

침묵 속의 고통: 한국의 희귀질환 인식 및 관리현황 평가

2019년 11-12월, The Economist Intelligence Unit은 아시아태평양 지역내 희귀질환 인식 및 관리의 과제를 분석하는 연구조사의 일환으로, 한국 보건의료전문가들 100명을 대상으로 설문조사를 실시했다.

한국 설문조사 참가자들은 일반의/일차의료의(45%), 전문의(35%), 간호사(10%), 약사(10%)로 구성되었다. 대부분 사립병원(58%)에 종사하였고, 나머지는 국공립병원(12%)과 수련병원(25%)으로 나뉘었다.

배경설명: 한국의 의료제도

- 한국 인구는 2019년 현재 5,120만명으로 추정된다.¹ 평균수명은 2018년 기준 82세였고 2023년까지 83세로 소폭 증가할 것으로 전망된다. 영아사망률은 출생아 1000명 중 3명으로 낮다. 2018년 한국의 출산율은 여성 1명당 0.98로 역대 최저치를 기록했고 인구 노령화로 인해 노년 부양비가 급격히 증가하고 있다. 한국의 최대 사망원인은 비전염성 질환으로서 총 사망의 거의 80%를 차지한다. 그 중 심혈관질환과 암이 가장 큰 비율을 차지한다.²

- OECD 자료에 따르면 한국의 의료비 지출은 2018년 GDP의 8.1%를 차지하여 2017년 대비 거의 8% 증가했다. 전국민을 대상으로 하는 국민건강보험은 1980년대말에 시작되어 2018년말 현재 5,110만 국민이 가입되어 있다. 의료제도 내에서 신약을 사용하는 데에는 예산적 제약이 뒤따른다. 또한 급여기준과 임상진료지침 간의 불일치로 인해 일부 희귀질환에 대해서는 불충분한 치료가 이루어진다.³
- 2018년 초 한국정부는 보장범위를 심화하고 현재 사보험이나 본인부담금으로만 치료가 가능한 3,800개 질환에 대해 보조금을 제공하는 내용의 국민건강보험 개혁 5개년 계획을 출범하였다. 환자의 본인부담비율은 입원치료의 경우 20%, 외래치료의 경우 30-60%이며 총 본인부담 한도는 환자의 소득수준에 따라 정해진다. 개인 사보험 지출은 2018년 총 의료비지출의 7.4%였다.²
- 2018년 현재 한국에는 10만명 이상의 의사인력과 19만 5천명 정도의 간호사 인력이 등록되어 있으며 환자 1,000명당 의사 2.4명의 비율이다. 전문의 다수가 국공립 의료기관보다 개인병원에 종사하는 것으로 나타났고 일차의료서비스는 국공립 의료기관에서 제공된다.²

후원:

CSL Behring

¹ United Nations Population Division: World Population Prospects 2019. Estimates 1950–2020.

² The Economist Intelligence Unit. Industry Report Healthcare South Korea. 3rd Quarter 2019.

³ Kii-Young Yoo, et al. "Global hemostatic assay of different procoagulant activities of factor VIII and factor IX". *Blood Research* 2018

희귀질환의 우선순위 상승: 더 많은 환자를 지원하기 위한 한국 의료정책의 진화

- 2015년 한국 국회는 희귀질환관리법을 통과시켜 보건복지부가 희귀질환의 예방, 진단 및 치료를 위한 연구를 확대하고 계획을 수립하도록 하였다.
- 2017년, 보건복지부는 희귀질환 진단, 치료, 관리를 위한 2017-2021 로드맵을 발표했다. 이는 근거기반 구축, 진단 및 치료기반 구축, 진단 및 치료지원 확대, 연구개발 강화 등 4개의 전략으로 구성된다.
- 그 첫 단계로서 100명 미만의 환자들을 대상으로 하는 시범사업으로 한국 미진단질환프로그램 (KUDP)이 출범하였다. 이는 총 6개 의료기관에 소아/성인질환 전문의들로 구성된 다학제적 컨소시엄을 수립하여 어려운 희귀질환 케이스를 의뢰받아 검토하도록 하는 사업이었다. 이는 2019년말 현재 희귀질환을 치료하는 11개 센터로 확장되었다.
- 희귀질환관리법에서는 전국적으로 2만명 미만의 환자 (1만명 당 약 3.9건)를 가진 질환을 희귀질환으로 정의한다. 또한, 진단의 어려움으로 인해 유병율이 알려지지 않은 질환도 포함된다는 점에서 주목된다.⁴

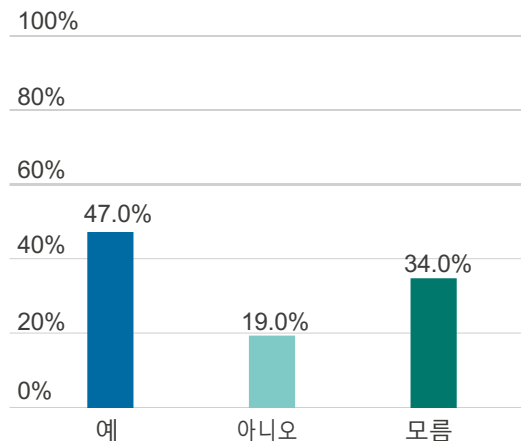
- 설문조사 참가자들의 절반 이상이 국내 정책 내에 희귀질환에 대한 통일된 정의가 포함되어 있는지 알지 못했거나 해당 정의가 존재하지 않는다고 부정확하게 답했고 (그림 1), 이 하위그룹 중에서, 보건의료전문가들의 우선순위와 정책현황 간에 수렴되는 부분이 있었다.

희귀질환의 정의에 포함되어야 할 가장 중요한 항목으로 3가지로서 다음이 지적되었다.

- 정의되지 않은, 낮은 유병율의 질환 (응답자의 73.6%).
- 삶의 질 또는 장애의 위험에 미치는 영향 (응답자의 64.2%).
- 진단의 어려움 (응답자의 60.4%).

그림 1

희귀질환의 정의에 대한 한국 의료인들의 지식; "선생님의 시장에 희귀질환에 대한 통일된 기준이 있습니까?"에 대한 설문응답 결과



⁴ Korea Legislation Research Institute. Available at: http://elaw.klri.re.kr/eng_service/lawView.do?hseq=43655&lang=ENG (Accessed Feb 2020).

- 희귀질환을 정의하는 것이 유용한가에 대한 질문에, 한국 의료진은 진단을 촉진하고 신규 치료법을 개발하는 데에 가장 유용할 것이라고 답했다. 또한, 희귀질환의 사회적 이해와 수용을 증진하는데 도움이 될 것이라고 답했다 (응답자의 38%가 이 항목에 5 점 만점 부여).

및 동료들의 희귀질환 지식수준에 대해 중간 점수를 주었다 (5 점 척도중 본인은 평균 3.11 점, 동료는 평균 2.9 점).

- 한국 보건의료전문가들은 연구대상 다섯 국가중 희귀질환 환자를 진료하는 빈도가 가장 높은 것으로 나타났다. 응답자의 22%가 1 달 1 건 이상, 28%가 6 개월에 1 건 이상 신규환자를 진료한다고 답했다. 반면 13%는 한번도 희귀질환 환자를 진료한 적이 없다고 답했다.

높은 진료 빈도에도 불구하고 희귀질환 관련 지식에 대한 의료진의 낮은 자신감

- 설문조사에 참가한 한국의 보건의료전문가들은 본인

그림 2

아태 지역에서 최상의 근거기반 진료를 받지 못하는 환자들의 평균 비율에 관한 설문조사 결과

- 최상의 근거기반 치료 제공
- 최상의 근거기반 치료 부재 - 임상지침 부족
- 최상의 근거기반 치료 부재 - 의약품 승인 부족
- 최상의 근거기반 치료 부재 - 검사/치료 자원 부족
- 최상의 근거기반 치료 부재 - 기타 이유

대만



한국



일본



중국



호주



0% 10% 20% 30% 40% 50% 60% 70% 80% 90% 100%

희귀질환 진료를 개선하기 위한 전국적 협력 확대

- 설문 응답자들은 평균적으로 희귀질환 케이스의 29%에 대해 최선의 근거기반 진료가 제공된다고 보고했다 (그림 2).
- 설문에 참가한 한국 보건의료전문가들은 희귀질환 관련 의료제도 중 진료의 개시, 진료비용, 사회적 지원을 가장 취약한 요소로 지적하였다.
- 희귀질환의 진단, 관리에 있어서 여러 측면이 문제로 파악되었는데, 중요한 내용은 아래와 같다:
 - 정확한 진단 도출 (응답자의 72.4%가 항상/거의 항상 문제가 된다고 지적).
 - 의약품에의 접근성 (응답자의 58.6%가 항상/거의 항상 문제가 된다고 지적).
 - 환자단체 지원 (응답자의 51.7%가 항상/거의 항상 문제가 된다고 지적).
 - 지속적인 보건의료전문가교육에의 접근성 (응답자의 52.9%가 항상/거의 항상 문제가 된다고 지적).
- 한국 희귀질환 환자들의 삶을 개선하기 위해 가장 중요한 한 가지 조치를 꼽으라는 질문에 다음과 같은 내용이 공통적으로 지적되었다:
 - 경제적 지원 증대 및 일관성 유지.
 - 진단과 관리를 위한 국가적 차원의 협력 증대.
 - 전문적 개발, 훈련, 배치 프로그램 제공.

환자단체의 낮은 인지도에도 불구하고, 예산결정 등에서 환자단체의 잠재적 역할을 높게 평가

- 응답자의 35%는 국내에 희귀질환 환자단체가 활동 중인지 알지 못했고 13%는 그러한 단체가 없다고 부정확하게 답했다.
- 응답자들은 모든 분야에서 환자단체들의 더욱 활발한 활동을 기대했다. 응답자의 80% 이상은 질환에 대한 인식고취, 환자에 대한 교육 및 지원 제공이 중요하다고 답했다.
 - 예산배정이나 의료보험 보장범위에 관한 정책결정에 환자단체들이 참여하는 데 대해 한국 응답자들은 긍정적으로 반응했다. 본 연구대상 다른 국가들에서는 덜 긍정적인 반응이 나온 반면, 한국 응답자의 75%는 해당 분야에서 환자단체들이 더 많은 역할을 해야 한다고 답했다.
 - 또한, 한국 응답자의 73.1%는 환자단체가 스크리닝 또는 유전자상담 분야에서 더 큰 역할을 할 수 있다고 답했고, 이는 본 연구대상 국가들 중 가장 높은 비율이었다.