



보 도 자 료

다시, 대한민국!
새로운 국민의 나라

보도 일시	2023. 2. 28.(화) 국무회의 시작(08:00) 이후	배 포 일시	2023. 2. 27.(월)		
담당 부서 <총괄>	공공보건정책관 질병정책과	책임자	과 장	김한숙	044-202-2510
		담당자	서기관	석상준	044-202-2501

희귀질환관리법 시행령 일부개정령안 국무회의 의결 (2.28.) - 전문위원회 구성·운영 등 질병관리청 위임 -

- 보건복지부는 「희귀질환관리법 시행령 일부개정령안」이 2월 28일(화) 국무회의에서 의결되었다고 밝혔다.
- 보건복지부는 희귀질환법 제7조에 따라 종합계획의 수립 및 평가 등을 심의하기 위해 보건복지부 장관을 위원장으로 하는 희귀질환위원회를 운영하고 있으며 보다 전문적 심의를 위해 전문위원회를 둘 수 있도록 하고 있다.
- 이번 개정안은 분야별 전문위원회 위원을 ‘위원장 포함 10명 이내’에서 ‘위원장 포함 20명 이내’로 늘리고, 전문위원회 구성·운영 등에 관한 사항을 질병관리청에 위임하도록 규정하고 있다.
- 희귀질환은 희소성·다양성으로 인하여 희귀질환 지정 심의 등에 다양한 세부 분야별 전문가 참여의 필요성이 제기되어 왔다. 이번 개정을 통해 전문위원회 구성을 다양화하고 인원을 확대함으로써, 분야별 전문성을 강화하고 위원회 결정의 수용성이 높아질 것으로 기대된다.

<개정 전후 비교>

<현 행>

- ▶ 희귀질환전문위원회 구성 및 운영에 관한 사항 : 보건복지부
- ▶ 분야별 전문위원회 구성인원 : 위원장 1명을 포함하여 10명 이내

<개정안>

- ▶ 희귀질환전문위원회 구성 및 운영에 관한 사항 : 질병관리청
- ▶ 분야별 전문위원회 구성인원 : 위원장 1명을 포함하여 20명 이내

- 보건복지부 김한숙 질병정책과장은 “희귀질환은 매우 다양하고 진단·치료가 어려워 희귀질환 지정 등 정책과정에 각 분야의 전문가 참여가 꼭 필요하다”라고 말하며,
- “이번 개정으로 전문위원회가 희귀질환 의료복지 수요에 더 부합할 수 있도록 구성·운영될 것으로 기대한다”라고 밝혔다.

<붙임> 1. 희귀질환관리위원회 및 전문위원회 개요
2. 희귀질환관련 주요 통계

담당 부서 <총괄>	공공보건정책관 질병정책과	책임자	과 장 김한숙 (044-202-2510)
		담당자	서기관 석상준 (044-202-2501)
담당부서 <전문위원회 운영>	질병관리청 희귀질환관리과	책임자	과 장 이지원 (043-719-8771)
		담당자	사무관 조우미 (043-719-8772)

붙임 1

희귀질환관리위원회 및 전문위원회 개요

□ 희귀질환관리위원회 구성·운영 : 보건복지부 소관

- 근거 : 희귀질환관리법 제7조, 동법 시행령 제2조, 제3조
- 구성 : 위원장 포함 15인 이내(임기 3년)
- 심의사항 : ① 종합계획의 수립 및 평가에 관한 사항, ② 희귀질환 등록 및 지원에 관한 주요 사항, ③ 희귀질환 조사 및 연구에 관한 주요 사항, ④그 밖에 보건복지부장관이 부의하는 사항

□ 희귀질환전문위원회 구성·운영 : 질병관리청 소관*

* 소관 이관 : 보건복지부 → 질병관리청('23. 2. 28.)

- 근거 : 희귀질환관리법 시행령 제4조
- 구성 : 분과별 위원장 포함 20명 이내(임기 3년)
- 심의사항 : 희귀질환관리위원회 심의사항 사전 검토

□ '22년 전문위원회 개최실적

구 분	합 계	분과위원회	
		출석회의	서면회의
성인 및 신경과질환	3	2	1
유전성 및 소아질환	4	3	1
공통질환	3	2	1
등록통계	1	0	1
총계	11	7	4

붙임 2

희귀질환 관련 주요 통계

□ 국내 희귀질환 발생자 수(2020년)

(단위 : 명)

구분	질환개수	계	남자	여자
계	694	52,310	25,353	26,957
희귀질환 ¹⁾	521	50,455	24,309	26,146
극희귀질환	138	1,767	998	769
기타 염색체 이상질환	35	88	46	42

□ 국내 희귀질환 발생자 수 대비 사망자 수(2020년)

(단위 : 명)

구분	전체		연령군(세)					
	발생	사망	1세 미만	1~14세	15~24세	25~44세	45~64세	65세 이상
계	52,310	1,662	44	9	10	64	316	1,219
희귀질환 ¹⁾	50,455	1,643	43	8	10	62	311	1,209
극희귀질환	1,767	18	0	1	0	2	5	10
기타 염색체 이상질환	88	1	1	0	0	0	0	0

1) 질병관리청 공고 희귀질환 중에서 극희귀질환 및 기타염색체 이상질환을 제외한 희귀질환

