희귀질환 홍보

○ 희귀질환 헬프라인(http://helpline.nih.go.kr) 운영 : 질환정보, 지원사업 안내, 온라인상담실 및 각종 제도 소개(권역별 거점센터, 임상연구네트워크 등) 등

○ 의료비지원사업 및 진단지원사업 리플렛을 제작, 희귀질환 카드뉴스 제작, 온라인 홍보 및 희귀질환 극복의 날 행사 개최 등

4 신규지정 희귀질환 목록(91개)

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
1	D89.1	한랭글로불린혈증성 혈관염	Cryoglobulinaemic vasculitis
2	G28.3	파르 병	Fahr's Disease
3	H16.3	코오간 증후군	Cogan's syndrome
4	H31.2	맥락막결손	Choroideremia
5	I49.8	긴QT증후군	Long QT syndrome
6	I78.0	유전성 출혈성 모세혈관 확장증	Hereditary haemorrhagic telangiectasia
7	M06.1	성인발병 스틸병	Adult-onset Still's disease
8	M92.2	수근반달뼈의 골연골증(연소성), 킨뵉	Osteochondrosis (juvenile) of carpal lunate, Kienbock
9	M93.1	성인의 킨뵉병	Kienbock's disease of adults
10	Q04.2	통앞뇌증, 전전뇌증(全前腦症)	Holoprosencephaly
11	Q74.8	라르센 증후군	Larsen's syndrome
12	Q76.1	클리펠-파일 증후군	Klippel-Feil syndrome
13	Q77.8	레리-웨일 증후군	Leri-Weill syndrome, Leri-Weill dyschondrosteosis (LWD)
14	Q80.1	X-연관비늘증; 스테로이드설파타제 결핍	X-linked ichthyosis; steroid sulfatase deficiency
15	Q80.4	할리퀸 비늘증	Harlequin ichthyosis
16	Q82.0	유전성 림프부종	Hereditary lymphoedema
17	Q82.1	색소성건피증 그룹 A	Xeroderma pigmentosum Group A (XPA)
18	Q82.8	로트문드 톰슨 증후군	Rothmund Thomson syndrome
19	없음	다소뇌회증	Polymicrogyria
20	없음	바라이서윈터증후군	Baraitser-Winter syndrome
21	없음	PCDH 19 돌연변이 연관성 뇌전증	PCDH 19-related epilepsy syndromes
22	없음	아가미-귀-콩팥 스펙트럼 이상	Branchiootorenal (BOR) spectrum disorders (Branchiootorenal (BOR) syndrome & Branchiootic (BO) syndrome)
23	없음	비데만-스타이너 증후군	Wiedemann-Steiner syndrome
24	없음	지아-깁스 증후군	Xia-Gibbs syndrome
25	없음	FLNA 연관 뇌실주위 결절성 이소증	FLNA-related periventricular nodular heterotopia
26	없음	무발한증과 동반된 선천성 통증 무감각증	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA)
27	없음	정신지체-저긴장성 얼굴 증후군	X-linked mental retardation-hypotonic facies syndrome
28	없음	시니어-로켄 증후군	Senior-Løken syndrome
29	없음	성장 발달지연, 지적 장애, 저긴장성 근육, 간병증	Growth retardations, impaired intellectual development, hypotonia, and hepatopathy (GRIDHH)
30	없음	코스텔로 증후군	Costello syndrome
31	없음	Acid-Labile subunit (ALS) 결핍증	Acid-Labile subunit deficiency (ALSD)

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
32	없음	튜불린병증	Tublinopathies
33	없음	레지우스 증후군	Legius syndrome
34	없음	3M 증후군	3M syndrome
35	없음	5장완23 미세결실 증후군	Contractures-developmental delay-Pierre Robin syndrome (5q23 microdeletion syndrome)
36	없음	PURA 연관 신경발달질환	PURA-related neurodevelopmental disorders due to 5q31.3 microdeletion
37	없음	활성화된 PI3K delta 증후군	Activated PI3K Delta Syndrome
38	없음	노리에병	Norrie's disease
39	없음	거대뇌증-모세혈관기형-다소뇌회증 증후군	Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome
40	없음	백내장, 성장호르몬 결핍, 감각신경병증, 감각신경성 난청, 골격 이형성증	Cataracts, growth hormone deficiency, sensory neuropathy, sensorineural hearing loss, and skeletal dysplasia(CAGSSS)
41	없음	베인브릿지-로퍼스 증후군	Bainbridge-Ropers syndrome
42	없음	아텔로스테오제네시스	Atelosteogenesis
43	없음	생식기슬개골 증후군	Genitopatellar syndrome
44	없음	PTEN 과오종 증후군	PTEN Hamartoma Tumor Syndrome (PHTS)
45	없음	선천성 심장기형, 얼굴 이형성증, 그리고 발달지연 증후군	Congenital heart defects, dysmorphic facial features, and intellectual developmental disorder (CHDFIDD)
46	없음	선천성 경상운동 증후군	Congenital mirror movement(CMM) disorder
47	없음	ADNP 증후군, 헬스무르텔-반데르아 증후군	ADNP syndrome, Helsmoortel-VanDerAa syndrome
48	없음	KIF1A 유전자 돌연변이에 의한 신경병증	Neuropathy due to KIF1A gene mutation
49	없음	GNAO1 뇌병증	GNAO1 encephalopathy
50	없음	X-연관 세포사멸사 억제인자 결핍	X-linked inhibitor of apoptosis deficiency
51	없음	가족성 칸디다증 유형 7	Familial candidiasis type 7
52	없음	면역글로블린 G4 관련 질환	Immunoglobulin G4-related disease
53	없음	모낭성비늘증-탈모증-눈부심 증후군	Ichthyosis follicularis-alopecia-photophobia syndrome
54	없음	나팔꽃 증후군	Morning glory syndrome
55	없음	윤활막염-여드름-농포증-골염 증후군	Synovitis-acne-pustulosis-hyperostosis-osteitis syndrome
56	없음	말단이골증	Acrodysostosis
57	없음	선천성 당화장애	Congenital disorder of glycosylation
58	없음	소두증 골형성이상 원시성 난쟁이증 유형2	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type II
59	없음	스티클러 증후군	Sticklers syndrome
60	없음	아벨리노 각막디스트로피, 동형접합의	Avellino corneal dystrophy, homozygous
61	없음	원발성 섬모체 이상운동증	Primary ciliary dyskinesia
62	없음	자가면역성 뇌염	Autoimmune encephalitis

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
63	없음	카사바흐-메리트 증후군	Kassabach-meritt syndrome
64	없음	전신성 모세혈관 누출 증후군	Systemic capillary leak syndrome
65	없음	특발성 흉막실질 탄력섬유증	Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis
66	없음	폐의 모세관성 혈관종증	Pulmonary capillary hemangiomatosis
67	없음	펠란-맥더미드 증후군, 22번 염색체 장완의 13.3 부분의 결손 증후군	Phelan-McDermid syndrome, 22q13.3 deletion syndrome
68	없음	화이트-서튼 증후군	White-Sutton syndrome
69	없음	5장완31 미세결실로 인한 가족성 내반족	Familial clubfoot due to 5q31 microdeletion
70	없음	1장완44 미세결실 증후군	1q44 microdeletion syndrome
71	없음	2번 염색체 단완 결손	2p deletion
72	없음	2번 염색체 장완의 37 부분의 미세 결손 증후군	2q37 microdeletion syndrome
73	없음	3번 염색체 장완의 13.31 부분의 미세 결손 증후군	3q13.31 microdeletion syndrome
74	없음	3장완13.31 미세결실 증후군	3q13.31 microdeletion syndrome
75	없음	5장완14.3 미세결실 증후군	5q14.3 microdeletion syndrome
76	없음	5장완35 결실 증후군	5q35 deletion
77	없음	6단완22 미세결실 증후군	6p22 microdeletion syndrome
78	없음	6장완26 미세결실 증후군	6q26 microdeletion syndrome
79	없음	7장완36 미세결실 증후군	7q36 microdeletion syndrome
80	없음	9번 염색체 단완의 중복	Duplication of 9p
81	없음	13장완12.3 미세결실 증후군	13q12.3 microdeletion syndrome
82	없음	13장완 말단부 결손	Distal monosomy 13q
83	없음	13장완 부분결손	Partial deletion of the long arm of chromosome13
84	없음	14장완24.2-31.1 미세결실	14q24.2q31.1 microdeletion
85	없음	15장완11-13 미세중복 증후군	15q11q13 duplication syndrome
86	없음	15장완13.3 미세결실	15q13.3 microdeletion
87	없음	15번 고리모양 염색체	Ring chromosome 15
88	없음	17단완13.1 미세결실 증후군	Distal 17p13.1 microdeletion syndrome
89	없음	17단완13.3 미세결실 증후군	Distal 17p.13.3 microdeletion syndrome
90	없음	17장완21.31 미세중복 증후군	17q21.31 microduplication syndrome
91	없음	18장완 말단부 결손 증후군	Distal 18q deletion syndrome