

The  
Economist

INTELLIGENCE  
UNIT

# 침묵 속의 고통: 아시아태평양 지 역내 희귀질환 인지도 및 질병관 리 현황 평가

후원

CSL Behring



## 목차

### 3 총괄개요

6 본 연구에 대해

### 7 제 1 부. 아시아태평양 지역의 희귀질환 현황

7 희귀질환, 보건정책 우선과제로 부상

8 통계산출: 희귀질환 부담의 규모

### 10 제 2 부. 희귀질환 관리의 포괄적 도전과제

10 다양성이라는 연대: 어느 정도까지 상이한  
희귀질환들을 단일 그룹으로 분류할 수  
있는가?

14 Box 1: 어떤 질환이 중요한가?

15 의료 질의 일관성 결여

17 제한적 지식과 경험

18 필요한 지식을 적절한 시점에 제공

20 Box 2: 진단 개선을 위한 한국과  
일본의 노력

### 22 제 3 부. 아시아태평양 지역의 우선순위 설정

22 진단의 어려움

24 보다 광범위한 경제적 부담

25 질환 뒤에 숨은 개인 살피기

26 Box 3: 대만의 포괄적 정책 사례

28 결론: 아시아태평양 지역에서의 희귀질환 위상 제고

## 총괄개요

희귀질환의 집합적인 도전과제가 아시아-태평양 지역을 비롯해 전 세계적으로 정책과제로 부상했다. 호주, 중국, 일본, 한국, 대만의 신규 및 개정된 보건사회제도 지표, 그리고 APEC의 2018 희귀질환 행동계획 (RDAP)을 통해 변화의 필요성에 대한 인식이 높아지고 있음을 알 수 있다.

희귀질환에 대한 이해와 함께 아태지역 국가들은 중대한 과제들을 해결해야 하며 일부 과제들은 아직도 부상 중이다. 많은 아태 국가들의 보건사회제도가 발전하고 있지만 해결책을 모색하는 과정은 아직도 진행 중이다

The Economist Intelligence Unit의 이번 보고서는 CSL Behring의 후원으로 아태 지역에서의 희귀질환의 양상을 살펴보고, 다섯 아태 국가의 희귀질환 대응 수준 및 환자진료 개선을 위한 정책들을 검토한다. 본 보고서는 500명 이상의 임상가, 16명의 학계, 의료계, 정부, 환자 전문가들을 대상으로 한 설문조사와 광범위한 자료조사를 토대로 작성되었다.

본 연구를 통해 다음과 같은 포괄적인 과제와 세 가지 중요한 우선과제가 파악되었다.

### 포괄적 도전과제

#### 1. 희귀질환에 대한 통일된 정의 부재는 공통의 이해를 저해할 수 있으나, 희귀질환의 다양성을 고려했을 때 실제적이지 않다.

- “희귀성”은 객관적인 의학적 개념이 아니다. 따라서 희귀질환 부담의 정의는 누가 기술하느냐에 따라 큰 편차가 있을 수 있다. 아시아태평양 지역에서의 다수 희귀질환의 실제적 부담은 아직 정의된 바 없다.

이는 연구사업, 진료정책, 보건정책 결정을 담당하는 이들에게 중요한 영향을 미친다.

- 6,000 – 7,000 개에 달하는 희귀질환이 존재하며, 제각각 고유한 원인, 증상, 치료방법과 결과를 나타내어 “희귀성” 이외에는 공통점이 거의 없을 정도이다. 그러나 이러한 다양성에도 불구하고 특정 공통점들, 즉 의료제도 내의 어려움, 여러 질환 양상에 따른 유사한 경제사회적 필요 등으로 인해 희귀질환을 집합적으로 다루는 것이 합리적인 접근이 될 수도 있다.

#### 2. 소수의 환자만이 최선의 근거기반 진료를 받는다.

- 진료의 일관성, 형평성 부족은 아시아태평양 희귀질환 환자들이 직면한 문제이다. 설문조사에 참가한 의료진들은 희귀질환 환자들 중 1/3 만이 최선의 근거기반 진료를 받는다고 답했다. 희귀질환의 진단, 치료, 진료의 질 측면에서 의료제도를 평가했을 때, 적당하지만 최상의 진료가 제공되지 않는다고 보고되었다.
- 전문가들은 상황별로 약간 차이가 있다고 설명한다. 비교적 흔한 희귀질환, 특히 다학제적 의료팀이 진료할 수 있는 경우에는 최상의 진료를 받을 수 있는 반면, 상대적으로 희소한 희귀질환 환자들, 대형병원에서 멀리 떨어진 농촌지역 환자들, 또는 알려지지 않은 희귀질환 환자들은 적당하거나 그 이하의 진료를 받을 확률이 높다 (본문 16 페이지 참고).

### 3. 다수 희귀질환에 관한 지식과 신뢰할 수 있는 데이터가 희소하다.

- 본 설문에 참여한 의료진들 가운데 희귀질환에 관한 지식은 제한적이었다. 동료 의료진의 희귀질환 관련 지식을 1 점(매우 낮음) - 5 점(매우 높음)으로 평가하는 질문에, 응답자들은 중간점수 (3.12 점)를 주었다. 참가 의료진의 34%는 해당 국가에 희귀질환에 대한 통일된 정의가 존재하는지 여부를 알지 못했고, 35%는 희귀질환 정책이 존재하는지 여부를 알지 못했다.
- 환자와의 접촉이 부족함을 반영하는 결과일 수 있는데, 설문 참가자들은 희귀질환 환자 진료빈도는 일년에 한명 (중간값)으로 보고되었다. 또한 전체 의료경력 중 동일한 희귀질환을 여러번 진료하게 되는 경우가 드문 것으로 보고되었다.
- 교육을 통한 일반적 배경지식을 개선하고 의료제도 내에 어느 분야에 전문성이 존재하는지 분석할 필요가 있다. 또한 데이터를 수집, 분석하여 진료현장에서 활용할 수 있는 통합된 정보를 창출할 필요가 있다 (본문 18 페이지 참고).

## 중요한 우선순위

### 1. 정확한 진단을 받기까지 의료제도 내에서 긴 절차가 소요된다

- 설문 응답자들은 희귀질환 분야에서 가장 큰 문제로 진단을 꼽았다. 이에는 정확한 진단과 신속한 진단이 모두 포함된다. 희귀질환을 진단받기까지 수년에 걸쳐 여러 의사들을 거치게 되는 경우가 많다.

- 아시아태평양 지역에서 국가적 미진단질환프로그램이 보편화되고 있다. 한국과 일본의 사업 사례에서 다학제적 의료팀, 첨단 DNA 서열분석 기술, 임상 데이터베이스, 해외 연구진과의 협력 등을 통해 어려운 케이스의 약 1/3 이 정확히 진단될 수 있음을 알 수 있다 (본문 20 페이지 참조).

### 2. 재정적 부담이 상당하다

- 희귀질환 환자들에게 가장 도움이 될 수 있는 조치를 한 가지 꼽으라는 질문에 설문 참가자의 거의 절반 (47%)이 재정지원의 확대를 언급했다. 희귀질환의 경제적 부담은 상당하다. 예를 들어 중국에서는 약값을 부담할 수 없는 환자들이 다수이다. 다른 국가들에서는 치료비용이 일부 지원되지만, 모든 희귀질환이 동일한 지원을 받는 것은 아니다. 의료비 이상의 본인부담 비용은 아태지역 모든 환자들에게 상당한 부담으로 작용한다 (본문 24 페이지 참조).

### 3. 희귀질환 환자들은 의료적 지원 뿐 아니라 경제적, 사회적 지원이 필요하다

- 희귀질환 환자들의 다양한 필요를 해결하는데 있어서 정부제도의 성과를 평가하라는 질문에, 설문 응답자들은 삶의 질을 지원하는 데 가장 낮은 점수를 주었다. 희귀질환의 94%에 대해 승인된 치료가 부재한 상황에서, 삶의 질은 정책을 통해 환자들에게 즉각적인 지원을 제공할 수 있는 분야가 될 수 있다.
- 희귀질환 환자들의 다면적인 필요에비추어볼 때 사회적 지원은 필수적이다 취업이나 교육 분야에서 어려움을 겪는 경우가 많으므로, 사회적 지원은 전체적인 환자지원에서 필수적인 부분을 차지한다(본문 25 페이지 참고).



## 도전과제에 대응: 희귀질환 환자들의

### 다양한 필요를 충족하기 위해서는

### 상호조율된 정책이 필요하다

본 연구결과 많은 도전과제가 파악되었지만, 아시아태평양 지역 전체적으로 조율, 통합된 희귀질환 진료를 향해 느리지만, 꾸준한 성과가 이루어지고 있다. 정책 전문가들은 현재 또는 가까운 미래에 달성가능한 목표를 중심으로 우선순위를 설정해야 하며, 이는 데이터 수집 및 활용 개선, 교육 개선, 가용한 지식의 광범위한 공유, 환자 단체들과의 협력을 통한 사회적 지원 통합 등을 들 수 있다 (자세한 내용은 본 보고서의 결론 참조).

## 본 연구에 대해

2019년 11,12월에 걸쳐 EIU는 아시아 태평양 지역에서의 희귀질환에 대한 이해수준과 의료제도 차원의 과제를 파악하기 위해 지역내 다섯 국가의 503명의 의료 전문가들을 대상으로 설문조사를 실시했다. 설문 참가자들은 현직 전문의 172명, 일반의 229명, 간호사 40명, 약사 62명으로서, 국가별 분포는 호주 103명, 중국 100명, 일본 100명, 한국 100명, 대만 100명과 같다.

이와 더불어 16명의 임상 전문가 및 환자 단체 대표들과 자문/심층 인터뷰를 실시하였다. 지면을 빌어 아래의 전문가/대표들의 시간과 고견에 심심한 감사의 말씀을 전한다:

Takeya Adachi, 일본 의학연구개발소 프로그램 담당

안윤진, 한국 국립보건연구원 생명과학센터 난치성질환과

Matthew Bellgard, 호주 퀸즐랜드 공과대학교 교수 및 전자연구소장, 아시아태평양경제협력체 (APEC) 희귀질환 네트워크 의장

Gareth Baynam, 호주 웨스턴 오스트레일리아 주 미진단 질환 프로그램 유전학 서비스 과장 및 임상 유전학 전문가

Dong Dong, 홍콩 특별자치구 중문대학교 연구조교수

Elizabeth Elliott, 호주 시드니 대학교 소아 청소년과 교수

Kevin Huang, 중국 희귀질환연합 창립자

Ritu Jain, 싱가포르 아시아태평양 희귀질환 연합 대표

Sonoko Misawa, 일본 지바대학교 의과대학원 부교수

Yukiko Nishimura, NPO ASrid (일본 희귀난치성 질환 이해관계자 권리증진서비스) 창립 대표

Min-Chieh Tseng, 대만 희귀질환재단 공동설립자

Gregory Vijayendran, Rainbow Across Borders 대표

Richard Vines, 호주 Rare Cancers Australia 대표

Jiaan-Der Wang, 대만 타이쑹 보훈병원 희귀질환 및 혈우병 센터장

Yi'ou Wang, Illness Challenge Foundation 사무국장

Chao-Chun Wu, 대만 건강증진청 사무차장

본 연구는 CSL Behring사의 후원으로 이루어졌으며 보고서 작성은 Paul Kielstra (EIU), 편집은 Jesse Quigley Jones(EIU)가 담당하였다.

2020년 3월.



## 제 1 부. 아시아 태평양 지역의 희귀질환 현황

### 희귀질환, 보건정책 우선과제로 부상

아시아 태평양 지역에서 희귀질환은 정책적 “관심사로 부상”하였고 “점점 더 많은 관심을 받고 있다”고 Matthew Bellgard APEC 희귀질환 네트워크 의장 겸 호주 퀸즐랜드 공과대학 교수, 전자연구소장이 설명한다. 싱가포르에 기반을 둔 아태 희귀질환 환자연합단체인 Rainbow Across Borders 의 Gregory Vijayendran 대표 또한 “지난 5 년간 다소 더디긴 하지만 상당수준 인식이 제고”되었다는데 동의한다.

이러한 최근 변화 뒤에는 여러가지 요소가 있다고 두 전문가는 지적한다. 벨가드 박사는 의료제도와 관련된 변화를 꼽으며 전국민의료보험을 향한 포괄적인 움직임의 결과 희귀질환과 같이 소외된 환자군에 대한 관심이 높아지게 되었다고 설명한다. 또한 환자중심 진료의 중요성이 점차 부각되면서 희귀질환 환자들의 다면적 요구가 보다 효과적으로 충족될 수 있는 환경이 조성되었다고 지적한다. 반면 Vijayendran 대표는 보건당국, 환자 인식제고/관리단체, 관련 환자 및 가족들, 의료진들의 다양한 노력의 결과 희귀질환에 관한 국민적 인식이 제고되었고, 희귀질환의 내용과 제도적 과제에 대한 이해가 높아지면서 환자들의 혜택이 확대되었다고 설명한다.

아태 지역에서의 희귀질환에 대한 인식제고는 보건의료 정책 개발 측면에서도 잘 드러난다. 관련된 주요 신규 정책은 아래와 같다:

- 호주 정부는 2020년 2월 국가 최초의 희귀질환 전략적 행동계획을 발표하였다;
- 일본의 희귀질환정책은 1970 년대로 거슬러 올라가며 2014 년, 희귀질환환자들을 지원하는 내용의 신규 법안을 통과하였다. 2015 년 일본의학연구개발소를 신설하여 희귀질환의원인과 치료에 대한 연구를 강화하였고, 희귀질환을 9 대 우선분야 중 하나로 책정했다;
- 한국은 2015 년 희귀질환관리법을 통과하여 보건복지부가 희귀질환의 예방, 진단, 치료 및 연구에 대한 계획을 수립하도록 하였다;
- 대만은 오래 전부터 고평가되는 정책들을 이행해온 관계로 주목할만한 신규 정책이 많지는 않다. 2000 년 세계에서 다섯번째로 희귀질환 관리 및 의약품법을 통과했으며 계속해서 희귀질환 진료를 개선하고 있다. 2017 년 말, 희귀질환 및 희귀유전질환 진료 및 서비스 계획을 발간한 바 있다.

신흥경제국가도 중요한 발걸음을 내딛고 있다. 중국 희귀질환 환자단체인 Illness Challenge Foundation의 Yi'ou Wang 사무차장은 “중국이 희귀질환 분야에서 최근들어 급격한 진전을 이루었다”고 평가한다. 중국의 경우 희귀질환에 관한 법은 부재하지만, 2016년 중국 보건당국은 희귀질환 치료 및 지원 전문가위원회를 신설하고 그로부터 2년 후 최초의 희귀질환 국가 목록을 발간했다. 한편, 희귀질환 의약품 허가 건수도 증가 추세이며 2019년 10월 이후로 중국 의료보험제도 보장범위를 확대하는 계획을 마련 중이라고 Wang 사무차장은 덧붙인다.

국제적으로는 아시아태평양 경제기구(APEC)가 2016년부터 생명과학 혁신포럼(LSIF) 내 희귀질환 네트워크를 운영해오고 있다. 2018년 말에는 회원국들에게 희귀질환 관련 정책기반을 제시하고자 하는 목적으로 희귀질환 행동계획(RDAP)을 발족한 바 있다.<sup>1</sup>

### 통계 산출: 희귀질환 도전과제의 규모

이러한 국가적, 국제적 정책대응을 야기할 희귀질환의 질병부담의 양상과 정도는 어떠한가? 일단 중요한 전제가 있다.

Vijayendran 대표의 말을 빌리자면, 희귀질환 분야는 “명백한 데이터 부재” 문제를 앓고 있다. 특히 아태 지역에서는 구체적인 통계자료가 아닌 추정치가 산재한다. 한 예로, 중국 질병관리본부는

중국의 희귀질환 환자 수가 세계 최대라고 (인구규모를 고려했을 때 다소 합리적으로) 추정한다 (2014년 1680만명).<sup>2</sup> 그러나 최근 발표된 중국 국가 희귀질환 목록에 등재된 121개 질환 중 14개에 대해서만 전국 단위의 발병율, 유병률 통계가 존재하는 형편이다. 최근 연구에 따르면 중국 데이터는 “제한적이고 통상적으로 정확성, 일관성, 시의성이 부족”하다.<sup>3</sup>

이러한 데이터 부족, 정확도 결여 문제 이외에도 국가마다 희귀질환 (및 희귀질환이 되기 전까지 환자 수)의 정의가 상이하여 국제적 비교 또는 통계 합산이 더욱 어려운 실정이다.

통계적 불확실성 속에서도, 희귀질환의 엄청난 숫자와 보건의료제도에 미치는 막대한 영향은 분명하다. Orphanet은 세계 최대의 희귀질환 데이터베이스로서 37개국으로 구성된 영향력 있는 컨소시엄이다. “2,000명당 1명 이하의 유병률”로 희귀질환을 광범위하게 정의하는 유럽연합의 접근을 채택하고 있으며 Orphanet의 소위 “역학 파일”에는 2018년 10월 현재 6,172개의 알려진, 고유의 희귀질환이 포함되어 있다.<sup>4</sup> 새로운 질환이 계속해서 발견됨에 따라 6-7,000이라는 일반적인 추정치가 어느 정도 정확하겠지만, 이 추정치의 넓은 폭을 보더라도 데이터 부족 상황이 여실히 드러난다.

Orphanet 목록에 있는 희귀질환 중 대략 절반에 대해서만 데이터가 존재한다. 관련된 연구가 부재함에 따라 정보가 부재한 경우도 있지만, 희귀암, 감염, 중독 등과 같이 합산해서 역학파일 1,000개가 조금 넘는 경우에는 질병부담을 산정하는데 유병률보다 발병율이 더 적절한 지표가 된다.

<sup>1</sup> APEC, *Action Plan on Rare Diseases*, 2018.

<sup>2</sup> Peipei Song et al., “Innovative measures to combat rare diseases in China,” *Intractable & Rare Diseases Research*, 2017.

<sup>3</sup> Jiangjiang He et al., “Incidence and prevalence of 121 rare diseases in China: Current status and challenges,” *Intractable & Rare Diseases Research*, 2019.

<sup>4</sup> Stéphanie Wakap, “Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database,” *European Journal of Human Genetics*, 2019.



유병률 수치가 가용한 희귀질환의 대부분은 세계 인구의 소수에만 영향을 미친다.

Orphanet 자료에 따르면, 유병률이 알려진 희귀질환의 85%는 100 만명 당 1 케이스 이하이다. 그럼에도 불구하고 이러한 질환 (및 희귀하지만 유병률이 좀 더 높은 질환)의 절대적인 수치를 합산하면 상당하다.

전체적으로 세계인구의 3.5 - 5.9%는 Orphanet 에 등재된 희귀질환 중 최소한 한 가지 질환을 가지고 있다.<sup>5</sup> 밝혀지지 않은 희귀질환, 희귀암, 전염성 질환 및 중독을 포함할 경우, 세계적으로 약 15 명 중 1 명이 희귀질환 환자라는, 잘 알려진 추정치에 근접한다.

호주 웨스턴 오스트레일리아 주의 의료기록 분석에 따르면, 2010 년 총 인구의 2%가 희귀질환으로 입원한 것으로 나타난다.

467 개 희귀질환에 대해서만 자료가 존재한 점을 고려하면, 희귀질환의 실제적인 부담은 더 클 것으로 해당 연구는 추정했다. 또한 2010 년 입원환자 이외의 환자 (외래환자, 일차진료 환자, 전혀 진료받지 않은 환자 등) 수가 알려지지 않은 점도 감안해야 할 것이다.<sup>6</sup>

전체적으로 아태지역 인구의 약 6%가 희귀질환을 가지고 있다는 것이 합리적인 추정이다. 이해를 돕기 위해 예를 들자면, “희귀질환의 절대적인 수로 인해 결과적으로 호주 전체적인 희귀질환의 질병부담은 당뇨병이나 천식의 질병부담과 유사하다”는 것이 시드니 대학교 소아아동보건학과 교수이자 Australian Paediatric Surveillance Unit (APSU) 소장인 Elizabeth Elliott 교수의 설명이다.

반면 의료제도에 미치는 경제적 영향은 앞서 언급된 수치들보다 더 크다. 2010 년 희귀질환을 가진 웨스턴 오스트레일리아 주 인구의 2% 는 총 퇴원의 10%, 병원 비용의 11%를 차지했다.<sup>7</sup>

희귀질환에 대한 지출은 큰 폭으로 상승하고 있고 이는 부분적으로 의료보험 보장범위 확대의 결과이다. 대만 희귀질환재단 칭 민치 공동설립자는 대만의 국민의료보험의 희귀질환 치료/의약품 관련 지출이 2005 년 1700 만 (미)달러에서 2018 년 1 억 9600 만 (미)달러로 증가했다고 지적한다.

<sup>5</sup> Ibid. Pg. 8.

<sup>6</sup> Caroline Walker et al., “The collective impact of rare diseases in Western Australia,” *Genetics in Medicine*, 2017.

<sup>7</sup> Ibid.

## 제 II 부. 희귀질환 관리의 포괄적 도전과제

본 연구 결과, 아태 지역의 희귀질환 정책 측면에서 일반적/포괄적인 과제와 동시에 보다 구체적인 과제들이 존재한다는 것을 알 수 있다. 먼저 일반적/포괄적인 과제로는 희귀질환에 대한 보다 실제적인 정의, 진료의 질, 보건의료전문가의 지식수준을 들 수 있다.

### 다양성이라는 연대: 어느 정도까지 상이한 희귀질환들을 단일

#### 그룹으로 분류할 수 있는가?

기존의 희귀질환 정책은 “희귀질환”을 하나의 집합으로 접근할 수 있다는 암묵적 전제에서 출발했다. 그러나 희귀질환의 다양성은 과소 평가될 수 없다. 거의 모든 희귀질환에서 “증상, 치료방법, 장애 정도가 완전히 상이하게 나타난다”고 일본 지바대학 의과대학원의 Sonoko Misawa 교수는 설명한다.

다수의 희귀질환이 유전적 질환 - Orphanet 데이터의 72%를 차지 - 이지만 유전 이외의 원인들도 존재한다. 희귀암은 Orphanet 질환의 11%를 구성하며, 1960년대 일본 내 희귀질환에 대한 관심을 증폭시킨 아급성 척수신경병증 (Subacute myelo-optic neuropathy, SIMON)의 원인은 당시 OTC 지사제의 과다사용으로 추적된 바 있다. 대부분의 희귀질환 (70%)은 소아기에 발병하지만, 웨스턴 오스트레일리아 주의 연구에 따르면 희귀질환 환자들의 평균 및 중간 입원연령은 50대이다. 일부 희귀질환은 수십 년간 지속되는 만성형이지만, 다수의 경우 신생아가 생후 1주를 넘기기 어렵다. “딱 부모의 가슴을 무너지게 하는 기간”이라고 호주 희귀질환 환자단체인 Rare Cancers Australia의 Richard Vines 회장은 덧붙인다.

이러한 다양성 가운데, 희귀질환 환자와 가족들이 직면한 중요한 과제들이 있다. Elliott 박사는 “모든 희귀질환 환자 및 가족들의 공통적인 문제는 진단의 지연, 증상에 대한 의료진의 지식 부족, 치료의 접근성 부족, 다학제적 진료의 고 비용, 희귀질환의 만성적이고 복합적인 특성, 그리고 높은 경제적, 사회적, 심리적 부담”이라고 설명한다. 아시아태평양 희귀질환연대 (APARDO)의 대표를 겸하는 Ritu Jain 난양기술대학교 인문학부 교수는 이례적이고 잘 알려지지 않은 질환을 가졌다는 인식이 고립감을 초래할 수 있다고 지적한다.

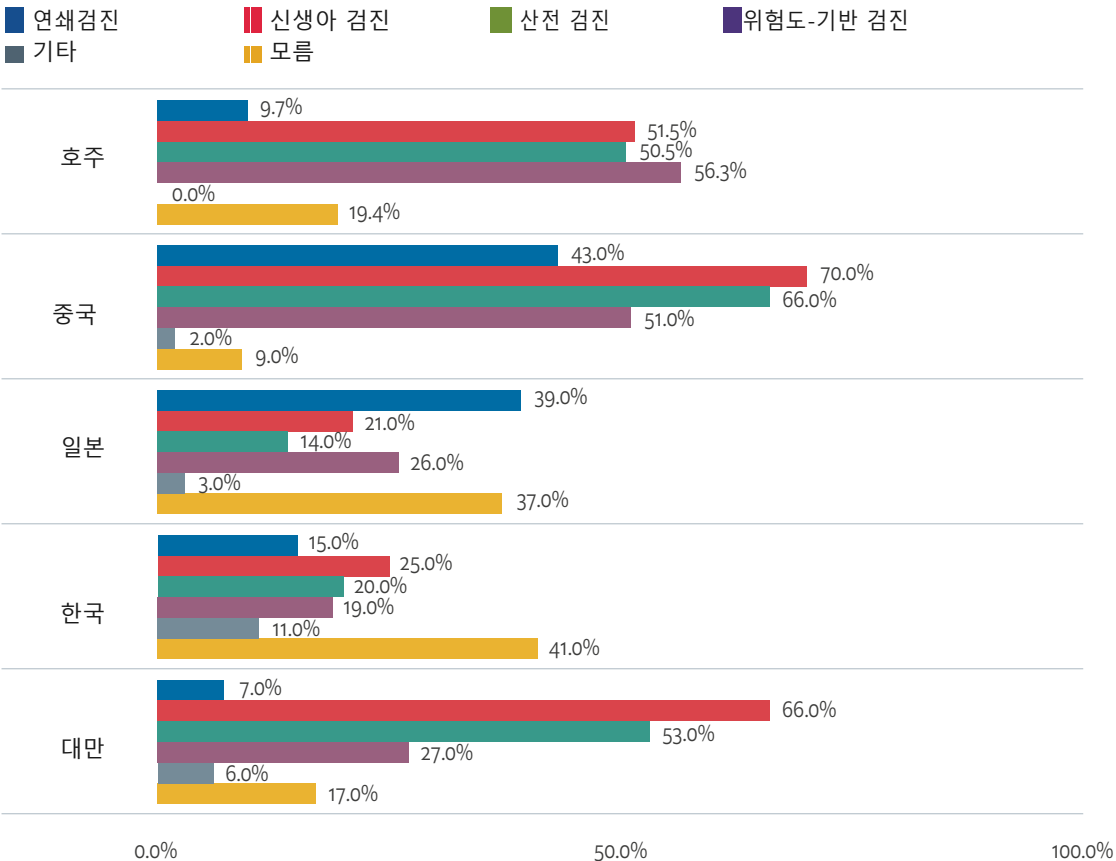
앞서 설명대로 많은 희귀질환 정책은 수립되고 있지만 표준적인 기준은 부재한 상황이다. 각 국가별로 정책 발전해온 경로가 다르고 이에 따라 과제에 대한 접근방식이 다르다. 예를 들어 대만의 희귀질환 정책은 환자권리증진 노력에 크게 힘입어 발전해왔고, 따라서 다른 많은 국가들에 비해 환자들의 사회적, 의료적 필요를 광범위하게 지원한다. 반면, 이러한 지원의 대상이 되는 희귀질환에 대한 정의가 다소 제한적인 것이 단점이다.

보건의료전문가들을 대상으로 한 본 연구의 설문 결과, 일부 아태 국가에서는 희귀질환 진단 목적으로 다양한 형태의 유전자검사가 빈번하게 사용되는 반면, 일본은 신생아 유전자검사 사용도가 낮고, 이미 진단받은 환자의 가족/친척에 대한 유전자 검사 (“연쇄검진, cascade screening”)에 더 초점을 맞추는 경향이 나타났다. 일본 의학연구개발소 (AMED)의 Takeda Adachi 박사에 따르면 이는 과거 SMON 이 압도적으로 성인조건에서 발생했던 것에서 비롯되었을 수 있다. 반면 다른 국가들에서는 희귀질환 정책 초기의 주된 초점이 주로 유전적 소아 질환이었다 [그림 1].



그림 1

다섯 아태 국가에서 사용되는 희귀질환 스크리닝 사용 빈도 관련 설문조사 결과



“희귀질환”이라는 단어의 단순한 의미로 인해 오해가 발생할 수 있으며 실제로 해석상에 큰 편차가 존재한다. 따라서 어느 정도로 희귀해야 희귀질환으로 분류될 수 있는가가 정의에 포함되어야 한다. 본 연구의 설문조사 참가자들도 이에 동의한다. 희귀질환 정책에 포함되어야 하는 요소가 무엇이라는 질문에 94%의 응답자가 비록 유병률에 대한 합의가 부재하더라도, 유병률의 실제적인 수치가 어떤 형태로든 희귀질환을 정의하는데 사용되어야 한다고 답했다. 설문조사 국가의 의료정책 입안자들은 수치적 기준으로

희귀질환을 구분하는데 대해 다음과 같이 상이한 의견을 나타냈다:

- 호주의 경우, 유일한 전국 단위 통계는 희귀질환 의약품 규제를 통해 확보할 수 있는데, 이 규제는 2017년, 1만명 당 5건의 유병율을 기준으로 하는 유럽연합의 정의를 채택하고 있다. 2017년 이전에는 전국적으로 총 2000건 미만을 기준으로 사용했고, 이는 유럽연합 지침상 허용되는 유병률의 약 1/5이다.<sup>8</sup>

<sup>8</sup> Australian Department of Health, *Orphan drug designation eligibility criteria*, 2018; Government of Australia, *Therapeutic Goods Regulations* 1990 (updated 1 January 2017), 2017.

- 중국은 공식적인 정의는 없지만, 의료진들은 일반적으로 신생아 질환의 경우 1만명 당 1건, 그 외에는 50만명 당 1건을 분류기준으로 활용한다. 또한 역학적 데이터가 크게 부족한 상황이므로 정책에 포함된 수치적 기준은 대부분 의미가 없다.<sup>9</sup>
- 일본은 2015년 이후로 희귀난치성 질환 정책 하에 두 개의 정의를 운영하고 있다. 전국적으로 50만명 이하인 질환(약 10만명 당 3.9건), 그리고 난치성 질환으로 간주되며 최대 18만명(1만명 당 14.2건) 환자의 질환이다.<sup>10</sup>
- 한국의 희귀질환관리법은 전국적으로 2만명 미만의 환자의 질환(약 1만명 당 3.9건)을 희귀질환으로 정의한다. 관련 데이터가 부족한 점을 감안하여 “진단이 [...] 어려워 보인자(carrier) 규모를 알 수 없는 질환”도 희귀질환으로 분류된다.<sup>11</sup>
- 대만은 수치적인 기준이 법규에 포함되어 있지는 않지만 희귀질환 및 의약품심사위원회가 정책적 목적으로 유병률 기준을 정하고 이를 주기적으로 검토한다. 2000년 이후로 1만명 당 1건 미만일 경우 희귀질환으로 간주되고 있다고 건강증진청 Chao-Chun Wu 사무국장은 설명한다.

이러한 국가별 편차가 “희귀성”의 객관적, 의학적인 특성을 정의하는 데 대한 이견을 의미하지는 않는다. 세계 질병부담은 쉽게 구분되고 측정가능한 질환 범주의 목록이 아니라 연속체(continuum) 그 이상이기 때문이다.

연속체의 한쪽 끝에는 낮은 유병률의 질환 다수가 분포하고, 유병률이 증가하면서 질환 수는 급격하게 감소한다. 심지어는 희귀질환 내에서도 가장 흔한 질환 4.2%가 전체 환자의 약 80%를 차지하고, 그 다음으로 흔한 7%가 환자의 90% 이상을 차지한다.<sup>12</sup> 일본이 2015년 유병률 기준을 낮춘데에서 알 수 있듯이, 환자 수가 많은 질환 분야에서도 희귀질환과 마찬가지로 도전과제가 나타날 수 있다.

질병의 부담을 측정하는데 있어서 유병률은 부적절한 지표가 되는 경우가 종종 발생한다. 시드니대학 소아아동보건학과 Elizabeth Elliott 교수는 “모든 희귀질환이 유전적인 원인에서 비롯되는 것은 아니”라고 설명한다. “희귀 사고, 희귀 감염, 희귀한 약물 부작용 등으로 희귀질환의 개념이 확대되어야 한다.” 희귀질환 환자단체 Rare Cancers Australia의 Richard Vines 대표는 희귀암의 경우 사망율이 높기 때문에 유병률 대신 발병률 수치를 사용한다고 한다.

반면, 유병률을 기준으로 희귀질환을 정의하는 접근은 정책집행의 필요성을 반영한다. 정책적 입장에서는 언제, 어디에 자원을 분배할지 결정해야 하기 때문에, 정책목표와 자원 여부에 따라 어떤 질환이 “희귀질환”으로 정의되는지가 큰 부분 결정된다. 대만 희귀질환재단의 Min-Chieh Tseng 공동설립자는 대만의 정의가 호주의 정의보다 더 제한적인 이유가 바로 여기에 있다고 설명한다.

<sup>9</sup> Jiangjiang He et al., “China has officially released its first national list of rare diseases,” *Intractable and Rare Diseases Research*, 2018.

<sup>10</sup> Pacific Bridge Medical, “Japan Orphan Drug Update 2017,” 2017; Economist Intelligence Unit calculations.

<sup>11</sup> Korea Legislation Research Institute. Available at: [http://elaw.klri.re.kr/eng\\_service/lawView.do?hseq=43655&lang=ENG](http://elaw.klri.re.kr/eng_service/lawView.do?hseq=43655&lang=ENG)

<sup>12</sup> Stéphanie Wakap, “Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database,” *European Journal of Human Genetics*, 2019; Economist Intelligence Unit calculations.



호주의 희귀질환 기준은 희귀질환 의약품 규제를 토대로 하기 때문에 정부의 예산적 고려사항이 상대적으로 적게 반영된다. 반면 대만의 경우, 유병률 수치에 따라 몇명의 환자가 정부지원을 받는지가 결정되기 때문에 “예산과 연계된다”는 것이다.

이러한 정책과의 상관관계는 희귀질환 정의에 포함되는 추가적인 요소들을 이해하는 데에도 도움이 된다. 예를 들어 대만의 희귀질환 정의에는 진단이 어려운 중증 질환이어야 한다는 조건이 포함된다. 아마도 치료가 용이하고 삶의 질에 미치는 영향이 낮은 질환은 큰 폭의 정부지원이 필요하지 않을 것이라고 추정할 수 있기 때문이다. 마찬가지로 일본의 희귀질환 정책도 오래전부터 환자 및 가족들에 대한 지원을 강조해왔다. 일본의 정책 하에서는 “난묘” 질환(희귀질환과 난치성 질환의 합성일본어)은 희귀성 뿐 아니라 장기 지속성과 불명확한 원인 기준을 충족해야 한다.<sup>13</sup> 반면 중국은 현존하는 의학적 치료의 혜택을 볼 수 있는 인구를 살피는, 보다 협소한 접근을 취한다. 이에 따라 중국의 희귀질환 목록에는 치료법이 일부 존재하는 비교적 흔한 질환들을 주로 포함된다.<sup>14</sup>

중국의 사례와 같이, 유병률을 포함한 여러 기준이 공식적인 원칙으로서가 아닌 정책적 지침에 더 가깝게 사용된다는 점을 알 수 있다. 중국, 일본, 한국, 대만에서는 정부에 의해 “희귀” 질환으로 정의되어야, 관련된 보건 및 복지정책의 혜택을 얻을 수 있다. 이러한 의미에서 어떤 질환이 “희귀”한지 여부는 궁극적으로 정부의 정책적 판단에 의존한다.

정부의 기준에 따라 “희귀”하다고 인정되는 질환의 수는 Orphanet 데이터베이스에 등재된 희귀질환 수 6,172 보다 훨씬 적다. 중국은 121,<sup>4</sup> 일본은 333,<sup>5</sup> 한국은 927,<sup>6</sup> 대만은 223 또는 339.<sup>17</sup> 에 불과하다. 한국의 숫자가 높은 이유로는 대만, 일본과 달리 희귀질환 환자들에게 광범위한 사회적 지원이 제공되지 않고, 치료비의 10%는 환자 본인이 부담해야 한다는 점을 들 수 있을 것이다.

그렇다고 해서 상이한 국가별 정의, 특히 임상의료진과 연구진간의 상이한 정의가 수렴될 필요가 없다는 뜻은 아니다. 일본 의학연구개발소의 Takeya Adachi 박사는 국제 희귀질환 연구 콘소시엄 (IRDRC)이 수렴된 정의를 수립하기 위해 노력 중이라고 설명한다.

그러나 이는 복잡한 과제이며 모든 분야를 총괄하는 광범위한 합의가 신속하게 도출되기는 어렵다. 칭 대표의 설명대로 “희귀질환의 정의는 커뮤니케이션의 상대방이 누구인지, 즉 언론인, 과학자, 의료계 종사자, 산업계, 정부관료인지에 따라 다르다. 각각 희귀질환에 대한 다른 개념을 가지고 있기 때문이다.”

<sup>13</sup> Mitsuko Ushikubo, “Palliative Care in Japan for Individuals with Amyotrophic Lateral Sclerosis,” in Marco Cascella, ed., *Highlights on Several Underestimated Topics in Palliative Care*, 2017.

<sup>14</sup> Jiangjiang He et al., “China has officially released its first national list of rare diseases,” *Intractable and Rare Diseases Research*, 2018.

<sup>15</sup> Japan Intractable Diseases Information Centre, web page accessed 15 January 2020.

<sup>16</sup> “Government to subsidize treatment of 100 rare diseases,” *The Korea Herald*, 4 December 2018.

<sup>17</sup> 대만 수치에 관한 내용은 Box.3 참조.

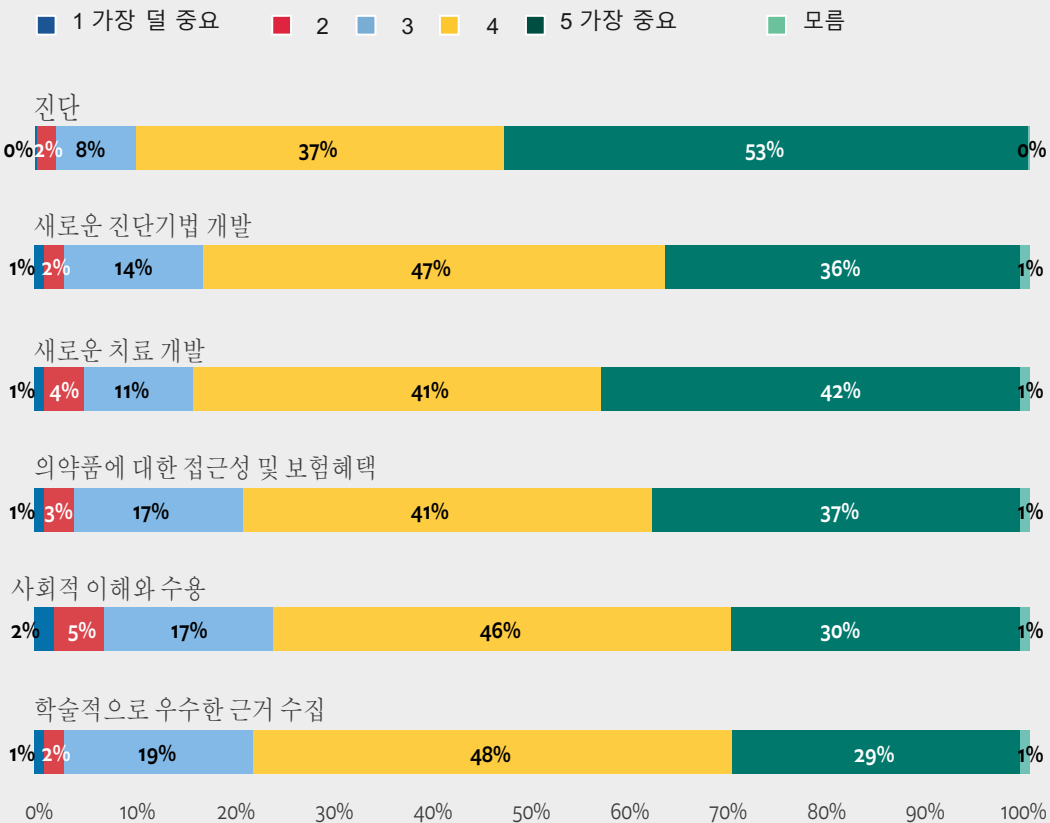
### Box 1: 어떤 질환이 중요한가?

일관된 논의를 위해서는 공통의 정의가 필요하다. 설문조사 참가자들도 희귀질환에 대한 공통의 정의가 관련된 다양한 문제를 해결하는 데 있어서 큰 역할을 한다고 답했다. 설문결과, 희귀질환의 통일된 정의가

희귀질환의 통일된 정의가 진단, 치료, 데이터 수집 및 희귀질환에 대한 국민적 이해도 증진에 “매우 중요” 또는 “가장 중요”하다고 평균적으로 응답되었다 [그림 2].

#### 그림 2

희귀질환 관련 요소들의 중요도 랭킹 설문조사 결과



## 의료 질의 일관성 결여

본 설문조사의 가장 놀라운 발견사항은 희귀질환 환자들의 치료가 불충분하게 이루어지는 경우가 매우 많다는 사실이다. 설문 참가자들은 평균적으로 환자들의 약 1/3 (33%) 정도만이 최선의 근거기반 치료를 받는다고 추정했다. 최선의 근거기반 치료가 가용하지 않은 데에는 다양한 원인들이 존재한다 [그림 3].

또한 참가자들은 각 의료제도가 희귀질환의 진단 및 관리와 관련된 다양한 측면에 있어서 얼마큼 효과적인지를 1-5 점 척도로 평가했다. 진단에 소요되는 시간 (진단의 속도), 치료 시작 및 전체적인 진료의 질에 있어서의 의료제도의 효과성은 각각 평균 3.4, 3.7 점으로 나타났다. 즉, 의료진으로서

희귀질환 환자에게 대한 진료가 적절하기는 하나 최선은 아니라고 응답할 확률이 더 높다는 것이다 [그림 4]. 때로는 이러한 설문조사 결과마저도 지나치게 낙관적인 인식을 줄 수 있다. 설문조사에 참가한 중국 의료진들은 평균적으로 진단 속도와 의료질에 대해 중국 의료제도에 최고 점수를 주었다. 그러나 홍콩특별자치구 중문대학교의 Dong Dong 연구조교수는 중국 의료진을 대상으로 한 본인의 심층 설문조사 결과 “희귀질환에 대한 중국 의사들의 지식 수준은 자신들이 평가하는 것만큼 높지 않다. 높은 자신감을 보이지만, 잘못된 이해와 부정확한 치료가 이루어진다”고 지적한다.

### 그림 3

다섯 아태 국가에서 적정 및 그 이하 수준의 진료를 받는 희귀질환 환자 비중에 관한 설문조사 결과.

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

대만



한국



일본



중국



호주

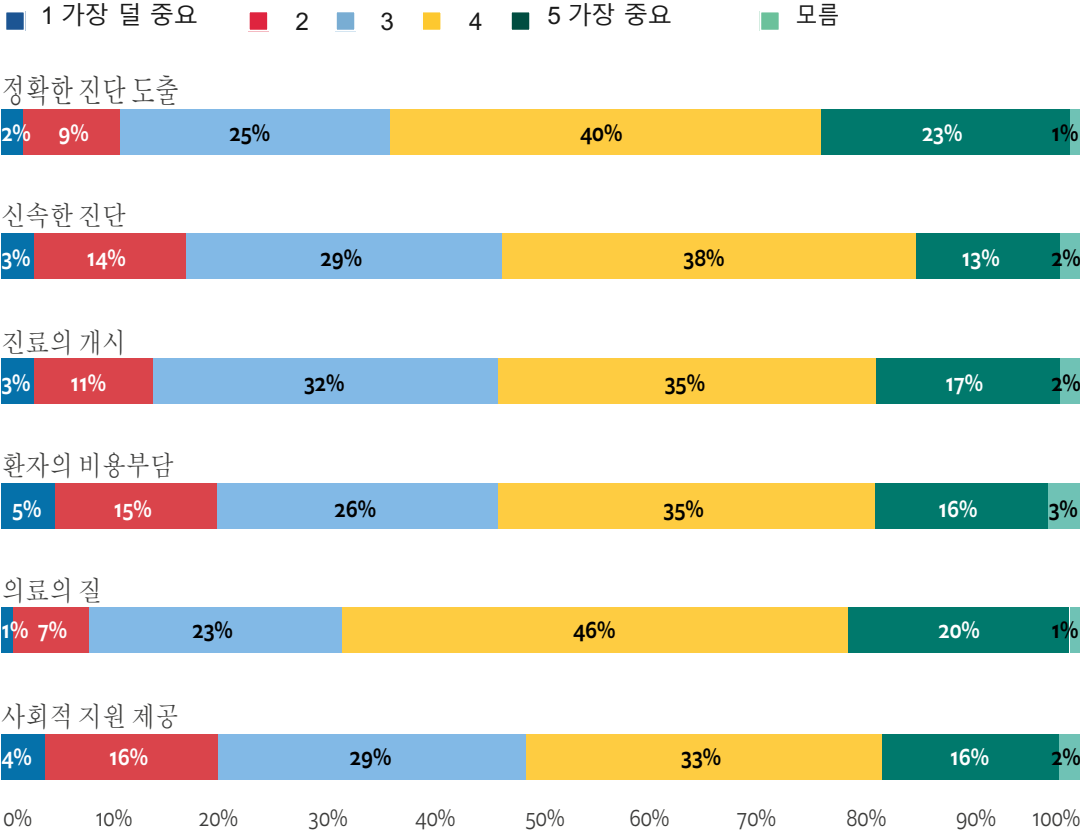


0% 10% 20% 30% 40% 50% 60% 70% 80% 90% 100%



## 그림 4

희귀질환 관리를 위한 의료제도의 효과성을 평가하는 의료진 설문조사 결과.



설문 참가자의 약 1/3 만이 최선의 근거기반 치료가 가능했다고 응답  
일반화로 인해 감추어지는 내용도 많다. 예를 들어 일본에서는 비교적 흔한 희귀질환과 상대적으로 희소한 희귀질환 간에 뚜렷한 차이가 나타난다고 Adachi 박사는 설명한다. 비교적 흔한 희귀질환 환자들은 희귀질환 정책 및 지원프로그램의 혜택을 받고 훌륭한 치료를 받게 되는 반면 사회적 인식이 낮은 희귀질환 환자들의 경우 적당한 치료에 그치는 경우가 많다는 것이다. 마찬가지로 호주에서도 “일부 소아환자들은 최상의 진료를 받고, 일부는 적당한 치료에 그치며, 일부는 아무런 치료도 받지 못한다”고 Elliott 소아과 전문의가 지적한다. 거주환경이 부분적인 원인이 된다. 농촌산간지역 환자들은 의료에 대한 접근성이

낮고 늦게 병원을 찾는 경우가 많다.”

그 밖에도 의료제도가 어느 정도까지 희귀질환 환자들의 다면적인 필요에 대응할 수 있는가도 중요하다. “가장 큰 문제는 파편화된 진료”라고 비자엔드란 대표가 말한다. 모두가 “한 그림의 각기 다른 부분에 초점을 맞추는 형국이다. 왜 다학제적인 관점에서 접근할 수 없는가?” Bellgard 박사도 이에 동의한다. 다양한 전문가를 보유한 임상우수센터 (clinical centre of excellence) 모델을 통해 최상의 진료가 가능하다고 덧붙이며 좋은 예로서 호주의 파브리병 및 루게릭병 치료센터를 든다. 이러한 다학제적 접근이 없이 파편화된 의료제도 내에서는 개별 의료진이 잘 알려지지 않은 희귀질환 환자에 적절히 대응하기 어렵다.

## 제한적 지식과 경험

“희귀질환에 관한 임상지식이 절대적으로 부족하며 이것이 근본적인 도전과제”라고 Bellgard 박사는 지적한다.

본 설문조사 결과도 이를 뒷받침한다. 희귀질환에 관한 동료 의료진의 지식 수준을 1 점 (매우 낮음) – 5 점 (매우 높음) 척도로 평가하라는 질문에 응답자들은 중간 점수를 주어 평균 3.1 점이 기록되었다. 다소 과장되었을 수 있는 중국측 답변을 제외하면 평균점수는 높음보다는 낮음에 가까운 2.9 점으로 떨어진다. 전문의들 가운데서도 희귀질환에 대한 동료 전문의의 지식수준을 “높음” (4 점) 또는 “매우 높음” (5 점)으로 평가한 비율은 28%에 불과하다.



**전문이의 28%만이 희귀질환에 관한 동료들의 지식수준이 충분하다고 평가**

이러한 결과는 다른 질문 결과들과도 맞닿아 있다. 예를 들어 응답자들의 34%는 자국 의료제도 내에 “희귀질환”의 표준적인 정의가 존재하는지 여부를 알지 못했다. 또한 응답자들의 35%는 희귀질환 정책이 존재하는지 여부를 알지 못했는데, 이는 환자에 대한 제도적 혜택에 대한 이해도 부족할 것이라고 추측할 수 있는 대목이다.

희귀질환 환자 지원에 있어서 환자단체가 갖는 중요성에도 불구하고 응답자들의 44%는 본인의 지역에 환자단체가 존재하는지 여부에 대한 지식이 없었다.

나아가 12%는 본인의 지역에 해당 환자단체가 존재하지 않는다고 잘못 믿고 있었다.



**설문 응답자 중 44%는 환자단체에 대한 인지도가 없었고 12%는 지역내 존재하는 환자단체에 대해 부재로 응답**

환자단체에 대한 지식 부족은 진료의 질에 직접적인 영향을 미칠 수 있다. 호주 웨스턴 오스트레일리아주 미진단 질환 프로그램 유전학서비스 과장인 Gareth Baynam 유전학박사는 “환자 의견, 환자권리단체, 희귀질환 커뮤니티 대표기관 등이 의료제도에 변화를 가져올 수 있는 가장 효과적인 결정자 (determinant)”라고 꼽는다.

이러한 설문응답은 인터뷰 결과와도 일맥상통한다. 대만 타이쑹 보훈병원 희귀질환 및 혈액병 센터장 Jiaan-Der Wang 박사에 따르면 “희귀질환에 대한 의료진의 지식 부족은 아태지역 뿐 아니라 전세계적으로 나타나는 공통적인 문제”이다.

2017 년 호주 소아과 전문의들을 대상으로 한 설문조사 결과, 의과대학 교육 및 수련 과정에서 희귀질환이 적절하게 다루어진다고 응답한 비율은 절반에도 미치지 않았으며 28%는 희귀질환 환자를 진료하기에 부족함을 느낀다고 답했다.<sup>18</sup> “여기서 중요한 결론은 의사들이 관련 교육과 술기에 대해 부족함을 느끼며 추가적인 지식과 자원을 원한다는 것”이라고 해당 설문조사를 진행한 APSU 소장 Elliott 박사가 정리한다.

<sup>18</sup> Yvonne Zurynski, et al., “Rare disease: A national survey of paediatricians’ experiences and needs,” *BMJ Paediatrics Open*, 2017.

Dong Dong 교수 또한 2018년 수백명의 중국 전문의들을 대상으로 하는 설문조사 과정에 참여하였다. 설문조사에 참가한 의사들은 희귀질환 환자단체들에 의해 섭외된 바, 국내 여타 의사들에 비해 희귀질환에 관한 교육과 경험 수준이 훨씬 높았다. 그럼에도 불구하고 응답자의 24%만이 희귀질환에 대한 충분한 지식이 있다고 답했다는 것이 Dong 교수의 설명한다. 중국 환자들의 경험에 비추었을 때 이는 놀랍지 않은 결과이다. 왕 이오우 사무국장은 “중국 내에서 희귀질환을 정확히 진단하고 치료할 수 있는 의료진은 아직도 희소한 편이다.”

의료진의 지식 부족의 명확한 원인 중 하나는 “매일 임상에서 접하는 희귀질환 건이 턱없이 적기 때문”이라고 Misawa 박사가 지적한다. 본 설문조사 결과 의료진에게 새로운 케이스를 접하게 되는 빈도에 큰 편차가 나타났다. 13%는 한달에 한 건 이상의 희귀질환을 접하는 반면, 14% (전문의의 10% 포함)는 의료직을 시작한 이래로 한 명의 희귀질환 환자도 진료한 적이 없다고 보고했다. 전체 의료진에 걸친 중간 수치는 연간 1 케이스이다.



**설문 응답자의 14% (전문의의 10%)는 의료 경력 중 단 한 명의 희귀질환 환자도 접하지 않았음**

수천 가지 질환이 희귀질환 범주로 포함되는 상황에서, 평균적으로 일년에 한 건 빈도로 희귀질환 환자를 접한다면 전체 의료경력에 걸쳐 임상적으로 유사한 희귀질환을 만나게 되더라도 아마 몇 건에 불과할 것이다. 또한 동료 의료진의 환자와 비슷한 케이스를 다루게 될 확률도 그다지 높지 않다.

503명 참가자들에게 어떤 희귀질환을 치료했는지 물었을 때 305개의 질환이 응답되었고, 그 중 189개는 한 명의 의료진에 의해서만 치료된 질환들이었다. 가장 많이 보고된 질환은 신경계 질환 (근위축성측색경화증, 다발성 경화증 등), 안과 및 피부과계 질환 (백색증 등), 혈액계 질환 (혈우병 등)으로 나타났다.

마지막으로, 한 설문응답자가 지적한 대로 희귀질환에 대한 지식이 절대적으로 중요하지 않을 때도 있다. “일반의가 접하는 희귀질환 환자들의 대부분은 이미 적절한 전문의에게 치료받고 있다. 일반의는 희귀질환과 무관한 외적인 진료를 제공하는 경우가 대부분이다.” 희귀질환 환자를 진료하는 빈도가 아무리 낮더라도, 의료 제도적인 차원의 대응의 효과성을 강화하기 위해서는 의료진의 지식수준이 개선되어야 한다. “통계적으로 보았을 때 희귀질환의 진단 및 치료를 개선하는 데 있어서 세계적으로 가장 큰 장벽은 새로운 케이스를 접했을 때 희귀질환의 가능성을 인식할 수 있는 지식이 부족하다는 것”이라고 Baynam 박사는 지적한다.

### 필요한 지식을 적절한 시점에 제공

시간에 쫓기는 의료진들에게 구체적인 희귀질환에 대해 정보를 적기에 제공할 수 있는 방법이 있는가? 희귀질환에 관한 일반적인 사항을 다루는 기초교육을 개선하는 것이 좋은 출발점이 될 것이다. Tseng 대표는 의대 교육에서 희귀질환을 충분히 다루지 않는다고 지적한다. 베이넘 박사도 “다수의 의과대학 교과과정에서 희귀질환에 대한 일관된 접근이 완전히 부재하다”고 평가한다. 또한 인터뷰 참가자들 보수교육의 한 부분으로 희귀질환 관련 내용을 포함시키는 것이 의료계 내에 희귀질환에 대한 이해를 높이는 “지름길 (Misawa 박사 인용)”가 될 수 있다고 제안했다.



그렇다고 하더라도 일반적인 내용을 다루는 교육과 수련에는 한계가 있다. Bellgard 박사는 “현실적일 필요가 있다. 한 사람이 모든 질환에 전문가가 될 수도 없고, 각 지역별로 7 천개에 달하는 희귀질환 각각에 대해 전문가를 확보하는 것은 불가능에 가깝다”고 설명한다. 이에 따라 APEC 희귀질환 행동계획은 각 회원국이 국내 의료제도 내에 현존하는 임상술기를 평가한 후, 의뢰시스템 등 지식의 부재를 해결할 수 있는 방법을 수립하도록 권고한다. 다른 지역의 전문가 및 임상센터와 협력하는 방법도 고려될 수 있다.

정보기술의 잠재력에 대해서 낙관적인 기대를 표현하는 전문가들도 있다. 예를 들어, 검사결과 특정 희귀질환 가능성을 고려해야 할 경우 전자 의무기록 시스템에서 알림 메시지를 표시하는 것이다. 이는 “각 환자에게 필요한 현장교육을 임상 의들에게 적기에 제공할 수 있는 중요한 방법”이라고 Baynam 박사는 설명한다. 희귀질환 환자와 기타 관계자들 간의 중개 역할을 하는 일본 희귀난치성질환 이해관계자단체 NPO ASrid 의 Yukiko Nishimura 창립대표 또한 “임상 의들이 모든 희귀질환을 알지는 못한다. 영상 등의 데이터를 통해 확정적인 진단을 할 수 있는 희귀질환에 있어서는 정보기술을 활용하여 조기에 발견, 확진할 수 있을 것”이라고 동의한다.

그러나 이러한 정보기술을 효과적으로 활용하기 전에, “의료제도 내에 환자 데이터가 부족하고 이에 따라 의미있는 분석과 근거기반 접근 수립이 어렵다는

점부터 해결해야 한다”는 것이 Vijayendran 대표의 지적이다. 실제로 본 설문 응답자들의 대부분은 어떠한 형태의 희귀질환 정책에서든 역학적 데이터 수집이 “매우 중요”하다고 답했다 (1 점 (가장 덜 중요) – 5 점 (가장 중요) 중 평균 4 점).

데이터 수집 작업은 이제 시작단계이다. 불과 몇년 전에서야 희귀질환 질병코드가 ICD 분류체계에 포함되어 의료보험 및 의료제도 내에서 기초적인 진단, 치료 내용에 대해 정확한 기재가 가능해졌다. “지속가능한 제도적 노력 중 가장 중요한 요소는 희귀질환에 대해 코드를 부여하는 것이다. 이로써 의료제도 내에서 희귀질환 환자들의 존재가 인정될 수 있기 때문이다”라고 Baynam 박사는 강조한다.

궁극적으로는 일반적인 의료보험 및 의무기록 자료보다는 각 희귀질환별 레지스트리가 광범위하게 사용되어 데이터에 기반한 임상진료를 뒷받침해야 한다. 이와 관련된 노력도 진행 중이다. 호주의 Rare Voices Australia 는 통합 레지스트리 전략을 추진하고 있고,<sup>19</sup> 중국 보건당국에서는 전국 희귀질환 레지스트리 시스템을 구축 중이며 2020 년까지 50 개 질환이 포함될 예정이다.<sup>20</sup> 일본의 의학연구개발소는 일본 희귀질환 데이터 레지스트리 (RADDAR-J) 작업을 런칭하여 각 희귀질환별 레지스트리를 구축을 추진하고 있다 (Box 2 참조).<sup>21</sup>

<sup>19</sup> Paul Lacaze et al., “Rare disease registries: a call to action,” *Internal Medicine Journal*, 2017.

<sup>20</sup> Peipei Song et al., “Innovative measures to combat rare diseases in China,” *Intractable & Rare Diseases Research*, 2017.

<sup>21</sup> Yoshihiko Furusawa et al., “National platform for Rare Diseases Data Registry of Japan,” *Learning Health Systems*, 2019.

상세한 국가전략을 수립하더라도 Adachi 박사가 말하는 소위 “n=1 문제”를 고려해야 한다. 특정 질환 환자가 1명 (또는 극히 소수)인 경우에는 데이터 분석에 한계가 있기 때문이다. 차후 단계로서 데이터의 통합이 필수적이다.

이를 위해서는 상당한 노력이 필요하다. 국제적인 데이터 공유를 둘러싼 규제 및 개인정보 보호 문제를 차치하더라도 의료제도의 정보는 단일 목적을 위해 생성된 데이터인 경우가 많기 때문이라고 벨가드 박사는 설명한다. 많은 적든 여러 국가의 임상기록, 환자의 자가보고서, 연구결과 및 의료보험 데이터 등을 통합하는 것은, 특히 양질의 정보가 크게 부족한 희귀질환 분야에서는 매우 중요하다.

따라서 “글로벌 레지스트리 구축에 힘써야 한다”고 Bellgard 박사는 강조한다.

Bellgard 박사와 그의 연구팀은 최근 희귀질환 레지스트리의 개념적 틀과 분석기반에 관한 논문을 최근 발표했는데, 이 분석방법은 잠재적인 투입자료의 다양성을 인지하고 이에 따라 치료법 연구개발에서 임상 의사결정지원에 이르는 다양한 유형의 분석방법을 제시한다.<sup>22</sup> 이는 장기적인 목표이다. 현재로서는 APEC의 희귀질환 행동계획 (RDAP) 차원에서 다양한 목적으로 사용될 수 있는 최선의 환자 데이터 관리/저장 방법, 그리고 환자 데이터의 국제적 공유를 뒷받침하는 기술적/법적 인프라에 대해 회원국들이 합의를 도출하도록 권장하고 있다.<sup>23</sup>

## Box 2: 진단 개선을 위한 한국과 일본의 노력

한국과 일본은 미진단 질환 프로그램의 좋은 사례를 제시한다. 이 두 국가는 전통적인 중앙화된 원스톱 시스템에서 탈피하여 정보기술을 활용한 전국 임상전문가 네트워크를 구축하여 최첨단 데이터 도구를 공유하는 접근을 채택하였다.

2017년 한국의 보건복지부는 희귀질환 진단, 치료, 관리를 위한 2017-2021 로드맵을 발표하였다. 이는 근거기반 구축, 진단 및 치료기반 구축, 진단 및 치료지원 확대, 연구개발 강화 등 4개의 전략으로 구성된다. 그 첫 단계로서, 2017년 한국의 미진단질환 프로그램

(KUDP)이 100명 미만의 환자들을 대상으로 하는 시범 사업으로 시작되었다. 소아 및 성인질환 전문의들로 구성된 다학제적 컨소시엄을 총 6개 의료기관에 설치하여 각 컨소시엄을 총 6개 의료기관에 설치하여 각 신규 케이스를 검토하는 접근이었다. 의뢰자가 제공한 정보가 불충분한 케이스는 검토대상에서 제외되었고 나머지 케이스들은 3개 그룹, 즉 의뢰의 임상지식 부족으로 인해 진단되지 않은 것으로 보이는 케이스, 진단은 되었지만 유전적 이상으로 인해 확진되지 않은 케이스, 알려지지 않은 질환 케이스로 분류되었다. 해외 전문가들과의 협력도 이루어졌다. 결과적으로 검토된 총 환자의 39%에 대해 진단이 확정되었고, 심지어 한 개의 신규

<sup>22</sup> Matthew Bellgard et al., “RD-RAP: beyond rare disease patient registries, devising a comprehensive data and analytic framework,” *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2019.

<sup>23</sup> APEC, Action Plan on Rare Diseases, 2018.

희귀질환도 발견되었다.<sup>24</sup>

한국정부는 희귀질환 진료개선 정책의 일환으로 이 사업을 확장하고 있다. 희귀질환을 치료하는 의료기관의 수가 2018년 4개 기관에서 2020년 3월 기준 12개로 증가할 예정이며 어려운 케이스는 외부로 의뢰할 것이라고 국립 보건연구원 생명과학센터 난치성질환과 안윤진 박사가 설명한다.

또한 “진단 지원사업들을 지속적으로 창출, 증진하여 환자들이 의료제도 안에서 놓치는 일이 없도록 할 것”이라고 한다. 모든 알려진 희귀질환을 1년 이내에 진단하는 것이 목표이다.

한편, 2015년 출범한 일본 희귀 미진단 질환사업 (IRUD)은 보다 광범위하다. 일차의료기관의 환자들 중 6개월간 진단을 받지 못한 경우, 그리고 유전성질환으로 보이는 경우에는 일본 내 400개 IRUD 협력병원 중 하나로 의뢰되고, 이 곳에서 IRUD 다학제 위원회가 소집되어 각 케이스를 검토한다.

성공적으로 진단될 경우 기존의 일차의료기관으로 연락하여 환자가 유전자 상담과 가능할 경우 치료를 받게 된다.<sup>25</sup> 2018년 중순 현재, IRUD 사업을 통해 1천개 이상 케이스가 확진되었고 진단 성공율은 37%이다. 또한 18개 신규 희귀질환이 발견되었다.<sup>26</sup>

진단 빈도를 더 높이는 것이 물론 이상적이지만 일본의 미진단 희귀질환은 37,000건을 약간 상회하는 것으로 추정된다.<sup>30</sup> 따라서 현재까지의 기초적인 성과 만으로도 전체적인 문제 해결에 작은 기여를 한 셈이다.

다음 단계는 IRUD Beyond (“희귀 미진단질환, 그 후”) 사업이다. 주된 내용은 진단율을 높이고 국제적으로 희귀질환 데이터 공유를 증진하며 특정 희귀질환의 진단을 통해 확보한 유전정보를 치료연구에 활용하는 것이다. 현재까지 9명의 환자가 추가연구 대상으로 선정되었다.

IRUD 사업에 깊이 관여한 Takeya Adachi 박사는 두 가지 교훈을 얻었다고 말한다. 첫째는 “협력을 증진하고 동기를 부여하는” 방법, 특히 환자와 소규모 병원들의 데이터 공유를 증진할 방법을 모색할 필요가 있다는 것이다. 이를 위한 첫 단계로 IRUD 사업에서는 시스템 상 데이터의 기원을 가시화하는 소위 “마이크로 속성”을 만들었다.

둘째는 큰 그림을 보는 것이다. 물론 각 환자 개인이 데이터의 원천이지만 희귀질환 영역에서는 큰 그림에서 접근하는 것도 중요하다. “진단을 개선하기 위해 국제적 데이터 공유는 필수적”이라고 Adachi 박사는 강조한다. 일본의 IRUD 사업과 한국의 KUDP 사업 모두 발생빈도가 낮거나 알려지지 않은 질환에 대해서 해외 연구진과 협력한다.

모든 케이스의 정보가 총괄적으로 검토되기 전에는 진전이 불가능하기 때문이다.

<sup>24</sup> Soo Yeon Kim et al., “The Korean undiagnosed diseases program: lessons from a one-year pilot project,” *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2019

<sup>25</sup> “Meeting to fast track progress on rare disease research,” *Nanbyo Research from Japan* (web site), 15 March 2019.

<sup>26</sup> Takeya Adachi et al., “Survey on patients with undiagnosed diseases in Japan,” *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2018.

## 제 III 부. 아시아 태평양 지역 우선순위 설정

희귀질환 환자들이 필요로 하는 필요한 진료 및 서비스를 제공하는 데에는 여러가지 어려움이 존재한다. 본 연구에서는 다음 18 가지 요소가 실제 임상현장에서 얼마나 빈번하게 문제가 되는지 의료진들에게 직접 물었다. 1 점 (전혀 문제가 되지 않음)부터 5 점 (항상 문제임) 척도가 사용되었는데, 18 가지 요소 모두 평균 3 점을 상회하여 문제가 되는 경우가 더 많음을 시사하였다 [그림 5].



설문 참가자들은 18 개 진료요소 모두에서 어려움을 겪는 경우가 더 많으며, 가장 큰 어려움은 진단이라고 응답.

본 설문조사 및 추가연구 결과 세 가지 과제가 우선순위로 설정되어야 함을 알 수 있다.

### 진단의 어려움

본 설문조사에 포함된 18 개 진료요소 중 근본적이라고 할 수 있는 “정확한 진단”이 가장 큰 문제로 지적되었다. 문제는 올바르게 진단하는 것 뿐 아니라 합리적인 속도로 진단하는 것이다. 설문 참가자들은 이를 즉각적인 조치가 필요한 문제라고 지적하며, 희귀질환의 정확한 진단과 관리를 국가단위 희귀질환 정책과제 중 최우선 순위로 꼽았다.

진단에 대한 지적은 예측된 결과이다. 미국 데이터에 따르면 희귀질환의 경우 증상발현부터 정확한 진단까지 평균 4.8 년이 소요된다.<sup>27</sup> 아시아태평양 지역의 상황도 크게 다르지 않다. 2016 년 발표된 호주 희귀질환 성인환자 설문조사 결과, 진단에 걸리는 평균시간은 4.7 년이며 그 과정에서 평균 5 명의 의료진을 거친다고 한다. 평균수치도 중요하지만 환자들간의 편차도 중요하다. 환자의 거의 50%는 1 년 이내에 진단을 받은 반면, 10% 는 진단을 받기까지 20 년 이상이 소요된다.<sup>28</sup> 중국 희귀질환 환자 설문조사에서도 유사한 결과가 나왔다고 Dong 교수가 설명한다.

진단의 지연은 질환관리에 큰 영향을 미친다고 Baynam 박사는 지적한다. “진단은 최선의 진료를 받기 위한 관문이자 환자의 삶을 전환할 수 있는 최대의 기회이다.” 진단의 지연과 오류로 인한 피해는 의학적 영역에만 국한되지 않는다. Vijayendran 대표는 “환자와 가족들에게는 “무슨 질환인가? 왜 발병했는가?”가 중요하다. 이는 모든 환자와 가족들에게 깊이 영향을 미치는 철학적, 심리사회적 질문이다. 적절한 진단이 있기 전까지는 “왜”라는 질문에 사로잡히기 때문에 상황에 대처하고 적응하고 한걸음씩 발을 떼는 것이 어려운 경우가 많다”고 말한다.

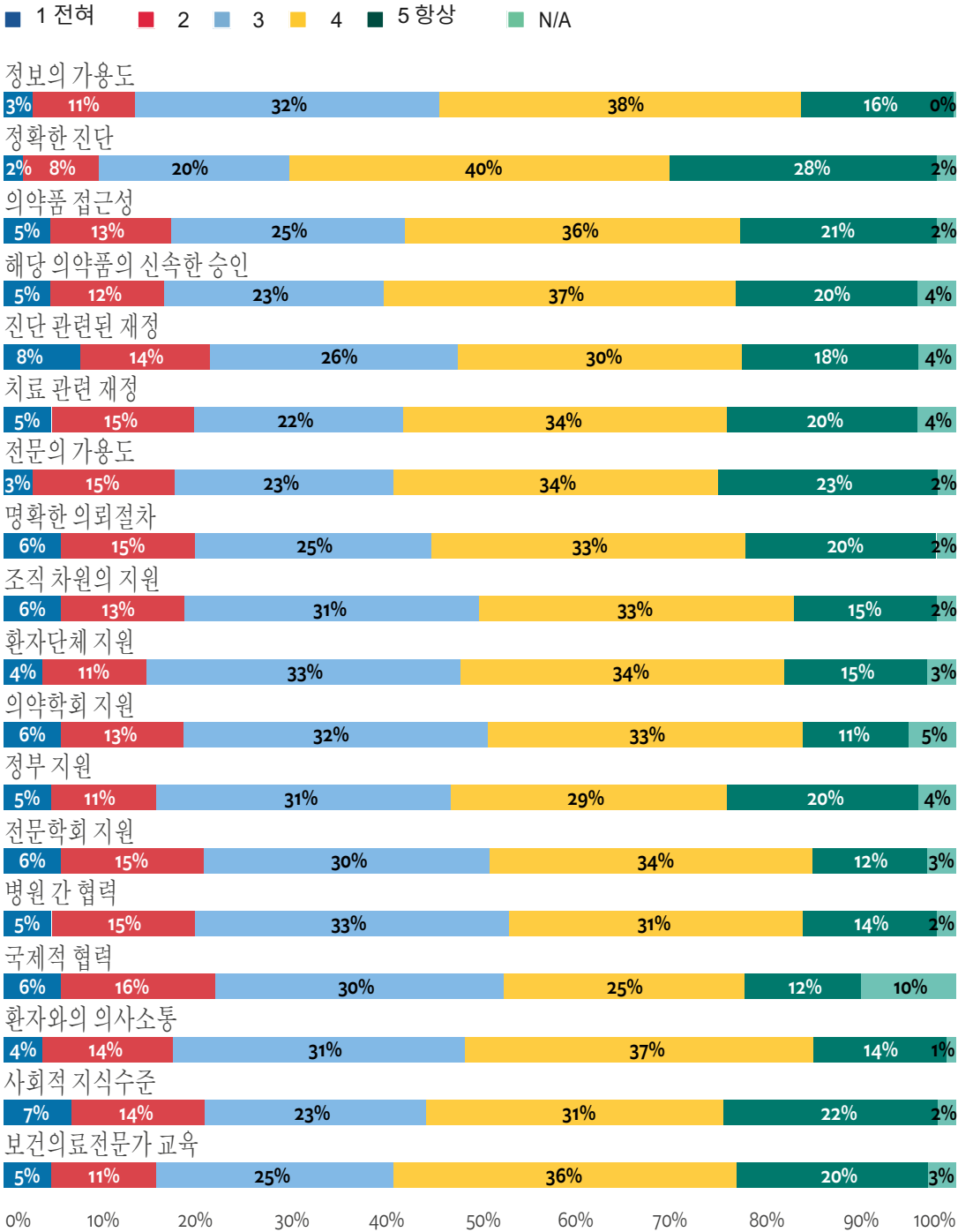
<sup>27</sup> Patti Engel et al., “Physician and Patient Perceptions Regarding Physician Training in Rare Diseases,” *Journal of Rare Disorders*, 2013.

<sup>28</sup> Economist Intelligence Unit calculations based on Caron Molster et al., “Survey of healthcare experiences of Australian adults living with rare diseases,” *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2016.



### 그림 5

희귀질환 진료의 18 개 요소가 임상현장에서 문제가 되는 빈도를 묻는 설문조사 응답결과.



효과적인 진단을 가로막는 분명한 장벽은 세계 6천개 이상의 알려진 희귀질환 중 다수를 진단할 수 있는 신뢰할 만한 검사가 부재하다는 것이다. 한편, 기존의 검사만으로도 웨스턴 오스트레일리아 주의 희귀질환 환자들 절반 정도는 정확한 진단이 가능하다고 Baynam 박사는 말한다. “나머지 절반 환자들을 위해서 진단의 개선이 중요하지만 현재 가장 큰 과제는 진단가능한 환자들이 검사를 받을 수 있도록 하는 것이다. 현재까지는 그 과정이 어렵거나 시도조차 되지 않은 경우가 많다.” 한국과 일본 모두 특히 희귀 유전질환의 진단 개선을 위해 첫 발을 떼기 시작했으며 이로써 이미 많은 성과가 도출될 수 있음을 알 수 있다 [Box 3 참조].

### 보다 광범위한 경제적 부담

희귀질환 환자 또는 가족으로서 짊어지게 되는 경제적 비용은 상당하다. 본 설문 참가자들은 진단 및 치료의 경제적 지원을 국가 희귀질환에서 2 번째 및 3 번째로 중요한 요소로 꼽았다. 또한 희귀질환 환자 및 가족들의 삶을 개선하기 위해 가장 중요한 한 가지가 무엇인가 하는 질문에 놀랍게도 응답자들의 47%가 경제적 지원과 직간접적으로 관련된 답을 제시하여 재정부담이 가장 공통된 주제임이 나타났다.



설문 응답자들의 47%가 희귀질환 환자들의 삶을 개선하기 위해 가장 중요한 조치로서 경제적 지원 개선을 꼽음

재정부담의 상세한 내용은 국가별로 상이하다. Yi'ou Wang 대표는 희귀질환이 의료보험 보장범위에 곧 포함되기를 희망하지만 현재로서는 중국에서 “일부 지역보험을 제외하고는 대다수 희귀질환이 의료보험에 포함되지 않는 상황이기 때문에 희귀질환 환자들의 재정부담은 매우 크다”고 설명한다. 동 교수는 중국 환자들에게 있어서 약값과 치료비용은 전체 재정부담의 일부에 지나지 않는다고 한다. “진단과 치료를 위해 먼 거리를 이동해야 하는 경우”가 많고 일부 환자들은 이를 부담할 수 없다는 것이다. 특정 희귀질환에 대해 무료로 신약을 제공하는 치료 프로그램이 있었는데 일부 환자들은 이를 포기할 수 밖에 없었다고 한다. 이 프로그램은 5개 도시에 7개 지정된 병원에서 진행되었고 환자들은 연 3회 직접 병원을 방문하여 약을 수령하고 연 1회 검사를 받는 조건이었다. 교통비 하나만으로도 불가능한 장벽이 될 수 있는 것이다.

보다 선진국에서는 통상적으로 의료보험을 통해 모든 질환이 아닌, 특정된 질환에 대해 효과적인 의약품이 제공된다. 한국, 대만, 일본의 경우 정해진 희귀질환 목록에 대해 약물치료 비용이 의료보험으로 인정된다. 세 국가 모두 보험대상 질환을 확대하고 있으며 대만은 의사가 특정 질환을 추가 신청할 수 있도록 하고 있다. 그럼에도 불구하고 환자들은 제도상 누락될 수 있다. 미사와 박사에 따르면 일본의 보장목록은 2015년 크게 확대되었지만 “예산문제로 인해 경증 질환 환자들은 프로그램에서 제외되었고 의료비용 보조금도 축소되었으며 의료비용 관련 책임이 중앙정부에서 지방정부로 이관되었다.” 또한 “아직 보장범위에 포함되지 않은 환자들 사이에서는 형평성 문제가 불거진다.”

호주에는 치료비용이 보장되는 구체적인 희귀질환 목록은 별도로 없지만 Life Saving Drugs 프로그램이 구축되어 있다. 현재 이 프로그램은 매우 희귀하고 생명을 위협하는 10 가지 질환에서 생존율을 높인다고 입증된 고비용 약물 16 개의 비용을 지원하는데, 단 일반적인 채널을 통하지 않는다. 약값 외의 비용도 상당하다. Elliott 박사는 모든 희귀질환 소아환자 부모들의 본인부담 비용이 매우 높다고 지적한다. “아이를 돌봄으로 인한 근무시간 단축, 아이에게 필요한 장비 구입 등 일부는 정부에 의해 지원되지만 그렇지 않은 항목들도 있다. 또한 병원에서 소요되는 시간, 그리고 서로 조율되지 않은 여러 전문병원을 각각 방문해야 하는 번거로움 등도 존재한다.”

기존의 여러 정책이 도움이 될 수 있다고 Elliott 박사는 말한다. 호주가 신설한 장애보험제도는 요양간호, 특수교육 등 다양한 서비스의 보장을 신청할 때 의사가 이를 뒷받침할 수 있도록 한다. 또한 원격의료 사용의 증가로 농촌산간지역 환자들의 소외 및 교통비용이 감소될 것으로 보인다. 반면, 한국 보건복지부는 희귀난치성질환 연합회와 협력하여 전문의 치료를 위해 서울을 방문해야 하는 특정 희귀질환 환자들에 한해 무료 숙소를 제공한다.

경제적인 지원을 개선하는 것은 올바른 환자 지원을 넘어 도덕적 의무라고 Tseng 대표는 말한다. “희귀질환은 개인의 문제가 아니라 공공의 문제이다. 희귀질환은 그 누구에게나 발병할 수 있는 임의적 오류와 같다. 정부의 개입이나 지원이 없다면 엄청난 사회적, 의료적 비용을 예측할 수 없으며 이는 수요-공급 모델로 해결되지 않는다.” 희귀질환 환자들을 위한 대만의 지원사업은 흥미로운 사례가 된다 [Box 3 참조].

### 질환 뒤에 숨은 개인 살피기

희귀질환 환자들을 위한 각종 지원 측면에서 국가의 성과를 평가하라는 질문에 설문응답자들은 삶의 질, 자율성, 권리보호/증진 면에서 최하의 점수를 주었다 (1-5 점 척도에서 평균 3.4 점).



**설문조사 결과 정부지원 중 삶의 질, 자율성, 권리보호/증진 분야가 가장 취약한 것으로 평가**

사회적 지원, 교육, 취업 등 삶의 질과 관련된 서비스는 많은 희귀질환 환자들이 필요로 하는 지원이다. 희귀질환의 94%의 경우 승인된 의학적 치료가 없다.<sup>29</sup> 따라서 개발 여부가 불투명한 잠재적 치료보다 당장 필요한 비-의학적 서비스가 보다 실용적인 셈이다.

희귀질환 정책은 “관련된 과제들에 대한 총체적 인식 없이 완성될 수 없다”고 자인 대표는 말한다. “제도적으로 의료서비스가 제공되더라도 환자들의 이동, 교육, 취업, 사회적 통합 등을 지원하는 서비스를 활용하지 않는 한 관련 의료정책은 미완성일 수 밖에 없다. 예를 들어, 희귀질환 환자에게 치료만 제공하고 맞춤형 교통수단을 제공하지 않는다면 환자는 여전히 발이 묶일 것이다.” 포괄적 접근에 대해 Baynam 박사도 동의한다. “건강, 교육, 장애, 취업 모두가 상호 조율되어야 한다.”

<sup>29</sup> APEC, Action Plan on Rare Diseases, 2018.

사회적 지원이 부족할 경우 희귀질환 환자들은 광범위한 문제에 직면하게 된다. 이는 위에서 언급한 경제적 문제와 중복되거나 이를 심화시킬 수 있다. 예를 들어 중국의 2016년 설문조사 결과 희귀질환 환자의 90% 이상은 기존 소득으로 생활비를 충당하지 못하는 것으로 파악되었다. 생활방식에도 제약이 있었다. 70% 이상이 1년에 몇 번 가족이나 친구들과 만남을 갖는 정도였다.<sup>30</sup> Dong 교수가 설명하듯 “의학적 문제는 외려 쉽다. 희귀질환과 관련된 비-의학적 비용, 그리고 교육과 취업의 장벽 문제는 대부분 간과되어왔다.”

호주의 상황은 중국보다는 낫지만 아직 해결해야 할 과제들이 있다. 최근 조사결과 희귀질환 환자의 82%은 장애로 인한 비-의학적 지원이 필요하다고 답했고, 그 중

70%는 현 호주의 장애보험제도 하에서 이러한 필요가 충분히 해결되지 못한다고 했다.<sup>31</sup>

희귀질환 환자들의 광범위한 필요를 충족하기 위해서는 “신뢰할 수 있는 아시아 중심적 연구, 희귀질환 환자들의 심리사회적 필요에 대한 연구, 특히 아시아 데이터가 필요하다”고 Vijayendran 대표는 말한다. “환자의 개인정보가 충분히 보호된 익명 데이터를 취합하는 것이 좋은 출발점이 될 수 있다. 그러나 거기서 그치지 말고 환자의 이야기를 보다 깊이 이해해야 할 것이다.”

광범위한 데이터가 없어도 실제적인 조치를 취할 수 있으며 포괄적으로 접근할 수 있다. 대만은 포괄적 정책의 좋은 사례를 제시한다 [Box 3 참조].

### Box 3: 대만의 포괄적 정책 사례

아시아태평양 희귀질환 환자연합단체인 Rainbow Across Borders 의 Gregory Vijayendran 대표는 희귀질환 분야에서 대만이 독보적이라고 꼽는다. “대만의 희귀질환 의약품법은 정말 대담하다.” 희귀질환에 대한 대만정부의 접근은 2000년 통과된 희귀질환 관리 및 희귀질환의약품법을 기반으로 한다. 이 법 자체는 그다지 포괄적이지 않지만 “희귀질환 환자들의 기본적인 의료권을 법적으로 보장한다”고 Chao-Chun Wu

대만 건강증진청 사무차장은 설명한다. 이 내용은 10개의 기타 법률을 통해 확대, 집행된다. Min-Chieh Tseng 대만 희귀질환 재단 공동대표는 특히 “희귀의약품 개발보다 환자들의 혜택에 초점을 맞춘다는 점에서 이 법이 특히 유용하다”고 말한다.

그렇다고 의학적 사안들이 법적으로 간과되는 것은 아니다. 일단 희귀질환 환자들을 다차원적으로 지원할 수 있는 방법이 의료제도상 마련되고 있다.

<sup>30</sup> Dong Dong and Yiu Wang, “Challenges of rare diseases in China,” *Lancet*, 2016.

<sup>31</sup> The McKell Institute, *Disability & Rare Disease: Towards Person Centred Care for Australians with Rare Diseases*, 2019.



의료진 보수교육 및 관련 의대 교육과정에 희귀질환 내용 포함, 13 개 유전성 희귀질환 유전자검사 시설 및 14 개 유전자상담 센터의 정부 허가, 희귀질환 의약품의 승인, 10 대 의약품 시장에서 기 승인된 경우 추가 검사를 면제하는 등 희귀질환 의약품 승인 및 수입제도 간소화 등이 몇 가지 예이다.

대만의 전국의료보험제도 (NHI) 하에서 지정된 희귀질환들은 모두 재난적 질환으로 통틀어 분류된다. 이는 통상 의료보험으로 보장되는 치료에 대해 본인부담금이 지불할 필요가 없다는 뜻이다. 가정 진단검사, 가정 의료장비 대여, 응급의약품 등 통상 의료보험에서 제외되는 항목들이 저-중간소득층 환자들에게는 완전히 보장된다. 고소득층 환자들은 20%만 본인 부담한다.

외국에서 받아야 하는 검사는 희귀질환위원회 승인을 받을 경우 동일한 보장을 받을 수 있다고 우 박사는 설명한다.

마지막으로 희귀질환 환자들의 사회적 필요를 충족하는 것은 오래 전부터 대만의 정책목표 중 하나였다. 칭 대표에 따르면 대만에서는 2001 년부터 희귀질환 환자들이 장애인으로 등록될 수 있었고, 이에 따라 보조금과 연금혜택, 취업권을 누릴 수 있다고 한다.

최근 대만정부는 장애인 지위가 희귀질환 환자들의 다양한 필요를 충족하는데 충분치 않다고 판단하였고 2017 년 12 월, 희귀질환 및 희귀 유전질환 케어서비스 계획 및 장기케어 계획을 도입하였다. 이를 통해 개인 맞춤형 심리사회적 지원과 교육지원이 제공된다.

그러나 완벽한 제도는 없다. Tseng 대표는 전문의들이 각 과별로 흩어져 존재하는 것이 다학제적 진료에 걸림돌이 된다고 지적한다. 의사가 미등록 희귀질환 케이스를 등록 신청할 수 있지만 그 절차가 간단하지는 않다. 타이쑹 보훈병원 희귀질환 혈우병센터의 Jiaan-Der Wang 박사는 “신청절차도 복잡하고 시간이 많이 소요된다. 외부의 지원이 없는 경우 대부분의 의사들은 포기하게 된다”고 말한다.

마지막 문제는 대만 희귀질환 환자들을 위한 혜택이 공식적으로 지정된 희귀질환 환자들에게만 해당된다는 것이다. 현재 대만정부의 희귀질환 목록에는 223 개의 질환이 등록되어 있다. 유전자 지표가 아닌 증상을 기반으로 하여 분류했기 때문에 Orphanet 상에서 별개로 등재된 질환들이 대만 목록에서는 하나의 항목으로 기재된 경우가 많다는 것이 Wu 박사의 지적이다. 대만 정책에는 총 339 개의 ICD-10 코드 질환이 포함된다. 정부가 환자를 포함한 여러 이해관계자들과 자원 배분에 대해 협의함에도 불구하고, 목록에 등재되지 않은 질환 환자들 입장에서는 아직 형평성의 문제가 있다고 왕 박사는 말한다.

## 결론: 아시아 태평양 지역에서의 희귀질환 위상 제고

아시아태평양 지역의 의료제도 내에서 희귀질환은 큰 도전과제로 점차 인식되고 있다. 이 지역내 많은 정부들이 관련 정책을 수립, 강화하며 정책의 보장범위를 확대하고 있는데, 이 과정에서 직면하게 되는 문제는 가히 압도적이다. 단일화된 문제들도 있지만 때로는 6 - 7,000 명의 환자 수 만큼이나 개별적인 문제일 수 있기 때문이다. 희귀질환 부담에 대한 포괄적인 접근은 복잡하고 다면적이지만 필수적이다.

본 설문조사와 연구 결과 아시아태평양 지역내 의료제도 상에서 희귀질환과 관련된 여러가지 이슈가 파악되었다:

- 양질의 통합된 환자중심적 임상진료 사례가 있긴 하지만, 최상의 진료가 제공되지 못하는 경우가 더 많다.
- 희귀질환을 효과적으로 치료하는 데 필요한 지식이 부족한 경우가 많다.
- 희귀질환 진료와 관련된 모든 의학적 측면에 우려가 존재하며, 특히 진단 분야에서 어려움이 많다.
- 희귀질환 환자들이 필요로 하는 통합된 사회적, 재정적 지원은 아직 현실보다는 이상에 가깝다.

이러한 어려움은 실제적으로 존재하지만, 지속적인 노력의 결과를 가로막지 않을 것이라고 Baynam 박사는 전망한다. “문제가 있는 만큼 기회도 크다.

지속가능한 양질의 희귀질환 진료를 위한 기회는 무한하다.”

이미 달성된 중요한 성과는 다음과 같다:

- 여러 국가들이 치료와 임상적인 결정을 지원하는 정보시스템과 레지스트리를 구축하기 위한 데이터를 수집하기 시작했다.
- APEC 은 그 효과를 극대화하기 위한 방법을 모색하고 있다. 한국과 일본의 미진단 희귀질환 사업을 통해 과거에는 진단을 받기까지 수년간 기다렸던 환자들의 1/3 이 진단되고 있다.
- 대만은 희귀질환 환자들의 의학적, 재정적, 사회적 필요를 통합적으로 충족하는 일관된 정책을 수립하는 우수한 모범사례를 수립하였다.

이들 정책을 확대 발전시키는 것은 선택이 아니라 필수이다. 한국의 안윤진 박사가 지적하듯 정책의 변화와 연구의 발전은 “환자들의 이해와 사회적 요구가 커지고 있다는 뜻”이다. 모든 비전염성 질환 분야에서 환자중심의 통합된 진료가 목표가 된 것처럼, 희귀질환 환자들도 동일한 수준을 기대할 것이다. 이를 달성하는 것은 모든 진료분야에 중요한 교훈이 될 것이다. Bellgard 박사가 설명하듯 “희귀질환 환자들의 필요를 충족할 수 있다면 이는 선진화된 의료제도이다.”

The Economist Intelligence Unit Ltd.는 위 정보의 정확성을 기하기 위해 최선의 노력을 기했으며, 본 보고서 또는 본 보고서에 제시된 정보, 의견, 또는 결론을 활용하는데 대한 그 어떤 책임 또는 법적 의무도 지지 않음을 밝힙니다. 또한 본 보고서에 제시된 발견사항과 견해는 후원사의 입장을 반영하거나 대변하지 않습니다.

**LONDON**

20 Cabot Square  
London, E14 4QW  
United Kingdom  
Tel: (44.20) 7576 8000  
Fax: (44.20) 7576 8500  
Email: london@eiu.com

**GENEVA**

Rue de l'Athénée 32  
1206 Geneva  
Switzerland  
Tel: (41) 22 566 2470  
Fax: (41) 22 346 93 47  
Email: geneva@eiu.com

**NEW YORK**

750 Third Avenue  
5th Floor  
New York, NY 10017  
United States  
Tel: (1.212) 554 0600  
Fax: (1.212) 586 1181/2  
Email: americas@eiu.com

**DUBAI**

Office 1301a  
Aurora Tower  
Dubai Media City  
Dubai  
Tel: (971) 4 433 4202  
Fax: (971) 4 438 0224  
Email: dubai@eiu.com

**HONG KONG**

1301  
12 Taikoo Wan Road  
Taikoo Shing  
Hong Kong  
Tel: (852) 2585 3888  
Fax: (852) 2802 7638  
Email: asia@eiu.com

**SINGAPORE**

8 Cross Street  
#23-01 Manulife Tower  
Singapore  
048424  
Tel: (65) 6534 5177  
Fax: (65) 6534 5077  
Email: asia@eiu.com