

 보건복지부 질병관리본부		보 도 자 료 1월 31일(목) 조간(1. 30. 12:00 이후 보도)	
배 포 일	2019. 1. 30. / (총 7매)	담당부서	희귀질환과
과 장	안 윤 진	전 화	043-719-8771
담 당 자	황 영 순		043-719-8774

희귀질환 진단방랑* 막는 거점센터 전국 11개로 확대

* 희귀질환에 대한 정보 및 전문가 부족 등으로 환자가 오랫동안 여러 병원을 돌아다니는 상황

◇ 희귀질환자의 의료 접근성과 진단-관리 연계 강화를 위해 권역별 거점센터 확대·운영('19.2월~)

* 4개소(대구·경북, 부산·경남, 충청, 호남) → 11개소(중앙1, 권역 10개소)
 <11개소> (중앙) 서울대학교병원, (권역) 인하대학교병원, 아주대학교병원, 충남대학교병원, 충북대학교병원, 칠곡경북대학교병원, 인제대학교부산백병원, 양산부산대학교병원, 화순전남대학교병원, 전북대학교병원, 제주한라병원

◇ 중앙과 거점센터 간 연결망 구축으로 빠른 진단과 지역 내 치료·관리 서비스 강화

◇ 기반시설 확대로 환자 편의성과 의료 접근성이 높아질 것으로 기대

□ 질병관리본부(본부장 정은경)는 지난해 발표('18.9.13)한 「희귀질환 지원 대책」에 따라 권역별 거점센터를 중심으로 희귀질환 지원사업을 시작한다고 밝혔다.

○ 그간 희귀질환 국가관리대상 목록 지정('18.9)을 계기로 조기 진단·치료 및 희귀질환자와 그 가족의 삶의 질 향상을 위한 지원대책을 수립('18.9)하였고,

○ 희귀질환 지원 개선 방안 마련을 위한 설문조사('18.11)와 공청회 ('18.12)를 통해 다양한 의견을 모았다.

- 이 과정에서 희귀질환 전문가가 부족한 가운데 의료기관이 서울 지역에 집중되어 있어 진단받기까지 많은 시간과 비용이 소요되며, 진단 이후에도 치료·관리에 어려움이 있다는 문제 등이 지적되었다.

* 진단까지 소요시간은 64.3%가 1년 미만, 10년 이상도 6.1%이며, 최종 진단까지 16.4%의 환자가 4개 이상의 병원을 다닌 것으로 나타남(국내희귀질환 현황 분석 및 지원 '19.1)

- 이에 표준화 된 희귀질환 관리방안 및 지원 확대, 지역거점 병원 확충 등의 필요성이 제기되었다.

□ 2019년 2월부터 희귀질환 거점센터의 역할과 기능을 확대·강화하여 중앙지원센터를 신규 지정·운영하고, 권역별 거점센터 10개소로 확대(기존 4개소)한다.

- 희귀질환 중앙지원센터는 전국 10개 권역별 거점센터가 희귀질환 진료 및 연구조사, 교육훈련, 환자등록 등의 지원 사업을 적극 수행할 수 있도록 기술적으로 지원한다.
- 권역별 거점센터는 지역 전문진료실(클리닉) 운영, 전문의료인력 교육, 진료협력체계를 구축하여 희귀질환자와 그 가족을 대상으로 포괄적 서비스를 제공한다.
- 이를 통해 진단기간을 단축하고 의료기관 수도권 쏠림 현상을 해소함으로써, 지방에 거주하는 희귀질환자들이 지역 내에서 지속적인 질환관리 서비스를 받을 수 있도록 할 예정이다.
- 또한 질병관리본부는 희귀질환 거점센터 신규 개소기관에 대해서는 운영지침, 운영상황 등을 센터별로 점검하여 사업이 조기 정착할 수 있도록 지속적인 모니터링과 지원을 할 계획이다.

< 2019-2020 권역별 희귀질환 거점센터 지정 현황 >

구분	권역	지정기관
중앙지원센터	전국	서울대학교병원
권역별거점센터	경기도 서북부권	인하대학교병원
	경기도 남부권	아주대학교병원
	충남권	충남대학교병원
	충북권	충북대학교병원
	대구·경북권	칠곡경북대학교병원
	부산권	인제대학교 부산백병원
	울산·경남권	양산부산대학교병원
	전남권	화순전남대학교병원
	전북권	전북대학교병원
	제주도권	제주한라병원

* 극희귀질환이 의심되는 미진단 희귀질환자에 대한 유전자 검사 지원으로
87개 질환의 검사 지원

** 유전자 및 임상검사 결과로도 원인이나 질환명을 알 수 없는 경우,
추가 정밀검사, 가족 유전자검사 등을 통해 진단 및 적절한 치료 방법을
찾을 수 있도록 지원

- 질병관리본부 정은경 본부장은 “희귀질환은 종류는 매우 다양하고
증상도 심각한 경우가 많음에도, 그간 지역 의료기관의 규모나 역량
부족으로 진단·치료·관리의 한계가 있었다”고 언급하면서,
- “이번 거점센터 지정 확대로 희귀질환 진료 역량과 의료서비스
질 향상이 기대되며 지정받은 희귀질환 권역별 거점센터는 환자
편의성 강화와 의료 접근성 향상에 기여해 줄 것”을 당부하였다.
 - 또한 “일반 국민들의 희귀질환에 대한 관심을 높이고 사회적 인식
변화를 이끌어 내기 위해 더욱 노력하겠다”고 강조했다.

- <붙임> 1. 희귀질환 권역별 거점센터 사업 개요
2. 희귀질환 진단지원사업 개요
3. 희귀질환자 설문조사 결과 요약

붙임 1

희귀질환 권역별 거점센터 사업 개요

사업명	희귀질환 권역별 거점센터 네트워크 구축사업
사업목적	○ 비수도권에 거주하는 희귀질환자에게 양질의 의료서비스를 제공하고, 희귀질환 전문의료 인력 양성 및 진료협력체계를 구축하고자 함
세부사업내용	<p>○ (중앙지원센터) 권역별 거점센터 운영지원 총괄</p> <ul style="list-style-type: none"> - 권역별 지역거점센터 협의체 운영 <ul style="list-style-type: none"> · 지역사회 주요 사업 이해당사자(거점센터, 협력병원)들로 구성된 협의체 구성·운영 · 거점센터간 진단-관리 네트워크 운영 지원 · 희귀관리 계획을 수립하고 실행을 위한 협력적 활동 - 전문 의료인력 육성을 위한 교육콘텐츠 개발 및 보급 <ul style="list-style-type: none"> · 교육 매뉴얼 개발 및 배포, 인증/이수제도 마련, 거점센터 교육의 질 관리 등 - 국가 희귀질환 연구 계획 수립 지원 - 희귀질환전문기관 지정 및 운영지원(추후) <ul style="list-style-type: none"> · 희귀질환 등록통계 및 전문기관 인력 교육 지원 등 <p>○ (권역별 거점센터) 지역·권역별 기관간 네트워크 구축 및 환자 지원</p> <ul style="list-style-type: none"> - 희귀질환 환자 지원센터 운영 <ul style="list-style-type: none"> · 희귀질환 및 유전질환 상담실 운영을 통한 유전 및 질환 상담 · 희귀질환에 대한 지속적 관리를 위한 환자 지원 및 조정(코디네이션) · 희귀질환자 의료비지원사업 등 유관사업 안내 · 유전자 진단지원 사업 의뢰 기관 협력을 통한 질환의 조기 진단 및 지원 - 거점센터와의 진료협력체계 구축 강화 <ul style="list-style-type: none"> · 협의체 참여를 통한 전국 거점센터간 진료네트워크 구축 및 협업 · 지역 내 전문기관간(의료인) 네트워크 구축을 통한 중복검사 방지 · 진단 및 진료 분야별 업무연계 및 전문네트워크 강화로 진단 이후 질환과 환자관리 효율화 (거점센터-거점센터, 거점센터-지역협력병원 등) - 전문의료인력 양성 및 교육 프로그램 보급 <ul style="list-style-type: none"> · 지역전문가 공동연수(워크숍) 개최를 통한 질환정보 및 희귀질환치료기술 공유 · 전문의, 간호사, 코디네이터 등을 포함하는 의료종사자 전문인력 양성을 위한 교육, 희귀질환자, 그 가족 등을 대상으로 한 교육 수행 - 자조모임 등 희귀질환자를 위한 프로그램 운영 및 홍보 <ul style="list-style-type: none"> · 지역의료전문가와의 유대를 통한 정서적 안정 확대 · 자조모임을 통한 질환에 대한 정보 공유 및 심리적 공감대 형성 · 희귀질환 인식개선을 위한 홍보 활동
추진방법	공모를 통하여 사업자 선정 후 사업 수행
사업기간	선정일~2020.12.31

붙임 2

희귀질환 진단지원사업 개요

사업명	희귀질환 진단지원사업
사업목적	○ 희귀질환을 조기에 진단하여 적기에 치료를 받을 수 있도록 하고, 확진이 어려운 희귀질환자의 미진단프로그램 등록 및 진단 지원
세부사업내용	<p>○ (신청방법)</p> <p>- (극)희귀질환은 진단의뢰기관을 방문하여 의료진과 상담을 통해 의뢰하고, 미진단 희귀질환은 별도 의뢰시스템을 통해 의료진 신청</p> <p>※ 진단 대상질환 및 의뢰기관 은 희귀질환 헬프라인 (http://helpline.nih.go.kr)확인</p> <p>○ (결과통보)</p> <p>- 유전자 진단의 경우 유전자 검사 결과를 진단의뢰 의사에게 통보, 미진단 희귀질환은 별도 절차를 통해 신청 의료진에게 결과 통보</p> <pre> graph TD A[미진단 의뢰 (의뢰 시스템)] --> D[검토위원회 (질병관리본부)] B[상세불명 의뢰 (국민건강보험공단)] --> D C[진단의뢰기관 (극희귀질환)] --> D D --> E[분석센터] E --> F[희귀질환 전문위원회 검토] F --> G[상세불명희귀질환 산정특례 등록] E -- "①, ② 추가의견 전달 및 반송" --> A E -- "③, ④ 미진단프로그램 등록 및 관리" --> H[미진단프로그램 등록 및 관리] I[유전자진단 결과 송부(진단의뢰 기관에서 확진 후 산정특례 등록)] </pre> <p>【검토사항】</p> <ul style="list-style-type: none"> ① 임상 및 검사정보 부족 ② 질병 정보 부족으로 인한 임상적 미진단 ③ 유전적 추가 확인이 필요한 경우 ④ 충분한 임상자료에도 의학적 진단이 어려운 경우 <p>유전자진단 결과 송부(진단의뢰 기관에서 확진 후 산정특례 등록)</p>
추진방법	공모를 통하여 사업자 선정 후 사업 수행
사업기간	2018.1.1~2020.12.31

붙임 3

희귀질환자 설문조사 결과 요약

정책연구용역	국내 희귀질환 현황분석 및 지원 개선방안 도출
조사개요	<ul style="list-style-type: none"> ○ 대상자 : 희귀질환 의료비지원사업 대상자 중 1,705명 (대상자 중 참여율 14.6%) ○ 기간: '18.11월 ○ 방법: 모바일 설문 ○ 설문 내용: 일반 현황, 진단 및 치료, 간병서비스 이용 관련, 정부지원제도 만족도, 인체유래물 기능 현황 등
설문조사 결과요약	<ul style="list-style-type: none"> ○ 응답자 중 약 45%가 증상~진단까지 1,000만 원 이상의 의료비를 지출함 ○ 희귀질환 증상자각 후 진단까지 소요시간은 64.3%가 1년 미만이나, 10년 이상도 6.1%나 됨 ○ 희귀질환 증상자각 후 최종 진단까지 16.4%의 환자가 4개 이상의 병원을 거쳐 진단받음 ○ 지난 12개월 동안 치료가 필요하나 받지 못한 사유에는 지역 내 치료 받을 만한 시설을 갖춘 곳이 없음(26.3%), 진료 및 치료비를 지불한 돈이 없음(24.2%) 등이 차지 ○ 현재 환자가 상담 필요하다고 답변한 분야는 유전상담(33.0%), 질환상담(27.8%), 치료 상담(23.2%)의 순서로 나타남 ○ 정부 지원 확대 필요 분야에 대해서는 전체적으로 비급여 항목에 대한 급여화, 전문의료 기관 설립 확대 요구가 많았음 ○ 또한, 질환의 진단 또는 치료 연구를 위해 본인/가족 인체유래물기증 경험자가 14.7%, 유전정보 기증 경험자가 82.7%로 희귀질환 연구에 대한 환자들의 관심이 높았음 ○ 희귀질환자로서 사회생활을 하는 데에 가장 우려하는 점은 고용(41.7%), 보험가입 거절(35.3%)이었으며, 이를 실제 겪은 경우의 비율도 높았음 (고용차별 26.0%, 보험가입 거절 52.3%)